

**ASOCIACIÓN  
COSTARRICENSE  
DE NEONATOLOGÍA**

## DIAGNOSTICO PRENATAL DE ABERRACIONES CROMOSOMICAS EN COSTA RICA

ISABEL CASTRO VOLIO

El diagnóstico prenatal de aberraciones cromosómicas se basa en la determinación del cariotipo del feto, en células del líquido amniótico cultivadas in vitro. El diagnóstico generalmente se realiza antes de la vigésima semana de gestación.

Durante el curso del año 1984, se iniciaron actividades de laboratorio tendientes al cultivo de líquido amniótico en los laboratorios del INISA, de acuerdo a un protocolo previamente aprobado. Así, se han obtenido muestras de líquido amniótico recolectadas mediante amniocentesis bajo inspección por ultrasonido. El material correspondió a embarazos de alto riesgo por sospecha de trastorno cromosómico.

Las muestras se obtuvieron alrededor de la décimasexta semana de gestación, y el procedimiento se acompañó de consejo genético y seguimiento de los casos para vigilar el desenlace obstétrico y condición del recién nacido. Se establecieron controles apareados lo más posible por edad y condición social.

Los resultados obtenidos demostraron la factibilidad de realizar estos procedimientos en Costa Rica. Los cultivos fueron viables, logrando establecer el diagnóstico citogenético in utero y corroborando la certeza diagnóstica en la casi totalidad de los casos con mínimos riesgos y secuelas derivadas de la amniocentesis genética.

### A PROPOSITO DE UN CASO DE 16 Q(FRA)

DR. L. UMAÑA, DR. M. C. MATAMOROS,  
DR. M.E. CRUZ

Reportamos un caso de sitio frágil en el cromosoma 16.D. Desde 1965, en que Dekaban reportó el primer caso de sitio frágil en un cromosoma humano, se han sumado muchos reportes que involucran diferentes cromosomas tales como el cromosoma 2,3,6,9,10,12,16,20 y el X. La presencia de sitios frágiles cromosómicos fue considerada al inicio como una variante normal, pero actualmente se ha empezado a considerar como asociada a patologías del tipo de la esquizofrenia, del retardo mental, etc.

En nuestra paciente se realizó un cultivo de linfocitos de sangre periférica, en medio de cultivo 199, con la técnica habitual; se analizaron 92 mitosis, encontrándose el sitio 16 q (fra) en 25 % de las mismas. Se realizó estudio cromosómico de sus progenitores y ambos son normales. La paciente es fenotípicamente normal.

Se plantea el problema del consejo genético, cuando aún no se conocen bien las consecuencias de esta alteración.