

Revista Mexicana de Pediatría

Volumen
Volume **71**

Número
Number **2**

Marzo-Abril
March-April **2004**

Artículo:

Reporte de un niño con doble trisomía:
48, XXX, + 18

Derechos reservados, Copyright © 2004:
Sociedad Mexicana de Pediatría, AC

Otras secciones de
este sitio:

- ☞ Índice de este número
- ☞ Más revistas
- ☞ Búsqueda

*Others sections in
this web site:*

- ☞ *Contents of this number*
- ☞ *More journals*
- ☞ *Search*



Edigraphic.com

Reporte de un niño con doble trisomía: 48, XXX, + 18

(A case of double trisomy: 48, xxx, + 18)

Raúl Vizzuett Martínez,* Antonio Vega Valdés,** Carlos F Pacheco Barete***

RESUMEN

Se presenta el caso de una niña recién nacida con una doble trisomía: 48, XXX, + 18, que tuvo las características somáticas y clínicas descritas por otros autores. Tuvo varias anomalías cardíacas: comunicación interauricular e interventricular, lo que contribuyó a problemas respiratorios que ameritaron manejo ventilatorio frecuente. Fallece a los 91 días debido a insuficiencia cardíaca refractaria.

Palabras clave: Doble trisomía, síndrome 48 XXX, + 18.

SUMMARY

The association of a double trisomy: 48, XXX, + 18, in a newborn girl, is presented. The somatic and clinical characteristics described in this double trisomy were found in this neonate. Heart defects contribute to respiratory problems since she was born and die at the age of 91 days.

Key words: Double trisomy, 48 XXX, + 18 syndrome.

De las entidades aneuploideas[†] son bien conocidas, por su relativa frecuencia, los síndromes de Down y Edward, y entre las que se caracterizan por alteraciones de los gonosomas, los síndromes de Turner (X0), Klinefelter (XXY) y "Superhembra" (XXX); sin embargo, la asociación de dos de estas alteraciones es pocas veces documentada. Aquí se informa de un caso con doble trisomía (48:XXX, + 18), de la cual sólo se encontraron 12 casos reportados en la literatura revisada.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de una niña nacida a las 39.5 semanas de la gestación, por cesárea, cuya madre: de 45 años de edad y cuatro gestaciones previas, estuvo bajo control de su embarazo, en el que se observó retraso en el crecimiento

to fetal. Al nacer la niña tuvo: Apgar de 4/7 y Silverman-Andersen ¾; pesó 1,550 g y su longitud fue de 40 cm. Se le hicieron maniobras de reanimación e ingresó a la unidad de cuidados intensivos neonatales. En esta unidad se le describe hipotrófica, con fontanelas y suturas amplias, occipucio y frente prominentes, implantación baja de los pabellones auriculares, apéndice preauricular derecho, con las manos empuñadas y superposición de los dedos (*Figura 1*), y dermatoglifos característicos (*Figura 2*), pies en mecedora, surco longitudinal en talones anteriores, separación del primero y segundo ortejo (*Figura 2*), dedos de ambos pies gruesos y más cortos e hipotonía generalizada. A la auscultación se escuchaba soplo sistólico II/VI en el foco tricuspidal. Se tomó una muestra de sangre para estudio de cariotipo en otro hospital⁺⁺.

Durante su estancia recibió terapia respiratoria, por asfixia perinatal; antimicrobianos, por sepsis neonatal tardía. Se le diagnosticó: por ecocardiografía Doppler, comunicación interauricular (4 mm), inter-

* Servicio de Recién Nacidos, Hospital Regional "Lic. Adolfo López Mateos", ISSSTE, D.F.

** Pediatra Neonatólogo Sociedad de Pediatría del ISSSTE.

*** Pediatra Neonatólogo, ex-residente en Pediatría, Hospital Regional "Lic. Adolfo López Mateos", ISSSTE D.F.

[†] Alteración, congénita o adquirida, en el número de cromosomas.

⁺⁺ Servicio de Genética, Centro Médico Nacional "20 de Noviembre" ISSSTE.



Figura 1. **Arriba.** Se observa la característica superposición de dedos y el empuñamiento de la mano. **Abajo.** Se observan primeros ortejos cortos y pliegue transverso en talón anterior.

ventricular (7 mm), persistencia del conducto arterioso e hipertensión pulmonar severa (65-70 mmHg). Se recibió el informe de genética de una doble trisomía: cariotipo 48 XXX, + 18 (*Figura 3*).

