

**Sandra Afonso Hernández<sup>a</sup>**  
**Pino García Suárez<sup>a</sup>**  
**Marta Correa Rancel<sup>b</sup>**  
**Juan Mario Troyano Luque<sup>c</sup>**  
**Ana Otero Gómez<sup>a</sup>**  
**Matilde Clavijo Rodríguez<sup>c</sup>**  
**Baroncio Correa Ceballos<sup>b</sup>**  
**José Luis García Miranda<sup>a</sup>**

<sup>a</sup>Sección de Citogenética. Hospital Universitario de Canarias. Santa Cruz de Tenerife. <sup>b</sup>Departamento de Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario Ntra. Sra. de la Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. <sup>c</sup>Unidad de Ecografía y Medicina Fetal. Hospital Universitario de Canarias. Santa Cruz de Tenerife. España.

**Correspondencia:**  
Dr. B. Correa Ceballos.  
Avda. de Madrid, 3, 1.<sup>o</sup> 2.<sup>a</sup> B. 38007 Santa Cruz de Tenerife.  
España.  
Correo electrónico: Baroncio1@yahoo.es

Fecha de recepción: 13/5/05.  
Aceptado para su publicación: 11/10/05.

---

### RESUMEN

Presentamos el diagnóstico prenatal de un caso de trisomía parcial del cromosoma 1 (1q25-qter) por translocación paterna en una paciente de 31 años, a la que se realizó amniocentesis para estudio cromosómico a las 16 semanas de gestación por la existencia de datos dismórficos ecográficos. Se efectúa un estudio necrópsico del feto y las anomalías encontradas se comparan con las referidas en otros casos de trisomía parcial del cromosoma 1.

### PALABRAS CLAVE

Trisomía 1q25-qter. Diagnóstico prenatal.  
Alteraciones ecográficas. Necropsia. Translocación paterna.

### ABSTRACT

We report the prenatal diagnosis of a case of partial trisomy of chromosome 1 (q25-qter) due to

**Diagnóstico prenatal  
de una trisomía parcial  
del cromosoma 1 (q25-qter)  
por translocación paterna**

329

*Prenatal diagnosis of partial trisomy 1 (q25-qter) by paternal translocation*

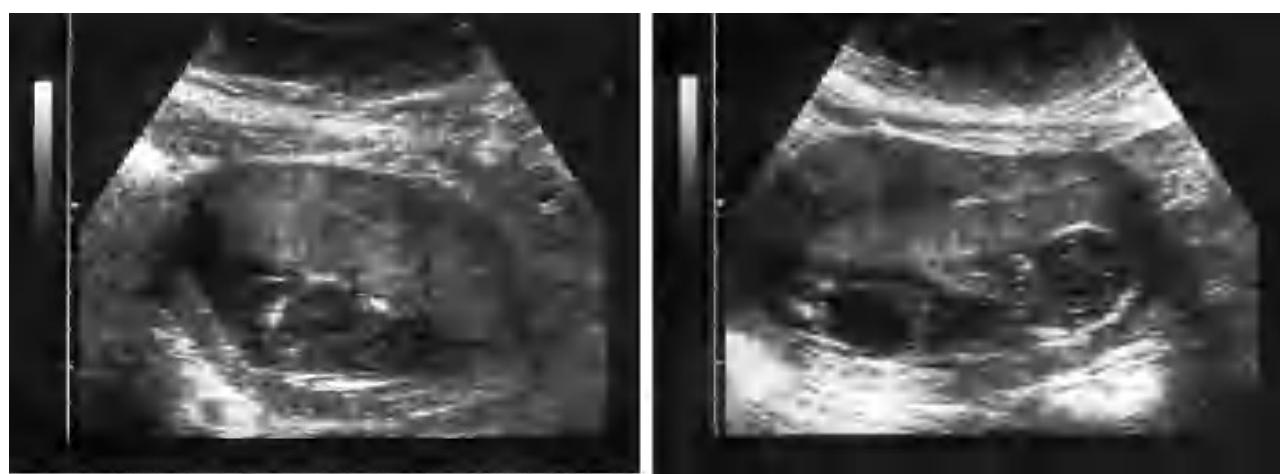
paternal translocation in a 31-year-old patient. Amniocentesis for chromosomal analysis was performed in the 16th week of pregnancy because ultrasound examination had revealed certain anomalies. A necropsy of the foetus was carried out and the anomalies found were compared with those in other cases of partial trisomy of chromosome 1.

