

## Presentación de caso

Centro Provincial de Genética Médica. Sancti Spíritus. Cuba

### Inversión pericéntrica del cromosoma 2. Presentación de un caso.

### Pericentric inversion of chromosome 2. Case presentation.

Lic. Pedro Luis Carbonell de la Torre<sup>1</sup>, Lic. Yoanky Ibarra Tendero<sup>1</sup>, Dra. Mileidys Balmaceda Felipe<sup>2</sup>, Lic. Yuleiky Mira Falcón<sup>1</sup>, Lic. Yosela Roteta Martín<sup>1</sup>

Licenciado en Biología. Profesor Instructor. Centro Provincial de Genética Médica. Sancti Spíritus. Cuba <sup>1</sup> [carbonell@ssp.sld.cu](mailto:carbonell@ssp.sld.cu)

Especialista de 1<sup>er</sup> grado en Laboratorio Clínico. Profesor Instructor. Centro Provincial de Genética Médica. Sancti Spíritus. Cuba <sup>2</sup>

## RESUMEN

**Fundamento:** las inversiones cromosómicas pueden provocar un fenotipo afectado debido a la interrupción de genes o a la variación en la actividad de estos. Ellas son relativamente comunes, pero por debajo del 1 %. Las inversiones pericéntricas consisten en rupturas y reparaciones invertidas del segmento cromosómico, que involucran al centrómero. **Presentación de caso:** la amniocentesis se le realizó a una paciente de 38 años de edad a las 17, 2 semanas de gestación; la muestra se cultivó y se procesó según las técnicas estandarizadas en el laboratorio. **Conclusión:** el estudio cromosómico del propósito evidenció una inversión pericéntrica del cromosoma 2: **46, XX, inv (2)(p21::q24)**. Es la primera vez que se reporta en Cuba este tipo de aberración cromosómica, siendo el padre portador de la misma.

**DeCS:** INVERSIÓN CROMOSÓMICA /genética, CROMOSOMAS HUMANOS PAR 2, AMNIOCENTESIS, DIAGNÓSTICO PRENATAL

**Palabras clave:** inversión pericéntrica, cromosoma 2, amniocentesis, diagnóstico prenatal

## SUMMARY

**Background:** The chromosomal inversions may provoke a phenotype affected due to genes interruption or to a variation of activity in them. They are relatively common but under 1 %. The pericentric inversions consist of a ruptura and repair invertid in the chromosomal segment which involve the centrometer. **Case presentation:** The amniocentesis was performed to a 38 year old patient at 17.2 weeks gestation; the sample was cultured and processed according to standard techniques in our laboratory. **Conclusion:** The chromosomal study of the objective proved a pericentric inversion of the chromosome 2: **46, XX, inv (2)(p21::q24)**. This is the first time reported in Cuba this type of chromosomal aberration, being the father the carrier.

**MeSH:** CHROMOSOME INVERSION/genetics CHROMOSOMES, HUMAN, PAIR 2, AMNIOCENTESIS, PRENATAL DIAGNOSIS

**Key words:** pericentric inversion, chromosome 2, amniocentesis, prenatal diagnosis

## INTRODUCCIÓN

Las inversiones cromosómicas son reordenamientos aparentemente equilibrados que pueden provocar un fenotipo afectado debido a la interrupción de genes o a la variación en la actividad de estos, por efectos de

cambios en la posición <sup>1</sup>. Las inversiones pericéntricas consisten en rupturas y reparaciones invertidas del segmento cromosómico, que involucran al centrómero.

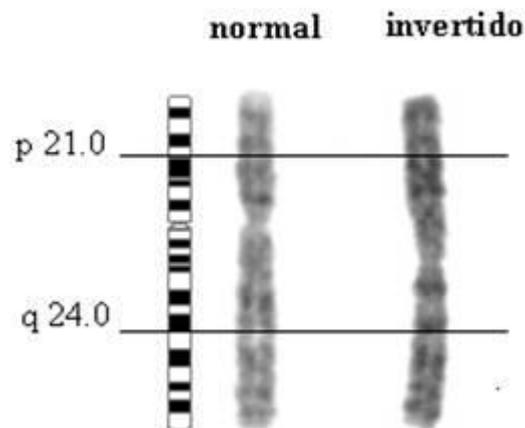
Las inversiones se encuentran entre las anomalías cromosómicas más comunes, con una frecuencia en la población general del 0,6 %. Se producen cuando ocurren dos rupturas en un cromosoma, el segmento así originado se invierte y se vuelve a reinsertar sobre el mismo cromosoma. Generalmente una inversión no provoca un fenotipo anormal en el portador, pero si puede hacerlo en su descendencia, por lo que se halla asociada a casos de retardo mental, malformaciones congénitas o fallos reproductivos producto al desbalance de los gametos. Entre la inversión pericéntrica del cromosoma 2 y los abortos, existe una relación estrecha según estudios realizados <sup>2</sup>.

