Descargado el: 5-11-2026 ISSN 1727-897X

PRESENTACIÓN DE CASO

Polimorfismo del cromosoma 9. Presentación de dos casos
Polymorphism of chromosome 9. Presentation of two cases

Elodia Rivas Álpizar[1] Ives de la Caridad Otero Pérez[1] Práxedes Rojas Quintana[1] Aimé Reyes Pérez[1]

[1] Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
Rivas-Álpizar E, Otero-Pérez I, Rojas-Quintana P, Reyes-Pérez A. Polimorfismo del cromosoma 9. Presentación de dos casos. **Medisur** [revista en Internet]. 2017 [citado 2026 Nov 5]; 15(5):[aprox. 3 p.]. Disponible en: https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/3769

Resumen

Las variantes polimórficas en los cromosomas 1, 9, 16, y en el cromosoma Y son más frecuentes en la persona infértil que en la población general; la presencia de estas variantes en uno o ambos miembros de la pareja podría incrementar la frecuencia de infertilidad de causa idiopática. El cromosoma 9 es estructuralmente muy polimórfico y contiene la región más larga de heterocromatina que hay en los seres humanos. Por tales razones y por la indiscutible importancia que cobra el estudio citogenético en varones con alteraciones seminales severas, como parte del diagnóstico certero y oportuno de la pareja con fallo reproductivo, se presentan los casos de dos pacientes que fueron atendidos en el Centro Territorial de Reproducción Asistida de Cienfuegos, para estudio de una infertilidad. Se les realizó estudio citogenético y se diagnosticó polimorfismo del cromosoma 9.

Palabras clave: polimorfismo genético, cromosomas humanos par 9, infertilidad masculina

Abstract

Polymorphic variants on chromosomes 1, 9, 16, and on the Y chromosome are more frequent in the infertile person than in the general population; the presence of these variants in one or both members of the couple could increase the frequency of idiopathic cause infertility. Chromosome 9 is structurally highly polymorphic and contains the longest region of heterochromatin in humans. For these reasons and because of the indisputable importance of the cytogenetic study in men with severe seminal disorders, as part of the accurate and timely diagnosis of the couple with reproductive failure, the cases of two patients who were treated at the Cienfuegos Regional Center of Assisted Reproduction , for an infertility study. A cytogenetic study was performed and chromosome 9 polymorphism was diagnosed.

Key words: polymorphism, genetic, chromosomes, human, pair 9, infertility, male

Aprobado: 2017-10-03 16:06:35

Correspondencia: Elodia Rivas Álpizar. Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos. elodiara710123@minsap.cfg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

En ocasiones, en los estudios citogenéticos pueden detectarse algunas variaciones en la morfología de los cromosomas que no tienen un efecto adverso en el fenotipo del paciente. Algunos de los heteromorfismos que suelen aparecer con más frecuencia se hallan en las regiones heterocromatinas de los cromosomas 1, 9, 16 y en los acrocéntricos.[1,2]

El cromosoma 9 presenta el más alto grado de variaciones morfológicas entre los cromosomas humanos no acrocéntricos. Variantes que incluyen 9qh+, 9cenh+, 9ph+, 9qh-, o inv, (9) (p11q13), se encuentran en el 1,5 % de población general en estudios citogenéticos de rutina.[3]

Estas variantes cromosómicas se identifican a nivel microscópico y pueden tener diferente tamaño, morfología y propiedades tintoriales; su incidencia se estima en un 3,12 % en la población general.[4]

Muchos de los genes necesarios para la viabilidad embrionaria y la fertilidad residen en la heterocromatina; es por ello que la presencia de estas variantes se ha relacionado con diferentes procesos patológicos entre los que está la infertilidad idiopática y en casos de abortos espontáneos. Además, algunos estudios han demostrado que existe una mayor prevalencia de las anomalías cromosómicas numéricas y variantes polimórficas en pacientes sometidos a procesos de reproducción asistida.[5,6]

PRESENTACIÓN DEL PRIMER CASO

Paciente de sexo masculino, de 37 años de edad, de color de piel blanca, que acudió al Centro Territorial de Infertilidad de Cienfuegos con su pareja para realizarse un estudio. En los antecedentes patológicos personales este paciente refirió exposición a químicos agrícolas. No declaró tener hábitos tóxicos, ni exposición a otros factores de riesgo, ni tampoco hacía uso de algún tipo de medicamento.

