

# Trisomía parcial del cromosoma 9. Reporte de un caso



## Partial trisomy of chromosome 9. A case report

Araceli Valencia-Hernández,<sup>\*,†</sup> Luis Gómez-Valencia,<sup>\*,§</sup> Norma Gómez-Sandoval,<sup>\*,¶</sup>  
Miriam Margot Rivera-Angles,<sup>\*,||</sup> Rubicel Díaz-Martínez<sup>\*,\*\*</sup>

### RESUMEN

**Introducción:** la trisomía del brazo corto del cromosoma 9 (9p) es una alteración cromosómica estructural y se caracteriza por la duplicación de todo o de algún segmento del brazo corto del cromosoma 9. **Caso clínico:** las manifestaciones clínicas encontradas fueron retardo psicomotor, dolicocefalia, frente amplia, puente nasal alto con lóbulo nasal incurvado y bulboso, filtrum corto, fisuras palpebrales con el canto externo inclinados hacia abajo, pabellones auriculares de implantación baja con prominencia del antehélix, micrognatia, cuello corto y teletelia. El cariotipo mostró un complemento cromosómico 47,XY,+del(9)(q11). **Conclusiones:** las características clínicas del paciente y el resultado del cariotipo por cultivo de linfocitos de sangre periférica hicieron el diagnóstico. Se enfatiza la importancia del asesoramiento genético a los familiares para evitar la recurrencia de nuevos casos.

**Palabras clave:** anomalía cromosómica, trisomía 9, asesoramiento genético, citogenética, alteración cromosómica estructural.

### ABSTRACT

**Introduction:** the trisomy of the short arm of chromosome 9 (9p) is a structural chromosomal alteration, and is characterized by the duplication of all or some segment of the short arm of chromosome 9. **Clinical case:** the clinical manifestations found were psychomotor retardation, dolichocephaly, broad forehead, high nasal bridge with curved and bulbous nasal lobe, short philtrum, palpebral fissures with the outer canthus tilted downward, low-set ears with prominence of the antihelix, micrognathia, short neck, and teletelia. The karyotype showed a chromosome complement 47,XY,+del(9)(q11). **Conclusions:** the clinical characteristics of the patient and the result of the peripheral blood lymphocyte culture karyotype made the diagnosis. The importance of genetic counseling to relatives is emphasized to avoid the recurrence of new cases.

**Keywords:** chromosomal abnormality, trisomy 9, genetic counseling, cytogenetics, structural chromosomal alteration.

\* Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño «Dr. Rodolfo Nieto Padrón», Villahermosa, Tabasco, México.

† Química Farmacobióloga, Máster en Educación, adscrita al Laboratorio de Citogenética.

§ Médico Genetista, adscrito al Servicio de Genética.

¶ Doctora en Educación, adscrita al Laboratorio de Citogenética.

|| Bióloga, Máster en Ciencias Básicas Biomédicas, Jefa del Laboratorio de Citogenética.

\*\* Médico Genetista, Jefe del Servicio de Genética.

Recibido: 21/08/2023. Aceptado: 29/09/2023.

**Citar como:** Valencia-Hernández A, Gómez-Valencia L, Gómez-Sandoval N, Rivera-Angles MM, Díaz-Martínez R. Trisomía parcial del cromosoma 9. Reporte de un caso. Arch Inv Mat Inf. 2023;14(3):140-143. <https://dx.doi.org/10.35366/115251>



