

RESUMENES XLV JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

ALTERACIONES CROMOSOMICAS EN EL RETRASO MENTAL

Dra. Selman Eliana, Dra. Escobar Paulina, Dra. Vega María, Dra. Aranda Elisa
Unidad de Genética HGGB, Concepción

Introducción: El Retraso Mental (RM) y/o Retraso del Desarrollo Psicomotor (RDSM) afecta al 2-3% de la población (OMS) y consiste en una significativa disminución de la función intelectual y de la conducta adaptativa, que se manifiesta durante el desarrollo (desde el nacimiento hasta los 18 años), con distintos grados de severidad, produciendo un importante impacto en la vida del individuo, su familia y la sociedad. La inteligencia tiene una herencia multifactorial, interactuando genes y ambiente. La etiología del RM es muy heterogénea y difícil de establecer, existiendo causas: Genéticas: 30%; Ambientales:15%; Desconocidas:50%. Dentro de las causas genéticas las aberraciones cromosómicas explicarían el 15% - 40% del RM moderado a severo.

Objetivo: Conocer las alteraciones cromosómicas de todos los pacientes derivados por RM y/o RDSM al Laboratorio de Citogenética del Sanatorio Alemán de Concepción, desde julio de 1996 hasta mayo del 2010.

Material y método: Análisis de los Cariotipos de los pacientes con RM, enviados para estudio Citogenético, procedentes de toda la octava región, excluyendo aquellos derivados con diagnóstico Síndrome de Down. Según los diagnósticos de envío, se dividieron en 5 grupos: 1) RM o RDSM sin dismorfias 2) RM o RDSM con dismorfias y/o malformaciones 3) RM o RDSM con alteraciones de conducta 4) Observación Síndrome de X frágil y 5) Síndrome Hipotónico.

Resultados: El total de muestras recibidas en el período estudiado fue de 3.643 pacientes, 879 (24,1%) correspondían a pacientes con RM/RDSM. En este grupo 455 (51,8%) eran menores de 5 años, 342 (38,9%) correspondían a sexo femenino y 61,1% a masculino. El 7,2 % de los cariotipos presentaba alguna alteración numérica o estructural. Al comparar pacientes con RM/RDSM sin dismorfias y pacientes con RM/RDSM con dismorfias, el total de cariotipos alterados es similar (7,7% - 7,5% respectivamente). Del total de cariotipos alterados de los pacientes sin dismorfias, el 57,1% corresponde a alteraciones cromosómicas estructurales, 9,5% a Síndrome de X Frágil y 33,3% eran aneuploidías de cromosomas sexuales. Del total de cariotipos alterados de pacientes con dismorfias, el 84,2% corresponde a alteraciones cromosómicas estructurales, 5,3% a Síndrome de X Frágil y 10,5% a aneuploidías de cromosomas sexuales. Del total de pacientes con RM/RDSM y alteración de conducta, solamente 1 presentaba una alteración cromosómica y ésta era de tipo estructural: dup 15 q11-q13, y aquellos con Síndrome hipotónico, el 20% tenía cariotipo alterado. El 76,5% de los cariotipos alterados corresponde a anomalías cromosómicas estructurales, el 17,2 % corresponde a aneuploidías de los cromosomas sexuales y 6,3% a S. de X frágil.

Conclusiones: El estudio citogenético es de vital importancia para establecer el diagnóstico etiológico en muchos pacientes con RM y/o RDSM lo que nos permite establecer pronóstico y planificar en forma adecuada los cuidados de salud, sugerir tipo de educación, contribuir a la integración del niño, orientar a la familia y brindarle asesoramiento genético que le permita una planificación familiar, acceder a la posibilidad de detección de portadores y diagnóstico prenatal adecuado.