### KEY WORDS

Trisomy 1q25-qter. Prenatal diagnosis. Ultrasound abnormalities. Necropsy. Familial translocation.

### INTRODUCCIÓN

Las trisomías parciales del brazo largo del cromosoma 1 son poco frecuentes, y en la mayoría de los casos la duplicación es el resultado de la segregación anormal en meiosis de una translocación equilibrada en uno de los progenitores. Habitualmente, se acompañan de malformaciones múltiples y se suelen establecer 2 grupos diferenciados de pacien-



**Figura 1.** Hallazgos ecográficos destacados (16 semanas). A) Higroma quístico. B) Megacefala.

tes. Uno con graves malformaciones congénitas y corta vida media<sup>1</sup>, y otros con malformaciones más leves y mayor supervivencia<sup>2</sup>. Diferentes autores han intentado definir un síndrome asociado a esta cromosomopatía<sup>3</sup>.

La mayor parte de los casos descritos se refieren a trisomías parciales 1q32-qter<sup>4</sup>, que coinciden con el grupo de pacientes de malformaciones más leves, y su mayor incidencia puede indicar la existencia de un «sitio frágil» a ese nivel del cromosoma o bien que las roturas más proximales, al incluir un fragmento cromosómico más grande, sean incompatibles con la vida<sup>5</sup>. En este sentido, la duplicación 1q25-qter se considera como una condición letal a no ser que el segmento adicional esté translocado en un cromosoma X parcialmente inactivado<sup>6</sup>, en cuyo caso pueden presentar supervivencias de más de 1 año.

Nosotros exponemos un caso de trisomía parcial 1q por duplicación del segmento cromosómico 1q25-qter, diagnosticado prenatalmente, analizando las alteraciones ecográficas en la 16 semana de la gestación, así como los hallazgos del estudio necrópsico, y discutimos las similitudes y diferencias respecto a otros casos similares descritos en la bibliografía.

#### OBSERVACIÓN CLÍNICA

Paciente de 31 años, que acude a la Unidad de Ecografía y Medicina Fetal del Hospital Universitario

de Canarias para una evaluación gestacional rutinaria en la semana 16 cronológica gestacional. En la ecografía se detecta una gestación que biométricamente corresponde a 15 semanas, con un feto que muestra datos dismorfológicos consistentes en megacefala urinaria con hipertrofia de paredes vesicales e hidronefrosis más visible en el riñón derecho, así como higroma quístico del cuello de 46 mm de sección (fig. 1). Dada la evidente relación del cuadro con una cromosomopatía, se practica amniocentesis.

Tras el cultivo de las células procedentes del líquido amniótico, todas las metafases examinadas mediante bandas G pusieron de manifiesto, en los 2 cultivos realizados, la existencia de un cariotipo con un cromosoma derivativo 14. Realizado un estudio citogenético a los progenitores, el padre era portador de una translocación equilibrada t (1;14) (q25-q32) (fig. 2), por lo que puede concluirse que el cromosoma derivativo 14 era el resultado de una segregación adyacente I durante la meiosis paterna. Por tanto, el cariotipo corresponde a una trisomía parcial del cromosoma 1 que afecta al fragmento 1q25-q44, y el diagnóstico fue citogenético: 46, XX, der(14) t (1;14) (q25-q32) pat (fig. 3).

Ante el diagnóstico citogenético y las malformaciones fetales existentes, la pareja decide interrumpir el embarazo.

En el estudio necrópsico se observa un feto hembras de 88,44 g de peso y 11,3 cm de longitud, con un cuadro polimalformativo consistente en:

