

## VII Congresso Nazionale SIGU – Pisa 2004

### Sindrome di Down da duplicazione a mosaico della regione 21q(q22.13-q22.2)

*D. Sollima<sup>1</sup>, A. Tombacco<sup>1</sup>, B. Celso<sup>1</sup>, F. Balducci<sup>1</sup>, R. Levani<sup>1</sup>, M. Stefani<sup>1</sup>, R. Bonora<sup>1</sup>, L. Arseni<sup>1</sup>, S. Tempesta<sup>1</sup>, G. Milani<sup>2</sup>, L. Santarini<sup>1</sup>, L. Bovicelli<sup>3</sup>.*

<sup>1</sup>Laboratorio di Genetica Medica, Tecnobios Prenatale, Bologna

<sup>2</sup>Divisione Ostetricia e Ginecologia, Ospedale "Carlo Poma"

#### Abstract

La sindrome di Down (DS) è la più frequente forma di ritardo mentale causata da una aberrazione cromosomica visibile al microscopio ottico.

Nella grande maggioranza dei casi (95%) la sindrome origina da una trisomia libera ed omogenea del cromosoma 21, mentre circa il 4% dei casi è dovuto ad una traslocazione sbilanciata. Nel 6% dei soggetti con sindrome di Down è riconoscibile un mosaicismo. Esistono, inoltre, rari casi in cui è presente una trisomia parziale coinvolgente solo la parte distale del cromosoma 21; tale alterazione origina da una traslocazione o duplicazione della regione critica per la sindrome (21q22).

Nel nostro laboratorio abbiamo analizzato, nel corso di una diagnosi citogenetica prenatale, il liquido amniotico di una paziente di 26 anni alla 16-ma settimana di amenorrea. L'analisi del cariotipo fetale, condotta con metodi di citogenetica tradizionale (bande GTG), ha evidenziato un corredo cromosomico 46,XX,add(21).

Allo scopo di caratterizzare il riarrangiamento coinvolgente il cromosoma 21 è stato richiesto il sangue dei genitori. Il cariotipo del padre è risultato essere normale. La determinazione del cariotipo della madre ha richiesto l'analisi di un numero elevato (160) di metafasi, in quanto il cariotipo della donna, eseguito già alla nascita per sospetta sindrome di Down, era normale. In seguito a questa informazione abbiamo contemporaneamente riesaminato le cellule del liquido amniotico mediante FISH, utilizzando la sonda per la regione critica della sindrome di Down LSI 21 (21q22.13-q22.2). E' stato possibile, in questo modo, stabilire che nel cromosoma 21 riarrangiato è presente la duplicazione di tale regione. È in corso di esame l'esatta estensione della regione duplicata. L'esame cromosomico sulla madre ha evidenziato la presenza di trisomia parziale del cromosoma 21 a mosaico e a bassa frequenza; l'anomalia è stata infatti individuata solo nel 5% dei linfociti coltivati, mentre il 95% delle cellule sono risultate essere normali.