

# ESTUDIO DEL POLIMORFISMO 9ph o INVERSION PERICENTRICA DEL 9 EN PACIENTES CON TRASTORNOS REPRODUCTIVOS

Corominas A.1, Matilla Mendez L.1, Laiseca J.1, Lopez S.1, Refort J.P.1, Serale C.1, Castañón A.2, Perez M.S.2, Benasayag S.1  
1-Fundagen; 2- MANLAB, Buenos Aires, Argentina. benasayag@fundagen.com.ar

N° DE POSTER: CH17

## INTRODUCCIÓN:

En Citogenética, los polimorfismos son regiones de heterocromatina aumentadas, disminuidas o en cambio de posición en determinados cromosomas. Estas variantes son consideradas clínicamente no significativas. Sin embargo su estudio detallado en poblaciones con fallas reproductivas ha sido controvertido.

## OBJETIVO:

Estudiar la prevalencia del polimorfismo 9ph ó inversión del cromosoma 9, en nuestra población. Evaluar si su frecuencia es diferente en pacientes con trastornos reproductivos.

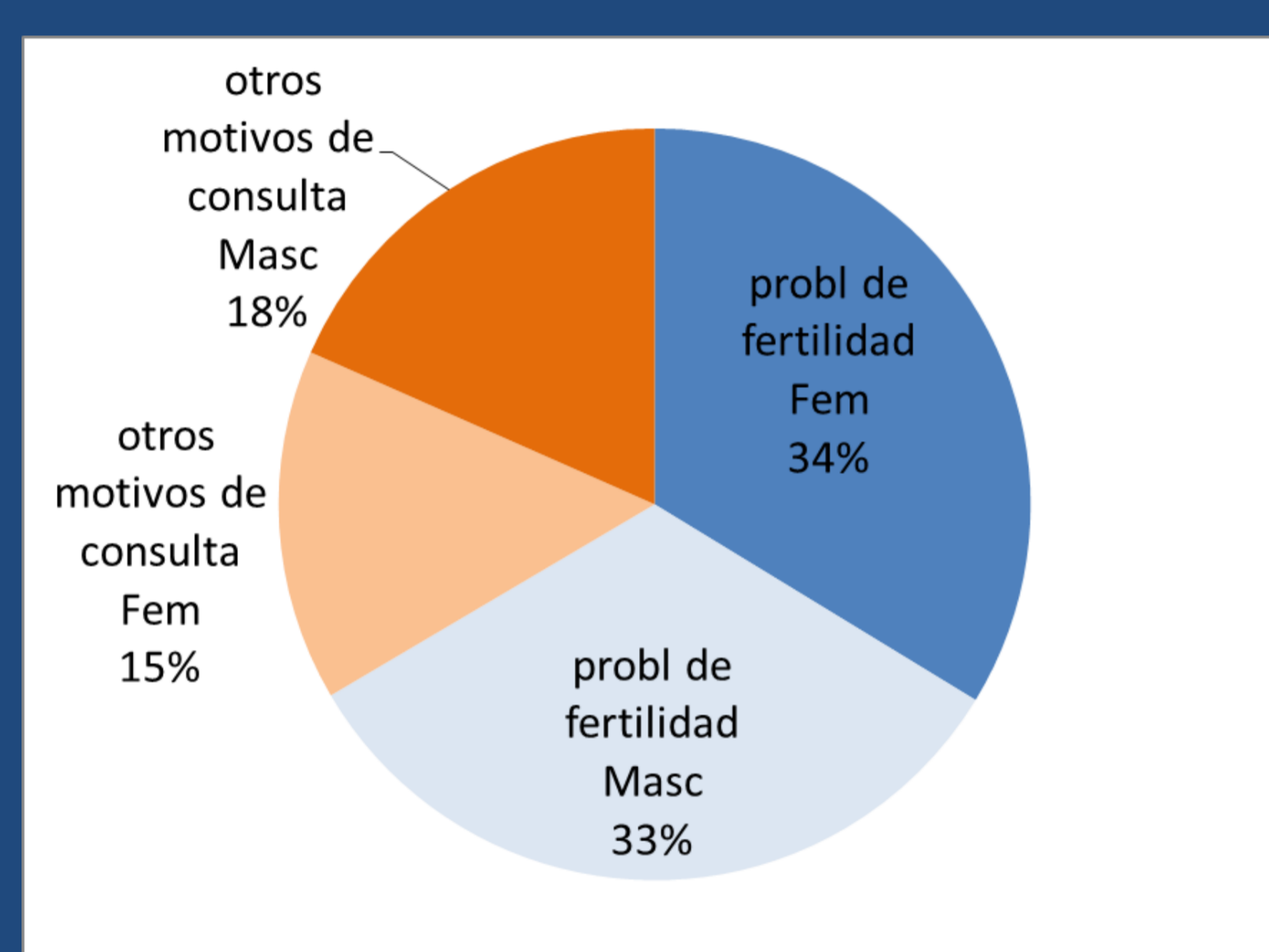
## MATERIALES Y MÉTODOS:

Se estudió la prevalencia del 9ph en 4744 muestras de pacientes consecutivas recibidas en Fundagen con cariotipo normal, diagnóstico clínico de infertilidad, esterilidad ó abortos espontáneos. Se comparó dicha prevalencia en la población control. La significancia estadística se evaluó por el método Chi2.