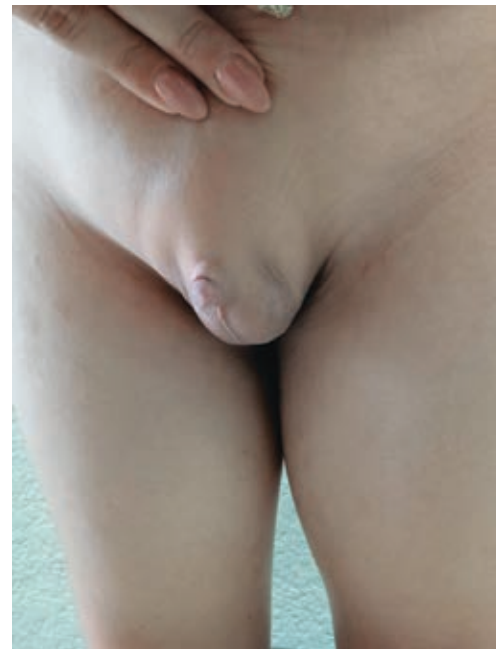
## INTRODUCCIÓN

Las alteraciones estructurales de los cromosomas de tipo balanceado representan 20% de todas las anomalías cromosómicas, las más frecuentes son las translocaciones recíprocas, las cuales ocurren en 1 de cada 500 neonatos. En este tipo de translocaciones se producen alteraciones en la sinapsis de los cromosomas homólogos durante la meiosis, precisamente durante la segregación de los cromosomas homólogos, lo que da como resultado desequilibrios cromosómicos en el proceso de apareamiento de los cromosomas involucrados. Los segmentos homólogos se separan de manera diferente y generan gametos con aberraciones cromosómicas desbalanceadas, lo cual ocasiona que las personas afectadas tengan infertilidad, abortos espontáneos o hijos con malformaciones congénitas.<sup>1</sup>

La trisomía del brazo corto del cromosoma 9 (9p) es una alteración cromosómica estructural; fue descrita por primera vez por Rethoré en 1970 y consiste en la duplicación total o parcial del cromosoma 9. Constituye una de las alteraciones cromosómicas más frecuentes en el recién nacido y, en frecuencia, representa la cuarta trisomía autosómica después de las trisomías 21, 18 y 13.<sup>2</sup> La región 9p es genéticamente pobre, por lo tanto, puede ser más compatible con la supervivencia de la persona; clínicamente la persona



**Figura 1:** Obsérvese la frente amplia y prominente, puente nasal aplanado y ancho, fisuras palpebrales con oblicuidad antimongoloide con el canto interno superior y el canto externo inferior. Lóbulo nasal en forma de pico de loro, filtrum corto e implantación baja de pabellones auriculares. Hiper-telorismo de tetillas.



**Figura 2:** Pene pequeño con inclusión prepucial de sus 2/3 proximales, criptorquidia bilateral y escroto hipoplásico.

afectada presenta retraso psicomotor, dismorfología facial, alteraciones esqueléticas y del sistema nervioso central, cardiopatía congénita y alteraciones renales.<sup>3</sup> La trisomía parcial del 9p ocurre, en la mayoría de los casos, como resultado de la translocación recíproca parental entre el cromosoma 9 y otro autosoma, por tanto, la heterogeneidad fenotípica se correlaciona, por un lado, con el tamaño del segmento duplicado del brazo corto de uno de los cromosomas 9 y, por el otro, con la monosomía del otro brazo corto del cromosoma 9 homólogo. En raros casos se debe a una alteración genética espontánea o *de novo*, que puede presentarse por razones desconocidas en el desarrollo embrionario temprano, es decir, no transmitida por ninguno de sus progenitores.<sup>4</sup>

Esta presentación tiene como objetivo dar a conocer un caso masculino (*propositus*), *de novo*, con una trisomía parcial del brazo corto del cromosoma 9.

## CASO CLÍNICO

Se trata de paciente masculino de 10 años de vida, originario y residente de la ciudad de Comalcalco, Tabasco, México, producto de la segunda gesta, embarazo normoevolutivo, de término, parto aparentemente normal, atendido en hospital. Padre de 30 años de edad y madre de 28 años al momento de nacer el *propositus*, no consanguíneos y sin antecedentes de padecimiento similar en otros miembros de la familia.

Periodo neonatal con antecedente de dificultad para respirar y llorar por un periodo de tiempo mayor

a dos minutos, con peso al nacer de 3,550 gramos y talla de 50 centímetros. El desarrollo neurológico ha sido retardado: sostén cefálico al año de vida, sedestación a los dos años, deambulación a los tres años, inició con pronunciación de sonidos guturales a la edad de cinco años y, actualmente, los bisílabos son pobremente articulados y sin claridad en la pronunciación.

A la exploración física: peso 43 kg, talla 126 cm, cráneo dolicocefalo con abundante implantación de cabello de tipo ensortijado, frente amplia, puente nasal alto con lóbulo nasal incurvado y bulboso, filtrum muy corto, ambos labios horizontalizados y delgados, fisuras palpebrales antimongoloides, pabellones auriculares de implantación baja con prominencia del antehélix, micrognatia, cuello corto y teletelia (*Figura 1*). Extremidades superiores en *cubitus valgus*, ambas manos con clinodactilia del quinto dedo. En la región genital testículo derecho no está descendido en canal inguinal, presencia del pene oculto, y se registró antecedente de incontinencia urinaria (*Figura 2*). Pies con dedos cortos, hipertrofia plantar de 1/3 proximal, pronunciamiento de arcos plantares.

