

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Síndrome de la Trisomía 18;
Síndrome de Klinefelter;
Aneuploidía; Citogenética; Cromosomas sexuales;
Cromosomas Humanos Par 18; Cariotipo Anormal

Correspondencia:

Ana Carolina Tamayo Palacio
actp.057904@gmail.com
acarolina.tamayo@udea.edu.co

Cómo citar: Tamayo-Palacio AC, Montoya JH, García-Correa JF, Cristancho-Salgado CM, García-Ospina GP, Ramírez-Gaviria GC, et al. Doble aneuploidía: síndromes de Klinefelter y Edwards (48,xxy,+18). Iatreia [Internet]. 2023;36(2 Supl):21-22.



Copyright: © 2023
Universidad de Antioquia.

Doble aneuploidía: síndromes de Klinefelter y Edwards (48,xxy,+18)

Ana Carolina Tamayo-Palacio¹, Jorge Hernán Montoya², Juan Felipe García-Correa³, Claudia Marcela Cristancho-Salgado³, Gloria Patricia García-Ospina³, Gloria Cecilia Ramírez-Gaviria³, Gonzalo De Jesús Vásquez-Palacio⁴

¹ Médico Genetista, Universidad De Antioquia. Medellín, Antioquia, Colombia

² Médico Genetista, Hospital San Vicente Fundación. Medellín, Antioquia, Colombia

³ Citogenetista, Laboratorio Integrado De Medicina Especializada LIME - Universidad De Antioquia - Hospital Alma Máter De Antioquia. Medellín, Antioquia, Colombia

⁴ Profesor titular, Universidad De Antioquia, Facultad De Medicina. Medellín, Antioquia, Colombia

RESUMEN

Introducción: la doble aneuploidía es una alteración citogenética poco frecuente resultado de la no disyunción en meiosis I o meiosis II que, por lo general, involucra cromosomas sexuales y cromosomas acrocéntricos. La mayoría de las dobles aneuploidías involucran al cromosoma 21, de las cuales, la coexistencia de la Trisomía 18 y el Síndrome de Klinefelter (47, XXY) es la menos común. Las manifestaciones clínicas involucran a ambas entidades, aunque con gran heterogeneidad clínica y correlación con la edad de presentación de las características; por lo que, en el Síndrome de Klinefelter y Edwards se describen cuadros clínicos compatibles con trisomía 18.

Objetivo: describir las manifestaciones clínicas en un paciente con doble aneuploidía (Síndromes de Klinefelter y Edwards)

Metodología: evaluación clínica genética del probando, estudio de cariotipo en sangre periférica, valoración multidisciplinaria.

Resultados: masculino 6 semanas de edad, antecedente de restricción de crecimiento intrauterino, bajo peso al nacer (2070gm), síndrome de dificultad respiratoria, cardiopatía congénita (CIV, estenosis pulmonar), hidronefrosis bilateral, fenotipo compatible con síndrome de Edwards (talla baja, microcefalia, occipucio prominente, pabellones de baja implantación, fisuras palpebrales oblicuas y descendentes, sindactilia, sobreposición de dedos de manos, pie equino varo bilateral). Cariotipo: 48, XXY, +18 compatible con doble aneuploidía síndrome de Klinefelter y síndrome de Edwards.

Conclusiones: la doble aneuploidía que involucra el síndrome de Klinefelter y de Edwards, se presenta con características clínicas compatibles predominantemente con el Síndrome de Edwards; con pobre pronóstico de vida; requiriendo manejo multidisciplinario, individualizado y de soporte con enfoque paliativo.

REFERENCIAS

1. Costa M, Ávila S. Doble aneuploidía: síndromes de Klinefelter y Edwards (48,XXY,+18). Reporte de caso. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2017;115(5):e282-286. <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2017.e282>
2. Watabe T, Koga H. Survival in double aneuploidy involving trisomy 18 and sex chromosome trisomy: A case report of a 27-month-old child and a review of the literature: Survival in double aneuploidy. Congenit Anom (Kyoto) [Internet]. 2019;59(2):43–6. <http://dx.doi.org/10.1111/cga.12287>
3. Jiang ZY, Wu XH, Zou CC. Double trisomy 48,XXX,+18 with multiple dysmorphic features. World J Pediatr [Internet]. 2015;11(1):83–8. <http://dx.doi.org/10.1007/s12519-015-0005-7>