

Diagnóstico prenatal de síndrome De la Chapelle

Moya Jiménez LC, Troncoso Saleh AC, Villalobos Paz VH, Cerrillos Morales JC, Quesada Villar J, Castaño Serrano A. Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Virgen del Castillo. Yecla. Región de Murcia.

Objetivos:

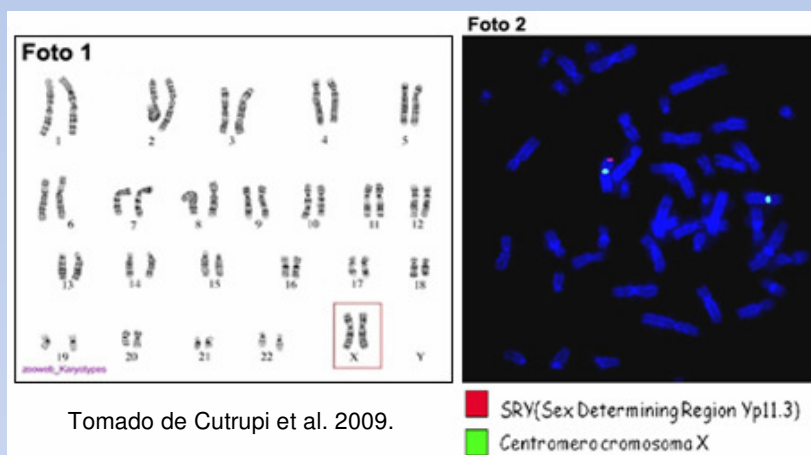
- Diagnóstico de las alteraciones morfológicas e histológicas y sus consecuencias postnatales, que conlleva síndrome De la Chapelle.

Historia Actual:

Primigesta de 35 años con AP de neoplasia vesical intervenida con éxito y controles cistoscópicos y citológicos normales, en segunda visita y con screening de primer trimestre de bajo riesgo, la paciente decide amniocentesis diagnóstica por ansiedad materna. El resultado es cariotipo 46XX normal. En ecografía morfológica se observa genitales masculinos de aspecto normal.

Ante discrepancia cariotípico-ecográfica se decide nueva amniocentesis diagnóstica con técnica de FISH que informa de: anomalía estructural desequilibrada, derivada traslocación cromosoma Y y cromosoma X. Cariotipo 46 XX. Ish der (X)t (Xp;Yp)(SRY+, KALL+).

En la evaluación postnatal se confirma recién nacido con gónadas masculinas y genitales masculinos de aspecto normal.



Discusión:

La diferenciación gonadal, la determina la región determinante de los testículos, en el cromosoma Y, concretamente el gen determinante del sexo Y (SRY) sito en Yp11.32. Es por ello que puede existir traslocaciones de dicho gen hacia el cromosoma X, detectables mediante PCR y técnica de FISH.

Fenotípicamente se clasifica en 2 grupos, los que presentaban un desarrollo normal de la gónada masculina sin presencia de tejido ovárico, mientras que en el segundo grupo existe tanto tejido ovárico como testicular de manera conjunta, por lo que muestran genitales ambiguos dependiendo de la cantidad de tejido ovárico presente en la gónada.

Estos individuos 46XX se pueden dividir en SRY positivos y SRY negativos. En pacientes SRY+ el desarrollo de la gónada masculina no muestra anomalía aparente y el desarrollo del pene y la sexualidad del paciente es acorde al sexo gonadal, no suele haber alteraciones genitales excepto casos de criptorquidia. La mayoría de los individuos tienen los genitales externos indemnes y un 10% presenta cuadro de hipospadias.

Conclusiones:

- El síndrome de De la Chapelle es una disgenesia gonadal de una baja incidencia que representa el 2% de los casos de esterilidad masculina.
- El hallazgo de dicho síndrome en etapa prenatal supone un hallazgo, motivo por el que no se diagnostique de manera precoz y sea la discordancia genético-ecográfica la que nos muestre la primera pista para pensar en dicho síndrome.