



## CASO CLÍNICO

# Diagnóstico prenatal de una trisomía parcial 5p asociada a hiperecogeneidad intestinal

S. Afonso<sup>a</sup>, B. Esquivel<sup>a</sup>, N. Hernández-Leon<sup>b</sup>, M. Álvarez-Rodríguez<sup>c</sup>, A. Otero<sup>a</sup>,  
A. Pérez-Pérez<sup>a</sup>, A.I. Padilla<sup>c</sup>, J.M. Troyano<sup>c</sup> y J.L. García-Miranda<sup>a,\*</sup>

<sup>a</sup> Sección de Citogenética, Hospital Universitario de Canarias, La Laguna, Tenerife, España

<sup>b</sup> Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario de Canarias, La Laguna, Tenerife, España

<sup>c</sup> Unidad de Diagnóstico Prenatal, Hospital Universitario de Canarias, La Laguna, Tenerife, España

Recibido el 25 de marzo de 2010; aceptado el 20 de abril de 2010

Disponible en Internet el 19 de noviembre de 2010

### PALABRAS CLAVE

Diagnóstico prenatal;  
Trisomía parcial 5p;  
FISH;  
Hiperecogeneidad  
intestinal

### KEYWORDS

Prenatal diagnosis;  
Partial trisomy 5p;  
FISH;  
Hyperechogenic fetal  
bowel

**Resumen** Paciente de 30 años de edad, a la que a las 20 semanas de gestación se le realiza una amniocentesis por presentar feto con pies equinovaros, hiperecogeneidad intestinal y quiste de los plexos coroides. En el estudio citogenético se diagnosticó una trisomía parcial del brazo corto del cromosoma 5, de novo. Se analizan los hallazgos necrópsicos y el "síndrome 5p", así como la relación entre hiperecogeneidad intestinal y la aparición de cromosopatías.

© 2010 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

### Prenatal diagnosis of partial trisomy 5p associated with hyperechogenic fetal bowel

**Abstract** We report the case of a 30-year-old woman who underwent amniocentesis at 20 weeks of gestation since the fetus showed equinovarus feet, hyperechogenic fetal bowel and choroid plexus cyst. Cytogenetic study identified *de novo* partial trisomy of the short arm of chromosome 5. We analyze the autopsy findings and "5p syndrome" as well as the association between intestinal hyperechogenicity and the development of abnormal chromosomes.

© 2010 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

La duplicación parcial del brazo corto del cromosoma 5 es una anomalía poco frecuente descrita por primera vez por Lejeune en 1965<sup>1</sup>.

Los rasgos fenotípicos son poco orientadores y bastantes inespecíficos<sup>2</sup>, si bien otros autores sugieren que la trisomía 5 tiene un fenotipo clínicamente reconocible con rasgos

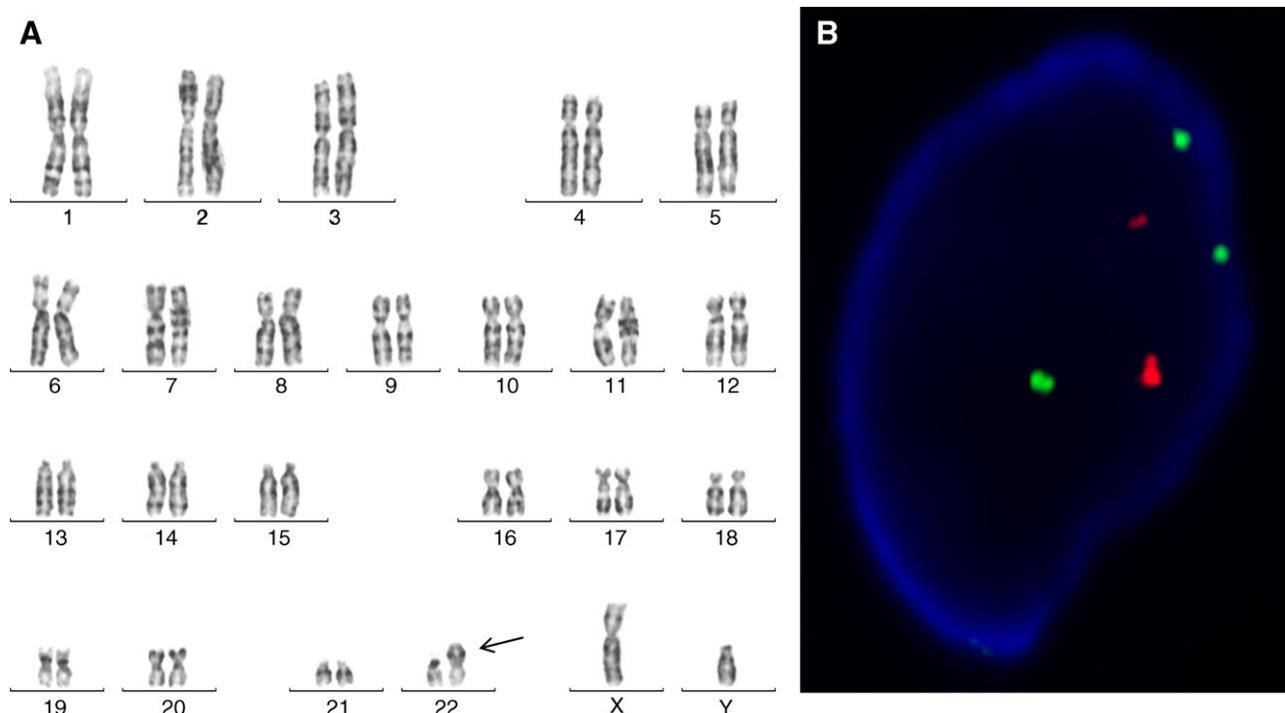
faciales dismórficos, retraso mental y del crecimiento, convulsiones y dermatoglifos con exceso de bucles cubitales<sup>3</sup>.

