

REPORTE DE CASO

Trisomía parcial del cromosoma 9. Reporte de un caso

*Rodríguez S, Monjagata N, Ascurra M
Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, UNA

RESUMEN

La evidencia citogenética de una trisomía del cromosoma 9, ya sea de todo o parte del brazo corto, con o sin trisomía para el brazo largo, produce retardo mental y características físico-clínicas constantes. Se presenta a una niña de 2 años y seis meses de edad, derivada al consultorio de genética por talla baja, hipoacusia, ausencia del lenguaje. Primera hija, de padres no consanguíneos, padre de 31 años de edad y madre de 29 años con prenatal controlado. Al examen físico presenta una circunferencia cefálica de 46 cm. (-2 DS), talla de 85 cm., peso de 10 Kg., con puente nasal alto, orejas prominentes de implantación baja, dedos de manos y pies cortos, con hipoplasia ungueal. El estudio cromosómico en linfocitos de sangre periférica estimulados con fitohemaglutinina mostró una trisomía parcial del cromosoma 9. Cariotipo 47,XX,+ (9) (p11, 1; p24,3). Los hallazgos fenotípicos observados en la niña, son comparados con las de otros pacientes con otras alteraciones citogenéticas del mismo cromosoma, corroborándose la existencia de una región crítica para el fenotipo descrito para el síndrome 9p.

Palabras claves: trisomía parcial, hipoplasia ungueal, cromosoma 9.

Partial trisomy of chromosome 9. A case report

ABSTRACT

The cytogenetic evidence of the partial trisomy of chromosome 9, either complete or affecting part of the short arm with or without trisomy in the long arm, produces mental retardation and constant clinical and physical characteristics. We present a 2-year and six months old girl, derived to the genetics consulting service because of low weight, hypoacusia and absence of language. She was the first daughter of non-consanguineous 31 year-old father and 29 year-old mother with prenatal control. To the physical exam she presented a cephalic circumference of 46 cm (-2 DS), 85 cm height, 10 kg weight, with high nasal bridge, prominent ears of low installation, short fingers of hands and feet with ungueal hypoplasia. The chromosome study of peripheral blood lymphocytes stimulated with phytohemagglutinin showed a partial trisomy of chromosome 9. Karyotype 47,XX,+ (9) (p11, 1; p24,3). The phenotypic findings observed in the girl are compared to those of other patients with different cytogenetic alterations of the same chromosome, being corroborated the existence of a critical region for the phenotype described for 9p syndrome.

Key words: partial trisomy, ungueal hypoplasia, chromosome 9.

INTRODUCCION

La trisomía 9p fue reportada originalmente en 1970, por Rethore y cols¹, y el patrón de malformaciones, descrito cinco años más tarde por Centerwaly Beatty de Sana². Es considerada una de las trisomías parciales de mayor ocurrencia, donde el segmento trisómico heredado, por lo general, proviene de una translocación recíproca en uno de los progenitores. La presencia constante de retardo mental variable, así como de otras características físicas tales como el hipertelorismo ocular, comisura bucal hacia abajo, nariz bulbosa y la hipoplasia de la falange distal, en presencia de una trisomía del

brazo corto, con o sin presencia de parte del brazo largo, han hecho que esta trisomía sea reconocida como **Síndrome 9p**.

CASO CLINICO

Se reporta el caso de una niña, cuyo nacimiento fue por parto normal a las 39 semanas de gestación, con prenatal controlado, única hija de padres no consanguíneos, madre de 31 años y padre de 29 años, sin antecedentes de pérdidas.

El peso al nacer fue de 2.350 grs (perc. 3), talla de 47 cm (perc. 3) y circunferencia cefálica de 30 cm (-2DS), presenta

* Correspondencia: genetica@iics.una.py

hipocalcemia, succión débil, poliglobulia, por lo que permanece en la incubadora por 2 días.

Es remitida para su estudio cromosómico a la edad de 2 años y 5 meses por talla baja, ausencia de lenguaje e hipoacusia. Con diagnóstico de hipoacusia neurosensorial moderada izquierda y una hipoacusia conductiva leve derecha. Una Tomografía Axial Computarizada (TAC) de cráneo, que informa de una leve hidrocefalia sin signos de atrofia cortical. A su vez la madre refiere que la niña tuvo sostén cefálico a los 3 meses, sedestación a los un año, dos meses y marcha a los dos años dos meses. Retraso del lenguaje, solo balbucea mamá y papá. Al momento de la consulta, en el examen físico se encuentra una circunferencia cefálica de 46 cm. (-2DS) y talla de 85 cm. (perc. 10), hipertelorismo, comisuras de la boca dirigidas hacia abajo, cuello corto, orejas grandes, prominentes y de implantación baja. En las manos se observa una hipoplasia de la tercera falange del quinto dedo. En los pies, ausencia de la tercera falange del segundo al quinto dedo, con hipoplasia ungueal, de todos los dedos.

MATERIALES Y METODOS

Tanto la niña como sus progenitores, fueron estudiados citogenéticamente a través del cultivo de 72 hs, de linfocitos de sangre

periférica, en medio RPMI 1640, suplementado al 10% con suero fetal bovino y estimulado con fitohemoaglutinina. Al cabo de 72 hs., se detuvo el cultivo con colchicina (30 mg/ml), para la obtención de metafases y shock hipotónico con KCl. 0.075 mM. Posterior fijación con metanol: ácido acético. (3:1). Las metafases fueron analizadas con técnicas de coloración convencional con Giemsa y técnicas de identificación cromosómica Bandas G y C (Seabright³ 1971, Summer⁴ 1972).

