

ANÁLISIS RETROSPECTIVO DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS DE TIPO NUMÉRICAS EN PACIENTES DEL HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DEL NIÑO “DR. RODOLFO NIETO PADRÓN” (2005-2015)

Armas García LE¹; Gomez Valencia L²; García Días AD³, Cortes Viayra AC³; Leal Soriano K³; Salas García R³.

1 Universidad Juárez Autónoma de Tabasco, Licenciatura en Médico Cirujano. 2 Universidad Juárez Autónoma de Tabasco, Servicio de Genética, Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño “Dr. Rodolfo Nieto Padrón”. 3 Universidad Autónoma de Nuevo León, Facultad de Salud Pública y Nutrición, Laboratorio de Nutrición Poblacional.

RESUMEN

Introducción: Las aneuploidías son anomalías cromosómicas más frecuente en el ser humano donde existe una diferencia en el número de par de cromosomas que tiene una célula. Puede haber ganancia o pérdida de cromosomas individuales, el mecanismo más frecuente es la no disyunción donde hay errores en el proceso de generación de gametos. **Objetivos:** Identificar las anomalías cromosómicas de tipo numéricas más frecuentes en el Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño “Dr. Rodolfo Nieto Padrón en un periodo de diez años. **Métodos:** Estudio retrospectivo descriptivo en 3,291 casos, se utilizó la base de datos y bitácoras del laboratorio de genética del Hospital Regional se analizaron cariotipos de pacientes del 2005 a 2015. **Resultados:** Del total, 545 casos fueron positivos con aneuploidías y 2,146 negativos, la prevalencia fue mayor en hombres; el grupo de recién nacido presentó la mayor prevalencia de alteraciones cromosómicas de tipo numéricas con 38.7%(hombres) y 31.7% (mujeres); en el grupo de 1 a 3 años, la prevalencia fue de 7.3% (hombres) y 5.7% (mujeres). La mayor prevalencia (35.4%) fue en municipio de Centro, Tabasco; otras entidades federativas como Chiapas, Campeche, Tamaulipas y Mérida con 10.3%. El 2007 fue el año con mayor prevalencia de casos registrados de aneuploidías (79 casos). Las aneuploidías más frecuentes fueron la trisomía 21, monosomía X, trisomía 18, la trisomía 13. **Conclusiones:** Los programas de educación en salud, suponen un beneficio en la reducción de la prevalencia de aneuploidias cromosómicas al reducir la prevalencia de estas en los últimos diez años.

Palabras Clave: aneuploidías, anomalía cromosómica, trisomía

ABSTRACT

Introduction: Aneuploidies are the most common chromosome abnormality in humans with missegregated chromosomes on the daughter cells. Consequently there could be a gain or a loss of individual chromosomes and the alterations in recombination are an important contributor to meiotic non-disjunction with abnormal gametes. **Objectives:** Identify the most common numerical chromosomal abnormalities over a 10 year study, at the Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño “Dr. Rodolfo Nieto Padrón. **Methods:** A retrospective study of 3,921 cases was made for a ten year period (2005 to 2015) analyzing the patients karyotypes. Through the usage of the Genetic Lab database and logs at “Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño “Dr. Rodolfo Nieto Padrón”. **Results:** On the whole sample, 545 cases were identified with aneuploidies and 2,146 came out negative. The prevalence was significantly higher in men. The newborn group presented the highest prevalence of numerical chromosomal abnormalities with 38.7% (men) and 31.7% (women); Also the 1-3 years old group, the prevalence was of 7.3% (men) and 5.7% (women). According to the place of origin, the highest prevalence for the identified cases was in Centro municipality, Tabasco 35.4%, as well as other entities like Chiapas, Campeche, Tamaulipas and Mérida with 10.3%. 2007 was the year with the highest prevalence of aneuploidies with 79 identified cases. The most common types of aneuploidy were trisomy of chromosome 21, monosomy X, trisomy 18 and trisomy 13. **Conclusions:** The health education programs, must represent a benefit by reducing the prevalence of chromosomal aneuploidy for the last 10 years

Key words: aneuploidies, chromosomal abnormalities, trisomy.