Examen físico:

Tiroides: bocio grado 0

Examen genital:

Pene sin alteraciones. Meato uretral normal. Testículos de buena consistencia, tamaño y forma. No varicocele ni a maniobra de Vansalva. Ambos epidídimos de consistencia normal. Conductos deferentes presentes.

Complementarios:

Complementarios	Muestra 1	Muestra 2	Rango normal
Espermogramas:	Oligozoospermia severa	Oligozoospermia severa	
FSH	4,88		1,5-12,4 mUI/ml
LH	3,17		1,7-8,6 mUI/ml
Testosterona	3,58		2,4-8,36 ng/ml
Test de clamidia	Negativo		
Test de ureoplama	Negativo		
Test de micoplasma	Negativo		

Cariotipo: 46XY9qh+

PRESENTACIÓN DEL SEGUNDO CASO

Paciente de sexo masculino, de 33 años de edad, de color de piel blanca, que acudió al Centro Territorial de Infertilidad de Cienfuegos con su pareja para realizarse estudio por infertilidad de 4 años de evolución. No antecedentes patológicos personales en este paciente. No declaró tener hábitos tóxicos, ni exposición a otros factores de riesgo, ni tampoco hacía uso de algún tipo de medicamento.

Examen físico:

Tiroides: bocio grado 0

Examen genital:

Pene sin alteraciones. Meato uretral normal. Testículos de buena consistencia, tamaño y forma. No varicocele ni a maniobra de Vansalva. Ambos epidídimos de consistencia normal. Conductos deferentes presentes.

Complementarios:

Complementarios	Muestra 1	Muestra 2	Rango normal
Espermogramas:	Oligoastenozoospermia moderada	Oligoastenozoospermia moderada	
FSH	8,70		1,5-12,4 mUI/ml
LH	6,97		1,7-8,6 mUI/ml
Testosterona	4,37		2,4-8,36 ng/ml
Test de clamidia	Negativo		
Test de ureoplama	Negativo		
Test de micoplasma	Negativo		

Cariotipo: 46XY9qh-

DISCUSIÓN

Algunos investigadores han visto una alta frecuencia de variantes cromosómicas en los cariotipos de los hombres infértiles. Un gran número de estudios aconsejan realizar el análisis citogenético con el propósito de identificar alteraciones cromosómicas, incluidos los polimorfismos considerados variantes normales pero que merecen destacarse y contemplar su posible repercusión en el proceso reproductivo.[7,8]

Polimorfismos en citogenética son variantes morfológicas en algunos segmentos cromosómicos que son considerados normales en la población general, sin que esto repercuta en una patología específica. Estas variantes morfológicas se expresan en el tamaño de la heterocromatina de los cromosomas 1, 9, 16 e Y.[1]

Los polimorfismos se presentan en un porcentaje pequeño de la población. La región de tamaño variable está compuesta de heterocromatina (ADN no codificante), por lo tanto, no produce ningún efecto fenotípico en la persona que posee el polimorfismo.[1]

Algunos autores plantean que las causas genéticas involucran a menos del 5 % de los pacientes, siendo más frecuentes en varones con alteraciones seminales severas, en los casos de hipogonadismo hipergonadotrópico o en los hombres mayores de 40 años.[9]