## RESULTADOS:

De los 4744 pacientes, 3150 consultaron por problemas de fertilidad (1596 cariotipos femeninos, 9ph=14: 0.877%; 1554 cariotipos masculinos, 9ph=20:1.287%; 1594 consultaron por otros motivos (720 cariotipos femeninos, 9ph=7:0.972%; 874 cariotipos masculinos, 9ph=3: 0.343%). La prevalencia de este polimorfismo fue de 0.927. La mayor prevalencia de 9ph en cariotipos masculinos es estadísticamente significativa ( $p=0.02$ ), con un OR=3.79 (1.07-16.03).

Gráfico 1. Población estudiada.



Los problemas de fertilidad incluyen consultas por esterilidad, infertilidad y abortos a repetición en 4744 pacientes atendidos.

Gráfico 2. Prevalencia de polimorfismos del cromosoma 9 en pacientes que consultan por fertilidad.

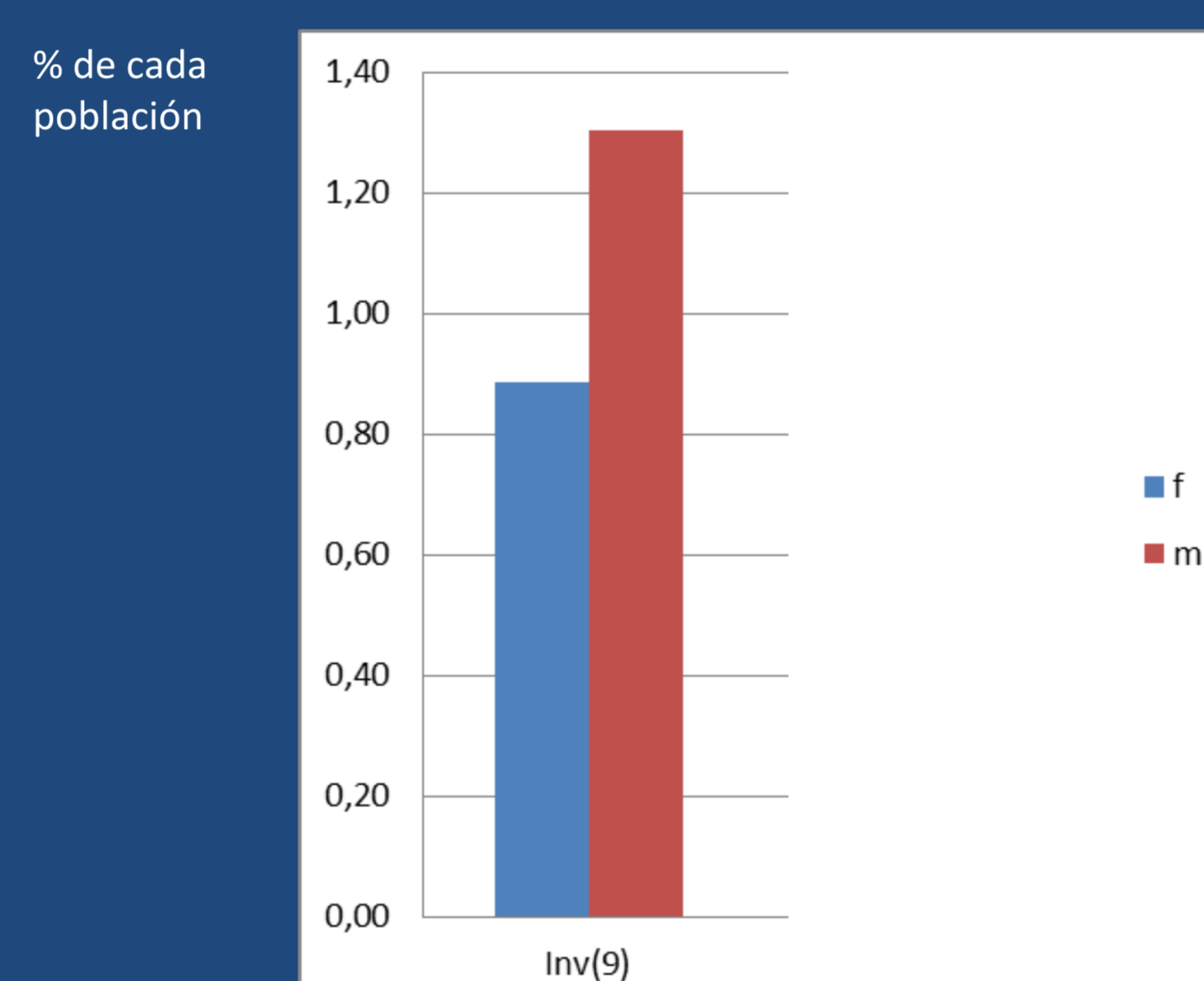


Tabla 1. Prevalencia del polimorfismos del cromosoma 9 en pacientes que consultan por fertilidad. (% de la población estudiada)

	Inv(9)
Femenino	0,88
Masculino	1,30

Gráfico 3. Prevalencia de polimorfismos del cromosoma 9 en pacientes que consultan por otras causas.