Citation: Armas García LE; Gomez Valencia L; García Días AD, Cortes Viayra AC; Leal Soriano K; Salas García R. (2016) Análisis retrospectivo de anomalías cromosómicas de tipo numéricas en pacientes del Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño “Dr. Rodolfo Nieto Padrón” (2005-2015). Revista de Salud Pública y Nutrición, 15(4), 1-8

Editor: Esteban G. Ramos Peña, Dr. CS., Universidad Autónoma de Nuevo León, Facultad de Salud Pública, Monterrey Nuevo León, México
Copyright: ©2016 Armas García et al. This is an open-access article distributed under the terms of Creative Commons Attribution License [CC BY-ND 4.0], which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited.

Competing interests: The authors have declared that no competing interests exist.

Email: Rogelio.salasg@uanl.mx

Introducción

De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud (OMS), las anomalías congénitas son en muchos países causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad (Salud O. M., 2016). Las anomalías cromosómicas tienen lugar en al menos el 5% de todas las gestaciones reconocidas (Del Castillo Ruiz, Uranga Hernández, & Zafra de la Rosa, 2012). Estas aberraciones cromosómicas son más frecuentes que las aneuploidías y con mayor significado clínico, ocurren en 3 a 4% de todos los embarazos. En América Latina las anomalías congénitas ocupan entre el segundo y quinto lugar como causa de muerte significativa a la morbilidad y mortalidad infantil (Franco Moncayo, 2008) y en México las anomalías cromosómicas son la segunda causa de muerte infantil y de discapacidad (Navarrete Hernández, Canún Serrano, Reyes Pablo, Sierra Romero, & Valdés Hernández, 2013).

Las frecuencias de aneuploidías del estado de Tabasco son muy altas y de varios tipos, dependiendo de los rasgos fenotípicos que presente el paciente y cromosómicos, debido a esto, en este proyecto se analizó las anomalías cromosómicas de tipo numéricas más frecuentes que existen en el estado de Tabasco. Teniendo en cuenta que esta información puede ser de mucha utilidad para el diagnóstico oportuno de este tipo de enfermedades y así poder detectarlas y/o tratarlas a tiempo.

La aneuploidía es el trastorno cromosómico humano más común y el de mayor importancia clínica, y tiene lugar en algunas gestaciones reconocidas. La mayoría de los pacientes aneuploides presenta una trisomía (tres copias de un cromosoma en lugar del par normal) o, con menos frecuencia, una monosomía (una sola copia en lugar del par normal). Tanto la trisomía como la monosomía pueden ocasionar consecuencias fenotípicas graves. Puede producirse trisomía de cualquier parte del genoma, pero la trisomía de todo un cromosoma suele ser incompatible con la vida (Nussbaum, Roderick R., & Huntington F., 2008).

A pesar de las investigaciones incesantes en genética, más del 50% de los defectos al nacimiento en los seres humanos son desconocidas y el 7% son puramente ambientales, mientras que el 43% restante obedecen a etiología genética. De todos los defectos, aproximadamente el 25% corresponde a la llamada

herencia multifactorial, es decir aquella en donde el genotipo no puede identificarse en base al conocimiento del tipo y números de genes, ya que existe un efecto aditivo de cargas génicas aportadas por los progenitores y en las cuales interactúan factores ambientales.

La frecuencia de aberraciones cromosómicas en humanos varía dependiendo del material estudiado; así tenemos que en abortos espontáneos es del 50 al 60%, en mortinatos 5%, en recién nacidos vivos 0.63%, en personas con deficiencia mental 20% y en varones con infertilidad 6%.

Un complemento cromosómico con un número de cromosomas que no sea 46 se dice que es heteroploide. Un múltiplo exacto del número haploide de cromosomas (n) se dice que es euploide y cualquier otro número es aneuploide (Gómez Valencia, 2015). Las células somáticas del ser humano tienen un número diploide de cromosomas ($n = 46$) y los gametos maduros (óvulo y espermatozoide) el número haploide ($n = 23$) (Lisker, González, & Dehesa, 2013).

