

Trisomía parcial del cromosoma 18

J. SÁNCHEZ MARTÍN, P. APARICIO LOZANO, B. ALONSO ALVAREZ y E. SASTRE HUERTA

RESUMEN: Los autores comunican una trisomía parcial del cromosoma 18, en el seno de una familia que presenta varios portadores de translocación tipo t (7, 18). Comentan la escasa expresividad al nacimiento de este síndrome y el riesgo reproductivo de esta familia. **PALABRAS CLAVE:** TRISOMÍA 18p. TRANSLOCACIÓN FAMILIAR.

PARTIAL TRISOMY OF CHROMOSOME 18 (SUMMARY): The authors report a partial trisomy of chromosome 18 in a family with several translocations t (7, 18) and one spontaneous miscarriage. They comment the few features of this syndrome at birth and the reproductive risk of this family. **KEY WORDS:** TRISOMY 18p. FAMILIAL TRANSLOCATION.

Las trisomías regulares del cromosoma 18 son cuadros fenotípicamente característicos. Sin embargo las trisomías parciales, cuando afectan a segmentos críticos de los brazos largos, también se acompañan de rasgos fenotípicamente similares, pero sin malformaciones viscerales severas. Por esto, la supervivencia de estas últimas suele ser larga. Cuando se trata de trisomías parciales puras de brazos cortos (18p) su expresión fenotípica es poco característica, pasando desapercibidas hasta que el retraso mental y algunos rasgos faciales hacen su aparición. Ya en el año 1965 GROUCHY (1), en un intento de esclarecer si el fenotipo de las trisomías completas era debido al cromosoma extra, o radicaba en algún segmento del cromosoma 18, hizo un intento de mapeo cromosómico, estudiando translocaciones y deleciones de estos cromosomas. Los trabajos de HERNÁNDEZ y colaboradores (2) en 1979, y los de SAN

MARTÍN (3) en 1981, comprobaron cuál era el segmento crítico determinante del fenotipo. Al parecer existe un segmento q11- y q123, que se considera crítico para la expresión fenotípica del síndrome.

Hemos tenido la ocasión de estudiar una trisomía parcial pura (18p) de brazos cortos, en el seno de una familia con varias translocaciones de dicho cromosoma.

CASO CLÍNICO

E.B.L., 1 a. y 6 m. de edad, nacido de embarazo y parto normales, con peso adecuado para la edad gestacional y adaptación neonatal normal. Consultan al año y medio por retraso en talla y peso, así como del habla, dando la impresión a los padres que oye mal. El sostén cefálico es a los 7 meses; la sedestación a los 9 meses e inicia la marcha a los 18 meses.

Antecedentes familiares: Hermano fallecido a los 20 días de vida, ignorando la causa, un aborto de 2 meses, y tiene una hermana de 3 años normal.

Exploración: Retraso ponderal y estatural. Peso: 9,5 kgs. Talla: 83 cm. P.C.: 44 cm. Dismorfia facial con facies hipopsíquica, microcefalia, asimetría facial con hemifacia izda. menos desarrollada (Fig. 1). Ptosis del párpado izdo. que impresiona de microftalmía. Hipertelorismo, orejas de baja implantación. Criptorquidia izda. Exploración neurológica: Hipertonía general, conecta aceptablemente con el medio y dice unas 5 palabras. Exploración oftalmológica: Fondo de ojos y medios normales. O.R.L.: Conductos muy estrechos que impiden ver bien los tímpanos. Hipoacusia O.D. del 50 % y del O.I. del 60 %.



FIG. 1. *Aspecto general del enfermo*

Cariotipo: Trisomía parcial: 18-p; 46 XY (Fig. 2).

Arbol genealógico: Madre portadora de translocación balanceada de tipo t (7,

18), aborto a los 2 meses, hermana de 3 años con translocación equilibrada t (7, 18), y el caso comentado (Figs. 3 y 4).

Los estudios analíticos de rutina son normales, no habiéndose evidenciado deficiencia de IgA.

COMENTARIOS

La trisomía parcial de los brazos cortos (p 18), no suele presentar fenotipos muy uniformes, sin embargo hay muchos aspectos que son comunes en las aportaciones hechas en la literatura, así ocurre con el hipertelorismo, la ptosis palpebral, la microcefalia, la hipertrofia ponderal y el retraso mental, que son muy evidentes en el enfermo que hemos comentado.

El retraso psicomotriz ha sido aportado en los casos de MIELSEN (4), TANGHERONI (5) y OGATA (6), sin embargo no en todos los niños es constante el retraso mental, como comenta TURLEAU y col. (7), en nuestro enfermo fue el motivo de consulta.

La presencia de translocaciones balanceada en los familiares suele ser la regla, de la misma forma que los abortos frecuentes (8), como puede verse en nuestro árbol genealógico, se observa un aborto y una translocación equilibrada en la madre y en una hermana de nuestro paciente.

