

5. ANOMALÍAS DEL GRUPO C (6-12)

Las anomalías cromosómicas encontradas en el grupo C (6-12) hasta el momento, no permiten establecer un síndrome clínico característico, no sólo en relación a un par determinado sino ni tan siquiera en el sentido amplio del grupo, dada la dificultad que existe para identificar los distintos pares que componen el grupo y a las variaciones clínicas que presentan; tampoco el tipo de anomalía cromosómica: trisomía total, trisomía parcial por traslocación o mosaico, deleciones, permite relacionarlas con un síndrome clínico. En conjunto son individuos que presentan, más o menos acentuado, un cuadro malformativo con afectación del desarrollo mental.

TRISOMIA C (6-12).

En este grupo la trisomía total con una línea celular de 47 cromosomas es rara, como si este exceso de material genético resultase letal para el cigoto. En el caso de JALBERT y col.¹⁹ de una niña de siete años afecta de retraso mental, orejas de implantación baja y malformadas, micrognatia, tórax y pelvis estrechos, limitación en la abducción en cadera, displasia de los dedos y rigidez muscular; el estudio citogenético mostró un número de 47 cromosomas, siendo el cromosoma en exceso del grupo C, posiblemente del par 10 o del 12.

Más frecuentes que la trisomía total son las formas en mosaico con una línea celular normal y otra trisómica 2, 10, 11, 12, 14, 16, 18, 22, 25, 26, 30, 31, 33, 34, 35, 36 y 39, y las trisomías parciales por traslocación, ya dentro del mismo grupo, ya con otros grupos distintos; los casos con traslocaciones suelen ser familiares en forma equilibrada, que en el individuo afecto se presenta en forma no balanceada; el cuadro I muestra algunos tipos de traslocaciones descritas en la literatura, así como algún caso en el que el material cromosómico aparece como un fragmento extra^{15, 17}.

Tanto en las formas con mosaico como en las traslocaciones, el síndrome clínico está representado excepto en dos casos de normalidad aparente^{2, 36}:

1. Por un cuadro malformativo más o menos acentuado, que se localiza en el área *craneofacial* (microcefalia, braquicefalia, hipertelorismo, boca de liebre, fisura palatina, macroglosia, micrognatia, orejas de

implantación baja a veces deformes; en el *área genital*, donde se citan distrofia de labios, criptorquidia, disgenesia gonadal; en el *esqueleto* se citan anomalías articulares, rigideces. Se citan también anomalías renales y cardiovasculares pero con menor frecuencia.

CUADRO I
TRASLOCACIONES FAMILIARES RESPONSABLES DE ALGUNOS CASOS
DE TRISOMIA C PARCIAL

Autores	Cariotipo	Traslocación
Edwards y col. (9).	46,XX,Bq +	t(2p-;3p +)
R. Rohie y Gata (32).	46,XY,Bq +	t(1p-;3p +)
De Grouchy y Janet (4).	46,XX,2q +	t(2q-;2q +)
Lindstein y col. (24).	46,XY,2q +	t(2q-;2q +)
Gray y col. (13).	46,XX,2p +	t(2q-;2p +)
Kaplan y col. (20).	46,XY,2p +	t(2p-;2p +)
Lejeune y col. (22).	46,XY,2q +	t(2p-;2q +)
De Grouchy y col. (6).	46,X7,Fq +	t(2p-;Fq +)
De Grouchy y col. (5).	46,XY,Bq +	t(2p-;Bq +)
Lord y col. (27).	46,Xy (2p-;1+);2p +	t(2q-;2p +)
Mikkelsen y col. (28).	46,XX,2p +	t(2p-;2p +)
Insley y col. (17).	46,XY,2p +	t(2p-;2p +)
Cooke y Page (3).	46,XX,2q +	t(2q-;2q +)
Lejeune y col. (23).	47,XY,ext. +	t(2q-;2q +)
Hall y Svenningsen (15).	46,XX,2q +	t(2p-;2q +)
Thorburn y col. (27).	47,XY,ext. +	t(2q-;Bq +)
Deminetti y col. (5).	46,XY, Bq +	t(2q-;Bq +)
	46,XX,2p +	t(2p-;2p +)

