



## Inversión pericéntrica del cromosoma 2. Presentación de un caso.

 8 min.



La inversión cromosómica es un cambio estructural por el cual un segmento cromosómico cambia de sentido dentro del propio cromosoma. Las inversiones se encuentran entre las anomalías cromosómicas más comunes. A continuación el licenciado Tendero nos presenta un caso de estudio de inversión pericéntrica del cromosoma 2 en una muestra de líquido amniótico de una paciente de 38 años de edad y de 17,2 semanas de gestación.



Yoanky Ibarra Tendero.

Licenciado en Biología.  
Profesor instructor.

Centro Provincial de Genética Médica,  
SanctiSpíritus.



### Resumen

Las inversiones cromosómicas son reordenamientos aparentemente equilibrados que pueden provocar un fenotipo afectado debido a la interrupción de genes o a la variación en la actividad de estos, por efectos de cambios en la posición. Las inversiones se encuentran entre las anomalías cromosómicas más comunes, con una frecuencia en la población general del 0,6%. Las inversiones pericéntricas consisten en rupturas y reparaciones invertidas del segmento cromosómico, que involucran al centrómero. La amniocentesis se le realizó a una paciente de 38 años de

edad a las 17,2 semanas de gestación. La muestra se cultivó y se procesó según las técnicas estandarizadas en nuestro laboratorio. El estudio cromosómico del propósito evidenció una inversión pericéntrica del cromosoma 2: 46, XX, inv (2)(p21::q24). El estudio cromosómico reflejó que el padre era portador de la inversión. El Diagnóstico Prenatal Citogenético en gestantes con riesgo incrementado de cromosopatías permitió el diagnóstico de una inversión pericéntrica del cromosoma 2, nunca antes reportada en nuestro país. Los abortos espontáneos pudieron estar relacionados con la aberración cromosómica diagnosticada.

**Palabras claves:** amniocentesis, diagnóstico prenatal, inversión pericéntrica, cromosoma 2.



Tecnolab & IVD

**Ensayos Elisa  
para la detección  
de Antígenos y  
Anticuerpos**

**Parásitos**  
Echinococcus  
E. Histolytica  
Giardia  
Leishmania  
Toxocara  
Trichinella  
T. Solium

**Bacterias**  
C. Difficile A+B  
Cryptosporidium  
Diphtheria  
E. Coli 0157  
Legionella Urine  
Leptospira  
Tetanus  
Verotoxin

**Virus**  
Adenovirus  
Dengue  
Rotavirus

## Introducción

Las inversiones cromosómicas son reordenamientos aparentemente equilibrados que pueden provocar un fenotipo afectado debido a la interrupción de genes o a la variación en la actividad de estos, por efectos de cambios en la posición.(1) Las inversiones pericéntricas consisten en rupturas y reparaciones invertidas del segmento cromosómico, que involucran al centrómero.

Las inversiones se encuentran entre las anomalías cromosómicas más comunes, con una frecuencia en la población general del 0,6%. Se producen cuando ocurren dos rupturas en un cromosoma, el segmento así originado se invierte y se vuelve a reinsertar sobre el mismo cromosoma. Generalmente una inversión no provoca un fenotipo anormal en el portador, pero sí puede hacerlo en su descendencia, por lo que se halla asociada a casos de retardo mental, malformaciones congénitas o fallos reproductivos producto al desbalance de los gametos. Entre la inversión pericéntrica del cromosoma 2 y los abortos, existe una relación estrecha según estudios realizados.(2)

Debido a que las inversiones pericéntricas son una anomalía cromosómica poco frecuente en la población y por la relevancia de la misma ante un buen diagnóstico prenatal proponemos presentar en el siguiente caso la importancia del Diagnóstico Prenatal Citogenético (DPC) en gestantes con riesgo incrementado de cromosopatías, así como el estudio familiar.

## Presentación del caso

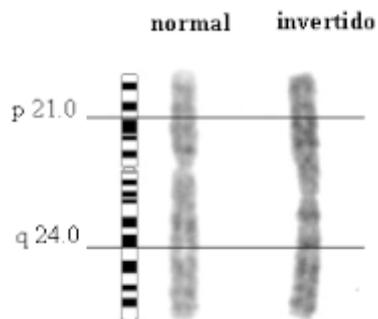
El DPC se le realizó a una paciente con riesgo incrementado por edad materna avanzada, 38 años, con 17,2 semanas de gestación por fecha de última menstruación, piel blanca, con historia obstétrica: de 6 embarazos, 3 partos y 2 abortos, no existió ingestión de medicamentos con efectos teratogénicos ni de bebidas alcohólicas, no tuvo exposición a radiaciones, no existían

antecedentes de consanguinidad.

Para el cultivo de líquido amniótico se realizó el procedimiento estandarizado en el Laboratorio de Citogenética del Centro Provincial de Genética Médica en Sancti Spiritus.(3) En el estudio cromosómico del propósito se encontró un número normal de 46 cromosomas y con las técnicas de Bandas G de 480 bandas se identificó por primera vez una inversión de los brazos cortos y largos del cromosoma 2 en el 100% de las metafases estudiadas: 46, XX, inv (2)(p21::q24).



Figura 1. Tinción de los cromosomas en metafase con bandas G, inversión pericéntrica del cromosoma 2 del segmento cromosómico comprendido entre las bandas p21 y q24.

