

# CHARITÉ

Charité – centru medical pentru femei, copii și tineri cu centru perinatal și de genetică umană

Charité | Clinica din Campus Virchow | 13344 Berlin

Institutul de medicină genetică  
D-lui Dr. în medicină Andreas Busche  
Augustenburger Platz 1  
13353 Berlin

Institutul de genetică umană  
Centrul de informare în genetică Berlin  
Diagnoză cromozomială  
Augustenburger Platz 1  
13353 Berlin  
Prof. Dr. Heidemarie Neitzel  
Tel.: (030) 450566411  
Fax: (030) 450566933  
Secretariat: (030) 450566421

23.09.2009

## Diagnostic

Numele:	Ecatarina Bujuleac
Data nașterii:	06.09.2008
Cod pacient:	09P0426
Data prelevării:	18.06.2009
Indicația:	Suspiciune de cromozomopatie: microcefalie primară, hipertonie musculară, despicătură de palat, suspiciune de boală genetică cu fragilitate cromozomială crescută
Materialul analizat:	limfocite
Metafaze analizate:	21
Tehnici de colorare:	Giemsa, stratificare GTG
Benzi per genom haploid:	500
Citogenetică moleculară:	FISH TelVysion 1q (D1S3738) (Abbott)

Stimate Coleg,

Aveți deja diagnosticul nostru preliminar din data de 21.09.09. Am executat încă o FISH cu sonda menționată anterior. Procedura evidențiază faptul că domeniul telomeric din derivatul 1 este șters (deletat). Diagnosticul ISCN este:

**46, XX,del(1)(q42.3qter)(TelVysion1q-).**

Conform acestuia, nu este vorba de o ștergere (deletare) interstițială. Subliniem faptul că în stadiul actual al investigației nu se poate exclude posibilitatea ca cromozomul derivativ 1 să provină de la o translocăție echilibrată prezentă la unul dintre părinți.

**Pentru o mai bună clarificare și pentru precizarea probabilității de repetare propunem o analiză cromozomială la ambii părinți.**

Pentru întrebări vă stăm cu plăcere la dispoziție oricând la telefon.

Cu salutări prietenești,

Prof. Dr. K. Sperling

Prof. Dr. Heidemarie Neitzel  
*semnătură indescifrabilă*

Ing. Licențiat Reyk Richter  
*semnătură indescifrabilă*

\*Modificările cromozomiale nedetectabile la rezoluția de bandă mai sus menționată nu sunt excluse prin această analiză. Mozaicurile cromozomiale slabe și modificările necondiționate cromozomial nu pot fi determinate prin această analiză.

# CHARITÉ

Charité – centru medical pentru femei, copii și tineri cu centru perinatal și de genetică umană

Charité | Clinica din Campus Virchow | 13344 Berlin

Institutul de medicină genetică  
D-lui Dr. în medicină Andreas Busche  
Augustenburger Platz 1  
13353 Berlin

Institutul de genetică umană  
Centrul de informare în genetică Berlin  
Diagnoză cromozomială  
Augustenburger Platz 1  
13353 Berlin  
Prof. Dr. Heidemarie Neitzel  
Tel.: (030) 450566411  
Fax: (030) 450566933  
Secretariat: (030) 450566421

21.09.2009

## Diagnostic preliminar

Numele:	Ecatarina Bujuleac
Data nașterii:	06.09.2008
Cod pacient:	09P0426
Data prelevării:	18.06.2009
Indicația:	Suspiciune de cromozomopatie: microcefalie primară, hipertonie musculară, despicătură de palat, suspiciune de boală genetică cu fragilitate cromozomială crescută
Materialul analizat:	limfocite
Metafaze analizate:	21
Tehnici de colorare:	Giemsa, stratificare GTG
Benzi per genom haploid:	500
Citogenetică moleculară:	CGH

Stimate Coleg,

Analiza cromozomială a evidențiat un genom feminin, normal din punct de vedere numeric cu o delețare în domeniul distal al brațului lung al cromozomului 1. CGH convențională arată că la brațul lung al cromozomului 1 există puțin material (ish cgh dim(1)(q42q?). În stadiul actual al investigației nu se poate conchide dacă:

- este vorba de o delețare terminală cu carotipul 46,XX,del(1)(q42.3qter) sau
- o delețare interstițială cu carotipul 46,XX,del(1)(q42.13q42.3) sau
- o delețare terminală 1q, la care un segment foarte mic al unui alt cromozom este translocat pe 1q.

În urma stratificării GTG nu s-au evidențiat alte modificări cromozomiale structurale la nivelul de 500 de straturi pe genom haploid.

**Evaluare:**

Nu există nicio îndoială cu privire la existența unei deletări în regiunea terminală a 1q. În literatură sunt prezentate o serie de cazuri. Caracteristicile clinice sunt microcefalia și hipotonia musculară. La acest nivel al investigației nu este clar dacă este vorba despre o deletare terminală sau interstițială. De asemenea, nu poate fi exclusă o segregare neechilibrată a unui cromozom derivativ 1 provenit dintr-o translocație echilibrată la unul dintre părinți.

Săptămâna aceasta mai efectuăm o FISH cu o sondă telomerică pentru 1q. În funcție de rezultat, ar trebui cariotipizați apoi ambii părinți ai Ecaterinei, respectiv, pentru o mai bună clarificare ar trebui efectuată o analiză *aCGH*.

Pentru întrebări vă stăm cu plăcere la dispoziție oricând la telefon.

Cu salutări prietenești,

Prof. Dr. K. Sperling

Prof. Dr. Heidemarie Neitzel  
*semnătură indescifrabilă*

Ing. Licențiat Reyk Richter  
*semnătură indescifrabilă*

\*Modificările cromozomiale nedetectabile la rezoluția de bandă mai sus menționată nu sunt excluse prin această analiză. Mozaicurile cromozomiale slabe și modificările necondiționate cromozomial nu pot fi determinate prin această analiză.