

TRANSLOCACION CROMOSOMICA 46,XX T(5;9) (P15,P13) EN UN DIAGNOSTICO PRENATAL CITOGENETICO Y SU ESTUDIO FAMILIAR

CENTRO NACIONAL DE GENETICA MEDICA. INSTITUTO
SUPERIOR DE CIENCIAS MEDICAS DE LA HABANA

Dr. Héctor Casaña Mata,* Lic. Susana Menéndez Cam-
porredondo,** Dra. Florana Menéndez Camporre-
dondo,*** Téc. Bárbara Moreno Heredia,****
Téc. Eva Carvajal Miranda**** y Lic. Martha
Lavista González**

Se realiza el Diagnóstico Prenatal Citogenético mediante cultivo de líquido amniótico por avanzada edad materna. Se detecta la fórmula cromosómica siguiente: 46,XX,t(5;9) (9-pter→9p21.1::5pter;9p13.3→9qter) en el 100 % de las metafases analizadas. Al realizar estudios cromosómicos en sangre periférica a los padres se encontró la misma translocación en el padre. Se le informa a la pareja en la Consulta de Asesoramiento Genético, quienes optan por continuar el embarazo. Se realizan estudios cromosómicos a otros miembros de la familia.

INTRODUCCION

Estudios poblacionales sugieren que los reordenamientos cromosómicos balanceados pueden encontrarse en al menos 1 de cada 250 matrimonios.¹ éstos sólo pueden ser identificados si se detecta una concepción previa cromosómicamente anormal o si el análisis cromosómico se realiza a la familia por otros propósitos.

El riesgo de anormalidad fetal en el embarazo de portadores de una aberración cromosómica transmisible, depende del sexo del padre portador (fundamentalmente en translocaciones robertsonianas) y el tipo de aberración; además no se altera con la edad materna y representa el 5 % del total. Se reporta que de las translocaciones recíprocas la proporción de aberraciones no balanceadas encontradas fue del 11,7 % y no se encontraron diferencias

* Especialista de I Grado en Genética Clínica. Instructor de Genética.

** Licenciada en Ciencias Biológicas.

*** Candidata a Doctora en Ciencias. Especialista de I Grado en Genética Clínica.

**** Técnica del Laboratorio de Diagnóstico Prenatal Citogenético.

si el padre o la madre eran portadoras; los cromosomas 4, 9, 18 y 22 fueron los más frecuentemente involucrados en reordenamientos familiares.²

Presentamos una translocación 46,XX,t(5;9) (p15;p13) detectada por diagnóstico prenatal citogenético en una paciente de avanzada edad materna, donde los estudios posteriores mostraron una transmisión familiar a dicha paciente.

MATERIAL Y METODO

CULTIVO DE LIQUIDO AMNIOTICO

Se efectúa el Diagnóstico Prenatal Citogenético (DPC) mediante cultivo de líquido amniótico, por avanzada edad materna (42 años) a las 16 semanas de gestación previo ultrasonido y mediante la amniocentesis. Se analizaron 20 metafases de cromosomas fetales por medio de bandas G(GTC).³

CULTIVO DE SANGRE PERIFERICA

El estudio cromosómico en sangre de la familia se realizó por los métodos de rutina, donde se analizaron al menos 20 metafases con bandas G(GTC).³