RESULTADOS

Fueron estudiadas microscópicamente un total de 30 células, por muestra. En el análisis cromosómico de la niña se encontró un número 47 cromosomas. Identificándose con la técnica de Bandas G al cromosoma en exceso, como un brazo corto del cromosoma 9. Cariotipo 47,XX,+9(p11,1→p24,3)

Trisomía parcial del cromosoma 9, debido a la presencia del brazo corto de un cromosoma 9, con puntos de ruptura que abarcan desde la región 1 banda 1 sub banda 1 a la región 2 banda 4 sub banda 3.

Los estudios cromosómicos de los progenitores fueron normales.

Cariotipo madre: 46,XX

Cariotipo padre: 46,XY

TABLA 1= "Características Clínicas Observadas en pacientes con alteraciones del Cromosoma 9"

Características clínicas	Presente Caso	Trisomía 9 total (Arnold ⁵ 1995)	Trisomía 9p (Buysee ⁶ 1990)	Trisomía 9q (Buysee ⁶ 1990)	Isocromosoma 9p (Miller ⁷ 1994)	Tetrasomía 9p (Leichtman ⁸ 1996)	Monosomía 9p (Serra ⁹ 1997)
Retardo de crecimiento	+	+	+	+	+	+	-
Retardo Mental	+	+	+	+	+	+	+
Hidrocefalia	+	+	+	*	*	*	-
Microcefalia	+	+	+	+	+	+	*
Trigonocefalia	-	-	-	-	-	-	+
Fisuras palpebrales antimongoloides	+	+	+	-	-	-	-
Exoftalmia	+	+	+	-	-	-	-
Hipertelorismo	+	+	+	+	+	+	+
Estrabismo	-	+	-	+	+	*	*
Nariz bulbosa	+	+	+	-	+	+	+
Comisura bucal hacia abajo	+	+	+	-	+	+	+
Orejas dismórficas y prominentes	+	+	+	+	+	+	+
Sordera	+	+	+	-	-	*	*

<i>Microrretrognatia</i>	-	+	-	+	-	-	+
<i>Cuello corto</i>	+	+	+	-	+	+	+
<i>Clinodactilia</i>	+	-	+	+	+	+	*
<i>Hipoplasia de dedos de manos y pies</i>	+	+	+	-	+	+	+
<i>Hipoplasia ungueal</i>	+	+	+	-	*	+	+
<i>Pie bot</i>	-	+	-	-	+	+	+
<i>Cardiopatías</i>	-	+	-	+	-	+	+
<i>Anormalidades genitourinarias</i>	-	+	-	-	+	+	+
<i>Muerte precoz</i>	-	+	-	-	-	+	-

+/- Presencia o ausencia de la característica. * No se describe.

CONCLUSION

La paciente aquí descrita presenta una trisomía de *novo* para todo el brazo corto en línea pura. Al examinar el fenotipo de nuestra paciente y de otros portadores, de diferentes anomalías citogenéticas del cromosoma 9 (TABLA 1), se corrobora lo ya mencionado por otros autores, sobre la existencia de una región crítica, 9p22 a p24, para el Síndrome 9p. La presencia de una duplicación del mencionado segmento sería responsable del fenotipo 9p, definido como retardo mental en grado variable, enoftalmia, ojos en posición antimongoloide, nariz bulbosa, comisura bucal hacia abajo, cuello corto, hipoplasia de la falange distal y orejas dismórficas (Miller et al⁷, 1994, Arnold et al⁵, 1995). Pudiendo incluso observarse un fenotipo normal, en aquellos casos en que esta región considerada crítica, no se halla involucrada.

REFERENCIAS

1. Rethore M O. Sur quatre cas de trisomie pour le bras court du chromosome 9. Individualisation d'une nouvelle entité morbide. Ann Genet. 1970;13:217.

- Centerwall WR. and Beatty-Dessana JW. The trisomy 9p syndrome. Pediatrics, 1975;56:748.
- Seabright MA. Rapid banding technique for human chromosome. Lancet. 1971;2:971.
- Summer AI. A simple technique for human centromeric heterochromatin. Exp Cell Res 1972;5:304-6.
- Arnold G, Kirby R, Stern Th, Sawyer J. Trisomy 9: Review and report of two new cases. Am. J Med Genet. 1995; 56:252-7.
- Buyse, ML. Birth Defects Encyclopedia: A Service of the Center for Birth Defects. Information Services, Inc, 1990; Vol I (A-H):381.
- Miller K. Isochromosome formation in chromosome 9. Ann Genet. 1994; 37:78-81.
- Leichtman L, Zachoowsky J, Storto P, Newlin A. Non mosaic tetrasomy 9p in a liveborn infant with multiple congenital anomalies. Am J Med Genet.1996;63:434- 7.
- Serra A, Bova R, Bellanova G, Chindemi A, Zapata S, Brahe C. Partial 9p monosomy in a girl with a tdc(9p23;13p11). Translocation, minor anomalies, obesity, and mental retardation. Am J Med Genet. 1997; 71:139-143.