

## Aberración cromosómica balanceada. A propósito de un caso

### Chromosomal aberration balanced. A propos of a case

Lic. Lab. Clín. Dariana Cristina Espinosa Álvarez<sup>I</sup> Lic. Microbiol. Dorelis Guerrero Jordan,<sup>II</sup> Lic. Lab. Clín. Oneida Fernández Castillo.<sup>III</sup>

<sup>I</sup> Centro Provincial de Genética Médica. Granma, Cuba.

---

#### RESUMEN

**Introducción:** la experiencia del diagnóstico fetal citogenético ha demostrado que la amniocentesis para detectar anomalías cromosómicas es un método seguro y confiable, a partir del cual se han podido determinar diversas aberraciones cromosómicas estructurales, siendo una de las más frecuentes las translocaciones robertsonianas.

**Objetivo:** determinar el origen genético de la translocación a partir de un estudio de caso utilizando técnicas citogenéticas.

**Métodos:** el estudio se llevó a cabo a través de una muestra de líquido amniótico de una paciente remitida por edad materna avanzada ( $\geq 37$  años).

**Resultados:** como resultado se detectó una translocación robertsoniana 45, XX -13 -14, t (13; 14) lo que sirvió como punto de partida para realizar el estudio cromosómico de los progenitores.

**Conclusiones:** se determinó que la madre es la portadora de tal aberración cromosómica estructural, no así el padre y la hija mayor.

**Descriptor DeCS:** ABERRACIONES CROMOSÓMICAS; TRANSLOCACION GENETICA; AMNIOCENTESIS.

---

#### ABSTRACT

**Introduction:** the experience of the fetal cytogenetic diagnostic has evidenced that the amniocentesis to detect chromosomal anomalies is a safe and reliable method, from which there have been determined diverse structural chromosomal aberrations, one of the most frequent were the robertsonian translocations.

**Objective:** to determine the genetic origin of the translocation from a case study using cytogenetic techniques.

**Methods:** the study was carried out through a sample of amniotic liquid of a patient remitted for advanced maternal age ( $\geq 37$  años).

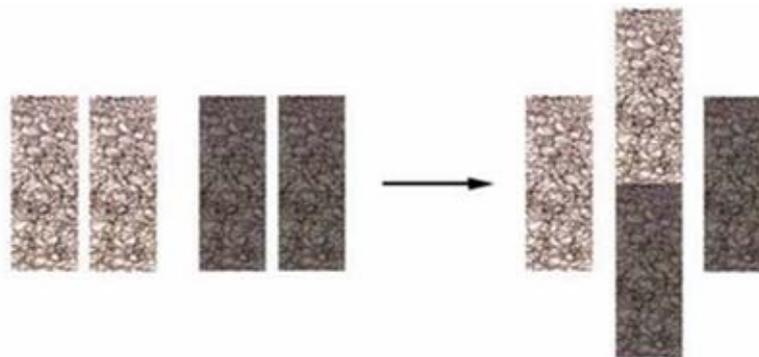
**Results:** as a main result it was detected a robertsonian translocation 45, XX -13 - 14, t (13; 14) what served us like a starting point to perform the chromosomal study of the progenitors.

**Conclusions:** it was determined that the mother is the bearer of this structural chromosomal aberration, unlike the father and the elder daughter.

**Subject headings:** CHROMOSOME ABERRATIONS; TRANSLOCATION, GENETIC; AMNIOCENTESIS.

## INTRODUCCIÓN

La experiencia del diagnóstico fetal citogenético ha demostrado que la amniocentesis para detectar anomalías cromosómicas es un método seguro y confiable, a partir del cual se han podido determinar diversas aberraciones cromosómicas estructurales, siendo una de las más frecuentes las translocaciones robertsonianas (Fig.1).<sup>1</sup>



**Fig. 1** Imagen de Translocación Robertsoniana, un cromosoma de un par se ha adherido a otro cromosoma de otro par.

En Genética se denomina translocación robertsoniana, cambio robertsoniano o polimorfismo robertsoniano a las fusiones o fisiones cromosómicas, es decir, a las variaciones en el número de cromosomas que surgen por unión de dos cromosomas acrocéntricos (aquellos que tienen el centrómero más cercano a un extremo), similar a un brazo corto muy pequeño.<sup>2</sup>

Aproximadamente uno de cada 900 individuos es portador de una translocación robertsoniana. Estas translocaciones involucran a los cromosomas 13, 14, 15, 21 o 22, con una estructura característica que permite la fusión de dos de éstos cromosomas.<sup>3</sup>

Se dice que una translocación es balanceada cuando en el intercambio no se pierde ni se gana material genético, entonces el individuo será aparentemente normal. Estos son los llamados portadores de translocaciones balanceadas. Por el contrario, cuando existe pérdida o ganancia de información o material genético la translocación es desbalanceada.<sup>4</sup>

