
ANÁLISIS CLÍNICO Y MOLECULAR DE UNA PACIENTE CON PENTASOMIA DEL CROMOSOMA X.

Clinical and Molecular Analysis of a Patient with X-Chromosome Pentasomy.

HEIDI ELIANA MATEUS ARBELAEZ¹, M.D., M.Sc.; CLAUDIA TAMAR SILVA ALDANA¹, M.Sc.; NORA CONSTANZA CONTRERAS BRAVO¹, M.Sc.; SANDRA YANETH OSPINA², M.D., M.Sc.; DORA JANETH FONSECA MENDOZA¹, M.Sc.

¹ Unidad de Genética, Instituto de Ciencias Básicas, Universidad del Rosario. Carrera 24 # 63C-69. Tel.: 347 45 70, ext. 266. Fax: 310 12 75. Bogotá, Colombia. hmateus@urosario.edu.co

² Hospital de San José. Bogotá, Colombia. solospina@yahoo.es

Presentado 10 de marzo de 2009, aceptado 2 de septiembre de 2009, correcciones 15 de octubre de 2009.

RESUMEN

Introducción: la Pentasomía del X (49,XXXXX) es una alteración cromosómica poco frecuente, que afecta a mujeres y fue descrita en 1963 por Kesaree y Wooley. Hasta la fecha se han reportado menos de 30 casos en la literatura. Se presenta un caso de pentasomía del cromosoma X, y mediante técnicas de biología molecular (microsatélites) se determinó el origen materno de los cromosomas X adicionales. **Caso clínico:** paciente de 28 meses, con talla baja proporcionada, braquicefalia, fascies característica, genitales externos femeninos con labios mayores hipoplásicos, braquidactilia, clinodactilia bilateral del quinto dedo, luxación de rodilla derecha, deformidad en varo. Se realizó cariotipo en sangre periférica que reportó un complemento cromosómico 49,XXXXX. **Materiales y métodos:** se realizó extracción de ADN y PCR para la amplificación de ocho microsatélites o STR's tetra y dinucleotídicos situados a lo largo del cromosoma X. Los productos amplificados se analizaron en el secuenciador ALF EXPRESS. Con la información alélica se realizó la construcción del haplotipo y el análisis de dosis génica mediante la determinación del área bajo la curva. **Resultados y discusión:** el análisis de los ocho STR's realizados en la paciente y sus padres, permitió establecer que los cromosomas X extras corresponden a información alélica heredada de la madre. Se analizan los resultados y los eventos que se han documentado como relacionados con los fenómenos de no disyunción. **Conclusión:** el origen de la doble no disyunción que generó la pentasomía es materna, en donde un ovulo tetrasómico, con cuatro copias de cromosoma X fue fecundado con un espermatozoide monosómico normal.

Palabras clave: aberraciones cromosómicas sexuales, Cromosoma X, S. pentaX, No disyunciones, haplotipos.