Los estudios de rutina consistente en biometría hemática, química sanguínea y examen general de orina resultaron normales. El cultivo de linfocitos de sangre periférica para análisis cromosómico mostró un complemento 47,XY,+del(9)(q11) (*Figura 3*). El cariotipo también se realizó en los padres del paciente, los cuales presentaron normalidad cromosómica: 46,XY el padre y 46,XX la madre.

## DISCUSIÓN

Torres y colaboradores<sup>1</sup> revisaron que, durante la meiosis, en la formación de los gametos, existen tres formas de disyunción: 2:2; 3:1 y 4:0. En la disyunción 2:2 se encuentran los patrones de segregación que

se denominan alterno, adyacente I y adyacente II; en la segregación alterna se producen fetos portadores de la translocación o fetos normales. En los otros patrones de segregación que son adyacente I, adyacente II, disyunción 3:1 y 4:0, se producen gametos desbalanceados cromosómicamente. En la segregación adyacente I y II se producen nulisomías o disomías parciales en los gametos, así como monosomías o trisomías parciales en los embriones, y en la disyunción 4:0, que es un evento muy raro, se producen gametos con 21 cromosomas y 25 cromosomas.<sup>1</sup>

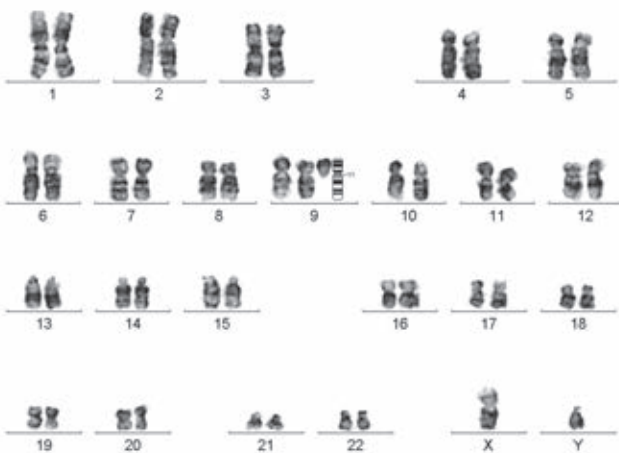
En el caso, motivo de la presente comunicación, los padres del *propositus* resultaron normales, sin aberraciones cromosómicas numéricas ni estructurales, lo que indica que la trisomía del brazo corto del cromosoma 9, con o sin presencia de parte del brazo largo, constituye una trisomía parcial *de novo*.

A pesar de que la gravedad clínica está relacionada con la extensión del segmento duplicado en 9p, los estudios de correlación de genotipo-fenotipo en casos de trisomía parciales de 9p sugieren que la región crítica para el fenotipo se encuentra en 9p22-p24;<sup>2,5-7</sup> sin embargo, Xie y su equipo<sup>8</sup> reportaron el involucro de una región más amplia, 9p13.1-p24.3. En este sentido, Cammarata y colegas,<sup>2</sup> Lyons y su grupo<sup>9</sup> mencionan que la región 9pter-p11 se asocia con características craneofaciales típicas y que, en la región 9p21.1-q22-32, la involucración craneofacial es de mayor gravedad, mientras que para la región 9pter→q11-13 se observan defectos esqueléticos y cardíacos, además de las características craneofaciales. Cammarata SF,<sup>2</sup> Brambila TAJL,<sup>4</sup> Vahabi A,<sup>5</sup> coinciden en que las características clínicas más representativas del síndrome son microcefalia con plagiocefalia, hipertelorismo ocular, fisuras palpebrales con el canto externo inclinado hacia abajo, pabellones auriculares de implantación baja y rotados hacia atrás, filtrum largo, narinas antevertidas, micrognatia y criptorquidia unilateral o bilateral. Henningsen MB y colegas,<sup>10</sup> Diaz EH y su grupo,<sup>11</sup> Inoue Y y colaboradores<sup>12</sup> resaltan la ocurrencia de anomalías del sistema nervioso central como la epilepsia y la hidrocefalia congénita.

