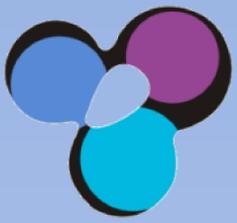


Aplicación del array genómico en el diagnóstico prenatal de anomalías ecográficas



Triviño Palomares E; Jiménez Navajas M; Garrido González MA; García Méndez S; Barceló Liébana E

¹Secció de genètica, Catlab (Viladecavalls, BCN)

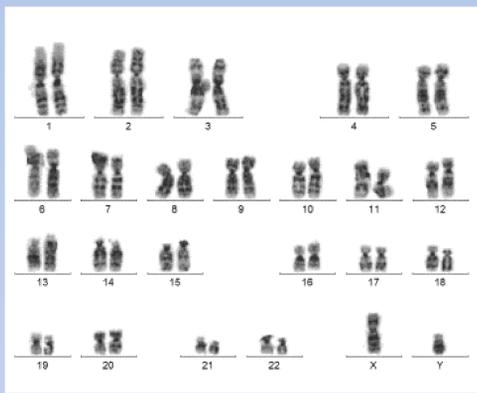
Introducción

Las indicaciones del uso de la tecnología de arrays en diagnóstico prenatal están bien establecidas. Existe consenso acerca de su utilidad en gestaciones en que se detectan malformaciones ecográficas, de las que aproximadamente el 6%(1) presentan deleciones o duplicaciones detectables mediante el array, de manera que su rendimiento diagnóstico es superior al del cariotipo. Existen sin embargo alteraciones que escapan a esta tecnología. Nos proponemos ilustrar mediante dos casos clínicos la necesidad de utilizar en cada ocasión la herramienta apropiada a nuestro alcance.

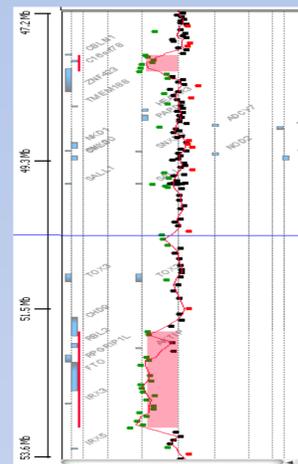
Pacientes, método y resultados

Gestación 1

Gestación de 21.1 semanas en la que se detecta Tetralogía de Fallot. Se realiza FISH (sonda Kreatech Poseidon MD DGCR T-box1 (22q11)/22qter), cariotipo y array (qChip Pre v1.1 Complete)



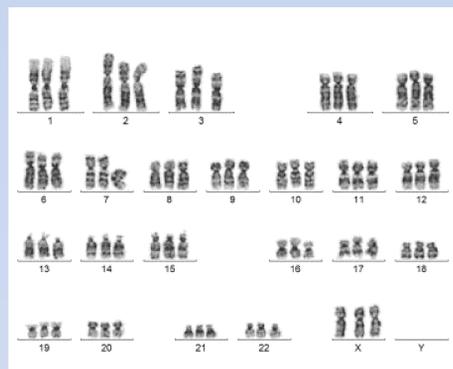
46,XY,t(16;20)(q12.1;q12)[20].ish (TBX1,22qter)x2[60]



arr[hg18] 16q12.1(47,892,376-48,127,320)x1
arr[hg18] 16q12.2(51,858,849-53,237,143)x1

Gestación 2

Gestación de 27 semanas en la que se detecta retraso de crecimiento intrauterino (RCIU). Se realiza cariotipo y QF-PCR, en la que ya se detecta la presencia de dos líneas celulares de sexo femenino, no procedentes de una contaminación materna.



69,XXX[20]/46,XX[15]

Discusión

En el caso de la gestación 1, la información proporcionada por cariotipo y array son compatibles. Mediante array fue posible detectar dos deleciones de 234 Kb y 1,37 Mb, muy por debajo de la resolución del cariotipo, aparentemente equilibrado. Estas variantes fueron clasificadas como de significado incierto, y es difícil predecir su repercusión sobre el fenotipo, aunque probablemente sea la causa del mismo. La citogenética nos proporcionó datos sobre la arquitectura de los cromosomas, relevantes para el cálculo del riesgo de recurrencia y el consejo genético.

En la gestación 2 el diagnóstico fue posible mediante cultivo celular y cariotipo, ya que el resultado de un array resultaría normal. El cariotipo es compatible con el RCIU.

Conclusión

El array es de gran utilidad en el diagnóstico prenatal en cualquier escenario, particularmente cuando se detectan alteraciones ecográficas (1,2). Debe plantearse siempre el establecimiento de un cultivo de rescate, para subsanar posibles dificultades técnicas, pero además resulta imprescindible en ocasiones para la obtención i/o complementación del diagnóstico, como en el caso de reorganizaciones aparentemente equilibradas (3) y triploidías.

Referencias

- (1) Callaway JL, Shaffer LG, Chitty LS, Rosenfeld JA, Crolla JA The clinical utility of microarray technologies applied to prenatal cytogenetics in the presence of a normal conventional karyotype: a review of the literature. *Prenat Diagn.* 2013 33(12):1119-1123.
- (2) Srebniak MI, Van Opstal D, Joosten M, Diderich KEM, de Vries FAT, Riedijk S, Knapen MFCM, GomATJI, Govaerts LCP, Galijaard R-JH Whole-genome array as a first-line cytogenetic test in prenatal diagnosis. *Ultrasound Obstet gynecol.* 2015 45:27-34
- (3) Schluth-Bolard C, Delobel B, Sanlville D, Boute O, Cuisset J-M, Suknos S, et al Cryptic genomic imbalances in de novo and inherited apparently balanced chromosomal rearrangements: Array CGH study of 47 unrelated cases. *Eur J Hum Genet.* 2009 52:291-296.

