

## **Trasmissione familiare di una monosomia parziale del braccio corto di un cromosoma X: correlazione genotipo/fenotipo.**

M.R. Sansò<sup>1</sup>, G. De Canal<sup>2</sup>, F. Di Nuovo<sup>1</sup>, M.G. Grimoldi<sup>2</sup>

1. Dipartimento di Patologia Clinica, Unità Operativa di Anatomia Patologica, Citologia e Citogenetica, Ospedale G. Salvini, A.O. Garbagnate Milanese.

2. Laboratorio di Citogenetica, Dipartimento di Medicina Chirurgia e Odontoiatria, Polo H.S. Paolo, Università degli Studi di Milano.

Riportiamo il caso della trasmissione della monosomia parziale del braccio corto di un cromosoma X nelle femmine di una famiglia per tre generazioni. L'anomalia è stata riscontrata in corso di diagnosi prenatale su liquido amniotico; il feto, di sesso femminile, ha presentato il seguente cariotipo: 46,X,del(X)(p21.1). Il controllo citogenetico effettuato sui genitori ha evidenziato il medesimo cariotipo nella madre e, dopo ulteriore estensione dell'analisi ai familiari, anche nella nonna materna. Le due donne presentano caratteristiche fenotipiche associate alla sindrome di Turner (bassa statura, quarto osso metacarpale corto, collo corto e tozzo, piedi e mani paffuti, presenza di numerosi nevi) ma la funzionalità gonadica è preservata, essendo entrambe le donne fertili. Il grado di funzionalità gonadica sembra essere correlato all'estensione della porzione del cromosoma X che non può andare incontro ad appaiamento meiotico; nella famiglia in esame la funzionalità gonadica è preservata essendo l'entità della delezione relativamente moderata. La bassa statura e le anomalie scheletriche sono correlate all'aploinsufficienza del gene SHOX (sito in Xp22.3) che è stata confermata in FISH nelle due donne e nella neonata: è infatti risultato assente sul cromosoma X anomalo il segnale di ibridazione per il gene SHOX. Allo scopo di completare la correlazione genotipo/fenotipo per le pazienti con delezione in Xp, occorre definire la localizzazione di eventuali geni candidati per le anomalie viscerali, dei tessuti molli (gene linfogenico) e cutanee.