

Caratterizzazione mediante array CGH di un riarrangiamento cromosomico complesso coinvolgente i cromosomi 1, 4 e 5.

Malvestiti F, De Toffol S, Chinetti S, Grimi B, Milani S, Liuti MR, Trotta A, Gaetani E, Martinoni L, Paganini S, Sanna E, Maggi F, Simoni G, Grati FR

I riarrangiamenti cromosomici complessi (CCRs) sono alterazioni cromosomiche strutturali rare che si possono riscontrare in coppie con storia riproduttiva positiva per la presenza di poliabortività spontanea e/o figli con malformazioni. Descriviamo un nuovo caso di CCRs identificato in una donna di 30 anni con fenotipo normale. La paziente ha effettuato alla 13^{sg} un prelievo di villi coriali per la valutazione del cariotipo fetale in seguito a riscontro ecografico di igroma cistico. L'analisi citogenetica ha mostrato in tutte le cellule analizzate la presenza di un derivativo del cromosoma 4. L'estensione dell'analisi cromosomica ai genitori ha evidenziato il seguente cariotipo materno: 46,XX,t(1;5)(q42;q35),ins(1;4)(q25;q25q31.1). L'approfondimento diagnostico, su linfociti di sangue periferico della paziente, mediante FISH con sonde painting e subtelomeriche specifiche per i tre cromosomi coinvolti nel CCRs ha confermato che: 1) il CCRs è apparentemente bilanciato e coinvolge i cromosomi 1, 4 e 5; 2) i punti di rottura (bcp) della ins(1;4) e della t(1;5) sul derivativo del cromosoma 1 sono localizzati in due regioni cromosomiche distinte; 3) sono avvenuti almeno 5 bcp. Il feto presentava il seguente cariotipo fetale: 46,XY, der(4)ins(1;4)(q25;q25q31.1)mat, confermato anche su fibroblasti fetali dopo interruzione di gravidanza. L'indagine con array CGH su DNA fetale ha ridefinito i bcp della delezione interstiziale di circa 30 MB a livello delle bande q27 e q31.23 mentre su DNA materno ha escluso la presenza di sbilanciamenti cromosomici a livello dei bcp. Verrà effettuato un confronto con altri casi di delezione parziale del braccio lungo del cromosoma 4 nel tentativo di una correlazione cariotipo/fenotipo fetale.