

CH

CITOGENÉTICA  
HUMANA

HUMAN  
CYTOGENETICS

## CH 1

**LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA (LMA) CON t(6;9)(p23;q34) DEK-NUP214 EN TRES PACIENTES PEDIÁTRICOS**

Cruz C.<sup>1</sup>, P.C. Fortunato<sup>1</sup>, M.F. Alú<sup>1</sup>, C.L. Romero<sup>1</sup>, E. Sajaroff<sup>2</sup>, J. Rossi<sup>2</sup>, P. Rubio<sup>3</sup>, M. Felice<sup>4</sup>, E.M. Baialardo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética-Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Laboratorio de Inmunología-Servicio de Inmunología, Hospital de Pediatría Garrahan, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Laboratorio de Biología Molecular-Servicio de Hematología y Oncología, Hospital de Pediatría Garrahan, Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Area Clínica, Servicio Hematología y Oncología. Hospital de Pediatría Garrahan, Buenos Aires, Argentina. carolinacruz2325@gmail.com

La LMA es una enfermedad neoplásica, cuya incidencia en niños es del 20%. En Argentina se registran 91-94 casos pediátricos al año, correspondiendo el 20% a niños menores de dos años y el 50% de estos, a menores de 12 meses. La LMA con t(6;9) es poco frecuente, representando menos del 1%, y está asociada a pronóstico adverso. Describimos la incidencia de casos con t(6;9) en pacientes con LMA de nuestra institución. Desde 1990 a 2021, 745 nuevos casos de LMA fueron diagnosticados. La t(6;9) fue observada en tres casos (0,45%), y dos presentaron esta translocación como única anomalía cromosómica. La t(6;9) fue caracterizada mediante bandeó-G en cultivos de médula ósea, y se realizó RT-PCR para la determinación del transcripto *DEK-NUP214*, y PCR para *FLT3-ITD* y *CEBPA*. Paciente 1: niña de 10 años, con diagnóstico de LMA FAB-M4, cariotipo 46,XX,t(6;9)(p23;q34) y mutación *FLT3-ITD*, alcanzó la Remisión Completa (RC) y recibió trasplante, recayó a los nueve meses de alcanzar la RC. Paciente 2: varón de 15 años con diagnóstico de Mielodisplasia que desarrolla LMA, cariotipo 46,XY,t(6;9)(p23;q34), con presencia del transcripto *DEK-NUP214*, alcanzó la RC. Paciente 3: niño de 16 años con diagnóstico de LMA FAB-M2, cariotipo 45,X,-Y,t(6;9)(p23;q34)[18]/46,XY[2], confirmado por la presencia del transcripto *DEK-NUP214* y alteración *CEBPA*. Si bien la t(6;9) se asocia a pobre pronóstico, en nuestra experiencia, permanecen libre de enfermedad y con larga sobrevida. Cabe destacar la importancia de reportar nuevos casos para caracterizar anomalías cromosómicas poco frecuentes y conocer más sobre el pronóstico y tratamiento de dichas enfermedades.

## CH 2

**REARREGLO CROMOSÓMICO COMPLEJO CON PÉRDIDA DE MATERIAL GENÉTICO EN 13Q CARACTERIZADO POR TÉCNICAS DE CITOGENÉTICA CLÁSICA, FISH Y ARRAY-CGH**

Daroqui M<sup>1</sup>, B. Warszatska<sup>1</sup>, S. Abbate<sup>2</sup>, F.G.I. Rodriguez<sup>1</sup>, G. Zelaya<sup>1,3</sup>, M.E. Foncuberta<sup>3,4</sup>, J. Diaz<sup>2</sup>, G. Obregon<sup>5</sup>, C. Alonso<sup>3</sup>, E.M. Baialardo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Área Clínica, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Laboratorio de array-CGH, Unidad de Genómica, Hospital de Pediatría Garrahan, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Laboratorio de Biología Molecular, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina; <sup>5</sup>Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina. manuel.daroqui@gmail.com