Además del número diploide ($2n$) característico de las células somáticas normales, en ocasiones se observan en el material clínico otros complementos cromosómicos euploides: el triploide ($3n$) y el tetraploide ($4n$). Tanto la triploidía como la tetraploidía se han observado en fetos y, aunque los niños triploides pueden nacer vivos, no llegan a sobrevivir mucho tiempo. La triploidía se observa en 1–3% de las fecundaciones reconocidas y, entre los embriones que sobreviven hasta el final del primer trimestre de la gestación, la mayor parte es el resultado de una fecundación con dos espermatozoides (disperma). No obstante, una cierta proporción de casos se debe a fallos en una de las divisiones meióticas, que producen un óvulo o un espermatozoide diploides. La expresión fenotípica de un cariotipo triploide depende de la fuente del conjunto cromosómico extra; los triploides con un conjunto extra de cromosomas paternos tienen anomalías de la placenta y se clasifican como molas hidatiformes parciales, pero los que tienen un conjunto extra de cromosomas maternos son abortados precozmente de forma espontánea durante la gestación. Los tetraploides son siempre 92, XXXX o 92, XXXYY, lo que sugiere que la tetraploidía es el resultado de un fallo en la finalización de una

división temprana del cigoto (Nussbaum, Roderick R., & Huntington F., 2008).

Las anomalías cromosómicas de tipo numéricas, de forma habitual se produce cuando no se separan, como es normal en la anafase de la división celular, fenómeno llamado no-disyunción, y puede ocurrir en cualquiera de las dos divisiones meióticas. El mismo resultado se obtiene cuando uno de los cromosomas se “retrasa” en su movimiento hacia uno de los polos opuestos de la célula en la anafase por una división prematura de un cromosoma en sus dos cromátides hermanas, con una segregación al azar hasta completar la *meiosis I*; a este mecanismo se le conoce como rezago anafásico. Por cualquiera de estos dos mecanismos, una de las dos células hijas tiene un cromosoma extra de un par de homólogos y a la otra le falta ese cromosoma. En el primer caso se dice que es una trisomía y en el segundo, una monosomía. Aunque la causa primordial de la no disyunción meiótica se desconoce, se sabe de algunos factores predisponentes, como edad avanzada de la madre (Lisker, González, & Dehesa, 2013).

La aneuploidía es el trastorno cromosómico humano más común y el de mayor importancia clínica, y tiene lugar en al menos el 5% de todas las gestaciones reconocidas. La mayoría de los pacientes aneuploides presenta una trisomía (tres copias de un cromosoma en lugar del par normal) o, con menos frecuencia, una monosomía (una sola copia en lugar del par normal). Tanto la trisomía como la monosomía pueden ocasionar consecuencias fenotípicas graves. Puede producirse trisomía de cualquier parte del genoma, pero la trisomía de todo un cromosoma suele ser incompatible con la vida. La trisomía más frecuente en nacidos vivos es, con mucho, la trisomía 21 (cariotipo 47, XX o XY, +21), la constitución cromosómica existente en el 95% de los pacientes con síndrome de Down. Otras trisomías observadas en nacidos vivos son la trisomía 18 y la trisomía 13.

Es notable el hecho de que estos autosomas (13, 18 y 21) son los tres con un número menor de genes en su interior; presumiblemente, la trisomía de los autosomas portadores de un número mayor de genes es letal en la mayor parte de los casos. La monosomía de todo un cromosoma es casi siempre letal, aunque una importante excepción es la monosomía del

cromosoma X, que causa el síndrome de Turner (Gómez Valencia, 2015).

La aneuploidía de cromosomas completos se originan en especial por la no disyunción meiótica, que se refiere a la falta de separación de los cromosomas bivalentes homólogos durante la anafase en meiosis I, o de las cromátidas hermanas durante meiosis II. Si la no disyunción ocurre en meiosis I, se pueden generar dos gametos disómicos y dos gametos nulisómicos, por otro lado si la no disyunción ocurre en meiosis II se pueden generar dos gametos normales (monosómicos), un gameto disómico y un gameto nulisómico. Después de la fertilización, un gameto nulisómico dará origen a un producto con monosomía y un gameto disómico a un producto con trisomía.