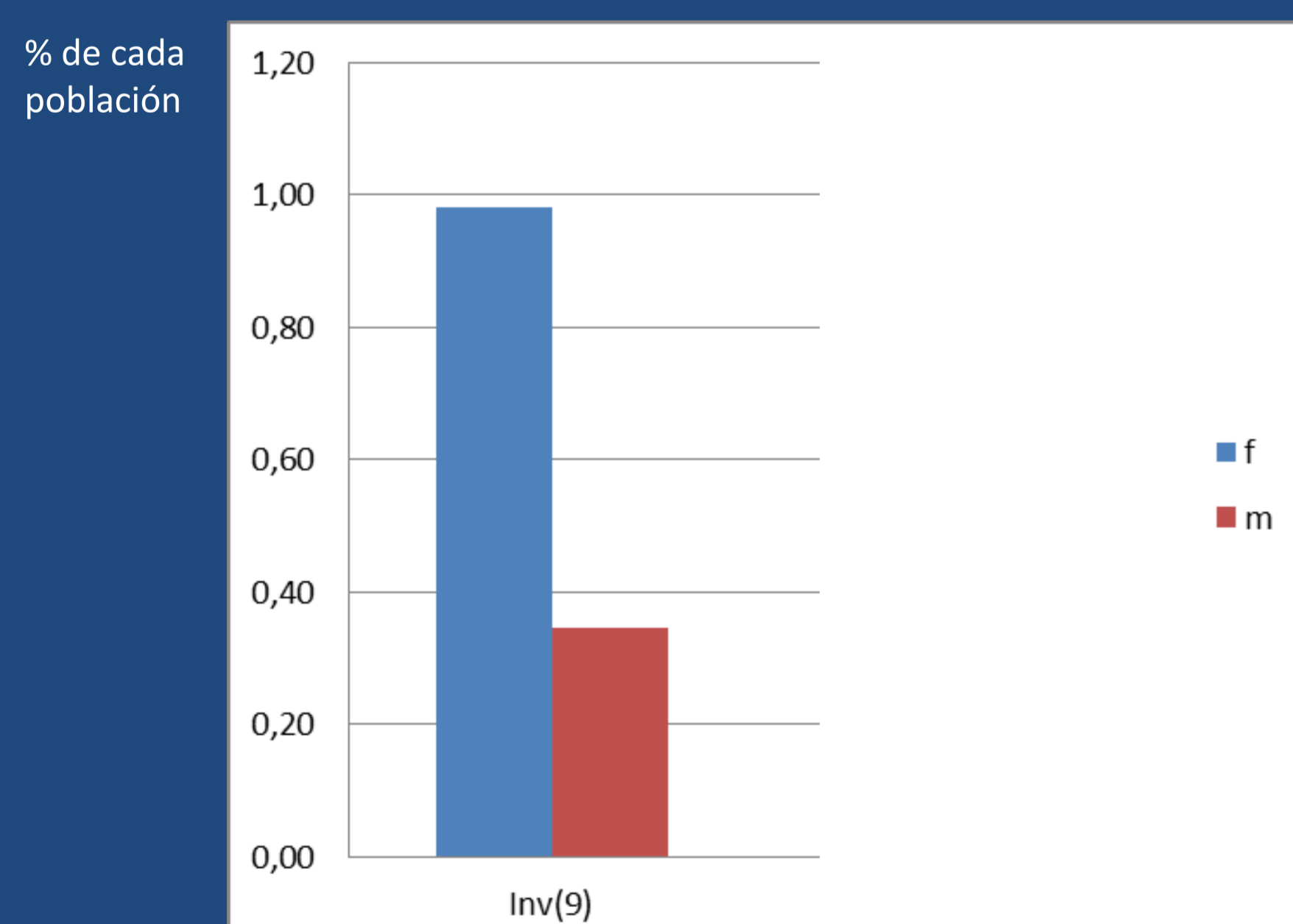
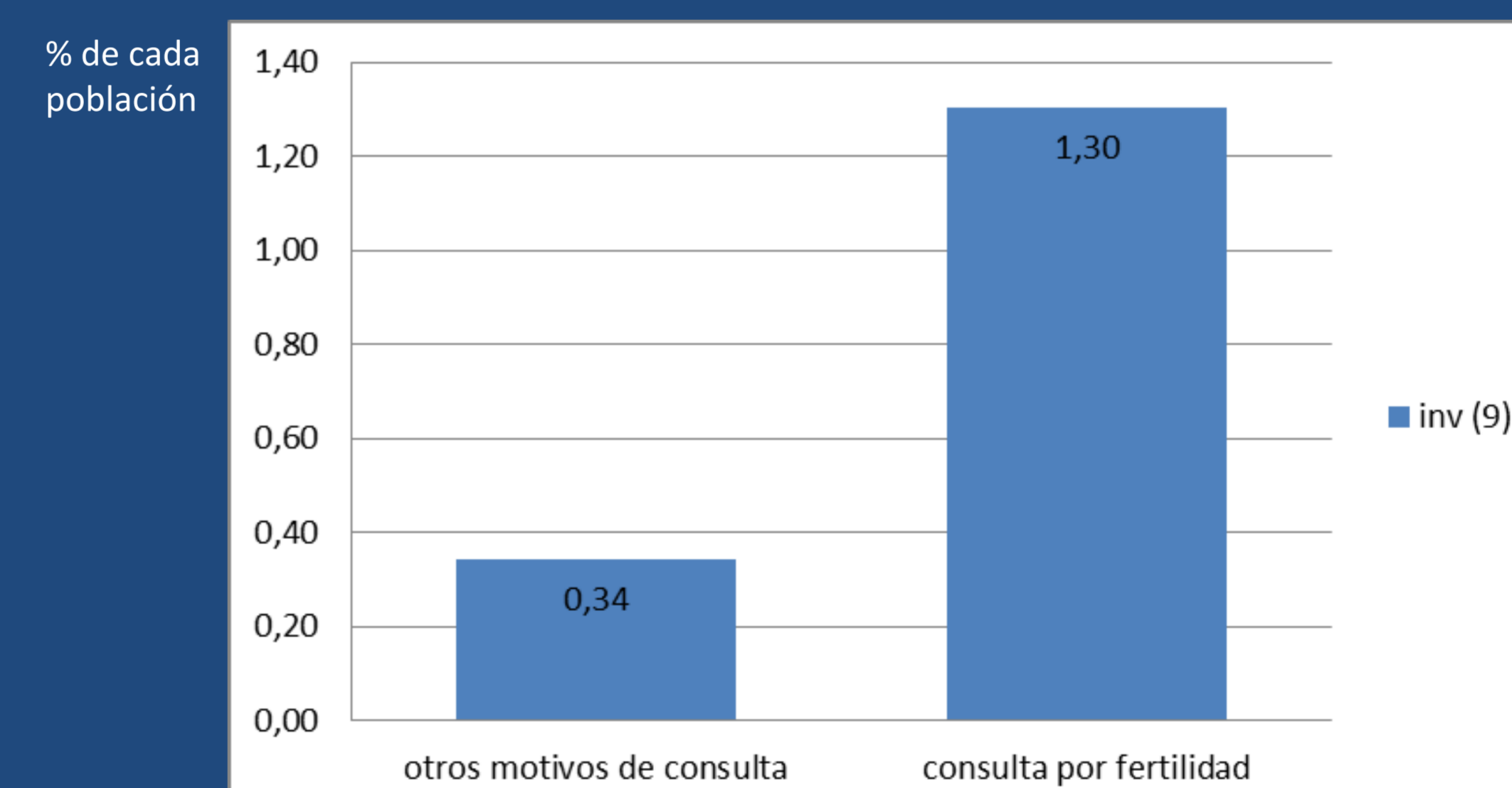


Tabla 2. Prevalencia de polimorfismo del cromosoma 9 en pacientes que consultan por otras causas. (% de la población estudiada)

	Inv(9)
Femenino	0,98
Masculino	0,34

Gráfico 4. Prevalencia de inv (9) en pacientes masculinos.



La mayor prevalencia de 9ph en cariotipos masculinos con problemas de fertilidad es estadísticamente significativa ( $p=0.02$ ), con un OR=3.79 (1.07-16.03).

## CONCLUSIONES:

La prevalencia general coincide con la literatura. Sin embargo, nuestros resultados indican que el polimorfismo 9ph/inv(9) en la población masculina podría asociarse a trastornos reproductivos. Muchas de las causas de estas fallas siguen siendo aún desconocidas. Este polimorfismo podría ser un factor que afecte la gametogénesis normal.