Presentaciones de casos

Inversión pericéntrica del cromosoma 1. Presentación de un caso

Pericentric Inversion of Chromosome 1. A Case Report

Elodia Rivas Alpízar[1] Práxedes Rojas Quintana[1] Aimé Reyes Pérez[1]

[1] Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba, CP: 55100

Cómo citar este artículo:
Rivas-Alpízar E, Rojas-Quintana P, Reyes-Pérez A. Inversión pericéntrica del cromosoma 1. Presentación de un caso. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2015 [citado 2026 Nov 15]; 5(4):[aprox. 3 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/368

Resumen

Las alteraciones cromosómicas son más frecuentes en la pareja infértil que en la población general. Entre pacientes con infertilidad se ha descrito una incidencia global del 2,1 % y 6 % en mujeres y varones respectivamente, la mayor incidencia se observa en varones con azoospermia entre los que se alcanza hasta un 16 %. Las inversiones pericéntricas están entre los reordenamientos cromosómicos balanceados más usuales, con una frecuencia de un 1-2 %. Se presenta el caso de un paciente que fue atendido en el Centro Territorial de Reproducción Asistida de Cienfuegos, para estudio de una infertilidad de dos años de evolución. Se le realizó estudio citogenético y se diagnosticó una inversión pericéntrica del cromosoma 1 46, XY, inv (1) (p13 q32). Es indiscutible la importancia que cobra el estudio citogenético en varones con alteraciones seminales severas, porque al hacer este diagnóstico se pueden identificar los pacientes con riesgo de trasmitir esta alteración a su descendencia.

Palabras clave: cromosomas humanos par 1, aberraciones cromosómicas, informes de casos

Abstract

Chromosomal abnormalities are more common in infertile couples that in the general population. Among infertile patients, an overall incidence of 2.1 % and 6 % has been observed in women and men respectively. The highest incidence is found in azoospermic men, reaching up to 16 %. Pericentric inversions are among the most common balanced chromosome rearrangements, with a frequency of 1-2 %. The case of a patient treated at the Territorial Center for Assisted Reproduction in Cienfuegos due to a two-year history of infertility is presented. A cytogenetic study was conducted and a pericentric inversion of chromosome 1 46, XY inv (1) (p13 q32) was diagnosed. The importance of performing a cytogenetic study in men with severe seminal alterations is undeniable since diagnosis of this condition can lead to identification of patients at risk of transmitting it to their offspring.

Key words: chromosomes human pair 1, chromosome aberrations, case reports

Recibido: 2015-06-22 09:43:34
Aprobado: 2015-06-22 09:46:57

Correspondencia: Elodia Rivas Alpízar. Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos. praxedes.rojas@gal.cfg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

Las alteraciones cromosómicas son más frecuentes en la pareja infértil que en la población general. Entre pacientes con infertilidad se ha descrito una incidencia global del 2,1 % y 6 % en mujeres y varones respectivamente, la mayor incidencia se observa en varones con azoospermia entre los que se alcanza hasta un 16 %.[1]

Las inversiones pericéntricas están entre los reordenamientos cromosómicos balanceados más usuales, con una frecuencia de un 1-2 %.[2]

La inversión cromosómica tiene lugar cuando se producen dos roturas en un cromosoma y el segmento intercalar se reinserta después de girar 180°. Las inversiones se dividen en dos grupos: pericéntricas, que se producen por rotura en dos puntos de brazos opuestos invertidos del segmento central que contiene el centrómero; y paracéntricas, en las que los dos puntos de rotura se presentan en un mismo brazo, de manera que el segmento que se invierte no contiene centrómero.[1,3,4]

Los efectos de las inversiones sobre la fertilidad dependen de la longitud del segmento invertido, las inversiones grandes suelen estar asociadas a mayor número de gametos aberrantes (y como consecuencia infertilidad) que las inversiones pequeñas.

El impacto de las inversiones peri y para céntricas varía de un paciente a otro y el nexo con los desórdenes de la espermatogénesis está basado en unos pocos casos, lo que hace difícil desarrollar una generalización.

Es indiscutible la importancia que cobra el estudio citogenético en varones con alteraciones seminales severas, porque al hacer este diagnóstico se pueden identificar los pacientes con riesgo de trasmitir esta alteración a su descendencia.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino, de 38 años de edad, de color de piel blanca, que acudió al Centro Territorial de Infertilidad de Cienfuegos con su pareja para realizarse un estudio.

En los antecedentes patológicos personales este paciente refirió padecer de hipertensión arterial sin tratamiento de forma regular desde el 2002. No declaró tener hábitos tóxicos, ni exposición a otros factores de riesgo, ni tampoco hacía uso de ningún tipo de medicamento.

En la historia sexual, declaró hacer comenzado la pubertad a los 13 años, refirió antecedentes de paternidad, sin alteraciones en la eyaculación, ni de enfermedad febril prolongada.

La estabilidad con la pareja actual es de dos años, el mismo tiempo en que se presenta la infertilidad.

Examen físico:

Testes normales, varicocele izquierdo Grado I.

Complementarios.

Complementarios	Muestra 1	Muestra 2	Rango normal
Espermograma Fructosa	Azoospermia Positiva	Azoospermia Positiva	
Hormona folículo estimulante (FSH) (por sus siglas en inglés)	9,1	9,22	1,5-12,4 mUI/mL
Hormona luteinizante (LH) (por sus siglas en inglés)	10,68	13,97	1,7-8,6 mUI/mL
Testosterona	3,13	3,60	20-49 años 2,49-8,36 ng/ml

Cariotipo realizado:

Inversión pericéntrica del cromosoma 1 46, XY, inv (1) (p13 q32).