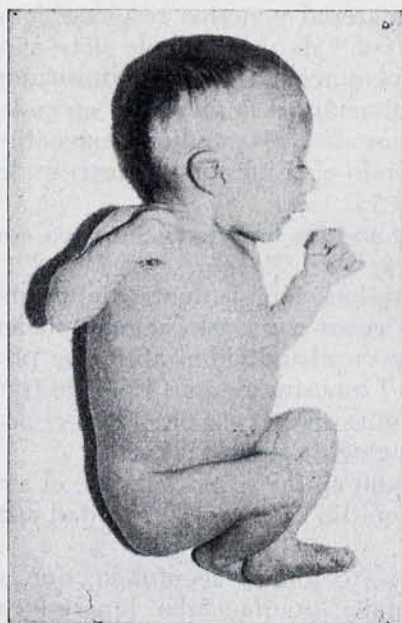


Fig. 1. — Paciente I.S., afecta de trisomia parcial del grupo C (6-12); destaca la posición en flexión de los dedos de la mano, retroflexión del dedo gordo y talón prominente en pies.

2. Por anomalías en los dermatoglifos, representadas por la presencia de raya palmar única y por el predominio de arcos en los dedos, pero sin que se presente en forma constante.

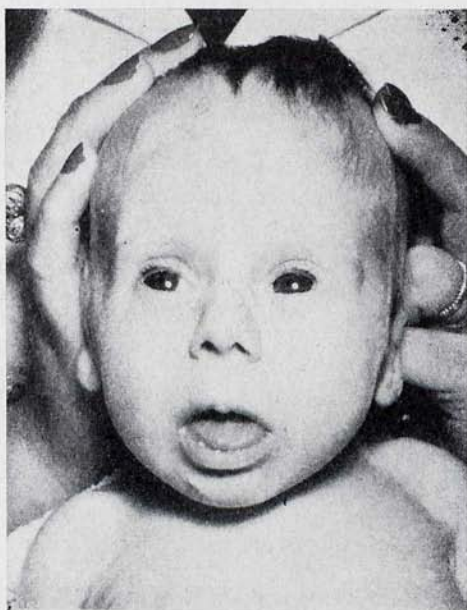


Fig. 2. — Paciente I.S. Se aprecia el aplastamiento lateral del cráneo, microftalmia con dirección de los ojos hacia fuera y arriba, orificios nasales asimétricos.

3. Por retraso psicomotor.

Las figuras 1, 2 corresponden a una niña de tres semanas de edad. A la exploración destaca la existencia de un cráneo aplastado lateralmente, orejas de implantación baja, blefarofimosis, raíz nasal deprimida y aletas nasales asimétricas, paladar elevado, microrretrognatia, escaso desarrollo pondoestatural, en extremidades destaca la presencia de un talón prominente; trirradius palmar en t'; el resto de exploración clínica es normal.

El estudio citogenético muestra dos líneas celulares en el cultivo de sangre periférica; una línea normal con fórmula 46,XX, y otra trisómica con fórmula de 47,XX,C+?; el porcentaje de células trisómicas fue de 7 y el cromosoma en exceso recordaba por su tamaño y morfología a uno del par 12 (fig. 3).

