

Inversión pericéntrica del cromosoma 11. Presentación de un caso.

Pericentric inversion of chromosome 11: A case presentation.

Nadia de León Llaguno,^I Mayrette Pérez Ramos,^{II} María Teresa Amor Oruña,^{III} Dayamí Ramos Dorta,^{IV} Kenia García Llorca,^V María Caridad García Ortega.^{VI}

Resumen

Las inversiones son rearreglos estructurales originados por la rotación de un segmento cromosómico; si el segmento contiene el centrómero, la inversión se denomina pericéntrica, si no lo contiene paracéntrica. Se realizó diagnóstico prenatal citogenético en líquido amniótico a una gestante de 16 semanas con edad materna avanzada. Se detectó una inversión pericéntrica del cromosoma 11: 46, XX, inv(11)(p15-q12). Se estudiaron los padres y ambos tuvieron cariotipos normales, por lo que esta aberración se consideró de novo. Tras recibir Asesoramiento Genético la pareja decidió continuar la gestación. No hay evidencias de consecuencias clínicas causadas por esta inversión.

Palabras clave: Diagnóstico prenatal, inversión pericéntrica, cromosoma 11.

Introducción

Las inversiones son defectos estructurales intracromosómicos aparentemente equilibrados que se producen por la ruptura y posterior reparación del cromosoma afectado debido a la acción de los mecanismos moleculares de reparación del ADN pero invirtiendo la orientación del segmento involucrado. Si durante el proceso de ruptura y separación no se pierde material genético el rearreglo cromosómico se considera balanceado y no se hallarán alteraciones fenotípicas en el individuo atribuibles al mismo.¹

Abstract

Inversions are structural rearrangements caused by the rotation of a chromosomal segment; if the segment contains the centromere, the inversion is called pericentric, otherwise it is paracentric. A prenatal cytogenetic diagnosis in amniotic liquid was carried out to a 16-week pregnant patient referred for maternal advanced age. A pericentric inversion of chromosome 11: 46,XX, inv(11)(p15-q12) was detected. Both parents were studied and both showed normal karyotypes, so this was considered to be a de novo aberration. After receiving genetic counseling, the couple decided to continue gestation. There are no evidences of clinical consequences caused by this inversion.

Keywords: Prenatal diagnosis, pericentric inversion, chromosome 11.

Las inversiones pueden contener el centrómero o solo segmentos de un brazo siendo denominadas pericéntricas o paracéntricas respectivamente.² Las aberraciones cromosómicas estructurales son de gran importancia por el riesgo que presentan los portadores de tener descendencia con reordenamientos desbalanceados.³

Consideradas como frecuentes, la más reportada es la inversión pericéntrica del cromosoma 9,^{4,5} que ha llegado a ser evaluada como una variante normal o polimórfica, pues su frecuencia es de 1 a 1,5 % en la

^I Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Profesor Instructor. Centro Provincial de Genética Médica. La Habana. Cuba. E-mail: nadia.deleon@infomed.sld.cu.

^{II} Máster en Ciencias en Atención Integral al Niño. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Profesor Asistente. Centro Provincial de Genética Médica. La Habana. Cuba.

^{III} Máster en Ciencias en Atención Integral a la Mujer. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Auxiliar. Servicio Municipal de Genética de Marianao. La Habana. Cuba.

^{IV, V} Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Servicio Municipal de Genética de Marianao. La Habana. Cuba.

^{VI} Máster en Asesoramiento Genético. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Profesor Asistente. La Habana. Cuba.