Su evolución fue en constante inestabilidad: con varios lapsos de manejo ventilatorio; desarrolló displasia broncopulmonar, anemia, tuvo crisis convulsivas y pobre ganancia ponderal. Falleció por insuficiencia cardiaca refractaria a los 91 días de nacida.

DISCUSIÓN

Se estima que la incidencia de trisomía 18 es de 1:6,000 nacimientos. En 91% de los casos es de origen materno: por alteración en la meiosis II: en (60%); por falta de meiosis I:31; y por errores en la meiosis: 8%.^{1,2} En cuanto a la incidencia de dobles trisomías, el síndrome



Figura 2. **Arriba.** Dermatoglifos con pliegues que forman un triángulo en la palma. **Abajo.** Impresión de los dermatoglifos.

Cuadro 1. Características fenotípicas al nacimiento en el síndrome XXX.

Caso	Peso al nacer (g)	Talla al nacer (cm)	Perímetrocefálico (cm)	Edad materna (años)	Anomalías físicas
1	4,140	55	36	21	Clinodactilia
2	2,000	48	34	38	Clinodactilia
3	2,760	46	34.5	19	Ninguna
4	3,310	50	33	26	Ninguna
5	3,230	52	34	25	Clinodactilia
6	2,860	48	33.5	22	Clinodactilia
7	3,340	52	34	19	Clinodactilia
					Epicanto
8	2,350	48	30.5	21	Clinodactilia
					Epicanto
9	2,780	49	34	21	Clinodactilia
10	3,920	54	34	43	Epicanto
11	2,350	48	32.5	29	Clinodactilia
					Epicanto
Media	3,090	50	33.6	26	
± s	571	2.85	1.36	7.95	

Reproducido: con permiso de Linden MG.⁵

Cuadro 2. Características de las pacientes con doble trisomía, reportadas en la literatura. Se incluye el presente caso.

Referencia	8	9	10	11	12	13	14	15	15	16	17	18	Este caso
Edad M/P*	36/33	31/26	29/sd	21/sd	28/29	22/21	17/sd	45/52	32/39	29/32	20/29	26/ND	45/sd
Embarazo**	43	40	41	43	40	40	40	37	38	41	38	36	39
Peso (g)	2,270	1,900	1,930	1,700	2,350	1,560	2,693	1,482	1,747	1,700	2,200	1,230	1,550
Talla (cm)	sd	sd	43	40	47	sd	50	43	43	45	45	36	40
PC (cm)	33	ND	32	29.4	33	ND	34	29.2	29.7	30.3	32	ND	30.5
Facies	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Tono muscular	A	sd	sd	A	D	sd	D	sd	A	D	D	D	D
Cardiopatía***	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+
Manos	+	ND	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+
Flexión de dedos	+	sd	+	+	+	+	+	sd	sd	+	-	-	ND
Pies en mecedora	+	+	+	+	sd	+	+	sd	+	+	+	+	+
Anomalía	+ ¹	sd	sd	+ ²	-		+ ¹	-	-	-	sd	-	sd
Edad al morir (días)	35	38	60	2	34	127	275	9	8	10	365 ⁺	15	91

* M/P: Edad madre/padre, ** Semanas, *** (+): presente. (-) ausente.

¹ Derecho, ² Izquierdo, ³ Viva.