RESULTADO Y DISCUSION

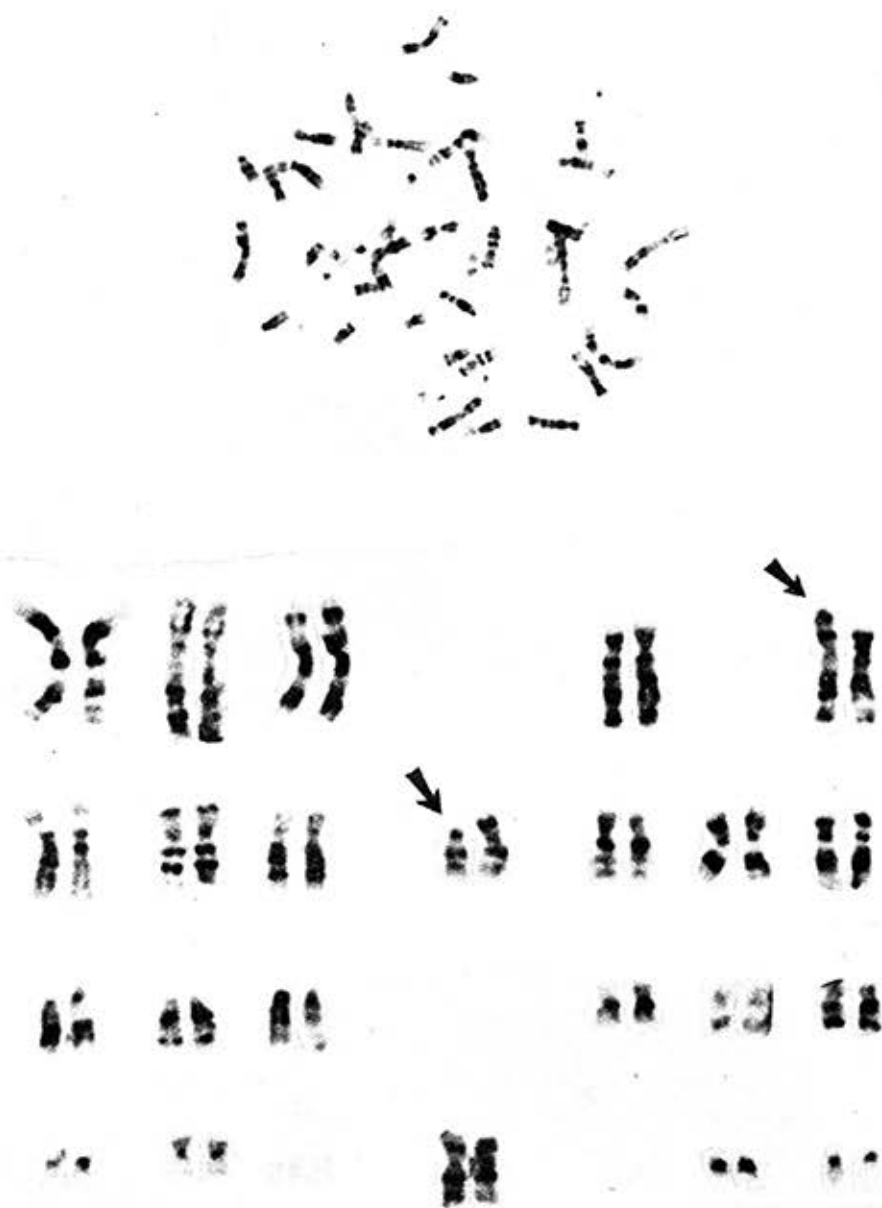
Las translocaciones e inversiones están asociadas con un riesgo particular. Si en una familia ha nacido un niño con malformaciones congénitas, el riesgo de recurrencia tiende a ser alto, alrededor del 20 %. Si la anomalía cromosómica se ha descubierto durante la investigación de abortos espontáneos el riesgo es menor del 5 %.¹ Recientes observaciones complican el significado de las translocaciones balanceadas detectadas por DPC, donde por ejemplo Breg et al. sugieren un incremento en la incidencia de retraso mental entre los individuos con translocaciones recíprocas balanceadas.⁴

Detectamos prenatalmente la translocación balanceada:

46,XX,t(5;9) (9pter→9p21.1::5pter→5qter;9p13.3→9qter) (figura 1) que resultó ser igual a la del padre (I-2) (figura 2).

