

Trisomia parziale e monosomia parziale pure della regione 13q22.3q32.1 conseguenti a traslocazione-inserzione paterna tra i cromosomi 3 e 13

Carelle F¹, Crespi L¹, Chinetti S¹, Maggi F¹, Grati FR¹

¹ Unità di Citogenetica e Biologia Molecolare, Laboratorio TOMA, Busto Arsizio, Varese, Italia.

La traslocazione-inserzionale ha una incidenza di 1/80000 e nell'85% dei casi è ereditata per via materna. Il rischio teorico di un portatore di avere una progenie con cariotipo sbilanciato è circa 50% e la probabilità di sopravvivenza di quest'ultima dipende dal tipo di segmento cromosomico duplicato o deletato.

Riportiamo il caso di un neonato con stenosi duodenale, ipoacusia grave, ritardo di crescita post-natale e ritardo psicomotorio in cui l'analisi citogenetica evidenzia una delezione interstiziale pura del cromosoma 13 del segmento q22.3q32.1. Il controllo ecografico eseguito alla 20a s.g. aveva evidenziato distensione di un'ansa intestinale e il parto è avvenuto per taglio cesareo all'ottavo mese per presenza di polidramnios e sofferenza fetale. La valutazione del cariotipo dei genitori dimostra l'origine paterna della delezione: il padre è risultato portatore di una traslocazione-inserzionale 46,XY, ins(3;13)(p21.1;q22.3q32.1). L'analisi citogenetica del fratello di 2 anni evidenzia una trisomia interstiziale del tratto 13q22.3q32.1, avendo ereditato il der(3) paterno. La valutazione dismorfologica di quest'ultimo, le analisi per la valutazione del cariotipo dei nonni e dello zio paterno, affetto da ritardo mentale, sono in corso.

Un caso di trisomia parziale del segmento 13q22qter è stato riportato in letteratura in associazione a trigonocefalia, upslanding delle rime palpebrali, orecchie a basso impianto, filtro lungo, assenza di dentizione e polidattilia post-assiale di mani e piedi. Cinque casi di delezione interstiziale 13q22q32 sono stati precedentemente descritti e la severità del fenotipo sembra essere correlata alla estensione della delezione che nei casi più gravi coinvolge la regione q32.

La caratterizzazione dei punti di rottura nei due fratelli, mediante segregazione di STRs del cromosoma 13, permetterà di effettuare correlazioni fenotipo-genotipo identificando i geni inclusi nella regione cromosomica presente in triplice e in singola dose.