**CC 8
FUNCION OVÁRICA Y LA REGIÓN CRÍTICA DEL CROMOSOMA X**
Nicole Nakousi Capurro1, Silvia Castillo Taucher2, Alejandra Martínez García3, Pilar Valenzuela Mazo4, Eugenio Arteaga Urzúa3, Paulina Villaseca Délano3
1Residente Genética Clínica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, 2Genetista Clínico, Hospital Clínico de la Universidad de Chile, 3Departamento de Endocrinología, Pontificia Universidad Católica de Chile, 4Unidad de Obstetricia y Ginecología, Pontificia Universidad Católica de Chile

**Introducción:** La insuficiencia ovárica prematura (IOP) es el cese prematuro de la función ovárica, y se caracteriza por la aparición de amenorrea primaria o secundaria antes de los 40 años, asociado a altos niveles de FSH e hipoestrogenismo. Entidad heterogénea, afecta al 1% de las mujeres menores de 40 y al 0,1% de las menores de 30. Generalmente se debe a la ocurrencia de folículos primordiales disminuidos desde el inicio o a apoptosis folicular acelerada o destrucción folicular por factores genéticos, autoinmunes, metabólicos, infecciosos o iatrogénicos. Las alteraciones genéticas más frecuentes son las que afectan al cromosoma X (4-5%), y pueden ser aisladas o sindrómicas. El origen genético puede ser evidenciado por la historia familiar, sobretodo en la madre.

**Presentación de Caso:**

Paciente de sexo femenino, 51 años. Sin antecedentes familiares de alteraciones ginecológicas ni retraso mental. Menarquia: 13 años, ciclos normales, 2 embarazos espontáneos: a los 27 y 29 años, sin historia de abortos. Luego de suspender anticonceptivos orales a sus 35 años se diagnostica amenorrea, y se pesquisa IOP. FSH > 75 mUI/L. Considerando la edad de IOP antes de los 35 años de edad, se realiza cariograma: 46, XX y heterocromatina adicional en Xq28. Estudio genético molecular negativo para X Frágil.

Este año 2017 se presenta con su hija mayor, de 23 años y sana, para estudio en prevención de medidas de conservación de fertilidad ante la posibilidad de IOP heredada. Menarquia: 13 años, ciclos normales. Estudio: cariograma 46,XX con duplicación de región Xq22.1-q26.

Se solicita microarray cromosómico a ambas, detectándose una deleción de Xq26.3-q28, entre otras alteraciones menores.

**Comentario:** La IOP tiene un componente genético, origen en aumento en la medida que se han optimizado los métodos de análisis. El estudio genético siempre se empieza con un cariograma, y se avanza con microarray CGH o estudio de premutación de gen FMR1. Las regiones críticas para la función ovárica normal son Xq13-21, asociadas a translocaciones balanceadas, y Xq23-27, asociadas a deleciones intersticiales. La relevancia del estudio en casos de historia familiar de IOP sería identificar precozmente a pacientes con riesgo de infertilidad temprana, para así tomar medidas de preservación de la fertilidad o consejería genética (por aumento de riesgo de tener hijos con sd X frágil).