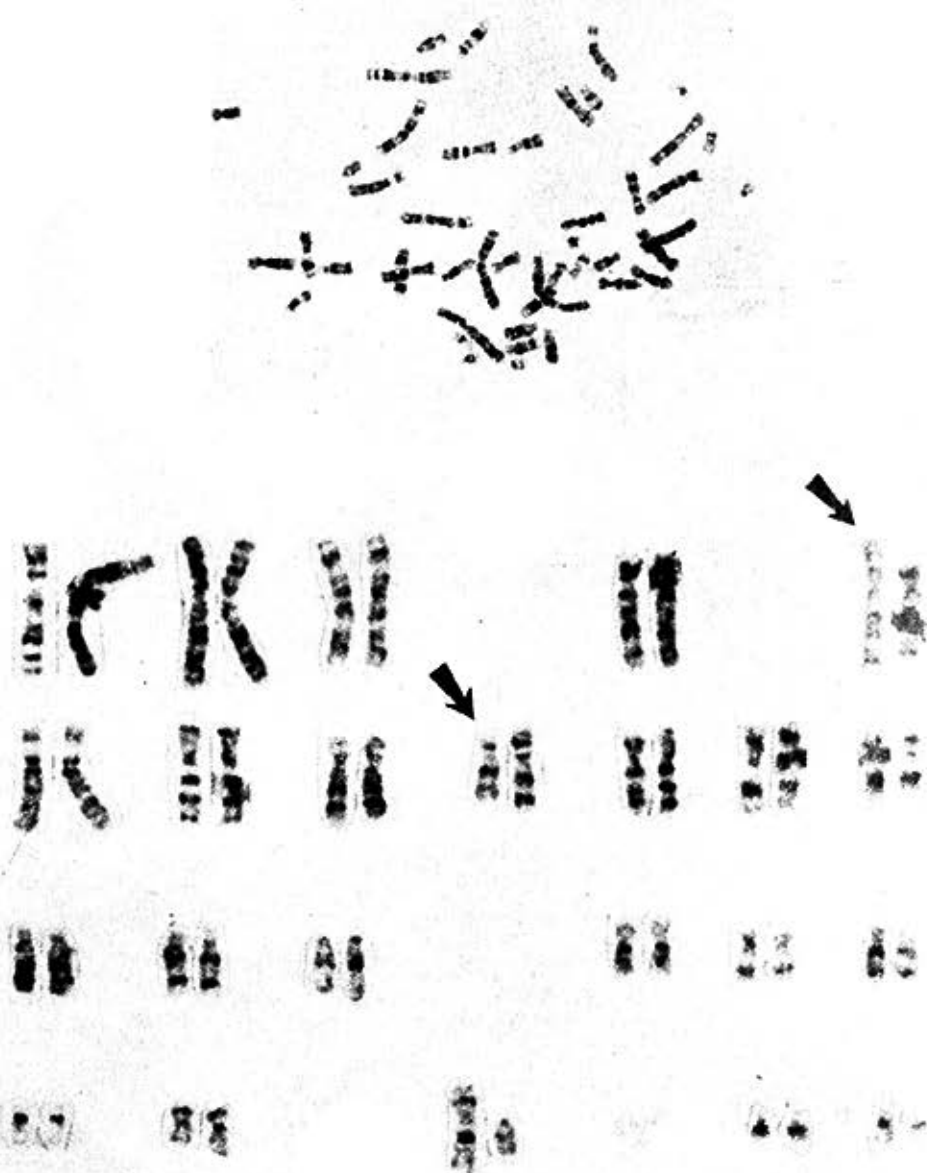
Se han observado casos en los cuales teniendo ambos similares translocaciones balanceadas, en la progenie se ha encontrado algún tipo de malformación, al parecer a causa de pequeñas pérdidas de material en el momento de la recombinación, que no son detectables por las técnicas citogenéticas de rutina. La pareja decidió, luego del asesoramiento genético, continuar el embarazo que concluyó con una niña fenotípicamente normal (II-3).

Se realizaron estudios cromosómicos a todos los miembros de la familia paterna del matrimonio anterior (figura 3) y se detectó la misma translocación en la hija (II-I) (figura 4) y una trisomía parcial 9p en la nieta (III-I) (figura 5). Otros casos de trisomía 9 descritos en la literatura médica revelan que las translocaciones que involucran este cromosoma⁵ suceden preferentemente con los cromosomas 14, 15, 21 y 22.