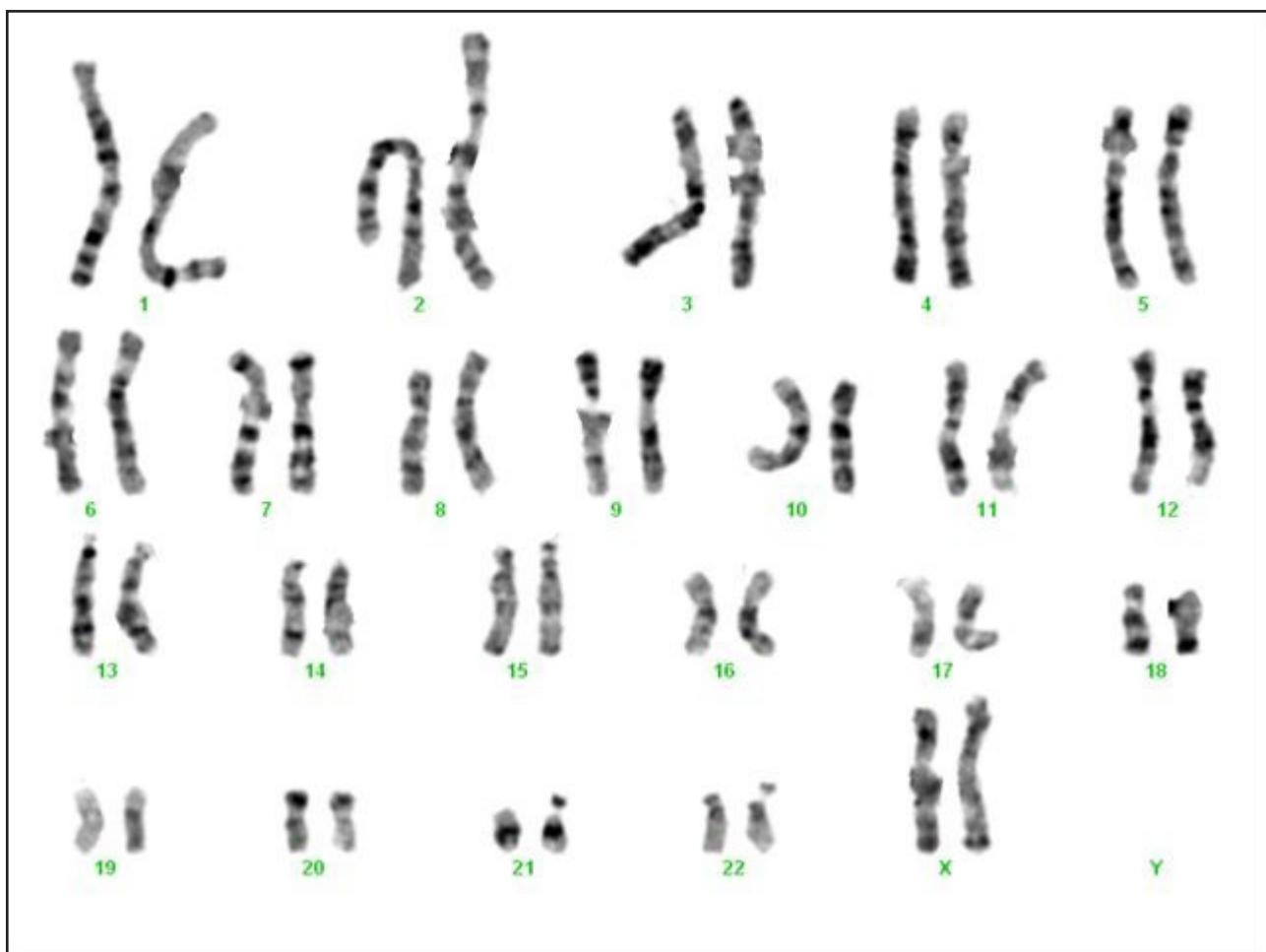
población. Las inversiones a nivel de otros cromosomas pueden ser más o menos frecuentes; sin embargo, las que afectan al cromosoma 11 son raras.^{7,8}

Aunque las aberraciones cromosómicas ocupan en nuestro país la cuarta posición entre las causas más frecuentes de mortalidad infantil por defectos congénitos,⁶ esto no se aplica a la inversión pericéntrica del 11, pues en los pocos casos reportados se describe fenotipo normal para el individuo que la presenta y posteriormente bajo riesgo de fallas reproductivas o descendencia afectada.^{7,9}

Presentación del caso

Se recibe en el laboratorio muestra de líquido amniótico de una gestante con criterio de indicación por edad materna avanzada. El análisis cromosómico, con resolución de 400 bandas, mostró una inversión pericéntrica del cromosoma 11 en todas las metafases estudiadas: 46, XX, inv(11)(p15,q12) (Figura 1).

Figura 1. Cariotipo de paciente con inversión pericéntrica del cromosoma 11: 46, XX, inv(11)(p15-q12).



Ante este hallazgo se citó y estudió a los padres, que resultaron ambos con cariotipos normales, por lo cual se consideró como una inversión *de novo*. Se brindó Asesoramiento Genético a la pareja, que decidió continuar el embarazo. Los estudios ultrasonográficos fueron normales. El resultado fue el nacimiento de una niña sin alteraciones clínicas aparentes al examen físico, con desarrollo psicomotor normal durante el primer año de vida. Se brinda Asesoramiento Gené-

tico a los padres con relación al futuro reproductivo del individuo.

