

# Doble aneuploidía en un niño colombiano: síndrome de Down-Klinefelter, con fenotipo de síndrome de Down

Harry Pachajoa Londoño<sup>1</sup>, Diana Perilla Duque<sup>2</sup>, Carolina Isaza de Lourido<sup>3</sup>

## RESUMEN

La ocurrencia de una doble aneuploidía en una misma persona es un evento relativamente raro. Se presenta el caso de un niño de siete meses de edad, de padres no consanguíneos con características clínicas de síndrome de Down y cariotipo 48XXY.

## PALABRAS CLAVE

*Aneuploidia; Síndrome de Down; Síndrome de Klinefelter*

## SUMMARY

### **Double aneuploidy in a Colombian child: Down-Klinefelter syndrome with Down syndrome phenotype**

The occurrence of double aneuploidy in one person is a relatively rare phenomenon. We report the case of a 7-month-old child, the third-born of non-consanguineous parents, with clinical features of Down syndrome and karyotype 48XXY.

## KEY WORDS

*Aneuploidy; Down Syndrome; Klinefelter Syndrome*

## INTRODUCCIÓN

Entre las causas genéticas más frecuentes de retardo mental se encuentran las anomalías cromosómicas, que se observan en una mayor proporción en los individuos afectados por retardo mental grave y con un fenotipo polimalformativo.<sup>1</sup> La ocurrencia de dos alteraciones cromosómicas en una misma persona es un fenómeno relativamente raro. El primer informe de doble aneuploidía de XXY y trisomía 21 fue el de Ford y colaboradores en 1959; desde entonces se ha reportado una serie de casos con esta rara asociación.<sup>2,3</sup>

---

<sup>1</sup> MD, PhD (C), Profesor - Jefe Departamento de Ciencias Básicas Médicas, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Icesi, Cali - Colombia

<sup>2</sup> Diagnóstico Médico (DIME), Clínica Neurocardiovascular, Cali, Colombia.

<sup>3</sup> MD, MSc, Profesora Titular, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

Correspondencia: Harry Pachajoa Londoño; harrympl@yahoo.com

Recibido: julio 05 de 2010

Aceptado: agosto 05 de 2010

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta un caso de doble aneuploidía en un niño colombiano con síndrome de Down-Klinefelter, con fenotipo de síndrome de Down. Se trata de un paciente de siete meses de edad, producto del tercer embarazo de una madre de 42 años, atendido el 28 de marzo de 2009 en Diagnóstico Médico (DIME) de Cali; al nacer presentó facies de síndrome de Down (figura n.º 1) por lo que se solicitó cariotipo convencional de alta resolución cuyo resultado fue 48XXY + 21 (figura n.º 2); al examen físico se encontró lo siguiente: talla de 63 cm, perímetro cefálico de 42 cm, peso de 7,3 kg, con facies de síndrome de Down, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, pliegues epicánticos, macroglosia, pliegue palmar único bilateral, micropene e hipotonía generalizada. Cursó con retardo en el desarrollo sicomotor y mediante estudios complementarios se descartaron el hipotiroidismo congénito y una cardiopatía.

## DISCUSIÓN

El síndrome de Down y el síndrome de Klinefelter son dos anormalidades cromosómicas comunes que se presentan en uno de cada 700 y uno de cada 1.000 recién nacidos, respectivamente; se deben a una no disyunción meiótica durante la gametogénesis en uno de los padres; se ha calculado que la incidencia de estas dos alteraciones en un mismo paciente es de 7/1.000.000.<sup>4</sup>