Los individuos con translocaciones balanceadas (13,14) no tienen repercusiones médicas aunque algunos pueden tener problemas reproductivos, como fertilidad reducida. La importancia de ser portador de una translocación balanceada es que, aunque el individuo es sano, los ovocitos o espermatozoides, pueden tener un desequilibrio cromosómico y como consecuencia, el embrión o embarazo resultante, heredarán este desequilibrio.<sup>3</sup>

Para cada embarazo existen varias posibilidades por ejemplo:

- El niño puede heredar únicamente cromosomas normales.
- El niño puede heredar la misma translocación balanceada del padre. En la mayoría de estos casos el niño no tendrá ningún problema como resultado de la translocación.
- El niño puede heredar un desbalance en la translocación y puede nacer con algún grado de retraso en el desarrollo, dificultad en el aprendizaje o problemas de salud.
- El embarazo puede acabar en un aborto.<sup>5</sup>

La presentación de este caso permite brindar conocimientos en relación a las translocaciones robertsonianas, sirve como material educativo para todas aquellas personas portadoras de esta aberración estructural, así como material de consulta a todos los profesionales de la salud.

El objetivo de este trabajo es determinar el origen genético de la translocación a partir de un estudio de caso utilizando técnicas citogenéticas.

Para realizar el diagnóstico prenatal citogenético (DPC) se tienen en cuenta aspectos éticos tales como:

Consentimiento informado para estudios prenatales, que se ofrecen con el objetivo de establecer determinadas características genéticas del individuo, con lo cual la familia estará mas tranquila respecto a ciertos riesgos que puede poseer, y también podrá tomar decisiones reproductivas, si es necesario.

### **Presentación de caso**

El estudio se le realizó a una paciente de 39 años de edad considerada de riesgo para el embarazo por edad materna avanzada (EMA). Se le realizó la amniocentesis y luego el diagnóstico fetal citogenético, el cual arrojó una translocación robertsoniana. El curso de la gestación en la paciente había tenido una evolución normal.

Estudios realizados:

Los estudios genéticos arrojaron los siguientes resultados:

Electroforesis de hemoglobina: AA.

Ultrasonido del primer trimestre: Feto único, latidos cardíacos (LC) presente, longitud coronilla-rabadilla (LCR) 56 para 12.1 semanas, translucencia nucal (TN): 2 mm, líquido amniótico (LA) normal, alfafeto proteína (AFP) 0.73.

Ultrasonido del segundo trimestre: latidos cardíacos (LC) presente, líquido amniótico (LA) normal, diámetro biparietal (DBP) 45, longitud del fémur (LF) 29 para 19 semanas, circunferencia cefálica (CC) normal, pared anterior íntegra, renal y digestivo normales, diafragma presente, corazón con 4 cavidades simétricas, tractus de salida del ventrículo izquierdo y tractus de salida del ventrículo derecho (TSVI- VD) normales, eje tricúspide y arco aórtico normales.

Cuando se recibe el resultado del DPC se remite a la atención terciaria en el Centro Provincial de Genética Médica para discusión en colectivo.

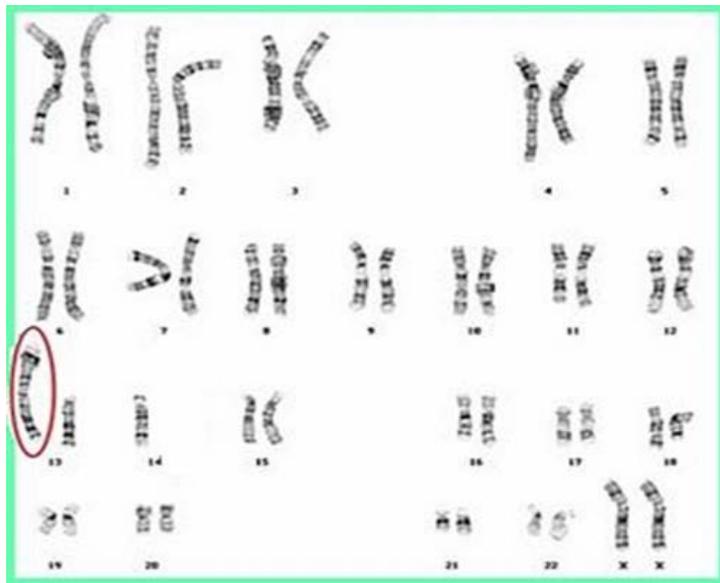
Ultrasonido genético en el tercer nivel: latidos cardíacos (LC) presente, circunferencia cefálica (CC) normales, diámetro biparietal (DBP) 54, longitud del fémur (FL) 38 para 22 sem, renal y digestivo normales, eco fetal normal.

Perfilograma normal, miembros superiores e inferiores presentes y normales.