En el caso que aquí se presenta, las manifestaciones fenotípicas del paciente coinciden con lo reportado por otros autores;<sup>1-3,5</sup> sin embargo, en este paciente no se documentó epilepsia ni hidrocefalia. En región genital se encontró criptorquidia unilateral derecha, pene oculto por grasa suprapúbica e incontinencia urinaria.

## CONCLUSIONES

El paciente aquí descrito presenta una trisomía *de novo* para todo el brazo corto del cromosoma 9 en todas sus células. Muy probablemente las manifestaciones clínicas identificadas en este paciente se deban a la existencia de una región crítica más amplia que llega hasta 9p11 y no de regiones 9p13.1-p24.3



**Figura 3:** Cariotipo realizado en linfocitos de sangre periférica, se evidencia la trisomía parcial del brazo corto del cromosoma 9. Complemento cromosómico 47,XY,+del(9)(q11).

tal y como lo sostienen diversos autores.<sup>2,5-8</sup> El cariotipo en linfocitos de sangre periférica constituye la herramienta diagnóstica en pacientes con retraso psicomotor y dismorfología craneofacial, asimismo, el asesoramiento genético representa la pauta de la medicina preventiva para evitar la recurrencia de nuevos casos.

## REFERENCIAS

1. Torres E, Rodríguez S, Monjagata N. Trisomía parcial 9p derivada de una translocación recíproca 9;15 materna. Reporte de casos. *Rev Fac Cienc Salud UDES*. 2015; 2 (2): 139-143.
2. Cammarata-Scalisi F. Trisomy 9p. A brief clinical, diagnostic and therapeutic description. *Arch Argent Pediatr*. 2019; 117 (5): e473-e476.
3. Lengyel A, Kosik A, Pinti E, Lódi C, Tory K, Fekete G, Haltrich I. Trisomy 9p and clinical heterogeneity: case report of an unusual presentation. *Orv Hetil*. 2018; 159 (47): 1994-2000.
4. Brambila-Tapia AJL, Neira VA, Vásquez-Velázquez AI, Jiménez-Arredondo RE, Chávez-González EL, Picos-Cárdenas VJ et al. Pure 9p trisomy derived from a terminal balanced unreciprocal translocation. *Genet Couns*. 2014; 25 (3): 289-297.
5. Vahabi A, Hazan F, Abdi RI. A case report of 9p deletion syndrome associated with partial trisomy of 1q42. *Maedica (Bucur)*. 2017; 12 (1): 55-58.
6. Wu JB, Sha J, Zhai JF, Liu Y, Zhang B. Prenatal diagnosis of maternal partial trisomy 9p23p24.3 and 14q11.2q21.3 in a fetus: a case report. *Mol Cytogenet*. 2020; 13: 6.
7. Fan J, Zhou J, Lin D, Guo Y, Li S, Zhang S, et al. Partial trisomy 9p and 14q microduplication in a patient with growth retardation: a case report and review of the literature. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2020; 33 (3): 431-436.
8. Xie J, Zhang J, Yang Y, Wang S, Zhang J, Yao F et al. Diagnosis of a case with partial 9p trisomy by next generation sequencing. *Zhonghua Yi Xue Yi Xue Za Zhi*. 2018; 35 (6): 852-855.
9. Lyons MJ, Fuller J D, Montoya MC, DuPont BR, Holden KR. Unbalanced translocation involving partial trisomy 9p and partial monosomy yq with neurodevelopmental delays. *J Child Neurol*. 2013; 28 (4): 524-526.
10. Henningsen MB, Gulisano HA, Bjarkam CR. Congenital hydrocephalus in a trisomy 9p gained child: a case report. *J Med Case Rep*. 2022; 16 (1): 206.
11. Díaz EH, Matos JAZ, Mariño IA, Rubio TA. Preescolar con trisomía parcial de cromosoma 9. Presentación de un caso. *Rev Inf Cient*. 2017; 96 (6): 1129-1136.
12. Inoue Y, Yamamoto T, Honda Y, Izawa K, Yasumi T. Partial trisomy 9p with clinical symptoms resembling interferonopathies. *J Clin Immunol*. 2022; 42 (1): 203-205.

Correspondencia:

**Araceli Valencia-Hernández**

E-mail: valencia.arc@gmail.com