El Síndrome de Delección 13q se caracteriza por la pérdida de un segmento del brazo largo del cromosoma 13 que ocasiona un fenotipo variable que depende del tamaño y de la localización de la delección. Las características clínicas incluyen: bajo peso al nacer, microcefalia, discapacidad intelectual, hipotonía, malformaciones cerebrales, dismorfias craneofaciales, heterocromía de iris, retinoblastoma, defectos cardíacos, anomalías del tracto digestivo y del sistema urogenital. Presentamos el caso de un paciente con diagnóstico de anomalía cromosómica compleja y revisamos la bibliografía al respecto. Se trata de un niño de 10 meses de vida con retraso global del desarrollo, microcefalia, retraso de crecimiento postnatal, cardiopatía, trastorno deglutorio y algunas dismorfias. Mediante la realización de técnicas de citogenética clásica, hibridación *in situ* con fluorescencia y array-CGH se observó la presencia de un rearreglo cromosómico complejo que involucra la inserción de material genético del brazo largo del cromosoma 13 en el brazo corto del cromosoma 11, en la banda p14.3, en donde se observó además una delección de 29,3 Mb en el segmento insertado cuyos puntos de ruptura fueron 13q14.2q31.1. Los cariotipos parentales fueron normales. El fenotipo del paciente coincide parcialmente con los descritos en la literatura. Las técnicas aplicadas en este niño y su descripción clínica nos han permitido caracterizar en forma más precisa la anomalía que presentaba, aportando información clínica relevante a la bibliografía, así como también prevenir posibles complicaciones del cuadro clínico y realizar un adecuado asesoramiento genético a la familia.

## CH 3

### DUPLICACIÓN PARCIAL DE Xp CARACTERIZADA POR HIBRIDACIÓN GENÓMICA COMPARADA MEDIANTE ARRAY-CGH. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS Y REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Fortunato P.C<sup>1</sup>, L.E. Taniguchi<sup>1</sup>, V. Huckstadt<sup>2</sup>, G. Zelaya<sup>1,3</sup>, M.E. Foncuberta<sup>3</sup>, M.V. López<sup>1</sup>, S.F. López<sup>2</sup>, C. Ruggiero<sup>4</sup>, C. Alonso<sup>5</sup>, M.G. Obregon<sup>6</sup>, E. Baialardo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina; <sup>2</sup>Área Clínica, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina; <sup>3</sup>Laboratorio de array-CGH, Unidad de Genómica, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina; <sup>4</sup>Centro de Estudios Genéticos (CEG), Argentina; <sup>5</sup>Unidad de Genómica, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina; <sup>6</sup>Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina. pamelaf@hotmail.com

La duplicación parcial del brazo corto del cromosoma X es poco frecuente y suele presentarse como duplicación intersticial. El síndrome de duplicación Xp22.13p22.2 (ORPHA:284180) está caracterizado por retraso madurativo y discapacidad intelectual, trastornos conductuales, talla baja, cabello fino, dismorfias faciales, dedos ahusados, escoliosis, obesidad y alteraciones cardiovasculares. Presentamos dos pacientes con duplicación Xp estudiados con técnicas citogenéticas y array-CGH: uno como material adicional en el cromosoma 15 y el otro con una duplicación intersticial en Xp. Caso 1: paciente de 16 años con déficit intelectual y dismorfias. Tercera gesta, gemelar. Padres clínicamente sanos. Dos hermanos mayores y gemelo con discapacidad intelectual; hermana clínicamente sana. Cariotipo: 46,Y,add(X)(p22.3)[20]; array-CGH: arr[GRh37]:Xp22.2p22.11(13551079\_23970702x2), duplicación de 10,42 Mb, contiene más de 80 genes (17 genes OMIM). La duplicación fue detectada en su madre y hermanos por técnicas de bandeado G. Caso 2: paciente de seis años con dismorfias, epilepsia, cardiopatía congénita, membrana laríngea y retraso madurativo. Primer hijo de pareja sana. Dos hermanas sanas. Cariotipo 46,XY,add(15)(q26.3)dn[20]; array-CGH: arr[GRCh37]:Xp22.3p22.12(291285\_20597641)x2, duplicación de 20,31Mb, contiene más de 80 genes (23 genes OMIM). Se confirmó por FISH Painting que el material adicional en el cromosoma 15 corresponde al cromosoma X. Los pacientes comparten algunas de las características clínicas con las descritas en la literatura. Los resultados obtenidos permiten establecer una relación entre la clínica de los pacientes y los genes involucrados en estas duplicaciones. Contribuye aportando información clínica relevante acerca del fenotipo de los pacientes con duplicaciones Xp.