II-3 46,XX,t(5;9)(9pter->9p21.1::5pter->5qter;9p13.3->9q)

FIGURA 1. Metafase, cariotipo y fórmula cromosómica del DPC (caso II-3).



I-2

46,XY,t(5;9)(9pter→9p21.1::5pter→5qter;9p13.3→9p11.2)

FIGURA 2. Metafase, cariotipo y fórmula cromosómica del padre del caso de DPC portador de la misma translocación balanceada (caso I-2).

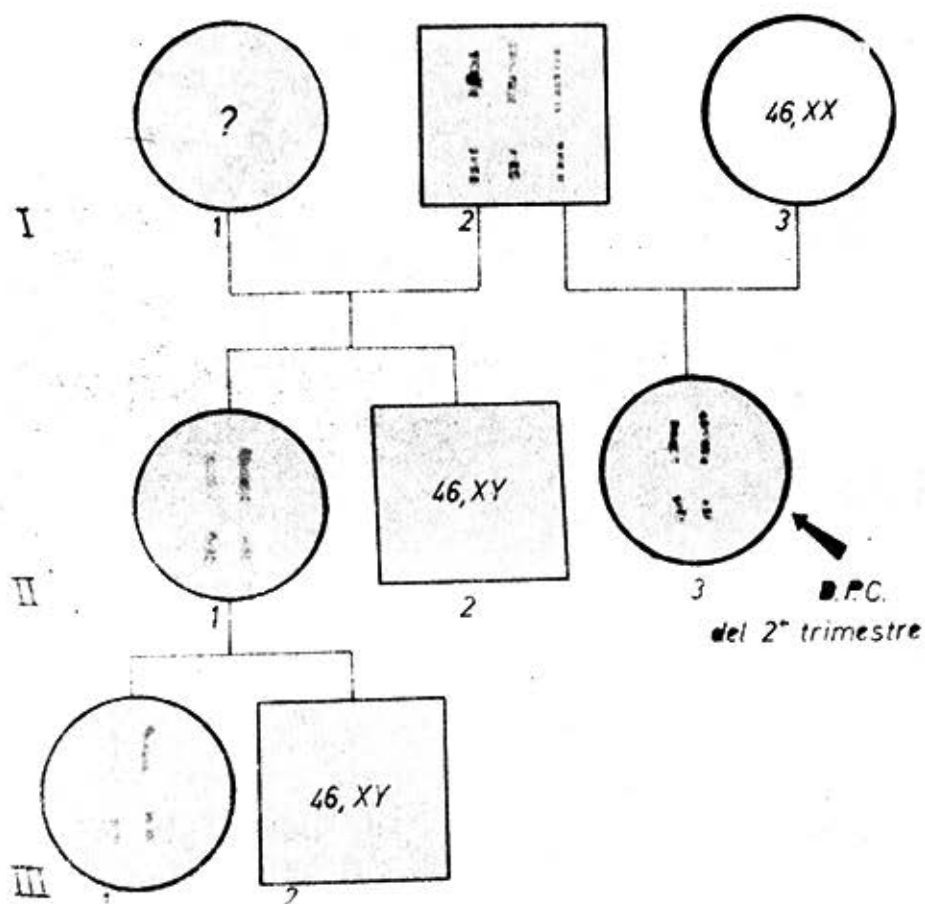
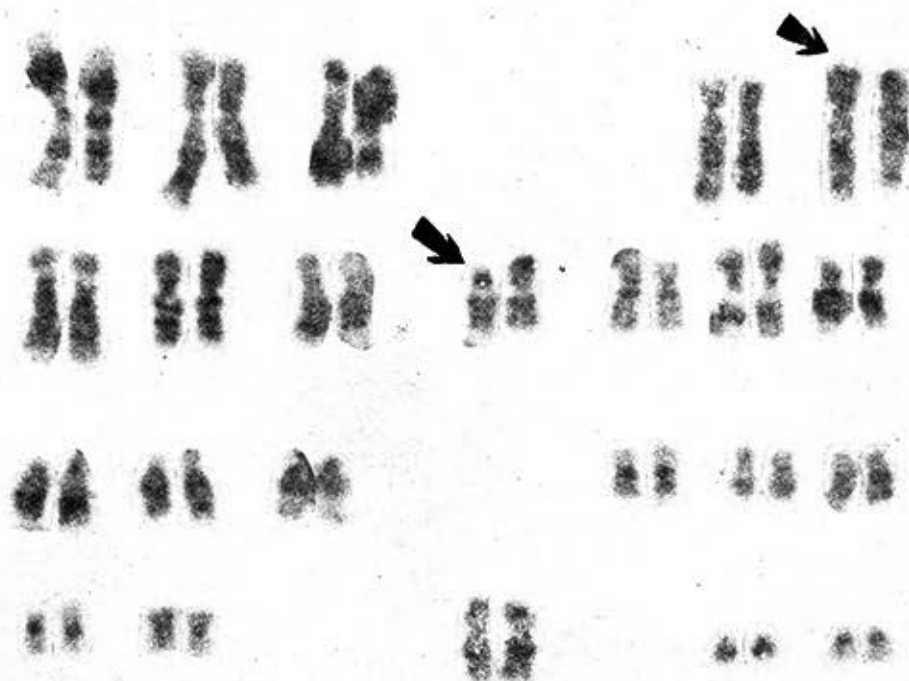
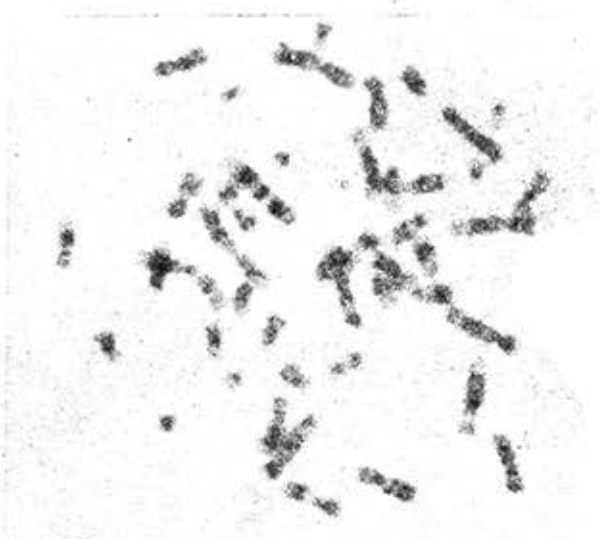