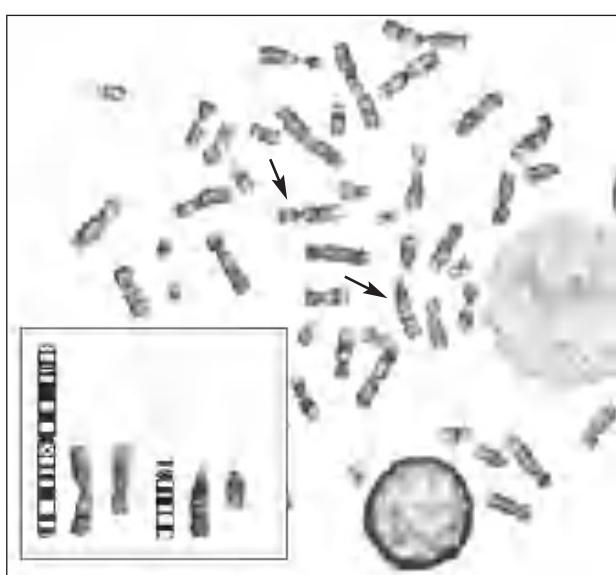


Figura 2. Cariotipo del cultivo de linfocitos paternos con translocación  $t(1;14)$  (q25;q32).

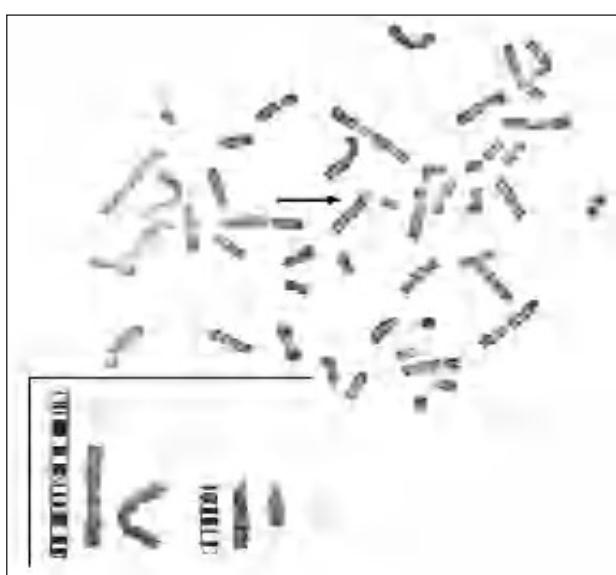


Figura 3. Cariotipo del cultivo de amniocitos, con trisomía parcial del cromosoma 1 por translocación paterna. 46,XX,  $t(1;14)$  (q25;q44;q32) pat.

— Malformaciones externas: pabellones auriculares de implantación baja, higroma quístico de cuello, separación anómala entre los dedos 3 y 4 de ambas manos, y pies en mecedora con superposición del cuarto dedo sobre el tercero y quinto.



Figura 4. Hallazgos necrópsicos: A) Pabellones auriculares de implantación baja e higroma quístico. B) Separación anómala entre los dedos 3 y 4 de ambas manos. C) Pies en mecedora con superposición del cuarto dedo sobre el tercero y quinto. D) Megavejiga urinaria. E) Riñón único con características de riñón poliquístico con uréter único de disposición central anterior.

— Malformaciones internas. Genitourinarias: riñón y uréter único de disposición central anterior con características de riñón poliquístico de Potter grado II-III, asociado a megavejiga. Hígado y vesícula biliar, con agenesia de vesícula biliar y fibrosis portal con proliferación de conductillos biliares. Hipoplasia tímica (fig. 4).

El resto de los hallazgos necrópsicos se corresponden con signos de shock intraútero agudo (congestión visceral generalizada y hemorragias parenquimatosas), así como los propios de la inmadurez fetal correspondientes a la edad gestacional. En el estudio de la unidad placentaria se observó una placenta de bajo peso para la edad gestacional con retraso en la maduración vellositaria y vellosidades grandes e irregulares con disminución del número de vasos, aumento de la celularidad y seudoinclusiones trofoblásticas.

## DISCUSIÓN

En la trisomía parcial del cromosoma 1 se han descrito diferentes puntos de rotura: 1q23, 1q25, 1q31, 1q32 y 1q42<sup>7,8,9</sup>. Taysi y Sekhon<sup>10</sup> sugieren que

**332** la duplicación parcial de los 2 tercios distales de 1q se caracteriza por malformaciones muy graves: fisura palatina, hipertelorismo, alteraciones renales, ausencia de vesícula biliar y muerte temprana<sup>11</sup>. Cuando la duplicación afecta sólo a un tercio distal de 1q se asocia a supervivencias más largas y a malformaciones medias y menos específicas, como orejas de implantación baja, micrognatia, anomalías cardíacas, dedos largos y testículos sin descender<sup>12</sup>, por lo que el fenotipo de este grupo de pacientes parece independiente del tamaño del segmento duplicado<sup>13</sup>.