Muchos de los casos descritos son el resultado de translocaciones paternas<sup>4</sup> si bien también existen otros en los que los cariotipos de los padres son normales<sup>5</sup>.

Presentamos un caso diagnosticado prenatalmente en una paciente de 30 años, a la que se le realiza amniocentesis por presentar en la semana 20 de la gestación un feto con pies equinovaros e hiperecogeneidad intestinal. El feto presentaba además un quiste de plexo corioideo. La paciente

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jolugar@ull.es (J.L. García-Miranda).



**Figura 1** A) Cariotipo 46,XY,-22+der(22)(5p15.3→5p11:22p11.1→22p13) de novo. B) Hibridación in situ (FISH) con la sonda Vysis LSI EGR1/LSI D5S23:D5S721 dual color. Las tres señales verdes corresponden a la hibridación en la banda 5p15.2.

fue tratada de tuberculosis a los 4 años de edad, no tiene historia familiar de cromosomopatías ni consanguinidad. El cribado combinado del primer trimestre fue de 1/4281 con una translucencia nucal normal.

El estudio citogenético realizado tras el cultivo de las células procedentes del líquido amniótico demostró la existencia de un cariotipo con 46 cromosomas en el que faltaba un cromosoma 22 y existía un marcador de origen desconocido: 46,XY,-22+mar. Realizado estudio citogenético a los padres, el cariotipo en ambos fue normal. Con el fin de identificar el cromosoma marcador se hicieron técnicas de *hibridación in situ con fluorescencia* (FISH) hibridando, entre otros, con la sonda Vysis LSI EGR1 / LSI D5S23:D5S721 dual color que hibrida la banda 5q31 y la banda 5p15.2 del cromosoma 5, observándose en todos los núcleos la existencia de tres señales correspondientes a la banda 5p15.2. Debido a este hallazgo se pudo identificar el cromosoma marcador como un cromosoma derivativo (22) (5p15.3→5p11::22p11.1→22p13) *de novo* (fig. 1).

