

INFORME DE UN CASO CON dup(21q) EN UNA NIÑA CON DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE SÍNDROME DE DOWN

CONTRERAS, N.¹, SILVA, C.,¹, MATEUS H.¹, RAMOS, N.²,
RESTREPO, C. M.¹

¹Unidad de Genética, ICB, Facultad de Medicina,
Universidad del Rosario. ²Unidad de Recién Nacidos,
Clínica del Bosque, Bogotá. ctsilva@claustro.urosario.edu.co

INTRODUCCIÓN

Se presenta un caso de duplicación total del brazo largo del cromosoma 21 (dup21q), en una niña con diagnóstico clínico de Síndrome de Down (SD).

MATERIALES Y MÉTODOS

Se trata de una recién nacida producto de la primera gestación, sin complicaciones, parto intervenido con cesárea a las 37 semanas por presentación podálica, PN 3200 g, TN 49 cm. Los padres, de 24 (p) y 21 años de edad, son sanos y no son consanguíneos. No hay antecedentes similares o hereditarios. El examen físico mostró: dolicocefalia, fascias no aparente con fisuras palpebrales sin desviación mongoloide, epicantos o telecanthos; puente nasal deprimido, nariz pequeña, implantación baja de los pabellones auriculares, fosetas preauriculares, clinodactilia del quinto dedo y pliegue único palmar bilaterales, pie equino varo bilateral. El cariotipo se obtuvo de cultivo de linfocitos estimulados con fitohemaglutinina durante 69 horas, en medio RPMI 1640 suplementado con Suero Fetal Bovino; los cromosomas fueron analizados utilizando una técnica estándar de bandedo GTG.

RESULTADOS

El cariotipo mostró en todas las metafases un complemento cromosómico 46,XX,dup(21q).

CONCLUSIONES

El SD es una alteración cromosómica, ocasionada por la presencia de un cromosoma 21 extra. En 95% de los casos como consecuencia de una falta de disyunción durante la Meiosis I ó II; en 4% de los casos se debe a rearrreglos cromosómicos del tipo translocación robertsoniana y 1% a mosaicos por rezago durante la anafase postcigótica. La paciente aunque presenta algunos signos consistentes con el diagnóstico clínico de Síndrome de Down, carece de algunos de los hallazgos más característicos, particularmente los faciales. La comparación de los hallazgos clínicos resultantes en una trisomía parcial ha suministrado las bases para la construcción de los mapas fenotípicos del SD.