## CH 4

### SEGREGACIÓN FAMILIAR DE UNA TRANSLOCACIÓN RECÍPROCA BALANCEADA: REPORTE DE UN CASO

Oviedo F.<sup>1</sup>, M. Tranchida<sup>1</sup>, W. Montes<sup>2</sup>, L. Zalazar<sup>1</sup>, J. Basterra<sup>1</sup>, M. Mollica<sup>1</sup>, K. Zaracho<sup>1</sup>, B. Mancino<sup>1</sup>, R. Cerretini<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) "Dr. Carlos G. Malbrán", Argentina; <sup>2</sup>Hospital Militar Central Cirujano Mayor Dr. Cosme Argerich, Argentina. mflooviedo@gmail.com

Las translocaciones recíprocas balanceadas son anomalías cromosómicas estructurales que involucran el intercambio de segmentos entre cromosomas, sin pérdida aparente de material genético. Los portadores de las mismas presentan mayor riesgo de abortos espontáneos recurrentes, infertilidad o descendencia con anomalías congénitas. Estos resultados están relacionados con el tipo de segregación que se produce en la formación de gametas, de los cromosomas involucrados en el rearreglo cromosómico y del tamaño de los segmentos translocados. Se presenta el caso clínico de una paciente portadora de una translocación recíproca balanceada heredada y su segregación familiar. Se describen las características clínicas y la citogenética de su familia constituida por una paciente de 37 años portadora de una translocación recíproca balanceada entre los cromosomas 6 y 8, que concurre a la consulta genética con un embarazo en curso. Presenta un antecedente de hija polimalformada fallecida a los siete meses de edad con una monosomía parcial del cromosoma 6 y trisomía parcial del cromosoma 8. La genealogía se completa con una hija de dos años referida sana que presenta un estudio prenatal con cariotipo 46, XX. En el actual embarazo se realizó amniocentesis obteniéndose la misma translocación balanceada materna. El presente trabajo remarca la importancia del estudio citogenético en sangre periférica y en líquido amniótico para el diagnóstico y manejo clínico de portadores de translocaciones recíprocas balanceadas, permitiendo brindar un asesoramiento genético preciso.

## CH 5

## CROMOSOMAS EN ANILLO: REGISTRO DE CASOS EN LA POBLACIÓN ECUATORIANA

Paz-y-Miño C.<sup>1,2</sup>, P.E. Leone<sup>2</sup>. <sup>1</sup>Academia Ecuatoriana de Medicina, Ecuador; <sup>2</sup>Sociedad Ecuatoriana de Genética Humana, Ecuador. [genetica\\_medica@cesarpazymino.com](mailto:genetica_medica@cesarpazymino.com)

Los casos con cromosomas en anillo constitucionales se enmarcan dentro de las enfermedades raras. En el Registro Nacional de Alteraciones y Variantes Cromosómicas Humanas del Ecuador, desde 1990 a la fecha, con aproximadamente 29.000 cariotipos, 21% presenta alteraciones, de las cuales, los cromosomas en anillo representan el 0,25%. Los cromosomas en anillo registrados corresponden a los siguientes cromosomas: 4 (20%), 6 (6,7%), 9 (6,7%), 10 (6,7%), 13 (6,7%), 15 (13,3%) y sin determinar (40%). Todos los casos fueron identificados por citogenética convencional. A continuación se presentan seis de los 15 casos en los cuales se han aplicado otros estudios como FISH, MLPA, *arrays* de mapeo genético o secuenciación NGS; se describieron los mecanismos de formación del anillo, que incluyen pérdida de telómeros e inversión-duplicación-delección en uno de los casos, se ha realizado el seguimiento de los pacientes y se estableció la correlación genotipo-fenotipo; además, se compararon con otros casos de cada tipo de anillo informados en la literatura mundial en que se comparan las características clínicas, puntos de rotura y extensión de material genético involucrado en pérdidas y ganancias. La experiencia con estos casos evidencia que el fenotipo de los pacientes es producto de la cantidad de material genético perdido y no del dinamismo del anillo.

