

Trisomia13 en mosaico mediante i(13)(q10). Un fenómeno infrecuente detectado en neonato con leve dismorfia



Triviño Palomares E; Jiménez Navajas M; Garrido González MA; García Méndez S; Barceló Liébana E.
Sección de genética, Catlab (Viladecavalls, BCN)

Objetivo

Diagnosticar el mecanismo genético subyacente en un paciente recién nacido con dismorfia moderada

Pacientes, método y resultados

Neonato pretérmino de 32 semanas, que ingresa por insuficiencia respiratoria, objetivándose artrogriposis en mano izquierda, pulgares largos, raíz nasal ancha, ligera blefarofimosis, y bultoma frontal.

Dado que no se consigue atribuir la clínica a ningún síndrome se solicita cariotipo, array i FISH para 22q11.2, en muestras de sangre periférica

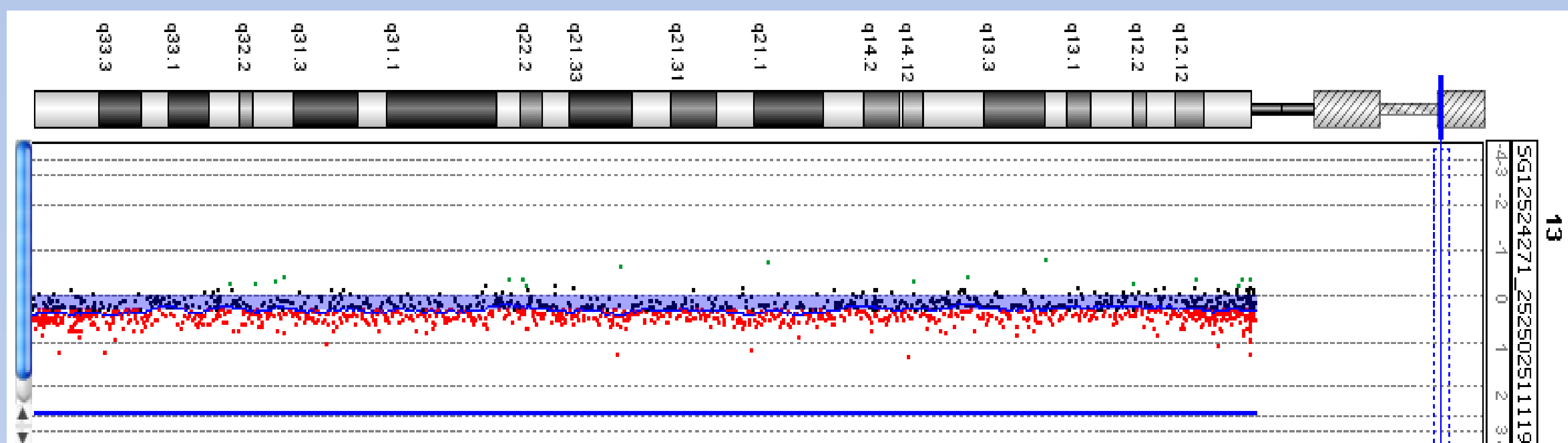


Figura 1: detalle de la duplicación de la totalidad del brazo largo del cromosoma 13. La coexistencia de las sondas marcadas en rojo (ganancia de dosis), i en negro (dosis normal), i la consiguiente log₂ratio son indicativas de mosaicismo