FIGURA 3. Arbol genealógico con los cariotipos parciales de los casos portadores de la translocación.



II - 1

46,XX,t(5;9)(9pter→9p21.1::5pter→5qter;9p13.3→9qter

FIGURA 4. Metafase, cariotipo y fórmula cromosómica de la hija del 1er. matrimonio portadora de la misma translocación (II-I).

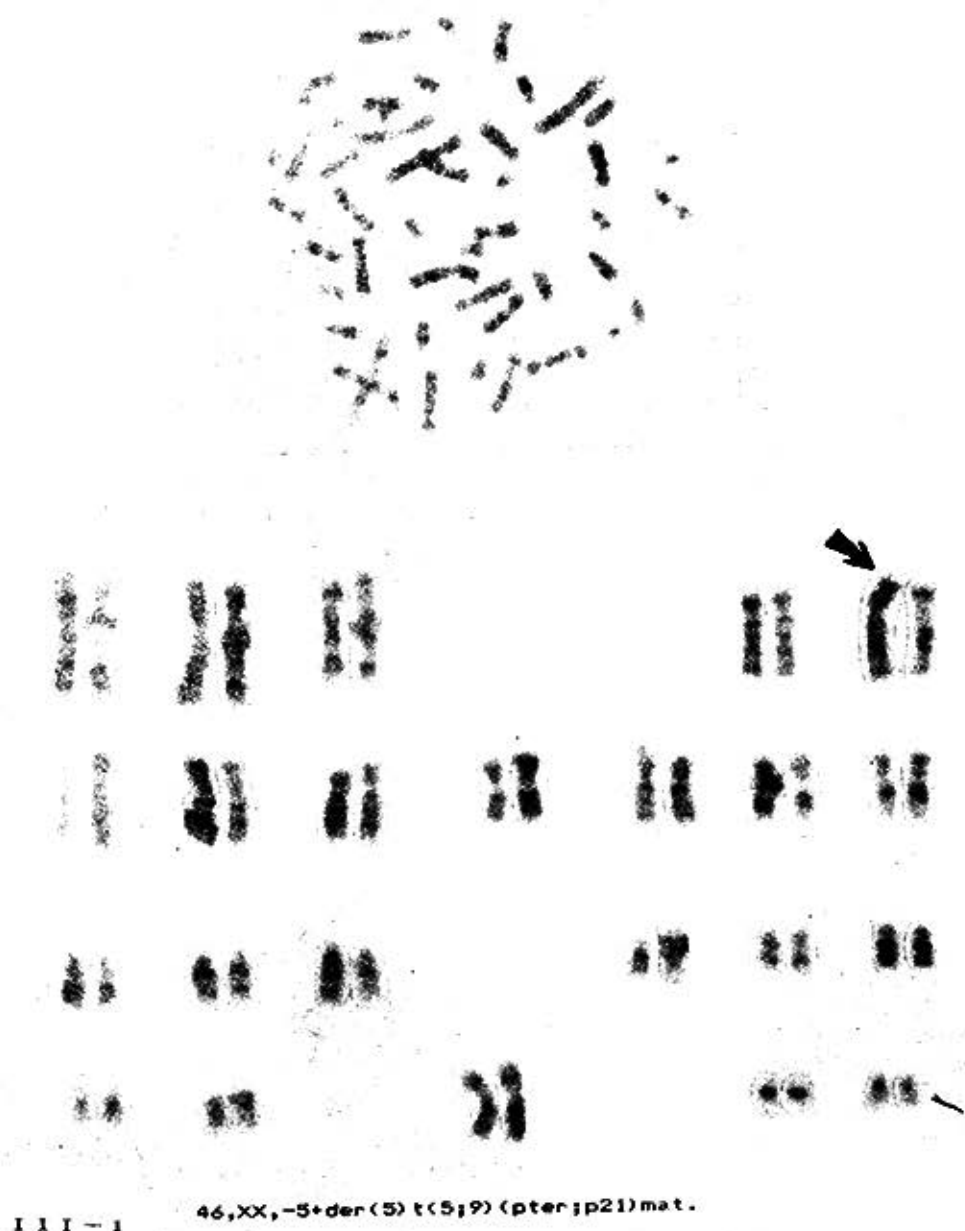


FIGURA 5. Metafase, cariotipo y fórmula cromosómica de la nieta del 1er. matrimonio con trisomía parcial 9p (caso III-I).

En nuestro caso, el cromosoma involucrado es el 5, como se muestra en los cariotipos correspondientes. El hallazgo de esta trisomía parcial transmitida de forma no balanceada por la vía materna, presenta signos concordantes con los descritos por la literatura médica⁶ como son: desviación antimongoloidea de los ojos, nariz ancha y bulbosa, orejas grandes y de implantación baja, deformidad e implantación anómala de los dientes, deformidad esquelética, además de labio leporino y paladar hendido (figura 6), signos no descritos en estos casos. El resto de los miembros de la familia es normal.