Los estudios cromosómicos se realizaron a partir de células fetales contenidas en el líquido amniótico, obtenido por amniocentesis practicada a la gestante en el

segundo trimestre del embarazo. Esta cumplía con al menos uno de los criterios de indicación para el DPC: avanzada edad materna.

El estudio cromosómico se realizó a través del cultivo de líquido amniótico obtenido por amniocentesis, la muestra se cultivó en medio de Amcel Grow durante 10 días a 37°C. Transcurrido este tiempo se agregaron 70 microlitros de Colcemid durante 2 horas y media, posteriormente se trató con solución hipotónica (KCl) 0.560 M, y se fijaron con solución 3:1 de metanol: acético. Se realizaron las extensiones sobre portaobjetos, se tiñeron con Giemsa y se realizó el estudio cromosómico con la técnica de bandas G. Se analizaron 15 metafases obteniéndose como resultado un cariotipo 45, XX-13-14, t (13; 14) (Fig.2).



**Fig. 2** Cariotipo que muestra la translocación Robertsoniana t (13;14).

El estudio cromosómico permitió observar que el feto presentaba una translocación balanceada del tipo robertsoniana o por fusión centromérica.

Al obtener este resultado se procedió al estudio cromosómico de ambos miembros de la pareja y de la hija mayor para descartar si la translocación había sido heredada de alguno de sus padres o si aparecía por primera vez en el individuo y comprobar si la otra hija era o no portadora de tal aberración cromosómica.

El diagnóstico cromosómico se realizó a través del cultivo de linfocitos en sangre periférica, en medio RPMI, los cuales estuvieron en cultivo 72 horas a 37°C. Transcurrido este tiempo se agregaron 80 microlitros de Colcemid durante 8

minutos, posteriormente se trató con solución hipotónica (KCL) 0.560 M, y se fijaron con solución 3:1 de metanol: acético. Se realizaron las extensiones sobre portaobjetos, Se tiñeron con Giemsa y se realizó el estudio cromosómico con la técnica de bandas G. Se analizaron 6 metafases de cada paciente. La madre presentó un cariotipo con una translocación balanceada 45, XX, -13-14, t (13; 14). El padre y la hija mayor presentaron un cariotipo normal: 46, XY en el caso del padre y 46, XX en el caso de la hija, confirmándose que la aberración cromosómica estructural era heredada de la madre.

Se pusieron en práctica todos los principios del asesoramiento genético: diagnóstico, información, apoyo y seguimiento. El consejo o asesoramiento genético es el proceso informativo mediante el cual un especialista en genética humana informa a una persona, pareja o grupo de individuos, sobre el diagnóstico, pronóstico, tratamiento, riesgo y formas de prevención de una enfermedad determinada.

El apoyo brindado en las esferas psicológicas, sociales y médicas estuvo dirigido a disminuir o atenuar la angustia, preocupación, sentimientos de culpa y promover el desarrollo emocional y psicológico con la mayor normalidad posible. 5

A nuestro juicio consideramos que estuvo correcta la decisión tomada por la pareja, teniendo en cuenta que esta aberración estructural es balanceada; es decir no hay pérdida de información genética y por tanto no tiene repercusión clínica que comprometan la vida del individuo hasta llegar a la edad reproductora.

## CONCLUSIONES

La aplicación de las diferentes técnicas citogenéticas permitió determinar que la translocación balanceada robertsoniana tuvo un carácter hereditario, proveniente de la madre.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Castro Volio I, Sander Mangel K, Vargas Prado M, Sánchez Chávez L, Escalante López G. Diagnóstico prenatal citogenético mediante amniocentesis durante los trimestres II y III de gestación en Costa Rica. Rev. biol. Trop 2001; 49 (3-4).
2. Wikipedia. La enciclopedia libre. Genética [Internet]. [citado 15 Feb 2013]. Disponible en: <http://es.wikipedia.org/wiki/Genetica> .

3. Diagnóstico Genético Preimplantacional para Translocaciones. Reprogenetics Latinoamericana 2010 [Internet]. [citado 22 Feb 2013]. Disponible en: [http://www.reprogenetics.com.pe/Web%20ReproLat%20Lima\\_archivos/Page830.htm](http://www.reprogenetics.com.pe/Web%20ReproLat%20Lima_archivos/Page830.htm).
4. Herrán Brito MD. Asesoramiento genético preconcepcional. [Internet]. [citado 22 feb 2013]. Disponible en: <http://dxprenatal.sld.cu/blog/2005/06/28/asesoramiento-genetico-preconcepcional-en-portadores-de-translocaciones-balanceadas-1421/> .
5. Rojas BI. Principios de Asesoramiento Genético. Conferencias CNGM. La Habana: CNGM; 2001.

Recibido: 3 de septiembre de 2013.

Aprobado: 19 de septiembre de 2013.

*Dariana Cristina Espinosa Alvarez.* Centro Provincial de Genética Médica. Granma, Cuba.