## CH 6

## CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE CARIOTIPO DESBALANCEADO 45,X,add(13)(p10) DE HOMBRE CON AZOOSPERMIA

Peña A., Curotto B., Morales P., Quiroga A., Faúndes V., Santa María L. Laboratorio de Citogenética Molecular. Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos Dr. Fernando Monckeberg. INTA, Universidad de Chile, Chile. [pena@inta.uchile.cl](mailto:pena@inta.uchile.cl)

La infertilidad es un problema de salud que afecta al 10-15% de las parejas que desean concebir, y un factor masculino se identifica en cerca de la mitad de éstos. El 40% de las causas de dicho factor corresponden a diversas anomalías cromosómicas, tales como: translocaciones, inserciones, isocromosomas, inversiones, deleciones y duplicaciones. Se presenta el caso de un hombre de 35 años, derivado por infertilidad con cariotipo desbalanceado 45,X,add(13)(p10). Entre sus manifestaciones destacan testículos atróficos, azoospermia, ginecomastia operada, caracteres sexuales secundarios subdesarrollados y bajos niveles de testosterona, por lo que recibe terapia de reemplazo hormonal. Se utilizaron diversas metodologías moleculares dirigidas a determinar la presencia, ubicación y estructura del cromosoma Y, tales como FISH con sondas locus específicas para la región determinante del sexo (SRY) y del cromosoma 13 (q14), MLPA para microdeleciones del cromosoma Y (SALSA P360-B2), y microarreglo cromosómico con la plataforma aCGH 60K de diseño ISCA. Se localizó el gen SRY en el segmento adicional del brazo corto del cromosoma 13. Además, dicho segmento adicional correspondiente al cromosoma Y no presentaba la región Yq11.22->qter. Por tanto, el cariotipo final de este paciente con las técnicas aplicadas fue: 45,X,der(13)ins(13;Y)(p10;p11.32q11.221).ish der(13)ins(13;Y)(LSI13q14x2;SRYx1).rsa[GRCh38] Yq11.222(19.920.317\_26.423.998)x0.arr[GRCh37] Yq11.222q12(22.099.009\_59.311.250)x0. La aplicación de diversas técnicas citogenéticas y moleculares permitió identificar la alteración cromosómica exacta en el paciente y por ende correlacionar sus características clínicas con el diagnóstico de infertilidad masculina, así también entregar un adecuado asesoramiento genético para él y su familia.

## CH 7

## MONOSOMÍA DEL CROMOSOMA X: HALLAZGOS ECOGRÁFICOS Y CITOGENÉTICOS PRENATALES. ANÁLISIS DE 76 CASOS EN EL CENTRO NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA.

Serra M.<sup>1</sup>, V. Lotersztein<sup>1</sup>, S.A. Miller<sup>1</sup>, C.M. Zarate<sup>2</sup>, M.E. Mollica<sup>2</sup>, M.A. Aguirre<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Genética Médica, Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM), Argentina; <sup>2</sup>Diagnóstico Genético, Centro Nacional de Genética Médica, Argentina. marinaserra94@gmail.com

La monosomía del cromosoma X es un hallazgo frecuente en estudios citogenéticos prenatales, tiene hallazgos ecográficos bastante constantes y alta mortalidad intrauterina. Este trabajo ha tenido como objetivo determinar la prevalencia y hallazgos ecográficos de la monosomía X en estudios prenatales del CENAGEM. Se revisaron las historias clínicas de 3.551 embarazadas que realizaron estudios invasivos en CENAGEM entre 1991 y 2021. Se encontraron 76 casos de monosomías del X (2% del total), de los cuales 70 correspondieron a 45,X en línea pura, dos a mosaico con una línea normal, y cuatro a discordancias entre resultados de distintas muestras. De estos últimos, tres presentaron la línea monosómica únicamente en vellosidades coriales (VC) con líquido amniótico (LA) normal, y uno presentó monosomía en líquido de higroma quístico (HQ) con cariotipo euploide en VC. Los hallazgos ecográficos más frecuentes fueron HQ e hidropesía (67,1%), defectos cardíacos (43,4%), anomalías renales (15,8%), edema de manos y pies (23,7%), oligoamnios (22,4%) y RCIU (6,6%). En 16 casos (21,1%) se halló translucencia nucal aumentada en el primer trimestre. Cuatro ecografías (5,3%) fueron normales y se correspondieron con mosaicos placentarios. La mayoría de las monosomías del cromosoma X diagnosticadas prenatalmente se presentaron en línea pura y casi todos tenían anomalías ecográficas. La presencia de HQ e hidropesía hacen sospechar el diagnóstico. Sin embargo, la presencia de mosaicos y hallazgos confinados a la placenta constituye un riesgo de un resultado erróneo, siendo el LA la muestra más representativa.