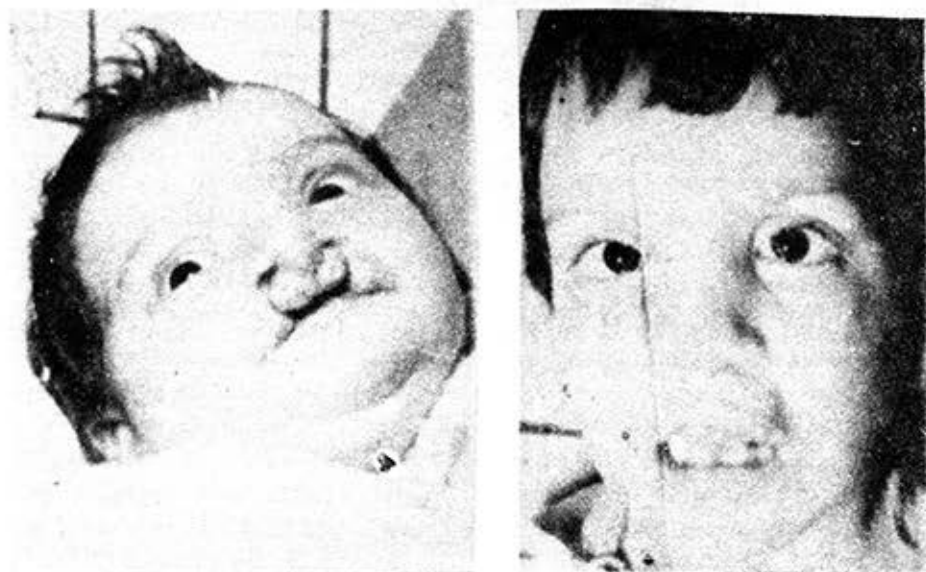


FIGURA 6. A) Paciente III-I portadora de la trisomía parcial 9p a los pocos meses de nacido; B) luego de corregido el defecto nasolabial.

SUMMARY

ytogenetic perinatal diagnosis by culture of amniotic fluid is performed because of advanced maternal age. The following chromosomal formula: 46,XX,t(5;9) (9-pter→9p21.1::5pter; 9p13.3→9qter) is detected in 100 % of metaphases analyzed. At the performance of chromosomal studies in peripheral blood to the parents, the same translocation is found in the father. The couple are advised at the Genetic Advisory Outpatient Service. They determine to carry on pregnancy. Chromosomal studies are performed to other members of the family.

RESUME

Au moyen de la culture du liquide amniotique, on pose le Diagnostic Antenatal Cytogénétique en raison de l'âge avancé de la mère. On détecte la formule chromosomique suivante: 46,XX,t (5;9) (9-pter→9p21.1::5pter;

9p13.3→9qter) dans 100 % des métaphases analysées. Les études chromosomiques du sang périphérique des parents ont révélé la même translocation chez le père. Le couple est renseigné sur cette question dans la Consultation de Conseil Génétique, mais ils optent pour continuer la grossesse. Des études chromosomiques sont aussi réalisées chez d'autres membres de la famille.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. FERGUSON-SMITH, M. A.: Prenatal Diagnosis of Chromosome Anomalies-Who is at Risk. Prenatal Diagnosis Proceeding of the Eleventh Study Group of the Royal College of Obst and Gyn, London, 1984. Pp. 53-64.
2. _____: Br Med Bull.39: 365-372, 1983.
3. SEABRIGHT, M. A. A.: Rapid banding technique for human chromosomes. Lancet 2: 971, 1971.
4. MILUNSKY, A.: Genetic Disorders and the Fetus Diagnosis Prevention and treatment. The Prenatal Diagnosis of Chromosome Disorder 1986. Pp. 93-156.
5. CID-GARCIA ET AL.: Trisomia 9p por translocación (9:14) (p11,p11) "de novo". Revista Mexicana de Pediatría, 1981. Pp. 647-650.
6. De-CROUCHY, J. C. T.: Clinical Atlas of Human cromosomes, 2nd. ed., 1984. Pp. 170-173.

Recibido: 11 de marzo de 1988. Aprobado: 18 de abril de 1988.

Dr. Héctor Casaña Mata. Centro Nacional de Genética Médica, Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana, calle 146 y avenida 31, municipio Playa, Ciudad de La Habana, Cuba.