

LA IMPORTANCIA DE CGH-ARRAY EN UN MOSAICISMO FAMILAR POR TRISOMÍA 20

Julio Alberto Castañeda Mendieta; Cristina Castillejo Nieto; Lucía Gaona Cabello; Ángela Isabel Cruz Palomares; Jesús Garrido Casado; José Luis Cuevas Cervera

UGC de Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén

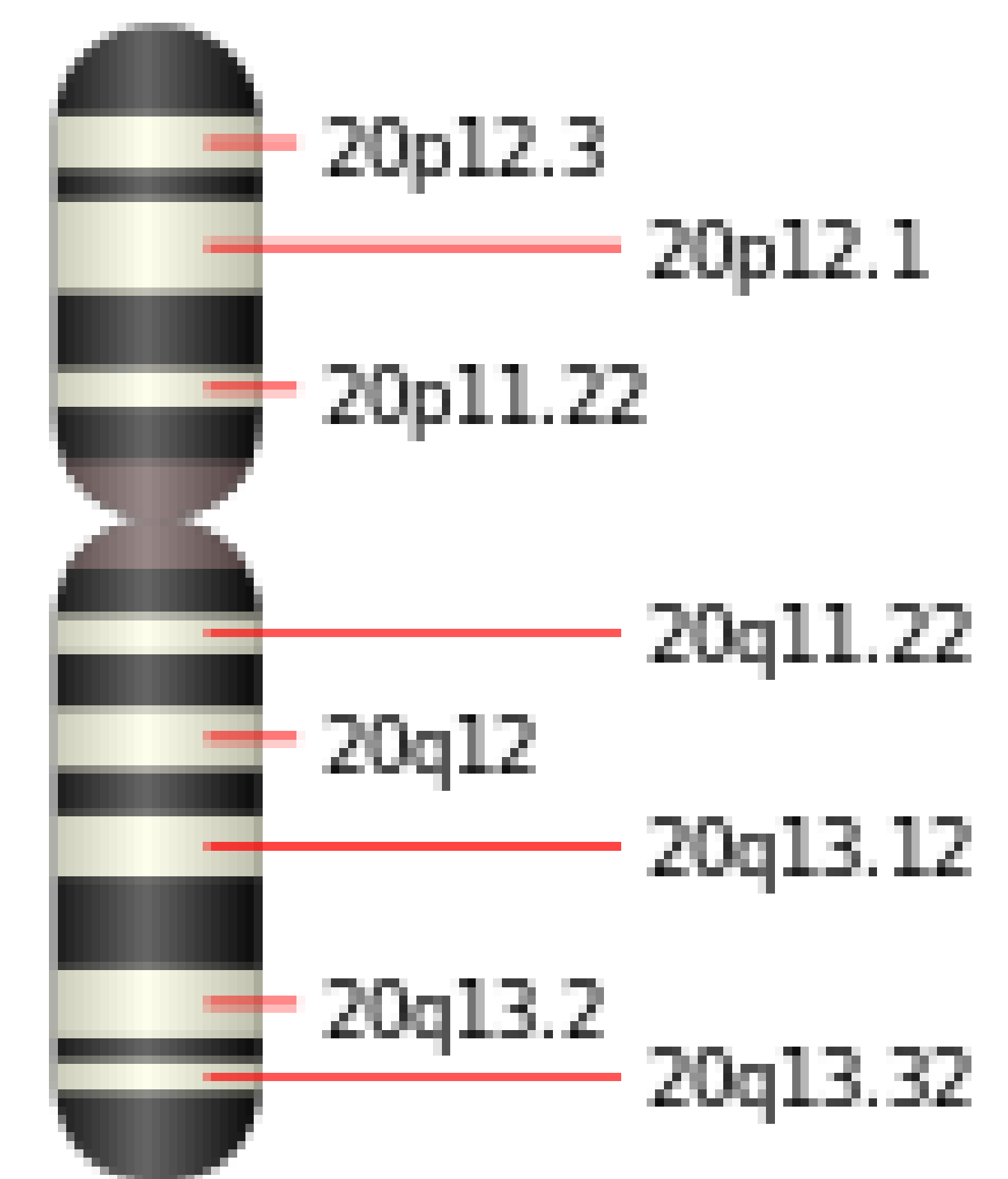
INTRODUCCIÓN.

La **genética**:

- Herramienta de **diagnóstico** imprescindible en pediatría.
- Alteraciones genéticas: responsable de muchos cuadros sindrómicos. Este papel se hace aún más importante en el diagnóstico **neonatal y el periodo de lactante**.

La **duplicación de una fracción del brazo corto del cromosoma 20**:

- ❖ Trisomía parcial.
- ❖ Manifestaciones clínicas destacan: **retraso del desarrollo psicomotor** y dismorfias **faciales**, junto con otras alteraciones a nivel **óseo, cardíaco y/o renal**.
- ❖ Diagnóstico: Análisis del cariotipo molecular (**CGH-array**).
- ❖ Abordaje **multidisciplinar**, en función del grado de afectación y los órganos implicados.