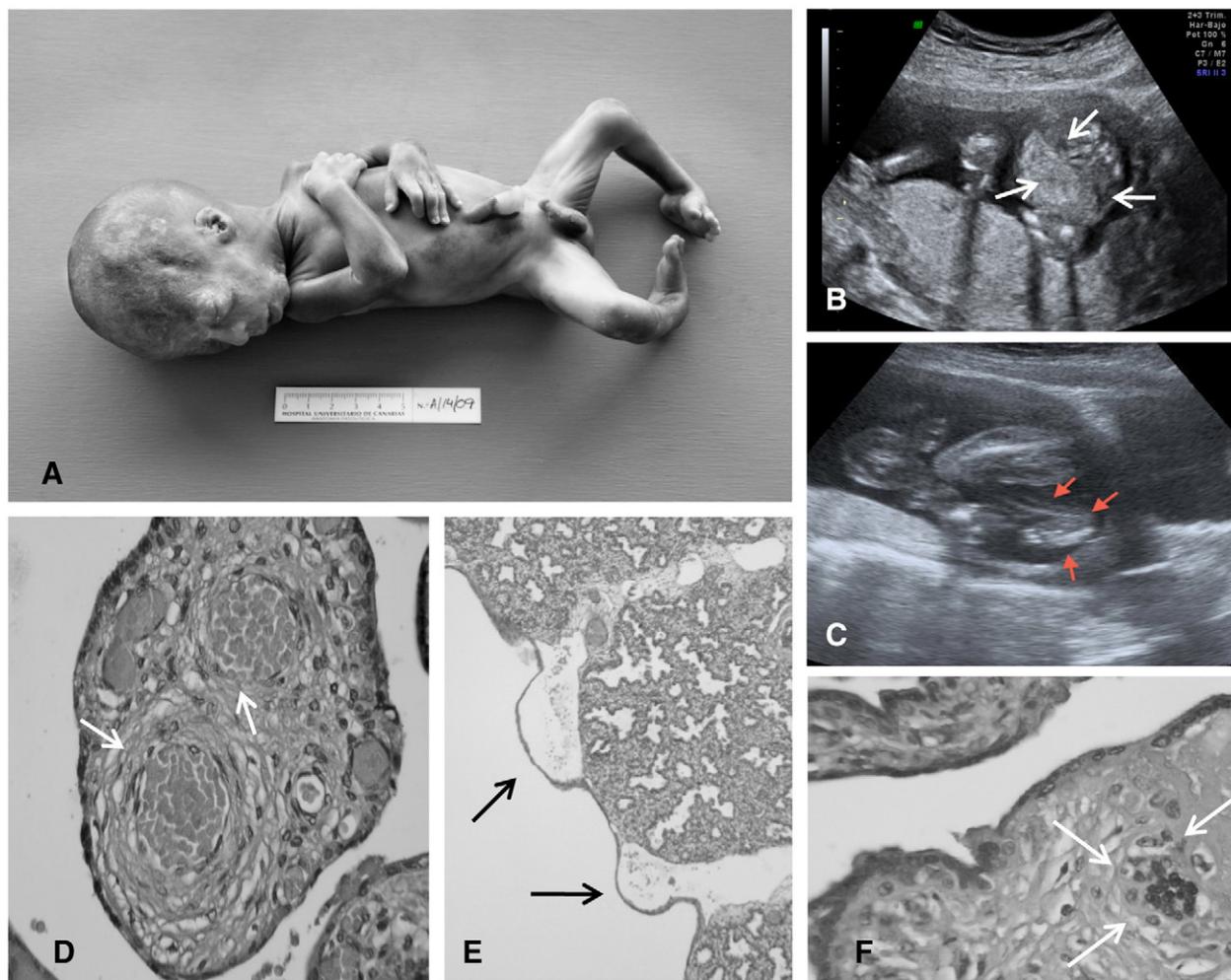
Por tratarse de una anomalía *de novo* los padres decidieron realizar una interrupción del embarazo y en el estudio necrópico se identificó un feto de sexo masculino con 646 g de peso y 31 cm de longitud total. Las malformaciones más llamativas se encontraron a nivel facial y en las extremidades inferiores, consistentes en: nariz en silla de montar, disminución del tamaño de los pabellones auriculares así como implantación baja de los mismos. En extremidades inferiores existían pies equinovaros. Como hallazgos microscópicos se observaron linfangiectasias pulmonares así como diversos signos de inmadurez a nivel renal (zona nefrogénica grado II-III), pulmonar (grado II), testicular y hematopoyesis extramedular hepatoesplénica. A nivel placentario junto con la existencia de infartos en enrejado se observaron hallazgos compatibles con cromosomopatía: Inclusiones

trofoblásticas en las vellosidades junto con un patrón vascular aberrante (fig. 2).

La presencia por triplicado de 5p13 esta relacionada con la existencia de retraso mental así como con malformaciones cardíacas y alteraciones respiratorias<sup>5</sup> junto con malformaciones faciales, aracnodactilia, malformaciones cerebrales y laringostenosis<sup>6</sup>, por lo cual la existencia de esta banda por triplicado explica la aparición del denominado síndrome 5p.