Se conoce que la no disyunción materna en meiosis I es el origen más común de las aneuploidías en el humano, y que el riesgo de no disyunción se relaciona significativamente con la edad materna, con un incremento leve en madres muy jóvenes y un gran incremento a partir de los 35 años. Existe evidencia de que la ausencia de recombinación durante meiosis I entre cromosomas homólogos (meiosis aquíasmática) o la recombinación muy distal o telomérica predispone a la no disyunción, y que este tipo de recombinaciones pueden suceder de manera azarosa e independiente de la edad. Sin embargo la capacidad de reconocer estas configuraciones quiasmáticas anormales e impedir la mala segregación cromosómica sí parece afectarse con el paso del tiempo.

Por otro lado, la recombinación muy cercana al centrómero favorece la no disyunción tanto en meiosis I como en meiosis II, la cual también se asocia a envejecimiento. Se ha postulado que estos quiasmas proximales pueden causar la separación prematura de las cromátidas hermanas, en el contexto de proteínas del complejo de cohesión centromérica degradadas por edad. Sin embargo, parejas jóvenes que han tenido un producto aneuploide, tienen un riesgo de recurrencia más elevado que el esperado para un fenómeno accidental, y el riesgo se incrementa no sólo para la misma trisomía (situación que pudiera explicarse en parte por mosaicismo gonadal en alguno de los padres), por lo que deben existir otros factores independientes de la edad, que condicionen riesgo para no disyunción (Del Castillo

Ruiz, Uranga Hernández, & Zafra de la Rosa, 2012). El objetivo para este estudio fue Identificar las anomalías cromosómicas numéricas más frecuentes en el Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón" del estado de Tabasco, registradas durante el periodo 2005-2015.

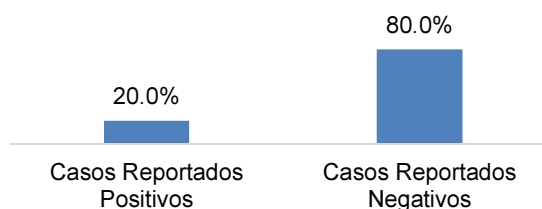
Material y Métodos

Es un estudio retrospectivo, se analizaron los cariotipos de 3,291 pacientes registrados en base de datos y bitácoras de estudios de Laboratorio generados en el laboratorio de genética del Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón" en el periodo 2005 - 2015 tomando como límite de análisis el 19 de mayo del 2015. Los casos considerados fueron aquellos que presentaran aberraciones cromosómicas de tipo numéricas (aneuploidías), considerando edad, género, lugar de procedencia y fecha de registro. El análisis estadístico de los datos fue realizado en Microsoft Excel 2010.

Resultados

Se analizaron 3,291 casos de pacientes enviados al servicio de genética del Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón" por probables alteraciones cromosómicas. De estos pacientes el 82.0% (2,700) eran pacientes con probable cromosomopatía de tipo numérica (aneuploidías) y solo el 18.0% (591) casos con probables cromosomopatías de tipo estructurales; de los casos con probables anomalías cromosómicas de tipos numéricas (N=2,700) que se reportaron en el periodo de 2005 al 2015, el 20.0% (545) de los casos registrados fueron positivos, con una prevalencia mayor en el género masculino 51.4% (280), mientras que las mujeres 48.6% (265). El 80.0% (2,147) de los casos fueron negativos, ocho casos no fueron considerados por no contar con datos de registro (Figura 1).

Figura 1. Porcentaje de casos diagnosticados positivos y negativos de anomalías cromosómicas de tipo numéricas reportados en el laboratorio de genética del Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón".

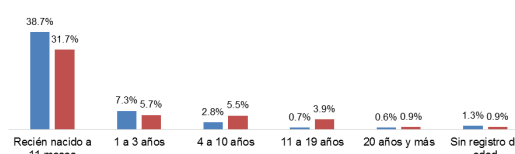


N= 2,700 casos

Fuente: Base de datos del laboratorio de genética del Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón".

La Figura 2, muestra la presencia de anomalías cromosómicas de tipos numéricas (aneuploidías) por grupo de edad y género; el grupo de R/N (Recién nacido) presentó la mayor prevalencia de alteraciones cromosómicas de tipo numéricas (aneuploidías) con 38.7% y 31.7% para hombres y mujeres respectivamente; en el grupo de 1 a 3 años, la prevalencia fue de 7.3% y 5.7% en hombres y mujeres respectivamente.

