

Implicaciones del mosaicismo en la heredabilidad y asesoramiento genético del SCdL

Marta Gil Salvador

El Síndrome Cornelia de Lange (SCdL) es un desorden genético del desarrollo cuya causa más frecuente es una mutación espontánea en un gen del complejo de las cohesinas.

En los últimos años, las técnicas de diagnóstico genético han avanzado enormemente, permitiéndonos encontrar la mutación que causa la enfermedad en un alto porcentaje de pacientes con SCdL. Sin embargo, sigue habiendo casos que se nos escapan y podrían deberse a una condición genética llamada mosaicismo, que consiste en la presencia de la mutación causal solo en algunos tejidos o células del organismo, por lo que es más difícil encontrarla. Es por ello que en el diagnóstico genético del SCdL es muy interesante llevar a cabo el análisis de ADN de varios tejidos a través de técnicas de secuenciación masiva de última generación.

Además, en el SCdL y en otros síndromes complejos también se han reportado casos de mosaicismo en padres de pacientes, lo cual podría tener implicaciones en la estimación del riesgo de que estos padres tuvieran un segundo hijo afectado.

Dado que en la práctica clínica la sangre ha sido el tejido preferentemente seleccionado para realizar los estudios de cosegregación familiar, desde la Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional de Zaragoza proponemos el análisis del ADN de padres de pacientes con SCdL procedente de otro tejido (saliva) para valorar la presencia de mosaicismo parental. El fin último de este estudio es optimizar la forma de conducir los estudios de heredabilidad y ofrecer un mejor asesoramiento genético a las familias afectadas.