



PROPOSITUS

Hoja informativa del ECEMC

Edita: **Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas**

Facultad de Medicina. Universidad Complutense. Madrid.

Nº 11

Septiembre 2000

DIAGNÓSTICO CITOGENÉTICO CON RESULTADO 47, XXX

Información general sobre las personas con esta alteración de los cromosomas sexuales.

Autores: M^a Luisa Martínez-Frías, Laura Rodríguez, Fermina López

GENERALIDADES:

Las personas con cariotipo 47, XXX, tienen una alteración del número de cromosomas sexuales, que consiste en la presencia de un cromosoma X de más.

La prevalencia de esta cromosomopatía se ha estimado en 1/1000 a 1/1200 niñas recién nacidas.

Durante muchos años la información sobre esta alteración cromosómica no se obtenía de series consecutivas de nacimientos, sino de estudios realizados en instituciones, así como del estudio citogenético de personas con problemas del comportamiento. Este hecho junto con la falta de seguimiento a largo plazo de las recién nacidas con esta alteración cromosómica, dieron lugar a estereotipos, que consideraban a estas mujeres como infértiles y psicóticas.

Estudios más recientes que incluyen un seguimiento a largo plazo de recién nacidas no seleccionadas y de niñas diagnosticadas prenatalmente, han demostrado que esos estereotipos no tenían fundamento. La mayoría de las niñas con cariotipo 47,XXX no presentan malformaciones, aunque sí pueden presentar con cierta frecuencia problemas de aprendizaje, dificultad para hablar, y moderado déficit intelectual. Sin embargo, existen

varios trabajos publicados que apoyan la conclusión de que esta cromosopatía se relaciona con malformaciones de la unidad o campo de desarrollo urogenital, produciendo agenesia renal uni o bilateral, anomalías de vértebras lumbo-sacras, alteraciones de ureteres y vejiga y anomalías de genitales internos. La frecuencia con que se dan estos defectos no se ha determinado, aunque debe ser baja. No obstante, ciertas anomalías (como agenesia renal unilateral) podrían pasar desapercibidas si no se hace una ecografía.

EVALUACIÓN CLÍNICA:

- En general, las personas con cariotipo 47, XXX, presentan un aspecto físico normal, y se caracterizan por una estatura alta, que se hace más evidente en la adolescencia.
- El desarrollo sexual y fertilidad suelen ser normales si no hay malformaciones de genitales internos. Pero tienen un mayor riesgo de tener un fallo ovárico prematuro.
- El retraso mental es raro, aunque el cociente intelectual suele ser de 10-15 puntos por debajo del de sus hermanos con cariotipo normal.
- En aproximadamente la mitad de los casos se presentan problemas de lenguaje, de aprendizaje y en algunas niñas también se produce deficiencia motora.
- El comportamiento no está alterado, aunque algunos casos han mostrado dificultad en las relaciones interpersonales.
- Se han asociado a malformaciones del área urogenital, pero la frecuencia debe ser baja.
- Si se detecta prenatalmente una constitución cromosómica 47,XXX, para dar una adecuada información a la familia, se debe hacer una ecografía de alta resolución para descartar las malformaciones del área urogenital antes descritas.

PRONÓSTICO:

- La evolución de las niñas con cariotipo 47, XXX, **es favorable en la mayoría de los casos**, sobre todo si no hay malformaciones asociadas. La detección temprana de los posibles problemas de aprendizaje y de comportamiento es importante para poder instaurar la terapia adecuada en cada caso.
- Hay que destacar también la importancia del ambiente familiar y social en el cual se desarrollan estas personas, ya que se ha observado que en un ambiente familiar adecuado, se minimizan los problemas asociados. Es muy importante que estas niñas NO sean tratadas de forma diferente a los/as niños/as con cariotipo normal.



BIBLIOGRAFÍA

1. Linden MG, Bender BG, Robinson A (1996): Intrauterine Diagnosis of Sex Chromosome Aneuploidy. *Obstetrics & Gynecology*, 87:3, 468-474.
2. Hogge WA, Vick DJ, Schnatterly PA, MacMillan RH (1989): Bilateral renal agenesis and Müllerian anomalies in a 47,XXX fetus *Am J Med Genet*. 33:242-243.
3. Hoot OJ, Hartwell EA, Shattuck KE, Rosenberg HS (1990): Multiple congenital anomalies associated with a 47,XXX Chromosome constitution. *Am J Med Genet* 36:73-75
4. Lin HJ, Ndiforchu F, Patell S (1993): Exstrophy of the cloaca in a 47,XXX child: Review of genitourinary malformations in triple-X patients. *Am J Med Genet* 45:761-763.

5. Hoang MP, Wilson KS, Schneider NR, Timmons CF (1999): Case report of a 22-week fetus with 47,XXX karyotype and multiple lower mesodermal defects. *Pediatr Dev Pathol* 2:58-61.