

NUEVA TRISOMIA HUMANA¹

COMUNICACION PRELIMINAR

DR. MARIO GONZÁLEZ-RAMOS² Y Q.F.B. M. A. AHEDO

Se presenta el caso de un recién nacido con malformaciones congénitas múltiples, entre las que destacan anomalías de posición y anatomía de pabellones auriculares, antebrazo corto, implantación anormal de las manos, ausencia de radio bilateral, sindactilia entre segundo y tercer dedos de la mano izquierda y del pie derecho, ausencia del pulgar en ambas manos y pie equino bilateral. El estudio cromosómico reveló trisomía, probablemente de los cromosomas 17. (GAC. MÉD. MÉX. 98: 1076, 1968).

HASTA AHORA, las trisomías autosómicas que se conocen en niños vivos y que se consideran como trisomías clásicas, son:

- a) Trisomía G_1 (Probable trisomía 21)¹
- b) Trisomía E_1 (Trisomía 18)²
- c) Trisomía D_1 (Trisomía 13-15)³

Conviene señalar que entre las malformaciones concomitantes a estas trisomías, no se incluye habitualmente la ausencia bilateral del radio.

Recientemente los autores han estudiado desde el punto de vista citogenético, a un niño de sexo masculino y de tres días de nacido, que fue interna-

do al Hospital Infantil de México en estado agónico, por prematuridad y malformaciones congénitas múltiples.

A su ingreso presentaba insuficiencia cardíaca por probable cardiopatía congénita e insuficiencia respiratoria. En poco tiempo sufrió dos paros cardiorespiratorios, del segundo de los cuales no se recuperó.

Entre las malformaciones más notables había: hipertelorismo, implantación baja de los pabellones auriculares, rudimento del trago, anti-trago, hélix y ante-hélix; micrognatia, tórax deformado por erectismo del esternón, antebrazo corto (dando la impresión de no existir radio); ausencia de carpo, con implantación hacia adentro de las manos (en ángulo aproximado de 45°); sindactilia entre 2o. y 3o. dedos en la mano izquierda; ausencia del primer

¹ Trabajo presentado en la sesión ordinaria del 24 de julio de 1968.

² Académico numerario. Hospital Infantil de México.

dedo en ambas manos; pie equino bilateral con sindactilia en pie derecho entre los dedos 2o. y 3o.

Debido al poco tiempo en que el paciente estuvo vivo, sólo fue posible practicar estudio radiológico y estudio cromosómico. No se hizo autopsia.

RESULTADOS

El estudio radiológico demostró ausencia bilateral del radio y confirmó las otras malformaciones óseas ya mencionadas. (Figs. 1, 2 y 3).

El estudio cromosómico hecho con micrométodo en linfocitos de sangre periférica, reveló la presencia de 47 cromosomas, entre los cuales el cromosoma