Debido a que las inversiones pericéntricas son una anomalía cromosómica poco frecuente en la población y por la relevancia de la misma ante un buen diagnóstico prenatal proponemos presentar en el siguiente caso la importancia del diagnóstico prenatal citogenético (DPC) en gestantes con riesgo incrementado de cromosopatías, así como el estudio familiar.

## PRESENTACIÓN DE CASO

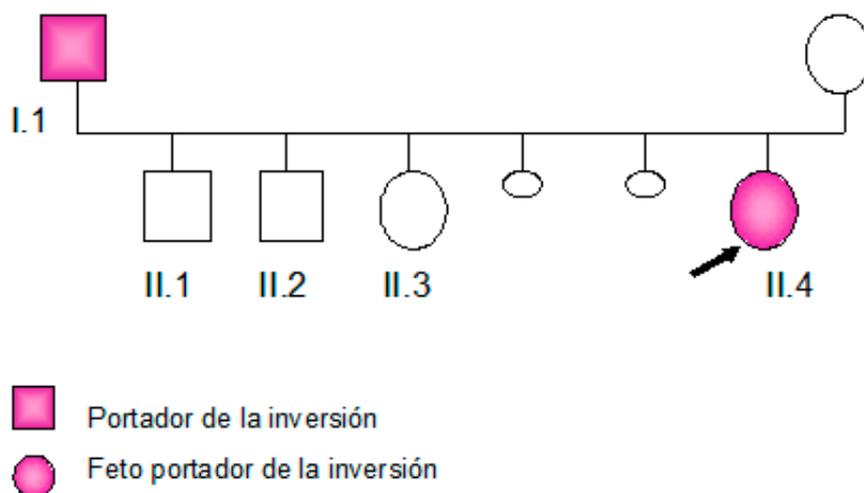
El DPC se le realizó a una paciente con riesgo incrementado por edad materna avanzada, 38 años, con 17,2 semanas de gestación por fecha de última menstruación, piel blanca, con historia obstétrica: de 6 embarazos, 3 partos y 2 abortos, no existió ingestión de medicamentos con efectos teratogénicos ni de bebidas alcohólicas, no tuvo exposición a radiaciones, no existían antecedentes de consanguinidad.

Para el cultivo de líquido amniótico se realizó el procedimiento estandarizado en el Laboratorio de Citogenética del Centro Provincial de Genética Médica en Sancti Spiritus <sup>3</sup>. En el estudio cromosómico del propósito se encontró un número normal de 46 cromosomas y con las técnicas de Bandas G con una resolución de 480, se identificó por primera vez una inversión de los brazos cortos y largos del cromosoma 2 en el 100 % de las metafases estudiadas: **46,XX,inv(2)(p21::q24)**, (Figura 1).



**Figura 1:** tinción de los cromosomas en metafase con bandas G, inversión pericéntrica del cromosoma 2 del segmento cromosómico comprendido entre las bandas p21 y q24.

Los estudios ultrasonográficos del primer y segundo trimestre fueron normales. A los padres se les realizó el estudio cromosómico mediante el cultivo de linfocitos, para determinar si la variante cromosómica encontrada era de novo heredada <sup>4</sup>. El resultado del padre (I.1) mostró ser un cariotipo con la inversión del cromosoma 2: **46,XY,inv (2)(p21::q24)**. El cariotipo materno (I.2) resultó ser normal: **46,XX**. La pareja decidió continuar el embarazo. El parto tuvo lugar a las 39,5 semanas, el resultado fue el nacimiento de una niña (II.4), que durante el examen físico no mostró alteraciones clínicas aparentes. Se realizó un árbol genealógico donde se muestran los miembros de la familia en estudio (Figura 2). Los demás miembros de la familia están pendientes al estudio cromosómico.