Figura 2. Anomalías cromosómicas de tipo numéricas por grupo de edad y género de casos reportados en el Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón"



N= 545 casos

Fuente: Base de datos del laboratorio de genética del Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño "Dr. Rodolfo Nieto Padrón".

La mayor prevalencia de anomalías cromosómicas de tipo numéricas por lugar de procedencia en los municipios del estado de Tabasco y otras entidades federativas fueron: Centro 35.4% (193), Comalcalco 7.2% (39) y Huimanguillo 6.6% (36), habiendo casos registrados de forma general de otros estados como: Chiapas, Campeche, Tamaulipas y Mérida, con 10.3% (56) e igual teniendo casos sin registro de lugar de procedencia con el 7.7% (42). En los últimos 10 años (2005 – 2015), la prevalencia de casos

reportados con alteraciones cromosómicas de tipo numéricas fue de 545. En el 2007 fue el año con mayor número de casos reportados con 79; teniendo en cuenta que en el 2007 Tabasco sufrió una de las peores contingencias ambientales en los últimos 50 años (SEG, 2013), como el que enfrentó en la gran inundación del 2007 (SEG, 2013). Sabiendo que las alteraciones en la secuencia de nucleótidos del DNA puede ser inducida por factores ambientales (como exposición a la luz UV, radiaciones ionizantes o a ciertas sustancias químicas) (Del Castillo Ruiz, Uranga Hernández, & Zafra de la Rosa, 2012); la prevalencia desciende en los siguientes años, sin embargo se muestra un aumento en el año 2010 y 2012 sin superar los casos reportados en el 2007.

El trastorno cromosómico más frecuente y mejor conocido, así como la principal causa genética de retraso mental moderado es el síndrome de Down o trisomía 21 (Nussbaum, Roderick R., & Huntington F., 2008). Se pueden distinguir 3 variables de síndrome de Down, los cuales son: Trisomía 21 regular, translocación Robertsoniana y síndrome de Down en mosaico. De acuerdo al estudio realizado, se encontró que la mayoría de los casos presentaron síndrome de Down en sus diferentes variantes. Teniendo la trisomía 21 regular 460 casos, síndrome de Down en mosaico 4 casos y translocación Robertsoniana 1 caso.

La Tabla 1, muestra la probabilidad diagnóstica y resultados de cariotipo de los pacientes atendidos por laboratorio, posterior a la atención médica general una vez realizada la historia clínica del paciente, cumpliendo los criterios establecidos en la NOM-004-SSA3-2012. Los casos probables se le realizan un estudio de cariotipo para confirmar de presencia de anomalías cromosómicas de tipo numérica y/o estructural (Trisomía 21, Trisomía 18, Trisomía 13, Trisomía 8, Monosomía X, Síndrome de Penta X, Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter).

Tabla 1. Probables diagnósticos reportados y resultados de cariotipo de las diferentes aneuploidias que se detectaron en el Laboratorio de Genética del Hospital Regional de Alta Especialidad del Niño “Dr. Rodolfo Nieto Padrón”.

Motivo de Consulta/Prob. Diagnóstico	N	%	Resultados de Cariotipo	N	%
Síndrome Dismórfico	17	3.1	Trisomía 21 (Síndrome de Down)	463	85.0
Talla Baja	12	2.2	Síndrome de Turner (Monosomía X)	53	9.7
Cataratas.	1	0.2	Trisomía 18 (Síndrome de Edwards)	6	1.1
Genitales ambiguos.	1	0.2	Trisomía 13 (Síndrome de Patau)	12	2.2
Paladar Hendido.	4	0.7	Trisomía 8 (Síndrome de Werner)	1	0.2
Síndrome de Down.	447	82.0	Cariotipos normales	0	0.0
Síndrome de Turner.	38	7.0	Síndrome de Klinefelter	6	1.1
Síndrome de Noonan.	4	0.7	Síndrome de Penta X	4	0.7
Síndrome de Edwards.	1	0.2			
Síndrome de Werner.	1	0.2			
Retraso Psicomotor.	1	0.2			
Atresia en 4ta porción del duodeno.	1	0.2			
Síndrome de Patau	1	0.2			
Hipertrofia oídos.	1	0.2			
Sin diagnóstico.	15	2.8			
Total de Casos	545	100	Total de Casos	545	100