Reproducido con permiso de Jaruratanasirikul, S.⁷

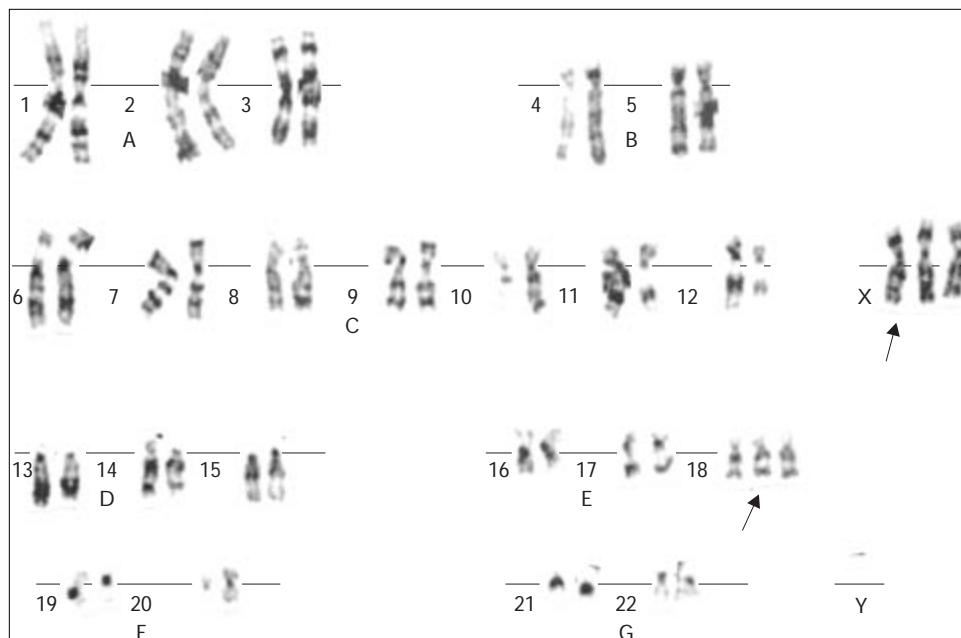


Figura 3. Cariotipo. Las flechas señalan los cromosomas extra en los grupos "E" y "X".

de Patau, que involucra los cromosomas 13 y 15 se estima en 1:3,000 nacimientos y las debidas a los cromosomas sexuales varían ampliamente: en el síndrome de Turner es de 1:5,000 y en el Klinefelter es de 1:500;³ por otra parte la frecuencia de la llamada "superhermana" es de 1:1,000 nacimientos, siendo ocasionado en, 93% de los casos, por *no disyunción materna* en la meiosis.⁴

Las manifestaciones clínicas del presente caso coincidieron con las descritas en la trisomía 18: hipotrofia (por retraso en el crecimiento intrauterino) y en la cabeza: frontal y occipucio prominentes, suturas y fontanelas amplias, implantación baja de las orejas, microstomía, manos empuñadas con superposición de los dedos y otras alteraciones de los pies, ya mencionadas en la descripción del caso. A un lado de estas manifestaciones se

informa, además, que los pacientes tienen cardiopatía congénita y retraso psicomotor. En cuanto a la trisomía XXX no se aprecia algún fenotipo particular, aunque se reporta con frecuencia clinodactilia y pliegues epicánticos;⁵ su coeficiente intelectual es normal o inferior al promedio, y suele ser bajo en casos de mosaicismo,⁶ sin ser infértils. En el cuadro 1 se presentan algunas características somáticas, que Linden et al⁵ han resumido después de estudiar 11 casos que tenían esta última trisomía, y, con respecto a la doble trisomía: 48 XXX, + 18, Chen et al.¹ y Jaruratanasiriku¹ y Jinorose⁷ han resumido,⁸⁻¹⁸ en el cuadro 2, las observaciones hechas en los 12 casos reportados en la literatura y se incluye la información correspondiente a este caso. Cabe señalar que el pronóstico de los pacientes con el síndrome de Edwards suele ser fatal de corto a mediano plazo, pero la asociación con otra trisomía acorta la vida de los niños, de tal manera que suelen morir en los primeros meses de vida.

Desde el punto de vista prenatal, es conveniente estar alertas a reportes ultrasonográficos que indiquen retraso en el crecimiento intrauterino, polihidramnios, defectos cardíacos, mielomeningocele, linfangiectasias, higroma quístico y arteria umbilical única;^{19,20} volumen placentario,¹⁴ engrosamiento de la nuca.²¹⁻²³ En el mismo sentido, son de utilidad, para pensar en una trisomía en la etapa prenatal, la concentración de alfa feto proteína, el estradiol no conjugado, la gonadotrofina coriónica humana y la inhibina-a.^{1,21,22}

