



REVISTA CHILENA DE PEDIATRÍA

www.elsevier.es/rchp



CASO CLÍNICO

Un caso de delección parcial 1p36.1 y trisomía parcial 6p diagnosticadas por cariotipo

Monica Fernández Pineda^a, Julián Ramírez-Cheyne^{b,*}, Carolina Isaza^b
y Wilmar Saldarriaga^{b,c}

^a Estudiante de Pregrado, Escuela de Medicina, Universidad del Valle, Cali, Colombia

^b Profesor, Departamento de Morfología, Escuela de Ciencias Básicas Médicas, Universidad del Valle, Cali, Colombia

^c Gineco Obstetra, Hospital Universitario del Valle, Cali, Colombia

Recibido el 20 de mayo de 2015; aceptado el 28 de abril de 2016

PALABRAS CLAVE

Aberraciones cromosómicas;
Cromosomas humanos par 1;
Cromosomas humanos par 6;
Anomalías congénitas;
Citogenética

KEYWORDS

Chromosome disorders;
Chromosome 1;
Chromosome 6;

Resumen La delección de la región cromosómica 1p36 es una de las anomalías subteloméricas más frecuentes y causa rasgos dismórficos distintivos. Por otro lado, la trisomía distal del brazo corto del cromosoma 6 es una anomalía cromosómica poco frecuente de fenotipo variable. **Objetivo:** Presentar el caso de un paciente con ambas alteraciones cromosómicas, y resaltar la vigencia e importancia del cariotipo como herramienta diagnóstica en dismorfología.

Caso clínico: Lactante de 2 meses de edad con múltiples anomalías craneofaciales, hemangioma en la nuca, fosita sacra, acortamiento rizomélico, pies y manos pequeños, criptorquidia unilateral izquierda e hipotonía. Además, antecedente de restricción del crecimiento intrauterino. Producto del octavo embarazo de una mujer G8A7C1 de 28 años. Con estos hallazgos inespecíficos en el fenotipo se solicitó cariotipo que mostró una delección parcial de 1p36.1 y una trisomía parcial de cromosoma 6p.

Conclusión: El cariotipo convencional sigue siendo una herramienta importante para el etiológico en pacientes con anomalías congénitas (múltiples), mostrando en este caso una delección parcial de 1p36.1 y una trisomía parcial de cromosoma 6p, alteraciones cromosómicas estructurales.

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

A case of partial 1p36.1 deletion and partial trisomy 6p diagnosed by karyotype

Abstract The deletion of chromosomal region 1p36 is one of the most common sub-telomeric microdeletion syndromes and has distinctive dysmorphic features. On the other hand, partial trisomy of the short arm of chromosome 6 is a rare chromosomal abnormality with a variable phenotype.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: juracheyne@gmail.com (J. Ramírez-Cheyne).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rchipe.2016.04.010>

0370-4106/© 2016 Sociedad Chilena de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la CC BY-NC-ND licencia (<http://creativecommons.org/licencias/by-nc-nd/4.0/>).

Congenital
abnormalities;
Cytogenetics

Objective: To report a case with both chromosome abnormalities, and to highlight the importance of the karyotype as a diagnostic tool in dysmorphology.

Clinical case: The case of is presented of a two month-old infant with several craniofacial anomalies, neck haemangioma, sacral pit, rhizomelic shortening, small hands and feet, left unilateral cryptorchidism, and hypotonia. The infant also suffered intrauterine growth restriction and is the product of the eighth pregnancy of a 28 years old woman. Due to the unspecific findings in phenotype, a karyotype was requested, which showed a partial deletion of 1p36.1 and a partial trisomy of chromosome 6.

Conclusion: The development of new techniques in molecular biology has improved diagnostic possibilities in medical genetics. However, the traditional karyotype remains as an important diagnostic tool in patients with multiple congenital anomalies.

© 2016 Sociedad Chilena de Pediatría. 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

La monosomía 1p36 es el síndrome de microdelección terminal más frecuente, con una prevalencia de uno por cada 5.000 recién nacidos¹. Su fenotipo comprende la discapacidad intelectual, retraso del desarrollo, hipotonía, epilepsia, obesidad, hiperfagia y trastornos de la conducta². Otras características comúnmente descritas incluyen anomalías faciales, hipoacusia sensorineural, alteraciones visuales, cardiopatías congénitas, cardiomiopatía, problemas gastrointestinales y pubertad precoz^{3,4}.

