

Diagnosi prenatale di delezione-duplicazione di un cromosoma 3 caratterizzato mediante array CGH e conseguente a ricombinazione meiotica in un portatore di inversione pericentrica.

Malvestiti F, De Toffol S, Agrati C, Crespi L, Grimi B, Milani S, Di Meco A, Frascoli G, Diolosa L, Bonaparte E, Maggi F, Simoni G, Grati FR

Individui portatori di inversioni pericentriche con fenotipo normale presentano un rischio aumentato di generare prole con uno sbilanciamento cromosomico conseguente a ricombinazione meiotica. Carriers di inversioni pericentriche del cromosoma 3 possono avere concepimenti con sindrome da delezione-duplicazione del cromosoma 3. In letteratura di questi casi ne sono riportati meno di 50 di cui uno solo identificato in diagnosi prenatale. In questo lavoro viene descritto un secondo caso. L'analisi citogenetica, eseguita su villo coriale alla 14 settimana di gestazione in seguito a riscontro di traslucenza nucale aumentata, ha evidenziato in tutte le metafasi analizzate la presenza di un cromosoma 3 anomalo. L'analisi cromosomica estesa ai genitori ha mostrato la presenza di un' inversione pericentrica nel cariotipo materno [46,XX,inv(3)(p25q13.2)]. L'aneusomia da ricombinazione sulle cellule fetali è stata confermata mediante FISH con sonde sub-telomeriche specifiche e painting parziale del braccio lungo del cromosoma 3. Il cariotipo fetale è stato definito come segue: 46,XY,rec(3)dup(3q)inv(3)(p25q13.2)mat. L'ulteriore indagine con array CGH (SpectralChip 2006, PerkinElmer) ha permesso di definire l'estensione della delezione e della duplicazione terminale, risultate rispettivamente di 1,6 Mb e 69 Mb.

Verrà discusso il possibile meccanismo patogenetico che ha originato l'inversione nel portatore, il ruolo dei possibili geni candidati nella sindrome da del/dup del cromosoma 3 e si confronteranno le caratteristiche cliniche riscontrate nel feto con quelle disponibili in letteratura.