

CROMOSOMES I CÀNCER

F. BALLESTA, E. FERNÁNDEZ i M. MILÀ

Servei de Genètica. Hospital Clínic i Provincial
de Barcelona

La presència d'alteracions cromosòmiques numèriques o estructurals en els processos neoplàsics ha estat objecte de nombroses investigacions i d'observacions en la clínica, totes elles encaminades a intentar aclarir les possibles relacions etiopatogèniques.

Com a fruit d'aquesta tasca, avui sabem que la L.M.C. de l'adult i del nen gran s'acompanya del cromosoma Ph', que en realitat es tracta d'un cromosoma 22 en el qual els seus braços llargs s'han translocat a un altre cromosoma, freqüentment el núm. 9.

També sabem que sovint un mateix procés maligne s'acompanya de forma constant d'una mateixa variació cromosòmica, per exemple en el cas del Limfoma de Burkitt, on es pot presentar un cromosoma marcador com aquest, i en altres tumors.

També hi ha processos que s'acompanyen d'alteracions cromosòmiques i que en el seu curs evolutiu esdevenen neoplàsics, tal és el cas de la trisomia 21, la S. de Fanconi, Bloom, etc...

La comunicació present tan sols pretén augmentar la casuística dels processos que associen una alteració cromosòmica i una neoplàsia.

El grup estudiat és de 6 nens, 4 femelles i 2 mascles amb els diagnòstics clínics següents:

En els tres primers es confirma la presència d'una cromosomopatia; els tres restants tenien síndromes gèniques, en les quals s'anomena la presència de lesions cromosòmiques i posteriors evolucions vers la malignitat.

El seu estudi ens ha permès obtenir els resultats següents:

1. Confirmen la presència de neoplàsia en els portadors d'una cromosomopatia: la nena amb S. de Down per trisomia 21 regular va presentar una leucosi aguda, sospitada ja per l'estudi citogenètic realitzat per a confirmar el diagnòstic clínic, es van observar anomalies numèriques, aneuploidies, ruptures anells, etc...

Els estudis hematològics varen confirmar el diagnòstic.

El nen afecte d'hipospàdia peni-escrotal tenia una fórmula cromosòmica de 46,XY/48,XXXY, aquesta darrera línia en un 5 % de les metafases. A l'any presentà un tumor de Wilms bilateral i morí amb un quadre de metàstasi pulmonar.

El tercer cas d'aquest grup el considerem d'especial interès; correspon a una nena afectada de retard psicomotor i d'alguns signes dismòrfics: braquicefàlia, P. C. = 47, front prominent, nas de rel ampla i plana, filtre nas-labial llarg i profund, paladar ogival, microretrognatia, les orelles grans i alades; quant

a les extremitats, dits llargs amb la pell laxa especialment en les mans, els dits dels peus mal implantats, el fons d'ull normal i la pneumoencefalografia que mostrava atròfia cortical i subcortical.

L'estudi citogenètic presenta un nombre de 46 cromosomes amb fórmula de 46,XX; en l'aspecte estructural s'aprecia una translocació entre els braços llargs d'un cromosoma 13 (q13 or 4) i els llargs de l'1 (q25).

L'estudi dels pares va ésser normal.

A l'any, la nena presentà un estrabisme i opacitat corneal, i es va diagnosticar un retinoblastoma bilateral que va obligar a l'enucleació de l'ull dret i a una terapèutica conservadora inicial de l'esquerre amb fotocoagulació (es veu la nena després de la intervenció amb la pròtesi ocular).

En el segon grup, hem confirmat la presència d'imatges triradials en una nena amb retard de creixement, hipoplàsia de polzes i taques a la pell que presentava una anèmia de Fanconi. Es varen trobar ruptures i imatges triradials, com ja es descriu clàssicament en la síndrome.

La nena presentà un greu quadre d'aplàsia meduallar seguit d'una leucosi aguda que li causà la mort.

En els altres dos casos no s'ha presentat fins al moment evolució maligna. En el nen S. de Bloom, que tenia retard psicomotor i nanisme amb una fotodermatosi, l'estudi citogenètic confirmà la presència de fragilitat cromosòmica elevada i també un nombre elevat d'intercanvi de cromatides. La seva evolució és bona; té en l'actualitat 11 anys.

L'últim cas és un lactant femella afecta d'Incontinentia Pigmenti, en aquesta síndrome està descrit també un nombre elevat de ruptures, però l'estudi citogenètic va ésser normal, i no s'ha pogut demostrar ni fragilitat ni cap altra anomalia.

En conjunt es pot concloure que:

1. L'existència d'una cromosomopatia sembla afavorir l'aparició de processos neoplàsics.

2. Com es desprèn del cas presentat i d'una recopilació de la literatura, el retinoblastoma sembla que està relacionat amb pèrdua de material del cromosoma 13; és possible que en el nostre cas, en produir-se la translocació, s'hagi perdut el material (q21), per la presència de símptomes clínics i psíquics anòmals.

3. Existeix, certament, una fragilitat cromosòmica en l'anèmia de Fanconi i en la S. de Bloom, i l'augment d'intercanvi de cromatides en aquesta última.

4. Es confirma en la Pancitopenia de Fanconi l'evolució maligna.

5. En la Incontinentia Pigmenti no hem trobat alteracions.