Discusión

Las aneuploidias son anomalías cromosómicas de tipo numéricas que afecta a uno o a varios cromosomas y es una de las causas más frecuentes de muerte perinatal y discapacidad infantil (NF., 2011), están asociadas a la aparición de enfermedades hereditarias, siendo una causa importante de retraso mental y defectos congénitos (Torres, y otros, 2013). Las aneuploidias son alteraciones genéticas que más se diagnostican en los programas de cribado prenatal alrededor del 90.0% de los casos (NF., 2011), comparado con nuestra investigación se muestra un 82.0% de los casos reportados con probables

alteraciones cromosómicas de tipo numéricas (aneuploidías).

Este trabajo muestra el porcentaje de aneuploidías reportadas de 2700 casos en 10 años, el cual fue de 20.0%. No obstante no concuerda con un estudio realizado en la provincia de Camagüey, Cuba, la cual presentaron en 25 años 350 casos con anomalías cromosómicas, donde el 69.0% fueron de casos detectados con aneuploidías (Pérez Estévez, Montes de Oca, Pimental Benítez, Martín Cuesta, & Arrieta García, 2012).

De acuerdo al género la prevalencia fue mayor en los hombres con 51.4%, mientras que en las mujeres con 48.6%. Sin embargo la mayoría de la literatura menciona que el género no es un factor predisponente de aberraciones cromosómicas de tipo numérica y/o estructural (Gómez Valencia, 2015; Del Castillo Ruiz, Uranga Hernández, & Zafra de la Rosa, 2012; Nussbaum, Roderick R., & Huntington F., 2008; Lisker, González, & Dehesa, 2013; Jorde, Carey, Bamshad, & White, 2011).

El mayor número de casos diagnosticados obtenidos por edades fue el de Recién Nacido. Pérez Estévez menciona en su estudio que el mayor número de casos fue de las edades de 11 a 15 años con 80.5% (Pérez Estévez, Montes de Oca, Pimental Benítez, Martín Cuesta, & Arrieta García, 2012). Sin embargo, en el estudio realizado en el mismo grupo de edad de 11 a 19 años obtuvo el 0.7% y 3.9% en hombres y mujeres respectivamente. Para poder detectar a tiempo una anomalía cromosómica es necesario hacer un “diagnóstico prenatal”, que es el conjunto de estudios disponibles para conocer la adecuada formación y el correcto desarrollo del feto. Los métodos invasivos son útiles para confirmar algún proceso patológico en pacientes con riesgo de tener alteraciones genéticas como consecuencia de la edad materna, antecedentes familiares, tamiz bioquímico positivo o anormalidades detectadas por ultrasonido. De 2 a 3% de los recién nacidos están afectados por alguna anomalía congénita, y 0.5% por alguna alteración cromosómica. Estas últimas corresponden a 20% de las muertes perinatales y son causa importante de discapacidad y morbilidad infantil (Fernández Hernández, Domínguez Castro, Ibáñez Salvador, Grether González, & Aguinaga Ríos, 2013) (Medicinafetal, 2016).

