

publisher Universidad del Rosario

type info:eu-repo/semantics/article

type info:eu-repo/semantics/publishedVersion

title Frecuencia de mosaicismos de baja proporción del cromosoma x en parejas con antecedente de aborto recurrente

title Frequency of Low-level Mosaicism in X-Chromosome in Couples with Antecedent of Recurrent Miscarriages

subject Aborto recurrente; anormalidad cromosómica; citogenética; mosaicismo en cromosoma sexual; mosaicismo de baja proporción

subject Recurrent miscarriages; chromosomal abnormality; cytogenetics; sex chromosome mosaicism; low level mosaicism

source Revista Ciencias de la Salud; Vol. 4, núm. 2 (2006)

source 1692-7273

source 2145-4507

source Revista Ciencias de la Salud; Vol. 4, núm. 2 (2006)

source Revista Ciencias de la Salud; Vol. 4, núm. 2 (2006)

rights <http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0>

rights info:eu-repo/semantics/openAccess

relation <http://revistas.urosario.edu.co/index.php/revsalud/article/view/566/486>

language spa

format application/pdf

description El aborto recurrente se presenta entre el 1 y 7% de las parejas. Su etiología comprende factores genéticos, inmunológicos, anatómicos, hormonales, metabólicos, trombofílicos e infecciosos. Con el objetivo de establecer la frecuencia de mosaicismos de baja proporción en cromosomas sexuales, en una población de parejas con antecedente de aborto recurrente, se hizo un estudio citogenético prospectivo caso-control en 20 parejas, remitidas al Laboratorio de Biogenética del Centro Colombiano de Fertilidad y Esterilidad (CECOLFES). Se hizo valoración clínico-patológica, estudios anatómicos, hormonales, infecciosos, andrológicos y genéticos. Como técnicas citogenéticas se usaron el método convencional de bandeo GTG para el estudio de anomalías cromosómicas numéricas y estructurales y el método molecular de Hibridación in situ con Fluorescencia (FISH) para confirmar los

mosaicismos en cromosomas sexuales. De acuerdo con los hallazgos paraclínicos de las parejas estudiadas, el diagnóstico mostró factores inmunológicos (75%), anatómicos (30%), hormonales (25%), masculinos (25%), infecciosos (25%), genéticos (15%) e idiopático (10%). Como resultados del estudio citogenético de las parejas, hubo un 10% de mosaicismos de baja proporción en cromosomas sexuales en dos mujeres abortadoras cuyo diagnóstico final incluyó factor genético e infeccioso y factor genético e inmune respectivamente. Sólo se estudió citogenéticamente el 10% de los productos de aborto de todas las parejas. Se concluye la evidencia multifactorial de la patogénesis del aborto recurrente, el subdiagnóstico del factor genético en las parejas remitidas y la necesidad de focalizar investigaciones futuras en la interpretación citogenética y asociación clínico-patológica de los mosaicismo de baja proporción en cromosomas sexuales con el aborto recurrente

description

Recurrent miscarriage occurs in around 1 to 7 percent of couples. The etiology involves genetic, immunologic, anatomic, hormonal, metabolic, thrombophilic and infectious factors. With the aim of establishing the frequency of low-level mosaicism in the X-chromosome, in a population of couples with prior recurrent miscarriages, a prospective case-control cytogenetic study took place on 20 couples, at the biogenetic laboratory in CECOLFES (Colombian Center of Fertility and Sterility). Clinical pathologic evaluation, anatomic, hormonal, infectious, andrologic and genetic studies were performed. As a conventional method in cytogenetic techniques, banding GTG was used for the study of structural and numeric chromosomal abnormalities whereas the molecular method of Fluorescence In Situ Hybridization (FISH) was used to confirm the mosaicism in sexual chromosomes. According to paraclinic results from the participating couples, diagnosis showed immunologic (75%), anatomic (30%), hormonal (25%), male (25%), infectious (25%), genetic (15%) and idiopathic factors (10%). Results from the cytogenetic analysis, were 10% of low-level mosaicism in the X-chromosome in two women whose final diagnosis included genetic and infectious factors for one and genetic and immunologic factors for the other. Only 10 % of the total miscarriages from the couples were evaluated. Conclusions include aspects such as multifactorial evidence of pathogenesis in recurrent miscarriage, the sub-diagnosis of genetic factors and the need to focus future investigations on cytogenetic interpretation and the clinicalpathological association between low-level mosaicism in the X-chromosome and recurrent miscarriage.

identifier.uri

<http://hdl.handle.net/10336/7489>

identifier

<http://revistas.urosario.edu.co/index.php/revsalud/article/view/566>

|                  |                      |
|------------------|----------------------|
| date.available   | 2014-07-09T15:56:04Z |
| date.accessioned | 2014-07-09T15:56:04Z |
| date             | 2010-05-18           |
| creator          | Forero C., Maribel   |
| creator          | Lucena Q, Elkin      |
| creator          | Esteban Pérez, Clara |