CASO CLÍNICO



Lactante de 20 meses

➤ **Retraso del desarrollo psicomotor + fallo de medro.**

➤ Exploración:

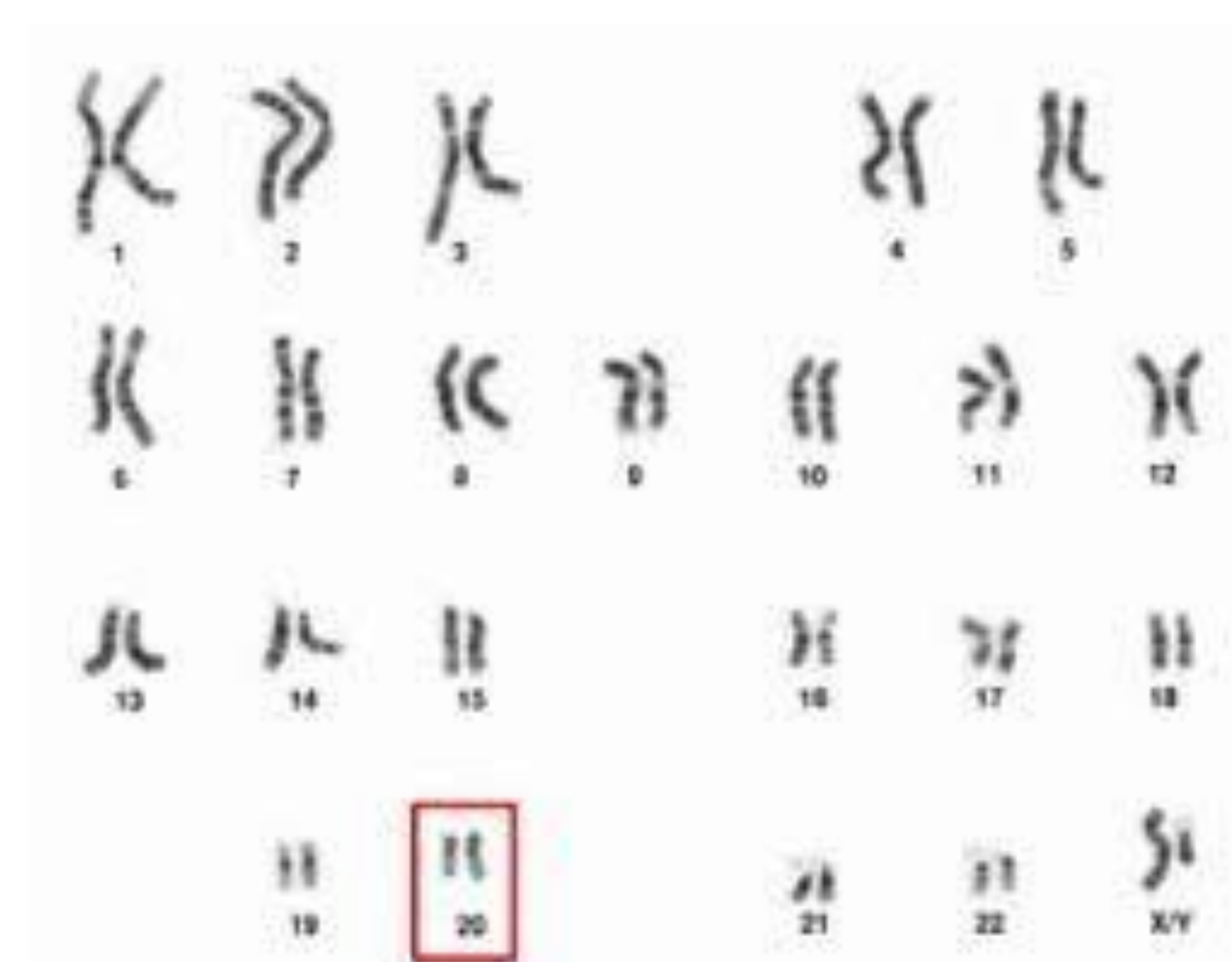
- ✓ Alteraciones morfológicas en ambas **orejas**.
- ✓ **Paladar** ojival.
- ✓ Aplanamiento **occipital**.

➤ Se solicita estudio genético, detectándose un **cariotipo en mosaico 46XX-47XX+mar**.

➤ Se completa el estudio con cariotipo molecular (**CGH-array**), donde se detecta una **ganancia de material genético** en el **cromosoma 20**, (citobanda p12.2-p11.1 de 15922 Kbp de tamaño).

➤ En el estudio genético en los padres, se detectó la misma alteración en mosaico en la **madre**.

➤ Posteriormente, tuvo una **hermana**, con rasgos fenotípicos similares detectándose en el estudio genético, ganancia en dicho cromosoma.



CONCLUSIONES

- La **exploración clínica** y la **observación fenotípica**, junto con la investigación de los **antecedentes familiares** en pacientes con retraso del desarrollo psicomotor y dismorfias, nos ayudan a orientar el diagnóstico genético.
- El avance de la genética, con técnicas como cariotipo molecular (**CGH-array**), ayudan al **diagnóstico precoz** de estas alteraciones, permitiendo el abordaje adecuado y la **anticipación ante posibles complicaciones** que puedan acaecer.
- El **pronóstico** de estos pacientes no solo depende de la **localización** y el **tamaño de la duplicación**, si no de la **calidad** y el **momento** en el que se **inicia** el **tratamiento**.
- La detección de estas alteraciones permite el **asesoramiento genético**, haciendo posible un **diagnóstico** y un **tratamiento precoz** en **generaciones posteriores**.