

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Disgenesia Gonadal;
ADN;
Trastorno del Desarrollo Sexual 46;
XY

Correspondencia:

Juan José Yunis
jjy@yunis.com.co

Cómo citar: Mogollon-Hellal LE, Cuervo-Perez AG, Yunis JJ. Quimera tetragamética en paciente con ambigüedad sexual. Iatreia [Internet]. 2023;36(2 Supl):63-64.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Quimera tetragamética en paciente con ambigüedad sexual

Luis Enrique Mogollón-Hellal¹, Adriana Guiselle Cuervo-Pérez², Juan José Yunis³

¹ Analista. Servicios Médicos Yunis Turbay y Cia SAS. Bogotá, D.C

² Coordinadora área Genética Forense, Servicios Médicos Yunis Turbay y Cia SAS. Bogotá, D.C

³ Director Científico, Servicios Médicos Yunis Turbay y Cia SAS. Bogotá, D.C. y Profesor Titular, Departamento de Patología, Facultad de Medicina e Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia

RESUMEN

Introducción: el quimerismo humano es la presencia de dos (2) o más poblaciones celulares en un individuo que contienen material genético de más de un cigoto. Los fenotipos varían desde hombres fenotípicamente normales, trastornos de diferenciación sexual o mujeres fenotípicamente normales. Presentamos un caso de quimera tetragamética en paciente con ambigüedad sexual.

Materiales y métodos: paciente de 1 año de edad con malformación urogenital, ambigüedad sexual, hipospadia severa, meato uretral interescrotal, testículos en escroto, ecografía renal y vías urinarias normales. Estudio citogenético, microdeleciones en cromosoma Y. Análisis de STR en sangre, células bucales, folículo piloso del paciente y muestras de los progenitores.

Resultados: estudio cromosómico 46,XX[18], 46,XY[10]. Análisis STR confirma la presencia de 2 líneas celulares en los diferentes tejidos. Análisis de segregación de STR de progenitores mostró un perfil materno idéntico en todas las muestras analizadas, y perfil paterno representado por aporte de gametos con constitución genética diferente, lo cual permite concluir que la quimera tetragamética se originó por fecundación independiente de un ovulo y segundo cuerpo polar.

Conclusiones: se reporta caso con ambigüedad sexual debido a quimera tetragamética con constitución cromosómica en sangre periférica 46,XX[18], 46,XY[10]. Análisis de segregación de STR de los progenitores permite concluir origen de la quimera tetragamética por fecundación independiente de un ovulo y segundo cuerpo polar.

REFERENCIAS

1. Yu N, Kruskal MS, Yunis JJ, Knoll JH, Uhl L, Alosco S, et al. Disputed maternity leading to identification of tetragametic chimerism. N Engl J Med [Internet]. 2002 May;346(20):1545-52. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa013452>