Blanco y col. encontraron en una serie de 831 pacientes a los que se les realizó estudio citogenético en sangre periférica, variantes polimórficas en 49/831 (5, 8 %), y el cromosoma 9 fue el más involucrado con (26/49) con dos variables: la primera la inversión pericéntrica del cromosoma 9 con 14 pacientes y la segunda 9qh+ que se presentó en 12 pacientes, lo que concuerda con otros autores que reportan este polimorfismo en pacientes con antecedentes de infertilidad y pérdida repetida de la gestación.[10]

Yan Liu y col. en su estudio sobre 14 965 parejas encontraron anomalías cromosómicas en 1,69 % de pacientes con estudio seminal normal y 11,82 % en el grupo que presentaba oligoastenoespermia.[11]

Mientras que Poveda y col. reportan en 250 ciclos de ICSI estudiados a los que se les realizó un estudio citogenético, alguna variante polimórfica del cariotipo en 81 ciclos. Las variantes cromosómicas más frecuentes fueron las que afectan al cromosoma 9, presente en un 73 % de los casos (el 37 % de los ciclos en mujeres y el 36 % en hombres), siendo la variante 9qh+ la que se presentó con más frecuencia, en un 65 % de los casos.[4]

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Soriano-Torres M, Morales Rodríguez E, Rojas

Betancourt I, Méndez Rosado LA. Variantes de la heterocromatina y la eucromatina en el diagnóstico prenatal citogenético. Rev Cubana Obstet Ginecol [revista en Internet]. 2014 [cited 7 Abr 2017] ; 40 (1): [aprox. 10p]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2014000100009&lng=es.

2. Mierla D, Jardan D, Stoian V. Chromosomal Abnormality in Menwith Impaired Spermatogenesis. Int J Fertil Steril. 2014 ; 8 (1): 35-42.

3. Kosyakova N, Grigorian A, Liehr T, Manvelyan M, SimonyanI, Mkrtchyan H, et al. Heteromorphic variants of chromosome 9. Mol Cytogenet. 2013 ; 6: 14.

4. Poveda M, Rubio T, Ochando I, Gil L, Lloret M, López-Gálvez JJ, et al. Las variantes cromosómicas afectan la calidad embrionaria. ASEBIR. 2010 ; 15: 19-23.

5. Hong Y, Zhou YW, Tao J, Wang X, Zhao XM. ¿Do polymorphic variants of chromosomes affectthe outcome of in vitro fertilization and embryo transfer treatment?. Hum Reprod. 2011 ; 26 (4): 933-40.

6. Dada R, Kumar M, Jesudasan R, Fernández JL, Gosálvez J, Agarwal A. Epigenetics and its role in maleinfertility. J Assist Reprod Genet. 2012 ; 29 (3): 213-23.

7. Piña-Aguilar RE, Chima-Galán MC, de Vega Y, Regalado-Hernández MA, Sánchez-Guerrero C, García-Ortiz L, et al. Variantes genéticas asociadas con infertilidad masculina en pacientes mexicanos. Ginecol Obstet Mex. 2013 ; 81 (5): 245-58.

8. Serrano-Serrano CJ. Pertinencia del tamizaje genético en donantes de gametos. Rev Colomb Obstet Ginecol. 2012 ; 63 (3): 272-9.

9. Teppa-Garrán AD, Palacios-Torres A. Evaluación actual de la infertilidad masculina. Invest Clín. 2004 ; 45 (4): 355-70.

10. Blanco Pérez I, Mitjans Torres MC, Miñoso Pérez S, Socarrás Gómez A. Alteraciones cromosómicas diagnosticadas en sangre periférica. Rev Ciencias Médicas [revista en Internet]. 2013 [cited 23 Ene 2017] ; 17 (6): [aprox. 10p]. Available from: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942013000600013.

11. Liu Y, Kong X, Wu Q, Li G, Song L, Sun YP. Karyotype analysis in large-sample infertile couples living in Central China: a study of 14965 couples. J Assist Reprod Genet. 2013 ; 30 (4): 547-53.