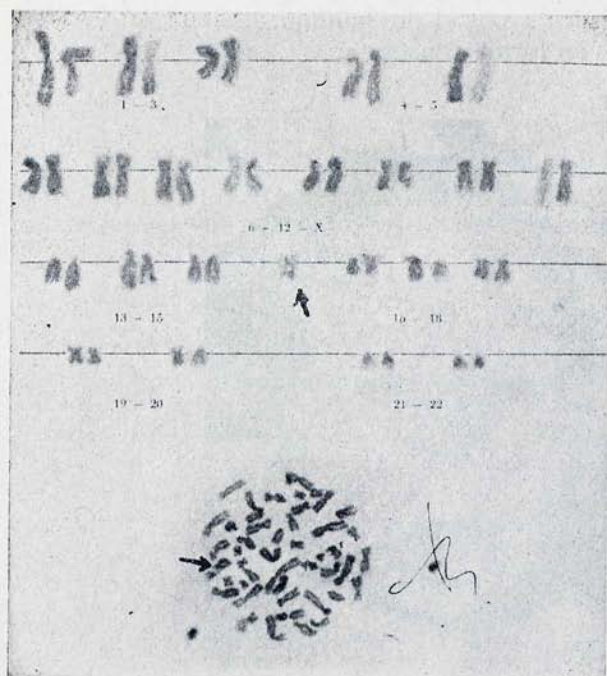


Fig. 3. — Cariotipo de la paciente I.S. Línea trisómica mostrando un cromosoma en morfología similar al par 12, fórmula 46, XX C + ?

El cuadro II reúne algunos casos de trisomías parciales, con las manifestaciones clínicas más marcadas.

CUADRO II
CLÍNICA DE ALGUNOS CASOS DE TRISOMÍA C PARCIAL
RECOGIDOS DE LA LITERATURA

	Ifelffer (21)	Monnet (29)	De Grouchy (4-5-6)	Deminatti (8)	Hall (15)	Oikawa (20)	Thorburn (27)
Retraso psicomotor.	+	+	+	+	+	+	+
Hipertelorismo.	+	+	+	+	+	+	+
Epicanthus.	+	+	+	+	+	+	+
Orejas bajas.	+	+	+	+	+	+	+
Orejas malformadas.	+	+	+	+	+	+	+
Microrretrognatia.	+	+	+	+	+	+	+
Anomalías articulares.	+	+	+	+	+	+	+
Anomalías digitales.	+	+	+	+	+	+	+
Anomalías genitales.	+	+	+	+	+	+	+
Anomalías cardiovasculares.	+	+	+	+	+	+	+
Anomalías teratoglíficas.	+	+	+	+	+	+	+
Gonadotropina sexual.	+	+	+	+	+	+	+
CROMOSOMOPATIA.	46/47	46/47	trasloca.	trasloca.	trasloca.	46/47	trasloca

Se refiere a los casos con pérdida parcial de material cromosómico, como sucede en las deleciones y en el cromosoma anular. La clínica de estos casos tampoco es específica y está representada por un cuadro malformativo y una afectación psíquica. En el cuadro III están reunidos algunos casos de la literatura con los signos clínicos más llamativos y la anomalía cromosómica asociada.

CUADRO III
PRINCIPALES SÍNTOMAS DE ALGUNOS CASOS
DE MONOSOMÍA PARCIAL DEL GRUPO C

	Wolf (21)	Hirschhorn (5)	George (cit. en 3)	Miller (15) 4p-12p-	Lesco (9)(9)	Berter (2)
Anomalías craneales.	+	+	+	+	+	+
Alteración cerebral.	+	+	+	+	+	+
Defecto cuero cabelludo.	+	+	+	+	+	+
Coloboma ocular.	+	+	+	+	+	+
Exoftalmos.	+	+	+	+	+	+
Misura labiopalatina.	+	+	+	+	+	+
Orejas malformadas.	+	+	+	+	+	+
Moriz aplastada.	+	+	+	+	+	+
Anomalía carílica.	+	+	+	+	+	+
Anomalía urogenital.	+	+	+	+	+	+
Hernia inguinal.	+	+	+	+	+	+
Hipospadias.	+	+	+	+	+	+
Anomalías del esqueleto.	+	+	+	+	+	+
CRÓMOSOMOPATIA.	4p-	4p-	4p-	4p-; 12p-	4p-	4p-