La trisomía distal del brazo corto del cromosoma 6 (6p) tiene una prevalencia menor a uno por cada 100.000 nacidos vivos. Su fenotipo presenta una gran variabilidad dependiente del contenido génico de la región duplicada, e incluye bajo peso al nacer, retraso del desarrollo, anomalías craneofaciales, dificultades con la alimentación, infecciones respiratorias recurrentes, cardiopatías congénitas y anomalías renales^{5,6}.

El objetivo es comunicar el caso de un paciente con diagnóstico por cariotipo de delección parcial de 1p36.1 y trisomía parcial de cromosoma 6p.

Caso clínico

Lactante de 2 meses de edad, sexo masculino, parto atendido en un hospital nivel III de la ciudad de Cali, en Colombia. Único hijo vivo de una mujer de 28 años con antecedente de abortos de repetición (fig. 1). Se le realizaron múltiples ecografías obstétricas que mostraron únicamente restricción del crecimiento intrauterino. Un doppler de la semana 36 evidenció vasodilatación cerebral aislada. Se realizó cesárea.

Al momento del nacimiento, con edad gestacional de 36 semanas, se encontró con un peso de 2.060 g (percentil 4), talla de 48 cm (percentil 34) y perímetro cefálico de 30 cm (percentil 1). El lactante se hospitalizó en la unidad de cuidados intensivos neonatales por microcefalia y frente amplia. Posteriormente, el paciente se remitió a la consulta externa de dismorfología, a la cual llegó con 2 meses de edad y los siguientes hallazgos fenotípicos: una talla de 51 cm (percentil 1), peso de 3.500 g (percentil 1), un

perímetro cefálico de 34 cm (percentil 0), braquicefalia, fontanela anterior muy grande (7 cm) que se continúa con la sutura metópica, frente amplia, cejas rectas, ojos hundidos, fisuras palpebrales cortas e inclinadas hacia arriba, epicanto, *nevus flammeus* en región frontal, nasal y labio superior, nariz corta, filtrum largo, labios delgados, frenillo lingual prominente, encía superior aserrada, mentón en punta, hipoplasia del tercio medio de la cara, orejas grandes con lóbulo pequeño y rotadas posteriormente, fositas preauriculares derechas, hemangioma en la nuca, fosita sacra, acortamiento rizomélico, pies y manos pequeños y criptorquidia unilateral izquierda. Además hipotonía y reflujo gastroesofágico (fig. 2).

Se realizó cariotipo al paciente que reportó: 44,XY,der(1)t(1;6)(p36.1;p21.1) (fig. 3A). Se solicitó el cariotipo a los padres. El cariotipo de la madre reportó: 46,XX,t(1;6)(p36.1;p21.1) (fig. 3B). No fue posible realizar cariotipo al padre debido a que la madre no convivía con él y no fue posible contactarlo. Con estos resultados se evidenció que el paciente presentaba una alteración cromosómica estructural consistente en la presencia de un cromosoma 1 derivado de una translocación desbalanceada 1;6, con monosomía parcial del brazo corto del cromosoma 1 (p36.1 a pter) y trisomía parcial del brazo corto del cromosoma 6 (p21.1 a pter) (figs. 3A y 4A) de origen materno dado que la madre era portadora de una translocación balanceada 1;6 (figs. 3B y 4B).

Se dio asesoramiento genético a la madre, informando sobre los riesgos de tener hijos, alteraciones cromosómicas y aborto, informándole de que estos podrían ser tan altos como del 30% para cada evento, al ser portadora de la translocación; además se recomendó la realización de cariotipo a su madre (el padre está muerto), y según el resultado se definiría si es necesario plantear la realización de este análisis a sus hermanos.

Discusión

La delección de 1p36 es la alteración cromosómica subtelomérica más frecuente, y tiene una incidencia estimada de uno por cada 5.000 nacidos vivos⁷. La presentación clínica es variable, e incluye características faciales

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8813700>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8813700>

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