Los estudios del mapa cromosómico del par 18 ha demostrado una clara relación entre la zona delecionada y la expresión fenotípica, hasta el punto de que se ha puesto de manifiesto como zona crítica la q 11-q 23, como principal responsable y determinante de los estigmas más serios del síndrome. Esto explicaría por qué las trisomías parciales y de brazos cortos no tienen expresividad amplia, como ocurre con nuestro enfermo. Por esto, muchos niños eluden el diagnóstico neonatal, y des-

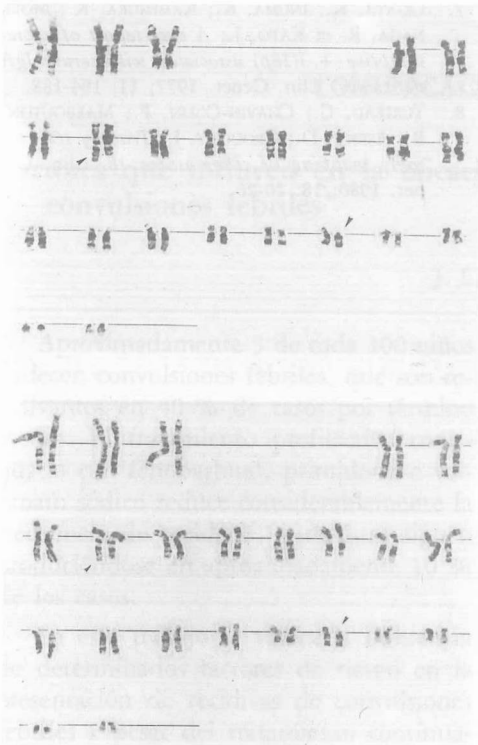


FIG. 3. *Cariotipos de la madre y de la hermana.*
Fórmula: 46 XX, t (7; 8) (p36; p11, 2)

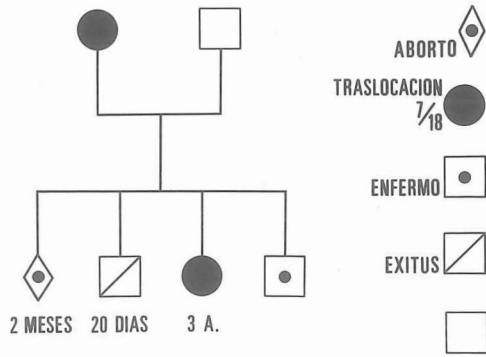


FIG. 2. *Cariotipo del enfermo. Fórmula: 46 XY.*
Trisomía parcial 18-p

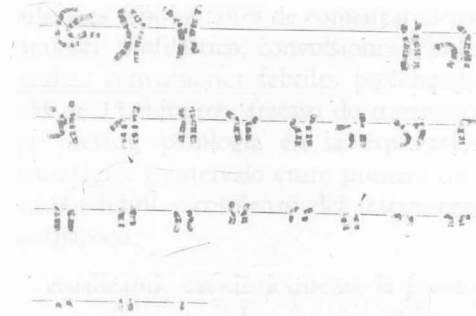


FIG. 4. *Arbol genealógico*

pués cuando el desarrollo somático y psíquico se van alterando, es cuando el diagnóstico se hace más evidente.

Dado el riesgo elevado de abortos y de afectos por trisomías y monosomías parciales 18 p, es importante el consejo genéti-

co, si bien, en ambos casos, como en la hermana de nuestro enfermo, hay nacidos vivos con translocaciones balanceadas, pero con el mismo riesgo reproductivo que su madre.

BIBLIOGRAFIA

1. GROUCHY, J.: *Chromosome 18: a topological approach.* J. Pediat. 1965; 66: 414-431.
2. HERNÁNDEZ, A.; CORONA-RIVERA, E.; PLASENCIA, L.; NAZARAZ, Z.; IBARRA, B.; CANTÚ, J. M.: *De novo partial trisomy of chromosome 18 (pter-11) some observations on the phenotype mapping of chromosome 18 imbalances.* Ann. Genet. 1979; 22: 165-167.
3. SAN MARTÍN, V.; FERNÁNDEZ NOVOA, C.; HEVIA, A.; NOVALES, A.; FORNELL, J.; GALERA, H.: *Partial trisomy of chromosome 18 (pter-q11) a discussion on the identification of the critical segment.* Ann. Genet. 1981; 24: 248-249.
4. NIELSEN, J.; HREIDARSON, A. B.; BERGREEN, S. et al.: *A mentally retarded male with kary*

- otype 47 XY, + mar = ?i(18p). Ann. Genet. 1974; 17: 129-137.
5. TANGHERONI, W. et FORBETTA, M.: *Multiple anomalies associated with an extra small meta-centric chromosome*. Hum. Genet. 1973; 18: 291-295.
 6. TURLEAU, C.; GRUCHY, J.: *Trisomy 18 quter and trisomy mapping of chromosome 18*. Clin. Genet. 1977; 12: 361-371.
 7. OGATA, K.; INUMA, K.; KAMIMURA, K.; MORINAGA, R. et KATO, J.: *A case report of a presumptive + i(18p) associated with serum IgA deficiency*. Clin. Genet. 1977; 11: 184-188.
 8. TURLEAU, C.; CHAVIN-COLIN, F.; MARBOUTON, R.; ASENSI, D.; GROUCHY, J.: *Trisomy 18q. trisomy mapping of chromosome 18*. Clin. Genet. 1980; 18: 20-26.