Se cuenta con el consentimiento de la pareja para publicar el caso y mostrar las fotos del cariotipo.

Discusión

El cromosoma 11 es relativamente estable por lo que es un evento infrecuente diagnosticar en este rearranglos como las inversiones. Segundo nuestra revisión,

no superan las 10 familias reportadas. Para estas se han reportado diferentes puntos de ruptura: Russell, MH reportó una familia donde está afectado el padre y tres hijos con una inversión pericéntrica del cromosoma 11 con puntos de ruptura (p12q25),⁷ mientras Simola los encontró en (p15-q23).⁹ Numerosos autores coinciden en plantear que las inversiones por sí mismas no causan anomalías clínicas en los individuo que la portan, siendo más importante el estudio de la descendencia de estos portadores donde puede ocurrir duplicación o delección del material invertido durante el intercambio de las cromátidas en la pro-fase de la meiosis I causando desbalance que puede

generar individuos con defectos congénitos o abortos espontáneos.¹⁰⁻¹² Si bien la frecuencia que se plantea para estos casos es de aproximadamente un 1 %.⁷ Einfield describió inversión pericéntrica del 11 con punto de ruptura (p15-q14) en dos hermanos con fenotipo diferente al resto de sus familiares y un retraso mental moderado, pero concluye que puede deberse a factores ambientales, o alguna condición de herencia recesiva ligada al X o autosómica recesiva.¹³ Nuestro trabajo sustenta la hipótesis de que las inversiones pericéntricas del cromosoma 11 no deben causar efectos fenotípicos en el portador.

Referencias bibliográficas

1. Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2004: pp.86-89.
2. Emery and Rimon's. Principles and Practice of Medical Genetics. 4a edition. Churchill Livingstone; 2002.
3. Olga Luisa Quiñones Maza, Jorge Quintana Aguilar, Luis Alberto Méndez Rosado, Anduriña Barrios Mesa, Ursulina Suárez Mayedo, Minerva García, Marylin del Sol. Frecuencias de reordenamientos cromosómicos estructurales acorde a las indicaciones para estudios citogenéticos prenatales y postnatales. Rev Cubana Genet Comunit. 2010;4(3):36-42.
4. Michel Soriano Torres, Luis A. Méndez Rosado, Enny Morales Rodríguez, Dolores Carrillo Martínez, Cossette Bernal Borrego. Inversión paracéntrica del brazo largo del cromosoma 9. Reporte de un caso. Rev Cubana Genet Comunit. 2008;2(1).
5. Mutton DE, Daker MG. Pericentric inversion of chromosome 9. Nature. 1973;241:80.
6. Beatriz Marcheco Teruel. Genética comunitaria: la principal prioridad para la genética médica en Cuba. Rev Cubana Genet Comunit. 2008;2(3):3-4.
7. Russell HM, Miller P, Killam A. Familial pericentric inversion of chromosome 11 detected prenatally. J Med Genet. 1982;19:151-152.
8. Moorhead PS. A closer look at chromosomal inversions. Am J Hum Genet. 1976;28:294-6.
9. Simola K, Karli P, de la Chapelle A. Two pericentric inversions of human chromosome 11. J Med Genet. 1977;14:371-4.
10. Joenith Aguilar Peña, Leisi Sainz Padrón, María del Carmen Mitjans Torres: Estimado teórico de riesgo de tener descendencia no balanceada, en portadores de translocaciones recíprocas. Rev Cubana Genet Comunit. 2008;2(3):7-13.
11. Luis A. Méndez Rosado, Gisel Hernández Pérez, David Palencia Céspedes, Olga Quiñones Maza, Anduriña Barrios Martínez, Ursulina Suárez Mayedo. Mosaicismo de aberraciones estructurales, incidencia y repercusión prenatal. Rev Cubana Genet Comunit. 2007;1(1):34-6.
12. Héctor Ignacio Pimentel Benítez, Aniorland García Borrego, Nelson Martín Cuesta, Yanelis Alonso Barba, Milagros Torres Palacios, Ursulina Suárez Mayedo. Diagnóstico Prenatal Citogenético en Camagüey. Resultados de 20 años. Rev Cubana Genet Comunit. 2008; 2(3):34-8.
13. S L Einfield and A Smith. Pericentric inversion of chromosome 11 in one of two similar retarded brothers. J Med Genet. 1982;19:312.