

# Revista Mexicana de Pediatría

Volumen  
Volume **72**

Número  
Number **5**

Septiembre-Octubre  
September-October **2005**

*Artículo:*

Trisomía 16 completa. Reporte de un caso clínico

Derechos reservados, Copyright © 2005:  
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*



**medigraphic.com**

## Trisomía 16 completa. Reporte de un caso clínico

(Trisomy 16. A case report)

Jorge Arturo Aviña Fierro,\* Eduardo Rosas Blum,\*\* Daniel Alejandro Hernández Aviña,\*\*

### RESUMEN

Se reporta el caso de una lactante con genopatía manifestada por múltiples malformaciones congénitas: dismorfia craneofacial, cardiopatía compleja e hipoplasia del cuerpo calloso. Inicialmente se catalogó como síndrome de Torielo-Carey pero su cariotipo reveló trisomía 16 completa y monosomía 18. El estudio familiar mostró en la madre y sus otros dos hijos (un varón y una mujer), translocación 16:18. Lo más importante es que actualmente tiene 15 meses de edad, lo que puede ser el caso con mayor supervivencia.

**Palabras clave:** Trisomía 16 total, monosomía 18.

### SUMMARY

*Case report of a female baby, severely deformed, complex congenital heart disease and corporal anomalies and dysgenesis of corpus callosum, with clinical features of Torielo-Carey syndrome, but the karyotype showed trisomy 16 full and monosomy 18; the mother and the other two children (one brother, one sister) living with translocation 16:18. It seems that is the first case reported living with trisomy 16 full. She is now fifteenth months old.*

**Key words:** Trisomy 16 full, monosomy 18.

La trisomía es una alteración genética en la que el paciente tiene tres cromosomas homólogos, en lugar de los dos que normalmente existen. Generalmente uno de los padres presenta disomía uniparental del cromosoma, cuenta con dos cromosomas aparentemente normales pero ambas copias provienen de uno solo de los progenitores y esto da lugar a que en sus hijos haya una trisomía en mosaicismo, con un cromosoma extra en algunas células pero no en todas ellas.<sup>1-3</sup>

La trisomía 16 completa se considera no compatible con la vida y constituye la causa más frecuente de abortos: aproximadamente 30% del total de abortos espontáneos son debidos a anomalías cromosómicas, con una incidencia estimada en los Estados Unidos de aproximadamente 100,000 casos anuales.<sup>4</sup> La trisomía 16 en mosaico es muy rara, la persona afectada tiene retraso del crecimiento intrauterino, defectos cardíacos congénitos, hipoplasia pulmonar y dolicocefalia. Una va-

riante suele ser el mosaicismo que afecta solamente tejidos placentarios.<sup>5,6</sup>

### REPORTE DEL CASO

Lactante femenina producto de tercera gestación pre témino, padres sanos no consanguíneos, padre 41 años psicólogo, madre 36 años psicóloga; cuarta gestación (dos abortos), cesárea: uno, abortos: uno; dos hermanos clínicamente sanos. Embarazo de curso anormal con sangrado en el cuarto mes; cesárea a las 33 semanas de gestación por sufrimiento fetal, peso al nacer 1,600 g, talla 45 cm, Apgar 4,7. Al nacimiento se detectó retraso del crecimiento intrauterino, ambigüedad genital, micrognatia, retrognatia y paladar ojival, además cardiopatía congénita con persistencia de conducto arterioso; tuvo incapacidad para la alimentación y dificultad respiratoria severa. Permaneció hospitalizada durante un mes, alimentándose por gastrostomía; al lograrse la estabilización de su problema respiratorio se realizó cirugía para cerrar el conducto arterioso. A los dos meses de edad mostraba severo retraso del crecimiento y dolicocefalia, requirió hospitalización por neumonía y derrame

\* Pediatra Investigador, Hospital IMSS, 14. Guadalajara, Jal.

\*\* Pediatría Médica, Hospital Civil SSA. Guadalajara, Jal.



**Figura 1.** Lactante hipotónico con facies peculiar, hernia umbilical y genitales ambiguos.



**Figura 2.** Paciente diminuto marcada dolicocefalia, con dependencia de oxígeno.

pericárdico, corroborándose por ecocardiograma comunicación interauricular tipo ostium secundum, comunicación atrioventricular y foramen oval permeable.