En otro estudio realizado en un Hospital del Instituto Mexicano del Seguro Social, en un periodo de cinco años se registraron 1353 recién nacidos con defectos congénitos externos (1.02 %); de ellos, 93 % tenía una discapacidad permanente o que le ocasionó la muerte (Hernández Herrera, y otros, 2014). No obstante en nuestro estudio en el mismo periodo 2006 al 2010 se detectaron 282 casos con anomalías cromosómicas, teniendo un punto culmine en el 2007 con 79 casos reportados. Se detectó que el trastorno cromosómico más frecuente es la trisomía 21 con sus variantes trisomía 21 regular, síndrome de Down en mosaico y translocación Robertsoniana que representaron 460, 4 y 1 casos reportados respectivamente. Comparado con la literatura la trisomía 21 es el trastorno más común. En promedio de 1 de cada 700 nacimientos viene al mundo con esta patología lo cual abarca el 92% de los casos (Médica, 2013). La trisomía 21 (Síndrome de Down), constituye la aneuploidía con mayor frecuencia e impacto social y económico. Kiekebushc, de acuerdo a sus datos publicados, la prevalencia de Síndrome de Down está, en la actualidad, por sobre 2,2 por 1000 nacimientos y recalca que tiene una estrecha relación a la edad materna y la capacidad de diagnóstico prenatal seguido de aborto electivo, en los países en los cuales está permitido (Medicinafetal, 2016). Hernández Herrera y colaboradores mencionan en un estudio realizado en un Hospital del Seguro Social las trisomías más frecuentes fueron las trisomías 21, 18 y 13 (Hernández Herrera, y otros, 2014). Esto concuerda con nuestra investigación en donde se encontró que las aneuploidías más frecuentes son la trisomía 21 regular seguida de la monosomía X (Síndrome de Turner) y por último la trisomía 13 (Síndrome de Patau). En un estudio realizado en el Hospital de Obstetricia y Ginecología de la Universidad de Fudan de la República Popular de China en 87 mujeres maternas de edad avanzada para determinar la eficacia del uso invasivo de tecnología de ADN de pruebas de cribado del síndrome de Down, se encontró que la trisomía 21 (Síndrome de Down) fue mayor que otras aneuploidías (Trisomía 18, Trisomía 13) detectadas con este procedimiento y diagnosticados por medio de un examen de cariotipo (Zhang, Jiao, & Bin Zhang, 2016). El diagnóstico de una aneuploidía se confirma por medio de un cariotipo y que la causa más común es la no disyunción en la meiosis uno (Goldschmidt, Márquez, Solari, Ziembar, & Laudicina, 2010) los

cariotipos se organizaron según la nomenclatura del ISCN (del inglés: International Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature) (Herrera Patiño, Ramírez Gaviria, & Muñetón Peña, 2008).

Conclusiones

En base a los resultados obtenidos en nuestro estudio se establece las siguientes conclusiones:

- Existe más casos de aneuploidías que de anomalías estructurales.
- El sexo con mayor frecuencia de aneuploidías fue el masculino.
- El lugar de procedencia con más casos de aneuploidías es el municipio de Centro, Tabasco.
- De las aneuploidías registradas las más frecuentes fueron la trisomía 21 (Síndrome de Down) con sus 3 variantes (Regular, Mosaico y Robertsoniana), la monosomía X (Síndrome de Turner), la trisomía 18 (Síndrome de Edwards) y la trisomía 13 (Síndrome de Patau).
- De las variaciones del Síndrome de Down la más frecuente fue la trisomía 21 regular.
- Los programas de educación en salud, suponen un beneficio en la reducción de la prevalencia de aneuploidías cromosómicas al reducir la prevalencia de estas en los últimos diez años.
-

Los factores ambientales siguen siendo un factor predisponente a la presencia de alteraciones cromosómicas numéricas.