## CH 8

## PAPEL DEL GEN ZNF217 EN LA RESPUESTA A LA TERAPIA EN CÁNCER DE SENO LUMINAL B

Sánchez Moreno I.L.<sup>1</sup>, V.E. Villegas<sup>2</sup>, M. Rondón Lagos<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Ciencias Básicas, Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia, Colombia; <sup>2</sup>Ciencias Naturales, Universidad del Rosario, Colombia. irislorenasm89@gmail.com

El cáncer de seno (CS) es una enfermedad común y representa uno de los mayores problemas de salud en el mundo. Aunque la evaluación de parámetros clínicos y patológicos ha permitido la supervivencia de un gran número de pacientes, algunos de ellos recaen y eventualmente desarrollan resistencia al tratamiento con el tiempo. Por lo tanto, la identificación de nuevos marcadores pronósticos y predictivos podría proporcionar blancos terapéuticos candidatos dirigidos a superar tal resistencia. Un gen que ha adquirido gran importancia en los últimos años por su posible papel como biomarcador temprano de mal pronóstico y por lo tanto un potencial blanco terapéutico en CS es ZNF217. La amplificación de este gen ha sido relacionada con resistencia a la terapia, mal pronóstico, progresión tumoral y metástasis. Considerando lo anterior, este estudio tuvo como objetivo evaluar el número de copias del gen ZNF217, mediante el uso de hibridación *in situ* por fluorescencia (FISH), en la línea celular BT474, representativa del subtipo tumoral de CS Luminal B [Receptor de estrógenos positivo (RE+)/HER2+], y establecer su asociación con la respuesta a la terapia, como tratamientos únicos y combinados. Nuestros resultados muestran que la amplificación del gen ZNF217 es un buen predictor de resistencia a la terapia tratamientos únicos y combinados en células de CS RE+/HER2+. Una mayor comprensión del papel que desempeña el gen ZNF217 en CS podría ayudar a optimizar los regímenes terapéuticos existentes y/o apoyar nuevas estrategias para superar la resistencia y mejorar los resultados del cáncer.

Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia, Universidad del Rosario, Colombia

## CH 9

## TRANSLOCACIONES SALTARINAS CONSTITUCIONALES DEL CROMOSOMA Y CON AUTOSOMAS EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO

Taniguchi L.E.<sup>1</sup>, P.C. Fortunato<sup>1</sup>, C.M. Cruz<sup>1</sup>, S. Abbate<sup>2</sup>, N. Dujovne<sup>3</sup>, G. Zelaya<sup>4</sup>, C. Alonso<sup>4</sup>, M.G. Obregon<sup>5</sup>, E. Baialardo<sup>1</sup>.  
<sup>1</sup>Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina; <sup>2</sup>Área Clínica, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina; <sup>3</sup>Servicio de Endocrinología, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina; <sup>4</sup>Laboratorio de array-CGH, Unidad de Genómica, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina; <sup>5</sup>Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina. taniguchilaura@gmail.com

