

Anomalías cromosómicas estructurales familiares: A propósito de un caso

Damia AL, Brun PL, Alegre M, Bugatto V, Massara LS

Introducción y Objetivos

Las anomalías cromosómicas estructurales involucran pérdidas, ganancias o cambios de posición de segmentos cromosómicos. Las inversiones se originan por un giro de 180 grados de un segmento delimitado por dos puntos de ruptura en un mismo cromosoma. Constituyen reordenamientos cromosómicos equilibrados que raramente generan consecuencias fenotípicas en los portadores. Su relevancia clínica surge durante la meiosis al originar un cromosoma recombinante caracterizado por tener un nuevo orden y contenido de segmentos cromosómicos. Los desbalances originados pueden provocar abortos espontáneos, malformaciones y/o discapacidad intelectual en la descendencia. La prevalencia de las inversiones es aproximadamente 1-2% y constituyen uno de los reordenamientos cromosómicos estructurales más comunes.

En el presente trabajo describimos un paciente con un cromosoma 15 recombinante originado de una inversión paracéntrica materna.

Métodos

Descripción de un caso con diagnóstico de anomalía cromosómica estructural desbalanceada. Se realizó anamnesis detallada, examen físico, estudios complementarios, cariotipo, arrayCGH y revisión bibliográfica.

Resultados

MC: RCIU y dismorfias

41 semanas - Peso: 2100gr (-2,58DS)

Talla 42 cm (-4,77DS) - PC: 31,5cm (-4DS)

FOP. Evolutivamente presentó RGD



Figura 1: Paciente al mes de vida

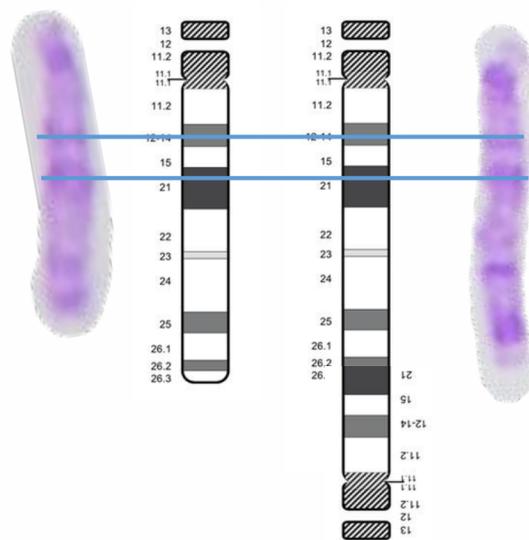


Figura 2: Imagen e ideograma del par 15

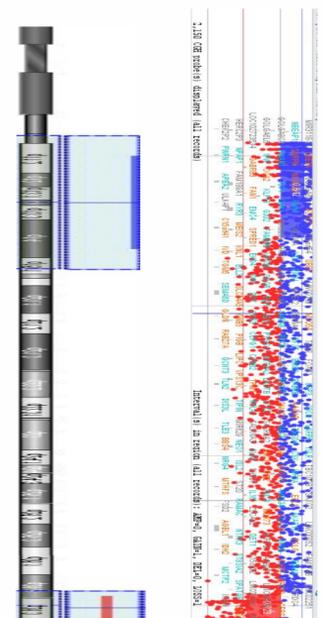


Figura 3: Array CGH

CARIOTIPO PACIENTE: 46,XY,rec(15)inv(15)(q15q26.3)mat

arr[GRCh37] 15q11.2q14(22833122_38651755)x4,

15q26.2q26.3(98165175_102338129)x1

CARIOTIPO MADRE: 46,XX,inv(15)(q15q26.3)

Conclusiones

La madre es portadora de una inversión balanceada del cromosoma 15. El paciente heredó un derivado desbalanceado con delección terminal de 4 Mb (15q26.2q26.3) y triplicación de 15,8 Mb (15q11.2q14). Con los estudios realizados se pudo arribar al diagnóstico de certeza y asesorar a la familia en relación al riesgo de recurrencia. El arrayCGH determinó con exactitud los puntos de corte y genes involucrados, permitiendo optimizar el seguimiento del paciente al establecer las implicancias clínicas del desbalance. El fenotipo es compatible con el asociado a la delección terminal del cromosoma 15, la cual involucra el *IGF1R*.