Bibliografía

- Cortés Gutiérrez, E., Cerda Flores, R., Dávila Rodríguez, M., Hernández Herrera, R., Vargas Villarreal, J., & Leal Garza, C. (2010). Chromosomal abnormalities and polymorphisms in Mexicans men. *Archives of Andrology*, 50:261-65.
- Del Castillo Ruiz, V., Uranga Hernández, R., & Zafra de la Rosa, G. (2012). *Genética Clínica*. México: Manual Moderno.
- Fernández Hernández, L., Domínguez Castro, M., Ibáñez Salvador, J., Grether González, P., & Aguinaga Ríos, M. (2013). Indicaciones actuales para el diagnóstico prenatal invasivo. Nuevas propuestas basadas en la experiencia del Instituto Nacional de Perinatología. *Ginecol Obstet Mex*, 81:454-460.
- Franco Moncayo, S. (2008). Comparación de cribado combinado (ecográfico y bioquímico) de cromosomopatías en el primer y segundo trimestre de gestación en el Hospital "Teodoro Maldonado Carbo". *Rev Medicina*, 13(3):167 – 174.
- Goldschmidt, E., Márquez, M., Solari, A., Ziembar, M., & Laudicina, A. (2010). Variabilidad Fenotípica en pacientes 47, XXX. *Arch Argent Pediatr*, 108(4):e88-e91.
- Gómez Valencia, L. (2015). *Enfermedades Cromosómicas*. Villahermosa, Tabasco, México: Universidad Juárez Autónoma de Tabasco.
- Gómez, V., Flores, C., Huesca, L., & Morales, H. (1990). Frecuencia del Síndrome de Down en un Hospital Pediátrico. *Rev. Hosp. Del Niño Tab. Méx.*, 1(3): 3.
- Hernández Herrera, R., Rojas Patlán, L., Garza Pérez, R., Dávila Rodríguez, M., Cortés Gutiérrez, E., García Rodríguez, E., & Hernández Hernández, R. (2014). Anormalidades cromosómicas en pacientes de un hospital de ginecoobstetricia. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*.
- Herrera Patiño, J., Ramírez Gaviria, G., & Muñetón Peña, C. (2008). Estudio de las aneuploidías del cromosoma 17 y la delección del gen TP53 en neoplasias hematológicas, por la técnica del FISH-bicolor. *Iatreia*, 21(4):364-374.
- Jorde, L., Carey, J., Bamshad, M., & White, R. (2011). *Genética Médica* (4a. ed.). España: White España, S.A.
- Lisker, R., González, P., & Dehesa, A. (2013). *Introducción a la genética humana* (3a. ed.). México: UNAM. Facultad de Medicina.
- Médica, R. G. (21 de 07 de 2013). *Revista Genética Médica*. Obtenido de Revista Genética Médica
- Medicinafetal. (15 de 07 de 2016). *Medicinafetal.cl*. Obtenido de http://www.medicinafetal.cl/GUIAS/18.%20Guia_Cribado_de_Aneuploidias_G_Kiebusch_2014.docx.
- Murray, F., & Atkins, L. (1973). A Case of trisomy 9. *J Med Genet*, 10(2): 184-7.

- Navarrete Hernández, E., Canún Serrano, S., Reyes Pablo, A., Sierra Romero, M., & Valdés Hernández, J. (2013). Prevalencia de malformaciones congénitas registrada en el certificado de nacimiento y de muerte fetal. México, 2009 - 2010. *Bol Med Hosp Infant Mex*, 70(6):499 - 505.
- NF., M. (2011). Screnning de aneuploidías del primer trimestre. *Clases de residentes 2011*.
- Nussbaum, R., Roderick R., M., & Huntington F., W. (2008). *Genética en Medicina. Thompson & Thompson* (7a. ed.). Barcelona: Elsevier- Masson, S.A.
- Pérez Estévez, O., Montes de Oca, E., Pimental Benítez, H., Martín Cuesta, N., & Arrieta García, R. (2012). Las aneuploidías cromosómicas en la provincia Camagüey. Experiencia en 25 años de diagnóstico postnatal. *Rev. Cubana Genet Comunit*, 6(3):39 - 43.
- Salamanca Gómez, F. (1991). *Citogenética Humana: Fundamentos y aplicaciones clínicas*. México, DF.: Editorial Panamericana.
- Salud, O. M. (02 de 08 de 2016). *Anomalías congénitas*. Obtenido de <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
- Salud, S. d. (2012). *Norma Oficial Mexicana NOM-004-SSA3-2012. Del expediente clínico*. México. D.F.
- SEG, C. (13 de 07 de 2013). *Sistema de Control y Gestión Integral (Internet)*. Obtenido de <http://www.segmex.com/>
- Strachan, T., & Read, A. (1999). *Genética molecular humana*. Barcelona: Ediciones Omega.
- Torres, E., Rodríguez, S., Monjagata, N., Herreros, M., Fernández, S., & Samaniego, R. (2013). Translocación Recíproca (7; 21) en niña portadora de retardo mental y dismorfías. *Jour Bas & Appl Gene*, 24(1):82.
- Valdez León, F., Sessarego Tabja, S., & Rubio Peña, K. (2012). Aneuploidías en mujeres de edad avanzada, ¿Cuál es el riesgo? *Rev Per Ginecol Obstet*, 58: 17-22.
- Zhang, Jiao, & Bin Zhang. (2016). Second-generation non-invasive high-throughput DNA sequencing technology in the screening of Down's syndrome in advanced maternal age women. *Biomedical Reports* 4.6, 715+. Recuperado el 18 de 07 de 2016