En los casos descritos en la bibliografía con trisomía parcial por duplicación 1q25-qter<sup>14,15,16</sup> se refiere un retraso del crecimiento psicomotor unido a riñones displásicos, atrofia cerebral, sistema biliar

anormal, hipoplasias tímicas, malformaciones cardíacas y sistema biliar anormal, junto a micrognatia, orejas de implantación baja, paladar hendido e hipertelorismo. Las anomalías cardíacas y tímicas, así como las del sistema biliar y renal, son bastante características<sup>17</sup>.

En nuestro caso encontramos similitudes clínicas con los casos descritos en la bibliografía, como pabellones auriculares de implantación baja, dedos superpuestos, alteraciones renales, agenesia de vesícula biliar e hipoplasia tímica. Por tanto, creemos que el fenotipo puede ser atribuido a la trisomía parcial 1q25-qter, y que estos hallazgos pueden contribuir a la delimitación del síndrome de trisomía parcial 1q (q25-qter).

## BIBLIOGRAFÍA

1. Fernández-Novoa MC, Vargas MT, Granell MR, Carreto P. Prenatal diagnosis of the novo trisomy 1(q21-qter) der (Y) t (Y;1) in a malformed live born. *Prenat Diagn.* 2004;24:414-7.
2. Wax JR, Ben P, Steinfeld JD, Ingardia CJ. Prenatally diagnosed sacrococcygeal teratoma: a unique expression of trisomy 1q. *Cancer Genet Cytogenet.* 2000;117:84-6.
3. Van Buggenhout G, De Coen L, Fryns JP. Partial trisomy (1q-1qter) in adulthood: further delineation of the phenotype. *Ann Genet.* 1998;41:77-81.
4. Van Haelst MM, Eussen HJFMM, Visscher F, Ruijter JLM. Silver-Russell phenotype in a patient with pure trisomy 1q32,1-q42,1: further delineation of the pure 1q trisomy syndrome. *J Med Genet.* 2002;39:582-5.
5. Johnson VP. Duplication of the distal part of the long arm of chromosome 1. *Am J Med Genet.* 1991;39:258-69.
6. Schinzel A. Catalogue of unbalanced chromosome aberrations in man. Berlin, New York: Ealter de Gruyter Co.; 2001.
7. Duba HC, Erdel M, Löffler J. Detection of a de novo duplication of 1q32-qter by fluorescence in situ hybridization in a boy with multiple malformations: further delineation of the trisomy 1q syndrome. *J Med Genet.* 1977;34:309-13.
8. Kennerknecht I, Barbi G, Rodens K. Dup (1q) (q42-qter) syndrome: case report and review of the literature. *Hum Genet.* 1993;36:1157-60.
9. Nuno-Arana I, González-García JR, García-Cruz D. Further clinical delineation in trisomy 1q32 syndrome. *Ann Genet.* 2001;4:175-7.
10. Taysi S, Sekhon GS. Partial trisomy of chromosome 1 in two adult brothers due to maternal translocation (1q-;6q+). *Hum Genet.* 1978;44:277-85.
11. Pettenati MJ, Berry M, Shashi V, Bowen JH, Harper M. Prenatal diagnosis of complete sole trisomy 1q. *Prenat Diagn.* 2001;21:435-40.
12. Campos Tristan C, Fernández Puntero B. Trisomía parcial 1q por translocación materna. *Ann Esp Pediatr.* 2000;52:178-84.
13. Rehder H, Friedrich U. Partial trisomy 1q syndrome. *Clin Genet.* 1979;15:534-40.
14. Garret JH, Finley SC, Finley WH. Fetal loss and familiar chromosome 1 translocations. *Clin Genet.* 1975;8:341-8.
15. Neu RL, Gardner LI. A partial trisomy of chromosome 1 in a family with a t(q-;4q+) translocation. *Clin Genet.* 1973;4:474-9.
16. Schinzel A. Possible trisomy 1q25-1q32 in a malformed girl with a de novo insertion in 1q. *Hum Genet.* 1979;49:167-73.
17. DuPont BR, Huff RW, Ridgway LE, Stratton RF, Moore CM. Prenatal diagnosis of partial trisomy 1q using fluorescence in situ hybridization. *Am J Med Genet.* 1994;50:21-7.