

CARATTERIZZAZIONE MEDIANTE BAC ARRAY-CGH DI UNA TRASLOCAZIONE RECIPROCA SBILANCIATA $t(X;Y)(q26;q11.2)$ *DE NOVO* IN DIAGNOSI PRENATALE.

Simona De Toffol¹, Sara Chinetti¹, Patrizia D'Aiello², Monica Leutner³, Renzo Boldorini³, Federico Maggi¹, Giuseppe Simoni¹, Francesca Romana Grati¹.

¹Unità di Citogenetica e Biologia Molecolare, TOMA Advanced Biomedical Assays S.p.A, Busto Arsizio, Varese.

²Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale Maggiore della Carità di Novara, Novara

³Unità di Anatomia Patologica Ospedale Maggiore della Carità e Dipartimento di Scienze Mediche Facoltà di Medicina e Chirurgia, Novara

Casi di traslocazioni reciproche tra i cromosomi sessuali sono stati descritti solo raramente in letteratura.

Il caso che presentiamo riguarda una donna di 31 anni che esegue l'amniocentesi alla 16^o settimana di gestazione a seguito di un valore aumentato di translucenza nucale. L'analisi citogenetica evidenzia la presenza di un der(X), conseguente ad una traslocazione tra i cromosomi X e Y [46,X,der(X)t(X;Y)(q26;q11.2)] *de novo*, mai descritta in letteratura. Dopo l'interruzione volontaria della gravidanza alla 21^o settimana e' stato effettuato un array-CGH con risoluzione media di 0.6Mb che ha evidenziato la monosomia parziale della regione Xq27.3->Xqter (\approx 13Mb) e la presenza della regione Yq11.1->q11.23 (\approx 17Mb), non comprendente il gene SRY. Lo studio dello stato d'inattivazione del cromosoma X evidenzia un'inattivazione preferenziale del der(X) in rapporto 99:1. L'esame autoptico mostrava un feto con normali parametri di accrescimento, genitali esterni femminili, micrognazia, anomalia di posizione del ceco e stenosi del colon discendente; riconoscibili utero e salpingi. L'esame istologico e le indagini immunoistochimiche evidenziavano gonadi indifferenziate.

La presenza di materiale addizionale del cromosoma Y e' associato ad un aumentato rischio di sviluppare gonadoblastoma. La monosomia della regione Xq27.3->Xqter e' stata riportata in donne affette da POF. La comparsa di un fenotipo patologico potrebbe essere causata da un alterato dosaggio di geni che sfuggono all'inattivazione o geni recessivi mutati associati a patologie X-linked e smascherati dalla delezione. Lo sbilanciamento evidenziato potrebbe essere correlato ad un blocco o rallentamento del processo di differenziazione gonadica.