

Aberraciones cromosómicas en un hospital pediátrico de tercer nivel. Anillos de los cromosomas 13 y 18

Chromosome abnormality in a pediatric tertiary hospital. Ring Chromosomes 13 and 18

Juan Manuel Aparicio Rodríguez

Benemérita Universidad Autónoma de Puebla

jmapar@telmexmail.com

Número 03. Enero - Junio 2013

Resumen

La alteración autosómica debido a la formación de un anillo, es una aberración rara de cualquier cromosoma 13 y 18 que está relacionada con las malformaciones fenotípicas, problemas neurológicos y anomalías genitales.

Se presenta el caso clínico de polimalformado con cráneo treboliforme, distomorfias con convulsiones tempranas y malformaciones genitales con micropene. Entre las alteraciones cromosómicas, el anillo de herencia autosómica del cromosoma 13 y 18 no son frecuentes, las alteraciones fenotípicas en este estudio son en relación a las malformaciones craneofaciales, genitales y neurológicas.

Palabras Clave: cromosoma 13 cromosoma 18, cromosoma del anillo, cariotipo, mosaicismos, malformaciones.

Abstract

The autosomic alteration due to a ring formation is a rare aberration of either chromosome 13 and 18 which is in relation with phenotypic malformations, neurologic problems and genital abnormalities.

It is the clinic case of polimalformado with skull treboliformedismorfias with early seizures, and genital malformations with micropenis. Among the chromosomal alterations, the autosomal ring of chromosome 13 and 18 are not frequent, the phenotypic alterations in this study are in relation to Craniofacial, genital, and neurological malformations.

Key Words: chromosome 13, chromosome 18, chromosome ring, karyotype, mosaicism, malformations.

Estadísticas

Fecha recepción: Agosto 2012

Fecha aceptación: Octubre 2012