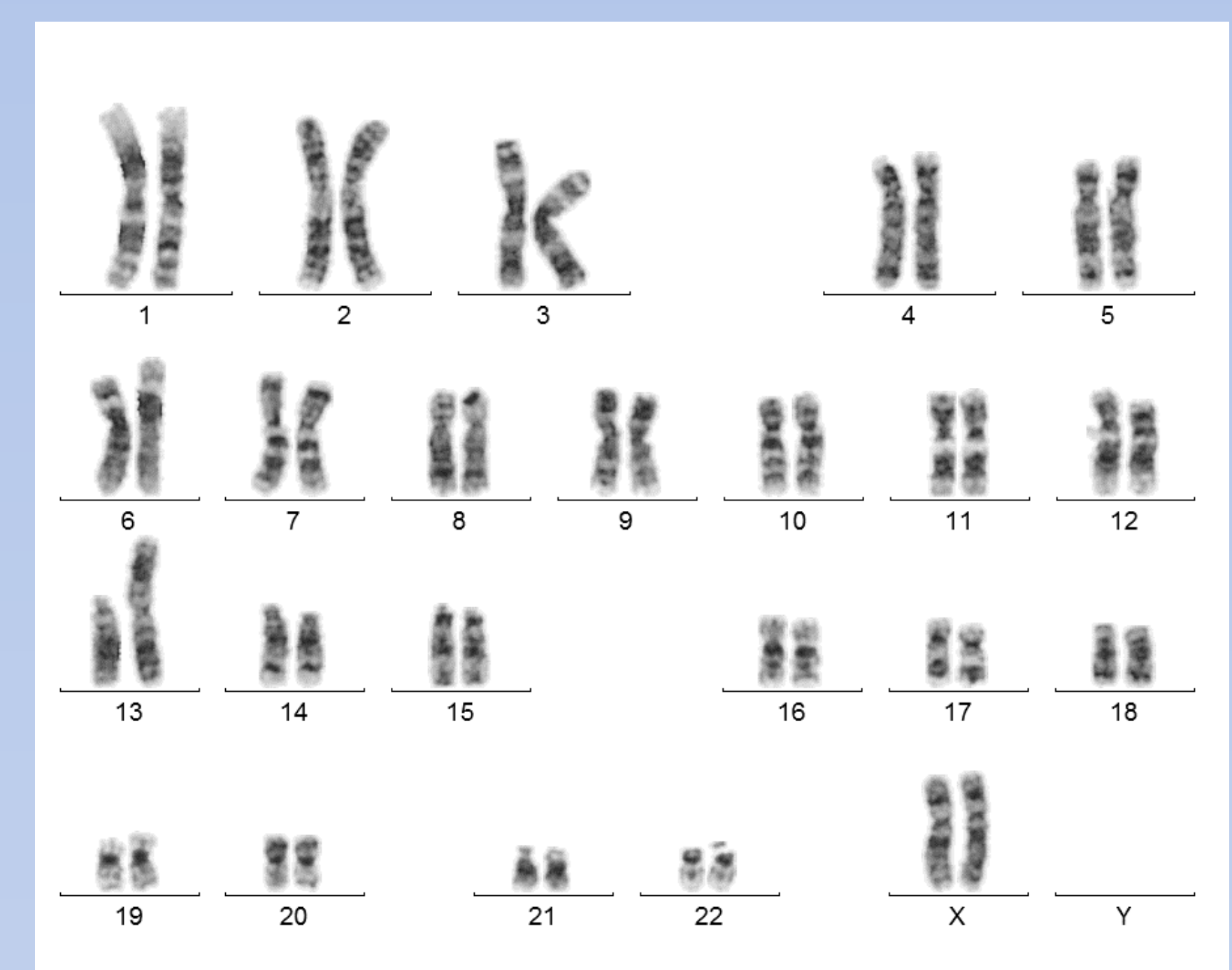


Figura 2: 46,XX,i(13)(q10)[77]/36,XX[13]

El resultado de la FISH con sonda específica de la región 22q11.2 resultó normal, detectándose dos señales de hibridación. Mediante array CGH se observó una trisomía del cromosoma 13, aparentemente en mosaico estimado del 45% (figura 1). El resultado del cariotipo reveló que la trisomía se debía a una anomalía estructural compatible con un isocromosoma, con fórmula 46,XX,i(13)(q10)[7]/46,XX[13]. Mediante QF-PCR se comprobó que la trisomía era dialélica. El cariotipo de los padres resultó normal

Discusión y conclusiones

La trisomia regular del cromosoma 13 se asocia al síndrome de Patau, con un fenotipo bien definido. La trisomia del cromosoma 13 en mosaico es un fenómeno raro, que representa aproximadamente el 6% de los casos de trisomia 13 [1,2]. Es también poco frecuente que vaya ligada a una anomalía estructural (según nuestro conocimiento este es el primer caso en que se describen los dos acontecimientos en un mismo paciente). A diferencia de la trisomia regular, el fenotipo asociado a la trisomía en mosaico puede ser ampliamente variable, lo que dificulta el diagnóstico clínico. Aunque la afectación en el presente caso parecía ser moderada, la paciente fue exitus a los 2 meses de vida. No se ha establecido correlación entre el grado de mosaicismo y la gravedad de las manifestaciones clínicas [3], de manera que la severidad estaría mas asociada a la distribución de las células trisómicas en los diferentes tejidos [4,5], lo que dificulta el asesoramiento

El patrón dialélico, el mosaicismo y el cariotipo normal de los padres son compatibles con un error postcigótico, por lo que el riesgo de recurrencia no se vería incrementado respecto a la población general. Los resultados obtenidos permitieron determinar el mecanismo más probable por el que se generó la trisomía, establecer este bajo riesgo y asesorar adecuadamente a la pareja.

Referencias

- [1] Hennekam RCM, Krantz ID, Allanson JE, et al. *Gorlin's syndromes of the head and neck*. 5th edn. Oxford; New York: Oxford University Press, 2010.
- [2] González del Angel A. Estandia Ortega B. Gaviño Vergara A. Sáez de Ocariz M. Velasco Hernandez M de L Salas Labadía C. *A patient with trisomy 13 mosaicism with an unusual skin pigmentatry pattern and prololgued survival*. *Pediatr. Dermatol.* 31(5):580-583) (2014)
- [3] Pachajoa H., Meza Escobar L.E., *Mosaic trisomy 13 and sacral appendage*. *BMJ case rep.* (2013)
- [4] Delatycki M, Gardner RJ. *Three cases of trisomy 13 mosaicism and a review of the literature*. *Clin Genet* 1997;51:403–7.
- [5] Griffith CB, Vance GH, Weaver DD. *Phenotypic variability in trisomy 13 mosaicism: two new patients and literature review*. *Am J Med Genet A* 2009;149A:1346–58