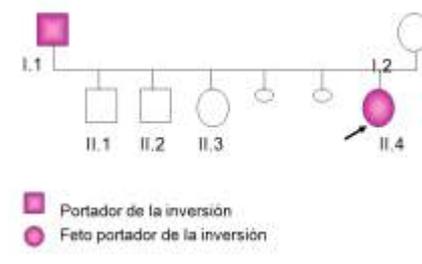


Los estudios ultrasonográficos del primer y segundo trimestre fueron normales. A los padres se les realizó el estudio cromosómico mediante el cultivo de linfocitos, para determinar si la variante cromosómica encontrada era de novo o heredada.(4) El resultado del padre (I.1) mostró ser un cariotipo con la inversión del cromosoma 2: 46, XY, inv (2)(p21::q24). El cariotipo materno (I.2) resultó ser normal: 46, XX. La pareja decidió continuar el embarazo. El parto tuvo lugar a las 39,5 semanas, el resultado fue el nacimiento de una niña (II.4), que durante el examen físico no mostró alteraciones clínicas aparentes. Se realizó un árbol genealógico donde se muestran los miembros de la familia en estudio (figura 2). Los demás miembros de la

familia están pendientes al estudio cromosómico.



Figura 2. Árbol genealógico de la familia en estudio.



## Discusión

La inversión pericéntrica fue considerada como un rearrreglo heredado, pues el cariotipo del padre resultó ser portador del mismo. La presencia de esta cromosopatía en uno de los progenitores favorece el asesoramiento genético, pues se puede evaluar la expresión fenotípica atendiendo a la información brindada por uno de los padres.

La patogenicidad o no de una inversión se halla en relación directa al tamaño del segmento invertido. La inversión pericéntrica diagnosticada abarcó más de 1/3 del cromosoma 2, que involucra desde la banda p21 hasta la banda q24, según la literatura, cuando esto sucede, ocurren recombinaciones anormales durante la meiosis, pues a mayor tamaño mayor número de quiasmas y de entrecruzamientos. La inversión pericéntrica del cromosoma 2 es hereditaria y relativamente común, con una incidencia de 0,1% en individuos normales, por lo que este rearrreglo se considera más bien una variante antes que una anomalía cromosómica.(2)

Algunos autores refieren que la inversión del cromosoma 2 es responsable de retardo mental, malformaciones congénitas, trastornos en la maduración folicular y abortos espontáneos, 5, 6 la pareja en estudio presentó 2 abortos espontáneos que pueden estar asociados a

este rearrreglo cromosómico debido a gametos disbalanceados.

Debido a la imposibilidad de aplicar técnicas de citogenética molecular no podemos descartar la posibilidad de una delección intracromosómica en la muestra analizada, por lo cual se consideró que la inversión cromosómica fue lo ocurrido.

### Conclusiones

El DPC en gestantes con riesgo incrementado de cromosomopatías posibilitó el diagnóstico de una inversión pericéntrica del cromosoma 2, nunca antes reportada en nuestro país. Los abortos espontáneos pudieron estar relacionados con la aberración cromosómica diagnosticada.



### Bibliografía

1. Soriano, M.; Méndez, L.; Morales, E.; Dolores, Carrillo; Cossette, Bernal. Inversión paracéntrica del brazo largo del cromosoma 2.
2. Rodríguez, S., Ecurra, M., Mesquita, M. Pericentric inversion of chromosome 2. Mem. Inst. Investig. Cienc. Salud v.1 n.1 Asunción 2002.
3. PNO 06001. Técnicas para obtención de cromosomas en diagnóstico prenatal. Centro Nacional de Genética Médica. Edición 01. febrero-2006.
4. PNO 05002. Técnicas para la obtención de cromosomas en diagnóstico de sangre periférica. Centro Nacional de Genética Médica. Edición 01. noviembre-2004.
5. Ferfour, F.; Clement, P.; Gomes, D.; Minz, M.; Amar, E.; Selva, J.; Vialard, F. Is classic pericentric inversion of chromosome 2 inv (2)(p11q13) associated with an increased risk of unbalanced chromosomes? Fertil Steril. 2009. Oct;92(4):1497.e1-4.
6. V. Sanja; S. Feodora; B. Renato; D.

Romana; J. Davor. Pericentric inversion of chromosome 2 in a patient with the empty follicle syndrome: Case report. Human Reproduction. (September 2005) 20 (9): 2552-2555.



## Electroforesis Totalmente Automatizada Gel de Agarosa

- Fácil Automatización
- Un gel en sólo 45 minutos: aproximadamente un resultado de análisis de seroproteínas por minuto.
- Cámara de Migración Seca con Temperatura controlada.
- Alta Eficacia en el control de la temperatura por Peltier.
- Cámara de migración única en su tipo, con 2 o 3 electrodos.
- Fácil interpretación de los resultados.
- Reporta lo que usted ve, combinando la inspección visual del gel y el gráfico.
- Minimiza las pruebas de inmunofijación innecesarias, Maximiza las pruebas de primera línea negativa utilizando el ESTÁNDAR DE ORO: Electroforesis en gel de agarosa.
- Portamuestras desechables.
- Sistema de electroforesis automatizado más pequeño en el mundo.

Para electroforesis de:

Seroproteínas; Lipoproteínas; Hemoglobinas; Proteínas Urinarias y SDS;  
Inmunofijación; Isoelectroenfoque de LCR y  $\alpha 1$ - AT



Ideal para laboratorios pequeños y medianos



Av. Ing. Huergo 1437 P.B. "I" C1107APB - Buenos Aires Argentina Tel./Fax: +54 11 4300-9090

info@biodiagnostico.com.ar www.biodiagnostico.com.ar