Referencias

- Chen CP, Cern SR, Yeh LF, Chen WL, Chen LF, Wang W. Prenatal Diagnosis and Genetic Analysis of Double Trisomy 48, XXX, +19. *Prenat Diagn* 2000; 20: 750-3.
- Eggermann T, Bujdoso G, Haug T, Heidrich-Kaul C, Hofmann D, Fekete G, Doos M, Schwanitz G. Aberrations of chromosome 18 and their significance in genetic counseling. *Orv Hetil* 2000; 141(30): 1667-71.
- Smith DW. *Recognizable patterns of Human Malformation*. 3rd Ed. USA, W.B. Saunders, 1982.
- Guzmán-Toledano R. *Defectos congénitos en el recién nacido*. 1^a Ed. México, Ed. Trillas, 1986.
- Linden MG, Bender B, Harmon R, Mrazek D, Robinson A. 47, XXX. What is the prognosis? *Pediatrics* 1988; 82(4): 619-30.
- Thompson JS, Thompson MW. *Genética Médica*. 2^a ed. México, Salvat Editores; 1975.
- Jaruratanasiriku S, Jinorose U. An Infant with Double Trisomy (48, XXX, + 18). *Am J Med Genet* 1966; 49: 207-10.
- Uchida IA, Lewis AJ, Bowman JM, Wang HC. A case of double trisomy: trisomy no 18 and triple-X. *J Pediatr* 1962; 60: 498-502.
- Ricci N, Borgatti L. XXX 18-trisomy. *Lancet* 1962; 2: 1276-77.
- Haas L, Lewis FJW. Trisomy 17-18 with triple X in a female infant. *J Pediatr* 1966; 69: 660-2.
- Engel E, Haddow JE, Lewis JF, Tripton RE, Overall JC, McGee BJ, Levrat OJ, Engel-de Montmollin M. Three unusual trisomic patterns in children. *Am J Dis Child* 1967; 113: 322-8.
- Emberger JM, Sarran R, Balzing P. A case of double trisomy: 48, XXX, + 18. *Ann Genet* 1971; 17: 301-3.
- Madahar DP, Dosik H, Wexler IB. 48, XXX, + 18 double trisomy. *J Med Genet* 1974; 11: 309-11.
- Rosenfeld W, Verma RS, Jhaveri RC, Salazar DJ, Dosik H. Double trisomy 48, XXX, + 18 in a newborn. *Am J Med Genet* 1981; 8: 67-71.
- Sonoda T, Ohdo S, Madokora H, Akimoto K, Ohda K. Clinical and post mortem findings of two cases with karyotype: 48, XXX, + 18. *Acta Paediatr Japon* 1987; 29: 173-7.
- Imai I, Shimao S, Suzuki Y, Okada T. A case of 48, XXX, + 18, double trisomy. *Acta Paediatr Japon*, 1987; 29: 207-10.
- Brun L, Dufour P, Savary JB, Valat AS, Boute O, Subtil D, Vaast P, Bourgeot P, Manouvrier S, de Martinville B, Puech F. Trisomy 18: ultrasound aspects. Report of 40 cases. *Fr. Presse Med* 2000; 29(38): 2082-6.
- Metzenbauer M, Hafner E, Schuchter K, Philipp K. First-trimester placental volume as a marker for chromosomal anomalies: preliminary results from an unselected population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19(3): 240-2.
- Borrell A, Farre MT, Echevarria M, Martinez JM, Costa D, Fortuny A. Nuchal thickness in trisomy 18 fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000; 16(2): 146-8.
- Souter VL, Nyberg DA. Sonographic screening for fetal aneuploidy: first trimester. *J Ultrasound Med* 2001; 20(7): 775-90.
- Akbas SH, Ozben T, Alper O, Ugur A, Yucel G, Luleci G. Maternal serum screening for Down's syndrome, open neural tube defects and trisomy 18. *Clin Chem Lab Med* 2001; 39(6): 487-90.
- Benn PA, Gainey A, Ingardia CJ, Rodis JF, Egan JF. Second trimester maternal serum analytes in triploid pregnancies: correlation with phenotype and sex chromosome complement. *Prenat Diagn* 2001; 21(8): 680-6.
- Hogge WA, Fraer L, Melegari T. Maternal serum screening for fetal trisomy 18: benefits of patient-specific risk protocol. *Am J Obstet Gynecol* 2001; 185(2): 289-93.

Correspondencia:

Dr. Raúl Vizzuett Martínez.
Servicio de Recién Nacidos
Hospital Regional
"Lic. Adolfo López Mateos", ISSSTE,
Av. Universidad 1321,
Col. Florida, C.P. 1030,
Del. Álvaro Obregón, DF.
Tel. 53 22 23 05
E-mail: drvvizzuettm@hotmail.com