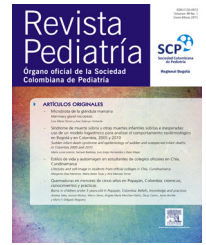




Pediatría

www.elsevier.es/revistapediatria



Reporte de caso

Cromosoma 13 en anillo, reporte de caso

Diana Vanessa Suárez Ayala^{a,*}, Gabriel del Castillo^b e Yoisse Velasco^c

^a Residente de Pediatría. Universidad Libre-Seccional Cali. Cali, Colombia

^b Neonatólogo. Hospital Infantil Los Ángeles. Pasto, Colombia

^c Médica. Hospital Infantil Los Ángeles. Pasto, Colombia

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 28 de enero de 2016

Aceptado el 29 de febrero de 2016

On-line el 1 de abril de 2016

Palabras clave:

Cromosoma 13 en anillo

Genética

Hipertelorismo

R E S U M E N

Antecedentes: El síndrome del cromosoma 13 en anillo corresponde, aproximadamente, a la quinta parte de los síndromes por cromosomas en anillo compatibles con la vida; se estima una incidencia de 1 entre 58.000 nacidos vivos. Esta anomalía cromosómica resulta, en la mayoría de casos, por una ruptura en los brazos terminales del cromosoma 13 y por lo tanto, pérdida de material genético.

Objetivo: Describir un caso del síndrome del cromosoma 13 con diagnóstico neonatal y su correlación fenotipo-genotipo.

Materiales y métodos: Se presenta el caso de una recién nacida con síndrome del cromosoma 13 en anillo y se hace la correlación entre fenotipo y genotipo.

Resultado: Se confirmó el diagnóstico mediante bandeó G. El fenotipo de este caso se correlaciona con pérdida de material genético del área crítica 13q34, que corresponde al grupo I.

Conclusiones: El cromosoma 13 en anillo es una condición rara que se presenta en nuestro medio y que se debe tener en cuenta ante la presencia de un recién nacido con un fenotipo como el descrito.

© 2016 Revista Pediatría EU. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Ring chromosome 13, case report

A B S T R A C T

Background: Ring chromosome 13 syndrome accounts for one-fifth of the ring chromosomes compatible with life. The estimated incidence is 1 in 58.000 live births. In most cases this chromosomal abnormality is a break in the terminal arms of chromosome 13, with the resulting loss of genetic material.

Aim: To describe a case of ring chromosome 13 syndrome diagnosed at birth and its phenotype/genotype correlation.

Keywords:

Ring chromosome 13 syndrome

Genetic

Hypertelorism

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: divane30@gmail.com (D.V. Suárez Ayala).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rcpe.2016.02.001>

0120-4912/© 2016 Revista Pediatría EU. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Materials and methods: A case report of a newborn with ring chromosome 13 syndrome and a correlation of the phenotype/genotype.

Result: Diagnosis was confirmed by G-banding. In this case the phenotype correlated with loss of genetic material critical area 13q34, corresponding to Group I.

Conclusions: Ring chromosome 13 syndrome is a rare condition in our population, but must be taken into account in the presence of a newborn phenotype as described here.

© 2016 Revista Pediatría EU. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license

(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

El síndrome del cromosoma 13 en anillo corresponde, aproximadamente, al 20% del total de síndromes de cromosomas en anillo compatibles con la vida^{1,2}. Tiene una incidencia de 1 por cada 58.000 nacidos vivos³.

Este es el primer reporte de síndrome del cromosoma 13 en anillo en Colombia, según la bibliografía revisada.

Los cromosomas en anillo resultan de dos rupturas terminales en ambos brazos del cromosoma y posterior fusión o unión de las terminaciones cromosómicas fraccionadas, lo que resulta en pérdida de material genético. Otra teoría es que pueden estar formados por la fusión de secuencias subteloméricas o por la fusión telómero-telómero sin pérdida de material genético, lo que resulta en cromosomas de anillo completo⁴⁻⁶.

Los fenotipos asociados con cromosomas en anillo son muy variables; se producen por las deleciones primarias asociadas con la formación del anillo, pérdida secundaria o ganancia de material, producidas por la inestabilidad de los cromosomas en anillo en general^{4,7}. Por lo tanto, el fenotipo realmente depende del tamaño del cromosoma en anillo, la cantidad de eucromatina perdida durante la formación de anillo, la estabilidad, la presencia de células aneuploides secundarias y la tasa de mosaicos^{4,5}.

Descripción del caso

Se trata de una paciente fruto de la primera gestación, de una madre de 42 años, con embarazo con pobre control prenatal, que cursó con infección urinaria del tercer trimestre; una ecografía en el tercer trimestre mostró restricción del crecimiento intrauterino, sin más anormalidades. El parto ocurrió a las 36 semanas por restricción del crecimiento intrauterino y estado fetal insatisfactorio. El puntaje de Apgar fue de 8-9 al minuto y a los cinco minutos; no requirió reanimación neonatal. El peso al nacer fue de 1.300 g (<p10), la talla, de 43 cm (<p10), y el perímetro cefálico, de 26,5 cm (<p10). Se hospitalizó en la unidad neonatal.

En el examen físico durante esta hospitalización, se encontró: microcefalia, fontanela pequeña de 0,5 x 0,5 cm y suturas encabalgadas; cabello ralo, con áreas de alopecia; pabellones auriculares de implantación baja, rotados y simplificados con hélice aplanada, y apéndice preauricular derecho; cuello corto; puente nasal y glabella prominentes; micrognatia con

paladar ojival, surco nasolabial (*filtrum*) largo y labio superior adelgazado en “arco de Cupido” (*figura 1*); teletelia y tórax corto; extremidades delgadas y pies con talón prominente, y piel con áreas hiperperpigmentadas, en parches; inicialmente, hubo tendencia a la hipertonia con progresión a hipotonía axial.

El ecocardiograma, la ecografía transfontanelar, la de abdomen y la renal, estaban dentro de límites normales, como también, la tamización neonatal de TSH (5 mU/l) y la oftalmoscopia indirecta. Se estudió el cariotipo por sospecha de cromosomopatía. Presentaba un grave trastorno de la succión y la deglución, por lo cual requirió gastrostomía, y se dio de alta con seguimiento ambulatorio.

A los cinco meses fue llevada a consulta por convulsiones mioclónicas y el en el electroencefalograma se observaron descargas paroxísticas, por lo cual se trató con fenobarbital. Hasta ese momento, a los seis meses de edad, en su fenotipo persistían las alteraciones craneofaciales descritas (*figura 2*). Se estudió para cromosomopatía con cariotipo por bandeado G de alta resolución, el cual se reportó como 46 XX, r(13), (p13q34) (*figura 3*).

Para la publicación de este caso, la madre de la paciente firmó un consentimiento informado, que se radicó ante el Comité de Ética en Investigación del Hospital Infantil Los Ángeles de Pasto.



Figura 1 – Paciente a los 3 días de vida. Micrognatia oreja de implantación baja con hélix aplanado, apéndice preauricular.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4173422>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4173422>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)