Las translocaciones saltarinas (TS) hacen referencia a las translocaciones de un mismo fragmento cromosómico a dos o más diferentes cromosomas, en diferentes líneas celulares somáticas. Las TS son eventos que raramente ocurren como aberraciones cromosómicas constitucionales y aún se desconoce el mecanismo por el cual se originan. Presentamos un paciente con TS que fue caracterizado por medio de citogenética clásica y molecular. Paciente que consulta a los siete meses de vida por mala progresión ponderoestatural, microcefalia, hipospadias perineoescrotal, erupción dentaria precoz, dismorfias, e hipertiroidismo de difícil manejo a pesar del tratamiento. El análisis citogenético en sangre periférica fue confirmado en dos cultivos independientes, determinando la presencia de cinco líneas celulares como resultado de la translocación no recíproca del mismo segmento de cromosoma Y a diferentes autosomas: mos 45,X,t(Y;13)(q11?23;p13)[31]/45,X,t(Y;15)(q11?23;p13)[13]/45,X,t(Y;13)(q11?23;q34)[9]/45,X,t(Y;1)(q11?23;p36.3),t(Y;13)(q11?23;p13)[4]/45,X[3]. Las técnicas de FISH y array-CGH permitieron determinar el desbalance cromosómico, confirmando dos deleciones de 2,56 Mb en Yq11.223q11.23 y de 252 Kb en Yq12. Sólo pudimos realizar cariotipo a la madre y al hermano del niño, que fueron normales. Los genes involucrados en estas deleciones no están asociados a patologías hasta el momento. A excepción del hipospadias, la clínica del paciente podría relacionarse a su hipertiroidismo de difícil manejo. Pocos casos de TS constitucionales se han encontrado en la literatura, y aún se desconoce su efecto sobre el fenotipo. En las TS el hallazgo citogenético resulta de gran importancia ya que permite determinar la configuración de la anomalía cromosómica y el adecuado asesoramiento genético.

## CH 10

## DIAGNÓSTICO DE MOSAICISMOS CROMOSÓMICOS EN PEDIATRÍA: DESARROLLO DEL CARIOTIPO EN CULTIVO DE FIBROBLASTOS

Terada C.G.<sup>1</sup>, M. Daroqui<sup>2</sup>, E. Baialardo<sup>2</sup>, M.V. López<sup>2</sup>, M.G. Obregon<sup>3</sup>, A. Moresco<sup>3</sup>, C. Alonso<sup>4</sup>, E. Berensztein<sup>1</sup>.  
<sup>1</sup>Laboratorio de Cultivo Celular, Servicio de Endocrinología, Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Argentina; <sup>2</sup>Laboratorio de Citogenética, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Argentina; <sup>3</sup>Área Clínica, Servicio de Genética, Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Argentina; <sup>4</sup>Área Laboratorios Especializados, Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Argentina. terada.claudia@gmail.com

El mosaicismo genético es la presencia de al menos dos poblaciones celulares en un mismo organismo, que difieren en su genoma. Algunos síndromes genéticos poco frecuentes se presentan con mosaicismos cutáneos en los que la anomalía genética no es habitualmente detectable en cariotipo de linfocitos obtenido de sangre periférica, sino que requiere investigar otros tejidos como los fibroblastos. Un ejemplo es el síndrome de Pallister-Killian (OMIM 601803) causado por una tetrasomía 12p en mosaico. La obtención de preparados para el análisis citogenético a partir de cultivo de fibroblastos requiere condiciones muy diferentes a los linfocitos o amniocitos, resultando indispensable una delicada puesta a punto de una técnica específica. El objetivo de este trabajo fue desarrollar el cariotipo en cultivo de fibroblastos para caracterizar mosaicismos tisulares en un centro pediátrico de referencia en salud pública, gratuita y de alta complejidad de Argentina. Se realizaron subcultivos a partir de biopsias de piel para obtención de fibroblastos. Cuando el subcultivo alcanzó 80% de confluencia, se cosecharon las células, se bloquearon las metafases utilizando N-metil-N-deacetil-colchicina, se sometieron a tratamiento hipotónico con citrato de Na 0,7% y se fijaron con solución de Carnoy. Para el bandeado G con tripsina (GTW) se utilizó tripsina 0,025% y se coloreó con colorante de Wright. Se ajustaron las variables metodológicas como tiempos de incubación y concentración de reactivos para obtener una apropiada longitud y dispersión de los cromosomas, y para la visualización del bandeado GTW. El desarrollo de esta técnica amplía las herramientas disponibles para el diagnóstico de patologías con mosaicismo tisular.

Hospital de Pediatría SAMIC "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Argentina

