

XIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana
E-Poster

Cod. 060

del (3) (q13.11q21.1): DESCRIZIONE DI UN NUOVO CASO

M.R. Sansò¹, F. Di Nuovo¹, M.G. Grimoldi², L. Montaldi³, F. Raviglione³, G. Trifirò⁴, A. Fratoni⁴

¹Unità Operativa di Anatomia Patologica e Citogenetica, P.O di Garbagnate Milanese, A.O G. Salvini Garbagnate

²Laboratorio di Citogenetica, Dipartimento di Medicina e Chirurgia, A.O San Paolo, Università degli Studi di Milano

³Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile, P.O di Rho, A.O G.Salvini Garbagnate

⁴Dipartimento Materno Infantile, Unità Operativa di Pediatria, P.O di Rho, A.O G.Salvini Garbagnate

La delezione interstiziale della regione prossimale del braccio lungo del cromosoma 3 (q11-q21) è un'alterazione cromosomica molto rara ed è stata descritta solo in 13 pazienti.

Riportiamo il caso di un bambino di 8 mesi nato con parto eutocico da genitori sani non consanguinei.

Il cariotipo da sangue periferico ha mostrato la presenza di un'ampia delezione sul braccio lungo del cromosoma 3: 46,XY,del(3)(q12q21) confermata per mezzo di FISH.

L'Array-CGH ha evidenziato che la delezione è pari a 18,97 Mb e si estende da q13.11 a q21.1 consentendo di definire in modo più preciso il cariotipo: 46,XY,del(3)(q13.11q21.1)

Il cariotipo normale di entrambi i genitori ha confermato l'insorgenza de novo della delezione.

Il bambino presenta tratti dismorfici del volto (fronte ampia, epicanto bilaterale, radice nasale a sella, ipoplasia della parte mediana del volto, padiglioni auricolari a basso impianto), ipotono assiale con ritardo moderato nell'acquisizione delle tappe di sviluppo, plagiocefalia, ipoplasia del corpo calloso, assottigliamento della sostanza bianca in sede peritrigonale bilaterale, anomala conformazione del tronco encefalico per lieve ipoplasia del ponte, tendenza all'inversione della fisiologica lordosi cervicale, criptorchidismo sinistro ed ernia inguinale sinistra

Per quanto riguarda la correlazione genotipo-fenotipo il gene CBLB (3q13.11) sembra responsabile delle alterazioni craniofacciali, il gene BOC (3q13.2) dell'ipotonìa muscolare, il gene DRD3 (3q13.3) del ritardo dello sviluppo.

La comparazione delle caratteristiche cliniche del nostro paziente con quelle dei pazienti descritti in letteratura conferma che la delezione della regione prossimale del braccio lungo del cromosoma 3 determina un fenotipo eterogeneo che comprende dismorfismi a carico del volto, ipotonia, ritardo di sviluppo, difetti cardiaci, anomalie cerebrali, anomalie scheletriche e genitourinarie.

L'espressività variabile del fenotipo potrebbe essere dovuta all'ampiezza della delezione variabile per differenti punti di rottura e alla presenza in questa regione di geni sensibili al dosaggio e o allo smascheramento di alleli recessivi, che a seguito della delezione si troverebbero in una condizione di emizigosi.