**Figura 2:** árbol genealógico de la familia en estudio.

## DISCUSIÓN

La inversión pericéntrica fue considerada como un rearrreglo heredado, pues el cariotipo del padre resultó ser portador del mismo. La presencia de esta cromosopatía en uno de los progenitores favorece el asesoramiento genético, pues se puede evaluar la expresión fenotípica atendiendo a la información brindada por uno de los padres.

La patogenicidad o no de una inversión se halla en relación directa con el tamaño del segmento invertido. La inversión pericéntrica diagnosticada abarcó más de 1/3 del cromosoma 2, que involucra desde la banda p21 hasta la banda q24, según la literatura, cuando esto sucede, ocurren recombinaciones anormales durante la meiosis, pues a mayor tamaño mayor número de quiasmas y de entrecruzamientos. La inversión pericéntrica del cromosoma 2 es hereditaria y relativamente común, con una incidencia de 0,1 % en individuos normales, por lo que este rearrreglo se considera una variante antes que una anomalía cromosómica <sup>2</sup>.

Algunos autores refieren que la inversión del cromosoma 2 es responsable de retardo mental, malformaciones congénitas, trastornos en la maduración folicular y abortos espontáneos <sup>5, 6</sup>, la pareja en estudio presentó 2 abortos espontáneos que pueden estar asociados a este rearrreglo cromosómico debido a gametos no balanceados.

Debido a la imposibilidad de aplicar técnicas de citogenética molecular no se pudo descartar la posibilidad de una delección intracromosómica en la muestra analizada, por lo cual se consideró que la inversión cromosómica fue lo observado.

## CONCLUSIONES

El DPC en gestantes con riesgo incrementado de cromosopatías posibilitó el diagnóstico de una inversión pericéntrica del cromosoma 2; los abortos espontáneos pudieron estar relacionados con la aberración cromosómica diagnosticada.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Soriano MT, Méndez LR, Morales ER, Carrillo DM, Bernal CD. Inversión paracéntrica del brazo largo del cromosoma 9. Reporte de un caso. Revista Cubana de Genética Comunitaria. 2008 enero-abril; 2(1): 52-4. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n1/rcgc08108%20.htm>
2. Rodríguez S, Ecurra M, Mesquita M. Pericentric inversion of chromosome 2. Mem. Inst. Investig. Cienc. 2002; 1(1). Available from: [http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1812-95282002000100006&lng=es&nrm=iso](http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1812-95282002000100006&lng=es&nrm=iso)
3. Procedimientos Normalizados de Operación 06001. Técnicas para obtención de cromosomas en diagnóstico prenatal. Centro Nacional de Genética Médica. Cuba. 2006 febrero; 01.
4. Procedimientos Normalizados de Operación 05002. Técnicas para la obtención de cromosomas en diagnóstico de sangre periférica. Centro Nacional de Genética Médica. Cuba. 2004 noviembre; 01.
5. Ferfour F, Clement P, Gomes D, Minz M, Amar E, Selva J, et al. Is classic pericentric inversion of chromosome 2 inv (2)(p11q13) associated with an increased risk of unbalanced chromosomes? FertilSteril. 2009 Oct; 92(4):1-4. PubMed PMID: 19665704. Available from: [http://hinari-gw.who.int/whalecomac.els-cdn.com/whalecom0/S0015028209014204/1-s2.0-S0015028209014204-main.pdf?\\_tid=03e5450b3562915fb544961e92fb3145&acdnat=1344607264\\_e64ffb33e829d5245e5a15d42fd34b52](http://hinari-gw.who.int/whalecomac.els-cdn.com/whalecom0/S0015028209014204/1-s2.0-S0015028209014204-main.pdf?_tid=03e5450b3562915fb544961e92fb3145&acdnat=1344607264_e64ffb33e829d5245e5a15d42fd34b52)
6. Sanja V, Feodora S, Renato B, Romana D, Davor J. Pericentric inversion of chromosome 2 in a patient with the empty follicle syndrome: Case report. Human Reproduction. 2005 Sep; 20 (9): 2552-5. Available from: <http://humrep.oxfordjournals.org/content/20/9/2552.full>