El aumento de la ecogenicidad intestinal es un hallazgo ecográfico fetal que puede constituir una variante normal de los dos primeros trimestres de la gestación, cuando la luz intestinal es muy pequeña, y que tiende a resolverse a finales del segundo trimestre con el incremento del intestino delgado y el aumento de la deglución fetal de líquido amniótico<sup>7</sup>. Se ha visto que este signo puede ser un hallazgo no específico en fetos con procesos infecciosos, fibrosis quística y malformaciones digestivas<sup>8,9</sup>. Además, su presencia aumenta el riesgo de crecimiento intrauterino retardado y muerte fetal, pudiendo ser además un marcador de anomalías cromosómicas. En nuestro caso existe asociada una trisomía completa del brazo corto del cromosoma 5. Las anomalías cromosómicas descritas en estos fetos han sido principalmente trisomías 21, 18, XXY, XYY, translocaciones equilibradas, monosomías X en mosaico y triploidías. La causa de hiperecogenicidad intestinal en fetos cariotípicamente anormales pudiera ser debida a la disminución de la deglución y la hiperistalsis, ya que presentan con más frecuencia una disminución de los niveles de enzimas en las microvellosidades y constipación intraútero<sup>10</sup>.

Ante estos hallazgos consideramos que este marcador ecográfico debe de constituir un signo de alerta con el fin de programar un seguimiento estrecho para estos casos y realizar una búsqueda cuidadosa de malformaciones, así como



**Figura 2** A) Malformaciones faciales: nariz en silla de montar. Disminución de tamaño e implantación baja de los pabellones auriculares. Pies equinovaros. B) Hemiabdomen inferior derecho, donde se observa conglomerado hiperecogénico correspondiente a asas intestinales, considerado ecográficamente como hiperecogenicidad sospechosa de cromosopatía. C) Pie equinovaro. D) Aumento del número y del espesor de la pared de los vasos sanguíneos de las vellosidades. E) Linfangiectasias pulmonares. F) Inclusiones trofoblásticas en el espesor de las vellosidades placentarias.

de otros marcadores ecográficos indirectos que nos puedan hacer sospechar la presencia de una cromosopatía y en su caso la realización de una amniocentesis y el oportuno consejo genético.

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### Bibliografía

1. Lejeune J, Lafourcade J, Berger T, Rethore MO. Maladie du cri du chat et sa réciproque. *Ann Génét.* 1965;8:11-5.
2. Brimblecombe FSW, Lewis FJ, Vowles M. Complete 5p trisomy; 1 case and 19 translocation carriers in 6 generations. *J Med Genet.* 1977;14:271-4.
3. D'Amato SL, Oei P, Weinship L. Supernumerary marker chromosomes 5. Confirmation of critical region and resultant phenotype. *Am J Med Genet.* 2002;111:19-26.
4. Baialardo EM, Torrado MV, Barreiroi CZ, Gallego MS. Partial distal 5p trisomy resulting from paternal translocation (5;15)(p15.1;p13) in a boy with no mental retardation. *Clin Dysmorphol.* 2003;12:257-9.
5. Loscalzo ML, Becker TA, Sutcliffe M. A patient with an interstitial duplication of chromosome 5p11-p13.3 further confirming a critical region for 5p duplication syndrome. *Eur J Med Genet.* 2008;51:54-60.
6. Marcos Alonso S, Carreira Sande N, Couce Pico ML, Fernández Seara MJ, Fernández Bouzas R, Martínez Yriarte JM. Trisomía parcial del cromosoma 5p. *An Pediatr.* 2006;64:173-86.
7. Sipes SL, Weiner CP, Wentrom KD, Williamson RA, Grant SS, Mueller GM. Fetal echogenic bowel on ultrasound; is there clinical significance? *Fetal Diagn Ther.* 1994;9:38-43.
8. Barinaga-Rementeria L, Marin N, Oyarzabal Urkiola A, García Grijalva M, Azenarro González-Achevarri E, Lure Berregui M. Severe congenital cytomegalovirus infection after recurrent maternal infection. *Prog Obstet Ginecol.* 2007;50:110-5.
9. Ruiz MJ, Thatrch KA, Fisher JC, Simpson LL, Cowles RA. Neonatal outcomes associated with intestinal abnormalities diagnosed by fetal ultrasound. *J Pediatr Sur.* 2009;44:71-4.
10. Dagklis T, Plasencia W, Maiz N, Duarte L, Nicolaidis KH. Choroid plexus cyst, intracardiac echogenic focus, Hyperechogenic bowel and hydronephrosis un screening for trisomy 21 at 11+0 to 13+6 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2008;31:132-5.