

Diagnóstico prenatal mediante técnicas de hibridación genómica: a propósito de un caso

Astorga Zambrana, Ana ¹; Amezcua Castellón, Antonio.

¹Hospital de Poniente, El Ejido, Almería. Email: anaastorgaz@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

La monosomía 17q21.31 (síndrome de microdelección 17q21.31) es una anomalía cromosómica caracterizada por un retraso del desarrollo, hipotonía en la infancia, y dismorfismo facial. La prevalencia está estimada en 1/16.000 y la delección ocurre con igual frecuencia en hombre y en mujeres.

CASO CLÍNICO

Secundigesta de 41 años sin antecedentes personales de interés. Índice de masa corporal de 20. Fumadora de 3 cigarrillos al día. Parto eutócico previo de feto varón con normopeso. Serologías negativas. Screening del primer trimestre informa riesgo para síndrome de Down de y síndrome de Edwards de bajo riesgo.

En la ecografía morfológica, se detecta ventriculomegalia bilateral siendo la medida de cada ventrículo 11,3 mm, y agenesia parcial del cuerpo caloso. Se oferta amniocentesis que realiza con resultado de cariotipo normal. Se continúa seguimiento ecográfico bisemanal de la paciente.

En la semana 27+6 de gestación, se aprecia leve derrame pericárdico además de la ventriculomegalia previamente diagnosticada. En la siguiente revisión en la semana 29+6 de gestación, se diagnostica retraso de crecimiento intrauterino (percentil 2 según tablas Hadlock). Se solicitan microarrays para displasias esqueléticas. En la semana 31+6, el percentil de crecimiento alcanza el 0.

RESULTADOS

Resultados de aCGH informan de microdelección 17Q21.31. Deciden interrupción legal del embarazo en la semana 34. Se realiza cesárea electiva por localización placentaria. La evolución materna fue favorable.

CONCLUSIONES

El caso clínico que presentamos es un buen ejemplo de la importancia del uso de arrays (aCGH) para el diagnóstico de variaciones genómicas indetectables hasta ahora.

