

CASOS CLÍNICOS

Trisomía 22, a propósito de un caso

C. Martín, A. González-López, J. González-Hinojosa, C. Selas, A. Mora, A. Sánchez-Muñoz y J.L. Cornejo

Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Nuestra Señora de Alarcos. Ciudad Real. España.

SUMMARY

Chromosomal anomalies are recognised in approximately 0.5%-0.6% of all foetus, and are responsible for 12% of all congenital defects, the majority of which are not diagnosed until after birth. The indicators of possible chromosomopathies may be, clinical, biochemical, and ecographic (both foetal and adnexal). Nicolaides proved the relationship between nuchal translucency and the relative risk of trisomy. When there are positive markers during the week 10 scan, the patient should be offered the possibility of invasive prenatal screening to confirm the diagnosis.

INTRODUCCIÓN

La trisomía 22 es un síndrome poco frecuente (se observa en 1/30.000-1/50.000 nacidos vivos¹), aunque se encuentra en el 6% de los especímenes estudiados en los abortos espontáneos. Los sujetos vivos afectados de esta trisomía presentan retraso mental grave (100%), anomalías cardíacas (83%), anomalías renales (82%) o anomalías genitales (89%) (tabla I). En algún caso el único hallazgo ecográfico es un retraso de crecimiento intrauterino importante. En el caso que presentamos, nos pusieron en alerta una sonolusencia nuchal marcada en la semana 10 y el ritmo de crecimiento intrauterino (RCI) severo en la semana 18.

CASO CLÍNICO

Primigesta de 32 años, sin antecedentes personales de interés, que acudió a la consulta de obstetricia para seguimiento de embarazo. En la ecografía de la semana 10 se objetivó un embrión acorde con la edad gestacional que presentaba una translusencia nuchal de



Fig. 1. Ecografía: translusencia nuchal

5 mm (fig.1). El estudio citogenético se realizó mediante amniocentesis en la semana 15. En toda las metafases analizadas se observaron 47 cromosomas normales con fórmula sexual tipo XY. Con técnicas de bandas GTG se identificó el cromosoma extra perteneciente al par 22. Se realizó cariotipo a la pareja, siendo ambos normales.

Con diagnóstico de trisomía 22, la paciente decidió interrumpir la gestación en la semana 18. En ese momento se objetivaba un retraso de crecimiento intrauterino (RCI) severo (decalaje de tres semanas) y un pliegue nuchal de 7 mm.

DISCUSIÓN

La supervivencia tardía de los pacientes afectados de trisomía 22 es un hecho raro. Bacino et al² informaron de dos casos que sobrevivieron tardíamente. Para Shinzel³ este mejor pronóstico estaría relacionado con mosaicismos o translocaciones 11:22, siendo la trisomía completa prácticamente letal. Los casos publicados de fetos o niños con trisomía 22 describen múltiples anomalías, (tabla I) entre las que se incluyen: retraso mental más acusado que en el síndro-

Aceptado para su publicación el 31 de marzo de 2003.

TABLA I. Principales manifestaciones de la trisomía 22

<i>Cabeza y cuello:</i> microcefalia, asimetría craneofacial, micrognatia, holoprosencefalia, fontanelas grandes, hidrocefalia
<i>Oídos:</i> implantación baja
<i>Ojos:</i> microftalmía, coloboma del iris
<i>Nariz:</i> pliegue epicano
<i>Boca:</i> labio leporino
<i>Cuello:</i> cuello corto, alado
<i>Tórax:</i> tórax estrecho, pezones agrandados y de localización baja
<i>Abdomen:</i> hernia diafragmática, arteria umbilical única
<i>Manos y pies:</i> mano simiesca, <i>hallux valgus</i>
<i>Extremidades:</i> luxación de caderas, hipoplasia de radio
<i>Columna vertebral:</i> cifosis
<i>Músculo:</i> hipotonía
<i>Sistema nervioso central:</i> agenesia de cuerpo calloso, holoprosencefalia
<i>Aparato cardiovascular:</i> estenosis pulmonar, comunicación interventricular, persistencia del ductus, atresia tricuspídea, hipoplasia del ventrículo derecho, coartación de aorta, válvula aórtica bicúspide
<i>Pulmones:</i> hipoplasia pulmonar
<i>Gastrointestinal:</i> imperforación anal
<i>Aparato urogenital:</i> micropene, criptorquidia, riñón hipoplásico
<i>Crecimiento y desarrollo:</i> retraso mental, crecimiento intrauterino restringido
<i>Herencia:</i> algunos casos son familiares

me de Down (100%), dismorfismo facial (paladar hendido en el 80% de los casos), microcefalia, holoprosencefalia, ausencia de cuerpo calloso, pliegue nuchal marcado y anomalías cardíacas (83%), siendo la más frecuente los defectos del tabique interventricular, anomalías genitourinarias (89%) y digestivas (las más frecuentes, atresia de ano y hernia diafragmática), así como anomalías esqueléticas. Morrison et al⁴ describen un caso de trisomía 22 en un feto de 37 semanas que únicamente presentaba un RCI severo, produciéndose la muerte del feto en el momento del parto.

En 1976 Zellweger et al⁵ publicaron la primera revisión de casos de trisomía 22 como una entidad independiente (hasta entonces se consideraba una variante de la trisomía 21). Se cree que se debe a un error en la falta de disyunción durante la meiosis. Se

observa con más frecuencia en hijos de mujeres añosas, aunque el caso que nosotros presentamos ocurrió en una mujer joven.

Destacamos la importancia de la ecografía con sonda vaginal en el primer trimestre de la gestación como método complementario para la detección de cromosomopatías, ya que únicamente el 3% de las parejas tienen factores de riesgo identificables antes del embarazo (como translocaciones en alguno de los padres), y el estudio fundamentado en la edad materna identificaría sólo el 30% de las trisomías autosómicas.

RESUMEN

Las anomalías cromosómicas pueden reconocerse aproximadamente en el 0,5-0,6% de todos los fetos y son la causa del 12% de todos los defectos congénitos. La mayoría de las veces no se diagnostican hasta después del nacimiento. Los marcadores de posible cromosomopatía pueden ser clínicos, bioquímicos y ecográficos (de los anejos y fetales). Nicolaidis puso de manifiesto la relación del grosor del edema de la nuca y el riesgo relativo de trisomía. Ante la presencia de marcadores ecográficos positivos en la semana 10, debe ofrecerse a la paciente la posibilidad de métodos invasivos de diagnóstico prenatal que confirmen el diagnóstico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Harding K, Freeman W. Trisomy 22: prenatal diagnosis – a case report. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995;5:136-7.
2. Bacino CA, Schreck R, Rischel-Ghodsian N, Pepkowitz S, Prezant TR, Graham MM. Clinical and molecular studies in full trisomy 22: further delineation of the phenotype and review of the literature. *Am J Med Genet* 1995;56:359-65.
3. Schinzel A. Incomplete trisomy 22: mosaic trisomy 22 and the problem of full trisomy 22. *Hum Genet* 1981;56:267-73.
4. Morrison JJ, Hastings R, Jauniaux E. Trisomy 22: a cause of isolated fetal growth restriction. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;11:295-7.
5. Zellweger H, Ionasescu V, Simpson J, Burmeister L. The problem of trisomy 22. *Clin Pediatr* 1976;15:601