BIBLIOGRAFÍA

1. BISCATTI, G.: *Parziale delezione della braccia lunghe di un cromosome del gruppe 6-12*. *Pediatria* (Napoli), 73:660, 1965.
2. BISHUN, N.P.: *Normal-Trisomy C. mosaicism in the mother of a "mongolid" child*. *Acta Paediat. Scand.*, 57:243, 1968.
3. COOKE, P. y A.P.M. PAGE: *New translocation in three generations of a family*. *J. Med. Genet.*, 5:200, 1968.
4. DE GROUCHY, J. y J. CANET: *Translocation 6-12 y 13-15 et trisomie partielle 6-12 (probablement 10)*. *Ann. Genet.*, 8:16, 1965.
5. DE GROUCHY, J.; S. THIEFFRY, J. ANARDY y J. CHEDRIE: *Trisomie partielle C par translocation t (Cq-; Dp+) et remaniement d'un C (p-q+)*. *Arch. Franc. Pediat.*, 24:859, 1967.
6. DE GROUCHY, J.; C. ROY, R. LACHANCE, J. FREXOL y M. LAMI: *Trisomie partielle C par translocation t (Cp-; Bp+)*. *Arch. Fran. Pediat.*, 24:849, 1967.
7. DE GROUCHY, J.; J. VERLOT, J. BONNETTE y M. ROIDOT: *A case of 2 6p - chromosomal aberration*. *Amer. J. Dis. Child.*, 115:93, 1968.
8. DEMINATTI, M.; E. MAILLARD, B. GOSSELIN, J.M. PELTIER, M.F. BULTEEL y C. DUPUIS: *Trisomie partielle C par translocation t (Cp-; Gp+)*. *Ann. Genet.*, 12:36, 1969.
9. EDWARDS, J.H.; M. FRACCARO, P. DAVIES y R.B. YOUNG: *Structural heterozygosis in man: analysis of two families*. *Ann. Hum. Genet.* 26:163, 1962.



10. EL ALFI, C.S.; H.C. POWEL y J.J. BIESELE: *Posible trisomy in chromosome group 6-12 in a mentally retarded patient*. Lancet, 1:700, 1963.
11. ERIKSON, B.; M. FRACCARO, M. HULTEN, J. LINDSTEN y L. TIEPOLO: *Unusual chromosomal mosaic (46, XX/46, XX, Cp+) in a girl with multiple malformations*. Ann. Genet., 11:6, 1968.
12. FREZZA, N.; G. PERONA y R. CORROCHER, ECT.: *Probabile mosaico di tipo normale/trisomia 6-12 monosomia 6-12 in una bambina ipoevoluya conlieve note dismorfiche*. Folia Hered. Pth. (Milano), 17:47, 1968.
13. GRAY, J.E.; J.A. DARTNALL y B.G.P. McNAMARA: *A family showing transmission of a translocation between a 6-12 chromosome and a 21-22 chromosome*. J. Med. Genet., 3:62, 1966.
14. GUSTAVSON, K.; B. HAGBERG y B. SANTESSON: *Mosaic trisomy of autosome in the 6-12 group in a patient whit multipla congenital anomalies*. Acta Paediat. Scand., 56:681, 1967.
15. HALL, B. y N. SYNNINGESEN: *An inheritad B/C translocation in a dysplastic girl with partial C trisomy*. Acta Paediat. Scand. 58:181, 1969.
16. INHORN, S.L.; D.W. SMITH, PATAUX y E. THERMAN: *Presumed C group autosomal trisomy normal mosaicism in a child with multiple anomalies*. Proc. Manalian Cytogenetic Confe, Vergennes, p. 11.
17. INSLEY, J.; D.I. RUSHTON y H.W. EVERLY JONES: *An intersexual infant with an extra chromosome*, Ann. Gent., 11:88, 1968.
18. JACOBS, P.A.; D.G. HARDEN, K.E. BUCKTON, W.M. COURT-BROWN, M.J. KING, J.A. MCBRIDE, E.N. MCGREGOR y N. MCCLEAN: *Cytogenetic studies in primary amenorrhoea*. Lancet, 1:1183, 1961.
19. JALBERT, P.; J. JOBERT, J. PATET, C. MOURIQUAND y J. ROGET: *Un Nouveau cas de trisomie présumée 6-12*. Ann. Genet., 9:109, 1966.
20. KAPLAN, M.; R. GRUMBACH, A. FISCHGRUND y O. FERRAGU: *Partial trisomy for the short arm of chromosome 12*. Sem. Hôp. Paris (Ann. Pediat), 42/40: 239, 1966.
21. LAURENT, P.; A. NIVELON, E. HARTMANE y G. GUERRIER: *Monosomia partielle d'un chromosome du group C (Cp)*. Ann. Genet., 11:231, 1968.
22. LEJEUNE, J.; R. BERGER, M.O. RETHORE, Ch. SALMON y M. KAPLAN: *Translocation C-F Familiale determinany une trisomie par le bras court du chromosome 12*. Ann. Genet., 9:12, 1966.
23. LEJEUNE, J.; M.O. RETHORE, R. BERGER, D. ANONYE, B. DUTRILLAUX y G. SEE: *Trisomie C partielle par translocation familiale t (Cq+; Cq-)*. Ann. Genet., 1:171, 1968.
24. LINDSTEIN, J.; M. FRACCARO, H.P. KLINGER y P. ZETTERQUIST: *Meiotic and mititic studies of a familial reciprocal translocation between two autosomes pf group 6-12*. Cytogenetics, 4:45, 1965.
25. LONGO, A. y V. MCCANI: *Il corredo cromosomico nelle spina bifida. Studio dell'ereditarieta e citogenetica di una familia*. Aggiorn. Pediat., 16:393, 1965.
26. LONGO, A. y U. MCCANI: *Alterazione cromosomiche nella spina bifida*. Osped. Maggiore, 60:1244, 1965.
27. LORD, P.M.; M.D. CAREY y B.M. LAURANCE: *A new translocation between chromosomes in the 6-12 and 21-22 groups*. J. Med. Genet., 4:169, 1967.
28. MIKKELSEN, M.; E. MORTEUSE, N.E. SKAIKEBAEK y M. YSSING: *Familial reci-*