A los 4 meses de edad requirió nueva hospitalización por neumonía bacteriana, encontrándose paciente diminuta con marcada hipotonía, facies inusual, macrocefalia relativa con cráneo dolicocéfalo, orejas en posición baja, hipertelorismo, telecanto, hendiduras palpebrales pequeñas; puente nasal deprimido, nariz pequeña con narinhas antevertidas, filtrum largo; boca con labios delgados, glosoptosis y paladar ojival; micrognatia y retrognatia, cuello corto y alado, datos de déficit visual e hipoacusia

marcada (*Figura 1*). Manos cortas con braquidactilia, campodactilia, clinodactilia del quinto dedo y uñas hipoplásicas. Tórax aplanado, soplo sistólico de comunicación interauricular; abdomen con hernia umbilical leve, genitales ambiguos con clítoris prominente y labios mayores escrotalizados. El TAC craneal mostró hipoplasia del cuerpo calloso y zona focal de paquigiria temporal derecha, apoyando el diagnóstico clínico de síndrome de Toriello-Carey.<sup>7</sup>

La evolución posterior fue insidiosa con múltiples hospitalizaciones por complicaciones respiratorias, digestivas y cardíacas llevándose un control multidisciplinario, actualmente ha logrado 15 meses de edad, persiste con severo retraso del crecimiento, talla de 47 cm y peso de 3,150 g, tiene marcada dolicocefalia y persiste con dismorfia craneofacial (*Figura 2*). El cultivo de linfocitos estimulados con fitohemaglutinina por 72 horas, con tinción cromosómica con bandas GTG y análisis de 16 metafases reveló cariotipo 46,XX der(18)t(16;18) (q23.2;p11.3)mat, concluyendo trisomía 16 y monosomía 18. El estudio genético familiar mostró traslocación del cromosoma 16 en la madre y en ambos hermanos. La paciente falleció a los 19 meses de edad con falla multisistémica.

## DISCUSIÓN

Previamente, se había descrito un paciente con múltiples malformaciones congénitas y retraso del desarrollo, con una trisomía parcial del brazo corto del cromosoma 16 y monosomía parcial del brazo corto del cromosoma 18.<sup>8</sup> La trisomía 16 total es extremadamente rara, se han reportado algunos casos que han rebasado la mitad de la gestación, pero sin lograr sobrevivir a sus múltiples defectos en los órganos vitales.<sup>9</sup> Éste parece ser el primer caso de trisomía 16 completa que ha sobrevivido su gestación y al momento de la aparición de esta revista puede haber rebasado el año y medio de vida. Sin embargo, el pronóstico en él, a corto plazo, es sombrío: con nuevas hospitalizaciones por neumonía y deficiente crecimiento ponderal. Actualmente está con múltiples medicamentos de soporte cardiológico, neumológico y nutricio; tolera sólo leche sin lactosa y tiene dependencia de oxígeno. Los padres adoptaron ya medidas drásticas: el padre optó por la vasectomía, y la familia ha recibido consejo genético respecto a los riesgos de los hermanos sobre genopatía en su futura descendencia.<sup>10</sup>

## Referencias

- I. Benn P. Trisomy 16 and trisomy 16 mosaicism: A review. *Am J Med Genet* 1998; 79: 121-33.

2. Yong PJ, Marion SA, Barrett IJ, Kalousek DK, Robinson WP. Evidence for imprinting on chromosome 16: the effect of uniparental disomy on the outcome of mosaic trisomy 16 pregnancy. *Am J Med Genet* 2002; 112: 123-32.
3. Eggermann T, Curtis M, Zerres K, Hughes HE. Maternal uniparental disomy 16 and genetic counseling: New case and survey of published cases. *Genet Couns* 2004; 15: 183-90.
4. Seller MJ, Fear C, Kumar A, Mohammed S. Trisomy 16 in a mid-trimester IVF foetus with multiple abnormalities. *Clin Dysmorphol* 2004; 13: 187-9.
5. Kalousek DK, Langlois S, Barrett I, Yam I, Wilson DR, Howard-Peebles PN, Johnson MP, Giorgiutti E. Uniparental disomy for chromosome 16 in humans. *Am J Hum Genet* 1993; 52: 8-16.
6. Gilbertson NJ, Taylor JW, Kovar IZ. Mosaic trisomy 16 in a live newborn infant. *Arch Dis Child* 1990; 65: 388-9.
7. Toriello HV, Carey JC, Addor MC, Allen W, Burke L, Chun N et al. Toriello-Carey syndrome: delineation and review. *Am J Med Genet* 2003; 123: 84-90.
8. Schmidt N, Van Dyke DC, Keppler-Noreuil K, Muilenburg A, Patil S, Kanis AB. Developmental delay and multiple congenital anomalies in a child with a unique combination of partial monosomy 18 and partial trisomy 16. *Dev Med Child Neurol* 2001; 43: 130-2.
9. Yong PJ, Barrett IJ, Kalousek DK, Robinson WP. Clinical aspects, prenatal diagnosis, and pathogenesis of trisomy 16 mosaicism. *Am J Med Genet* 2003; 40: 175-82.
10. Pletcher BA, Sanz MM, Schlessel JS, Kunaporn S, McKenna C, Bialer MG, Alonso ML, Zaslav AL, Brown WT, Ray JH. Postnatal confirmation of prenatally diagnosed trisomy 16 mosaicism in two phenotypically abnormal liveborns. *Prenat Diagn* 1994; 14: 933-40.

**Correspondencia:**  
**Dr. Jorge Arturo Aviña Fierro**  
 Alberto Cossío Núm. 1432,  
 Huentitán El Alto.  
 Guadalajara 44700.  
 Tel. 3336-743701.  
 avinafie@megared.net.mx