Se cuenta con el consentimiento de la pareja para publicar el caso.

DISCUSIÓN

La infertilidad es un de los trastornos de salud que afecta entre el 10 % al 15 % de las parejas en edad reproductiva y un 15 % de los varones, lo son por causa genética. Las causas de los defectos de la espermatogénesis en hombres infértiles es multifactorial y muchos factores ambientales, nutricionales, conductuales y genéticos también afectan la fertilidad masculina.[5]

El abordaje del hombre infértil con oligozoospermia severa o azoospermia, incluye el estudio genético, pueden tener una microdeleción del cromosoma Y, o la alteración de los cromosomas sexuales. Existen otras anomalías estructurales como las inversiones, las cuales consisten en rupturas y reparaciones invertidas del segmento cromosómico involucrado, estas alteraciones son raras y llevan a falla testicular por defectos en el apareamiento, recombinación o segregación de los cromosomas, que conduce a apoptosis de las células germinales.

Los individuos portadores de estos defectos presentan una gametogénesis anormal pues en el apareamiento de los cromosomas homólogos el contacto entre las secuencias de bases requiere acomodar el segmento invertido. Los gametos resultantes producto de la inversión al ser fecundados pueden tener alteraciones cromosómicas o no llegar a ser viables, por tanto los individuos portadores tienen historia de trastornos reproductivos.[6]

Las inversiones del cromosoma 1 son particularmente importantes en la etiología de la infertilidad masculina, en un estudio en Francia 7 de 12 casos presentaron aberración del cromosoma 1.[7] Meschede y col. reportan una familia con una inversión pericéntrica rara del cromosoma 1 (46, XY, inv (1) (p34q23)) e infertilidad en dos hermanos.[8]

Romero Tovar y col. encuentran en su estudio con 787 pacientes infértiles, en el grupo con alteración severa del factor masculino un 14,8 % de pacientes con un cariotipo alterado. Hubo alteraciones estructurales en el 52,9 %. Las inversiones se presentaronen solo en dos individuos, uno con una inversión pericéntrica del cromosoma 9 que involucró a todas las células analizadas, y el segundo caso tuvo una inversión del cromosoma 7 en 3 % de las células.[9]

González García y col. realizan un análisis de los resultados citogenéticos de 8746 individuos procedentes de las consultas de Genética Clínica con diversos motivos de indicación y encontraron que 141 tuvieron una inversión cromosómica (1,61 %). De ellos 107 pacientes tuvieron inversión pericéntrica del 9 (1,22 %) y 34 tuvieron otras inversiones (0,38 %). El 22,4 % de los individuos que se realizaron el estudio tuvieron un motivo de indicación por fallas reproductivas, abortos espontáneos o infertilidad.[10]

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pimentel HI, Martín N, García A, Gómez Z, Angulo E, Iglesias HE. Trastornos de la fertilidad y aberraciones cromosómicas asociadas. AMC [revista en Internet]. 2011 [citado 17 Nov 2014];15(5):[aprox. 12p]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552011000500003&lng=es

2. Molina O, Méndez LA, Barrios A, Viñales MI. Inversión inusual del cromosoma 21 en una paciente abortadora habitual. Rev Cubana Obstet Ginecol [revista en Internet]. 2014 [citado 26 Mar 2015];40(3):[aprox. 7p]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0138-600X2014000300008&script=sci_arttext

3. De León N, Pérez M, Amor MT, Ramos D, García K, García MC. Inversión pericéntrica del cromosoma 11. Presentación de un caso. Rev Cubana Genet Comunit. 2013;7(1):47-9

4. Carbonell PL, Ibarra Y, Balmaceda M, Mira Y, Roteta Y. Inversión pericéntrica del cromosoma 2. Presentación de un caso. Gaceta Médica Espirituana. 2012;14(1):130-3

5. Singh K, Jaiswal D. Human male infertility: A complex multifactorial phenotype. Reprod Sci. 2011;18(5):418-25

6. Barrios A, Méndez LA. Enfoque de los principales factores causales en los trastornos reproductivos. Rev Cubana Obstet Ginecol [revista en Internet]. 2014 [citado 23 Feb 2015];40(2):[aprox. 10p]. Disponible en:

http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0138-600X2014000200011&script=sci_arttext

7. Muss B, Schwanitz G. Characterization of Inversions as a Type of Structural Chromosome Aberration. Int J Hum Genet. 2007;7(2):141-61

8. Meschede D, Froster UG, Bergmann M, Nieschlag E. Familial pericentric inversion of chromosome 1(p34q23) and male infertility with stage specific spermatogenic arrest. J Med Genet. 1994;31(7):573-5

9. Romero TS, Juárez EB, Galindo GCG, Mendoza RM, Sánchez RA. Prevalencia de alteraciones cromosómicas en pacientes infértiles estudiadas en una clínica de reproducción asistida. Ginecol Obstet Mex. 2009;77(3):128-35

10. González N, Méndez LA, del Monte E, Soriano M, Barrios A, Morales E, et al. Estimación de las frecuencias de las inversiones cromosómicas y la posible repercusión de la inversión pericéntrica del 9 en las fallas reproductivas [Internet]. La Habana: Congreso Internacional de Genética Comunitaria; 2014 [citado 23 Feb 2015]. Disponible en: http://geneticacomunitaria2014.sld.cu/index.php/geneticacomunitaria/2014/paper/view/451