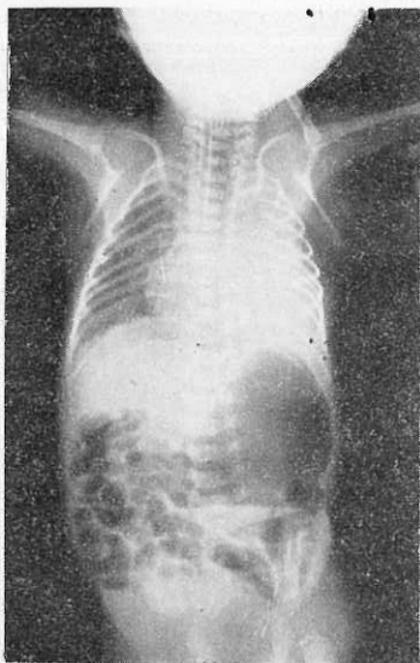


FIGURA 1



FIGURA 2



FIGURA 3

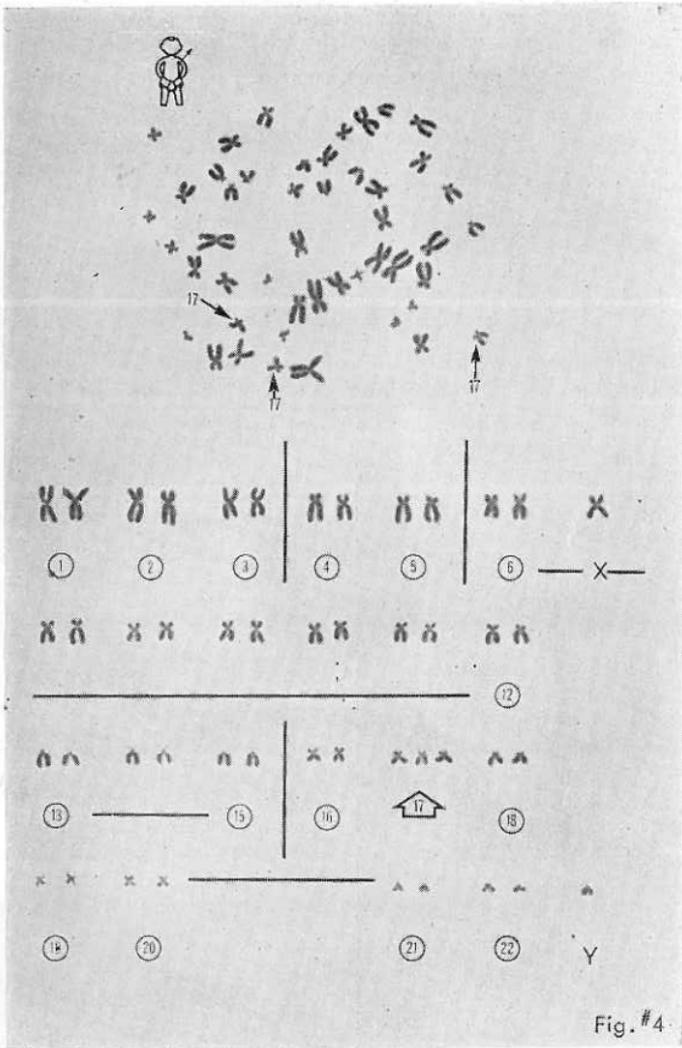


FIGURA 4

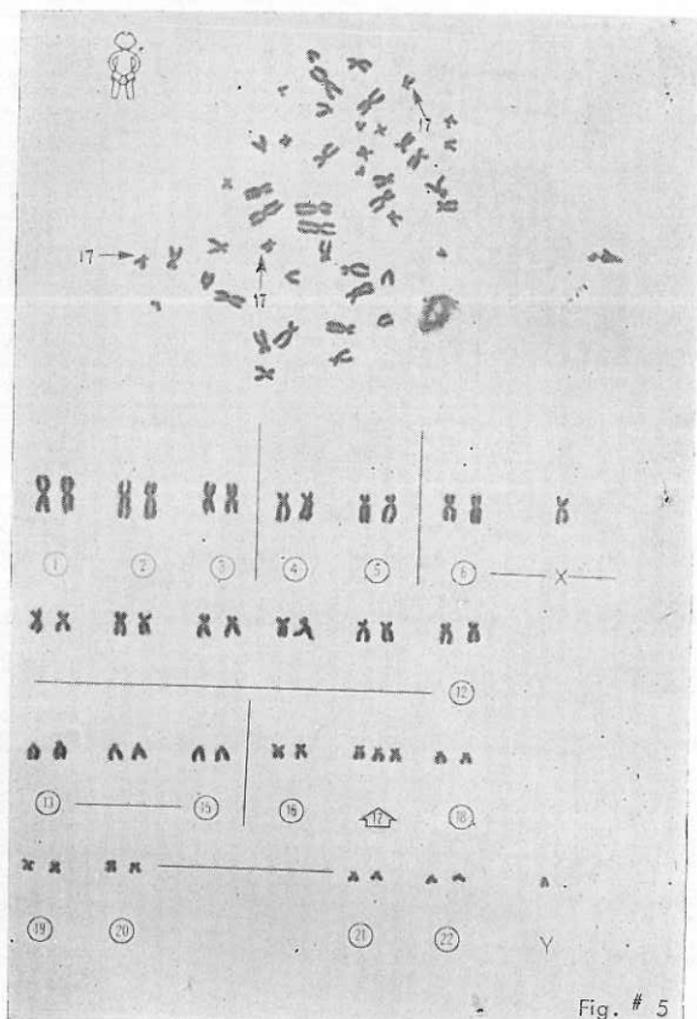


Fig. # 5

FIGURA 5

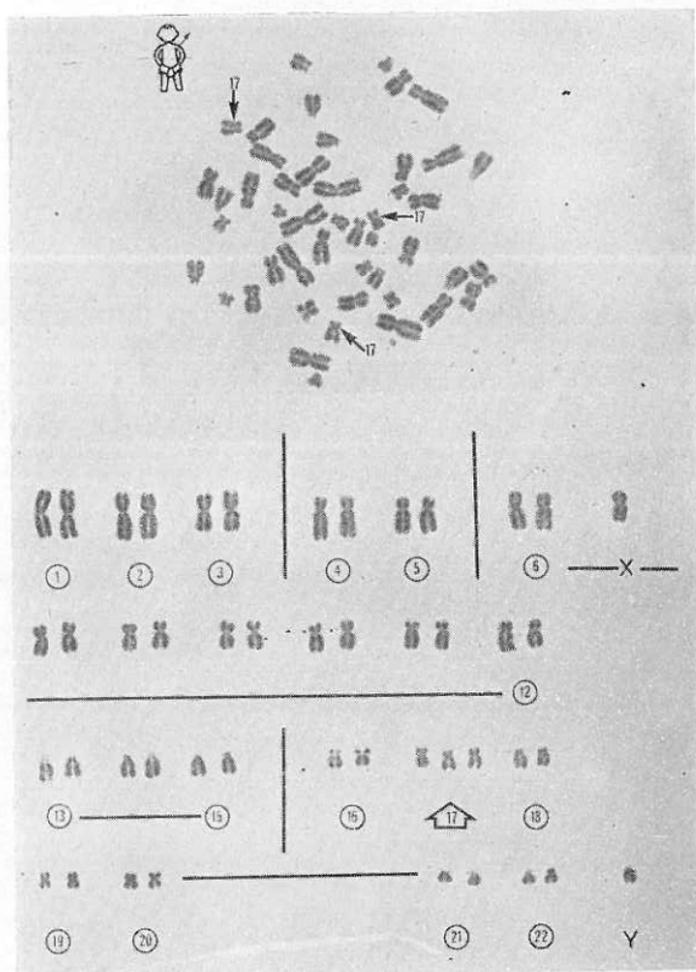


FIGURA 6

supernumerario, por su tamaño y la posición de su centrómero parece corresponder al No. 17. La validez de estos hallazgos está respaldada por el estudio microscópico de 100 mitosis y el ordenamiento con resultado sensiblemente igual de 20 cariotipos (Figs. 4, 5 y 6).

De acuerdo con lo anterior y a reserva de ampliar oportunamente esta comunicación preliminar, creemos que es posible dejar sentada la existencia de una nueva trisomía humana, la trisomía 17 o E₂, que hasta donde nosotros sabemos, no ha sido descrita previamente.

SUMMARY

The case of a newborn child with multiple congenital malformations is

presented. Main abnormalities were short forearms, bilateral absence of the radii and of the thumbs, and syndactily between second and third fingers and toes. Chromosomal study revealed a trisomy, probably of pair 17.

REFERENCIAS

1. Lejeune, J.; Gautier, M. y Turpin, R.. *Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens*. C. R. Acad. Sci. (Paris). 248: 1721, 1959.
2. Edwards, J. H.; Harnden, D. G.; Cameron, A. H.; Crosse, V. M. y Wolff, O. H.: *A new trisomic syndrome*. Lancet 1: 787, 1960.
3. Patau, K., Smith, D. W.; Therman, E.; Inhorn, S. L. y Wagner, H. P.: *Multiple congenital anomaly caused by an extra autosome*. Lancet, 1: 790, 1960.