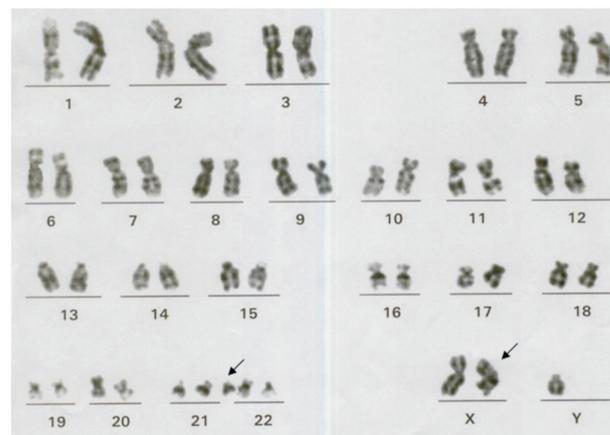
La presencia de una doble aneuploidía es una excelente oportunidad para estudiar la interacción de dichas alteraciones en el fenotipo. La presencia de un cromosoma X extra en casos de síndrome de Down-Klinefelter conduce a un solapamiento de ambas condiciones. Sin embargo, en casos de doble aneuploidía en los que se involucran autosomas y cromosomas sexuales, usualmente predominan las manifestaciones clínicas de las anormalidades autosómicas y tienden a ocultarse las características clínicas de las alteraciones sexuales,<sup>5</sup> o a aparecer, en el caso del síndrome de Klinefelter, en la pubertad.<sup>6</sup> En el caso del paciente que presentamos las características clínicas pertenecen a las del síndrome de Down y será necesaria una evaluación en la pubertad para evidenciar las que se relacionan con el síndrome de Klinefelter.

La madre de este paciente tenía 42 años en el momento de la concepción. La edad materna avanzada se relaciona



**Figura n.º 1.**

Paciente con doble aneuploidía (trisomía 21 y síndrome de Klinefelter) con fenotipo de síndrome de Down



**Figura n.º 2.**

Cariotipo del paciente en el que se observan la trisomía 21 y la presencia de un cromosoma X extra

con la probabilidad de presentar síndrome de Down;<sup>7</sup> dicha edad materna puede estar relacionada con el fenómeno de la no disyunción y se asocia con un riesgo de 1/21 a 1/66 de tener un hijo con una alteración cromosómica y de 1/30 a 1/106 de tenerlo con síndrome de Down.<sup>8</sup> La edad materna es una información necesaria para la asesoría genética y el cálculo del riesgo de recurrencia.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rodríguez-Revena Bodi L, Madrigal-Bajo I, Milà-Racasens M. Retraso mental de origen genético. *Rev Neurol* 2006; 43 (Supl. 1): S181-S186.
2. Ford CE, Jones KW, Miller OJ, Mittwoch U, Penrose LS, Ridler M, et al. The chromosomes in a patient showing both mongolism and the Klinefelter syndrome. *Lancet* 1959; 1: 709-710.
3. Karaman A, Kabalar E. Double aneuploidy in a Turkish child: Down-Klinefelter syndrome. *Congenit Anom (Kyoto)* 2008; 48 (1): 45-47.
4. Yamaguchi T, Hamasuna R, Hasui Y, Kitada S, Osada Y. 47XXY/48XXY, +21 chromosomal mosaicism presenting as hypospadias with scrotal transposition. *J Urol* 1989; 142: 797-798.
5. Bianca S, Indaco L, Ingegnosi C, Giuffrida G, Papale ML, Stancanelli I, et al. Double aneuploidy mosaicism with Down-Klinefelter's syndrome. *Eur J Med Genet* 2005; 48: 75-76.
6. Rajangam S, Verghese M, Tilak P, Thomas IM. A 48,XXY,+21 – Down / Klinefelter syndrome. *J Clin Genet Tribal Res* 1996; 2: 126-129.
7. Grobman WA, Dooley SL, Welshman EE, Pergament E, Calhoun EA. Preference assessment of prenatal diagnosis for Down syndrome: is 35 years a rational cutoff? *Prenatal Diagn* 2002; 13: 1195-1200.
8. Hook EB, Cross PK, Schreinenmachers DM. Chromosomal abnormality rates at amniocentesis and in live-born infants. *J Am Med Assoc* 1983; 249: 2034-2038.