- procal translocation between a C group (12^p) chromosome and a late labelling G chromosome. *Acta Genet. (Basel)*, 18:241, 1968.
29. MONNET, P.; L. WILLEMING-CLOG, J. GAUTHIER, J. PEYTEL, C. LAURENT, Y. GAY y J. PONCET: *La trisomie 6-12 (a propos d'une observation en mosaïque)*. *Arch. Franc. Paediat.*, 24:869, 1967.
 30. OIKAWA, K., T. KAJI, H. SHIMBA y M. SASAKI: 46,XY/47,Xu,C + mosaicism in a male infant with multiple anomalies. *Ann. Genet.*, 12:102, 1969.
 31. PFEIFFER, R.A.; A.C. SCHIELJONG y L.H. KORENOW: *Chromosomenanomalien in den Blutzellen eines Kindes mit multiplen abortungen*. *Klin. Wschr.*, 40: 058, 1962.
 32. ROHDE, R.A. y B. CATZ: *Maternal transmission of a new group C (6/9) chromosomal syndrome*. *Lancet*, 2:838, 1964.
 33. SMITH, D.W.: *Autosomal abnormalities*. *Amer. J. Obst. Gynec.* 90: 1055, 1946.
 34. STALDER, G.R., E.M. BUHLER y J.R. WEBER: *Possible trisomy in chromosome group 6-12*. *Lancet*, 1:1379, 1963.
 35. STALDER, G.; E.M. BUHLER, H. BREHME, U. BUHLE y J.R. WEBER: *Mosaik Normal/trisomie C bei einem schwach sinnigen Kind aus einer Gl-Dr Translocation-familie*. *Arch. J. Kantonstift*, 39:92, 1964.
 36. STOLTE, L. y B.G. EVERS: *Possible trisomy in chromosome group 6-12 in a normal woman*. *Lancet*, 2:1379, 1964.
 37. THORBUN, M.J.; S.E.H. MCNEIL y J.E. PECK: *A translocation t (Bq+; Cq—) in a West Indian family and a report of a second family showing a possible long arm group B translocation*. *Arch. Dis. Child*, 44:106, 1969.
 38. TURNER, B.; A.N. JENNINGS, R. DENDU y T. STAPLETON: *A self-perpetuating ring chromosome*. *Med. J. Aust.*, 2:56, 1962.
 39. WOLF, U. y H. REINWEIN: *Chromosomenmosaik C-Trisomie/Normal*. *Human-genetik*, 1:686, 1965.