analesdepediatría

www.analesdepediatria.org

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Trisomía 22 en mosaico: diagnóstico a través de la piel☆

Mosaic trisomy 22: Reaching the diagnosis through the skin

Giulia Greta Dradi[a,*], Elena Naz Villalba[a], Elena Jaime Lara[b] y José Luis López Estebaranz[a]

[a] *Servicio de Dermatología, Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón, Madrid, España*
[b] *Servicio de Genética, Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón, Madrid, España*

Recibido el 15 de febrero de 2026; aceptado el 18 de marzo de 2026
Disponible en Internet el 14 de abril de 2026

Una paciente de 3 años fue remitida a la consulta de dermatología por lesiones hiperpigmentadas en el miembro superior de distribución blaschkoide. Asociaba rasgos dismórficos, incluyendo epicanto, puente nasal ancho y orejas de implantación baja, así como talla baja (<p3), hemihiperplasia derecha, clinodactilia del quinto dedo y una hipoplasia ungueal (fig. 1). Durante la gestación se había detectado una aneuploidía del cromosoma 22 mediante estudio de *arrays* en biopsia de vellosidades coriónicas, hallazgo que no se confirmó en la amniocentesis y el cariotipo posnatal fue normal.

Ante la sospecha de trisomía 22 en mosaico, se realizó un estudio genético en fibroblastos cutáneos mediante una biopsia de las lesiones hiperpigmentadas que reveló un cariotipo 47,XX, + 22(25)/46,XX(75), compatible con la sospecha clínica (fig. 2).

La trisomía completa del cromosoma 22 es la aneuploidía más frecuente en abortos espontáneos (2,9%)[1], y es incompatible con la vida. Por el contrario, la forma en mosaico presenta una marcada variabilidad fenotípica dependiendo de la proporción de células trisómicas en sangre y tejidos[1,2]. Se trata de un mosaicismo raro, con menos de 30 casos descritos. Este caso subraya la importancia de mantener un alto grado de sospecha clínica sobre la posibilidad de mosaicismo, ante una clínica sugestiva y estudios negativos en sangre periférica, siendo el análisis genético en tejido afecto el *gold standard* diagnóstico. Por último, el asesoramiento genético en estos casos debe ser cauteloso, ya que el

☆ Presentación previa: Póster oral en la 35.ª Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica (GEDP) con el título «Mosaico de trisomía 22: la importancia de un correcto algoritmo diagnóstico» en A Coruña el 27 de enero de 2024.

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: giuliagreta.dradi@salud.madrid.org (G.G. Dradi).

https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2026.504220
1695-4033/© 2026 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la CC BY-NC-ND licencia (http://creativecommons.org/licencias/by-nc-nd/4.0/).

Figura 1 A) Rasgos faciales dismórficos, incluyendo frente amplia, epicanto, puente nasal ancho, orejas de implantación baja y rotadas, y pezón invertido. B) Hemihiperplasia del lado derecho, genu valgo con acortamiento de los dedos e hipoplasia ungueal.

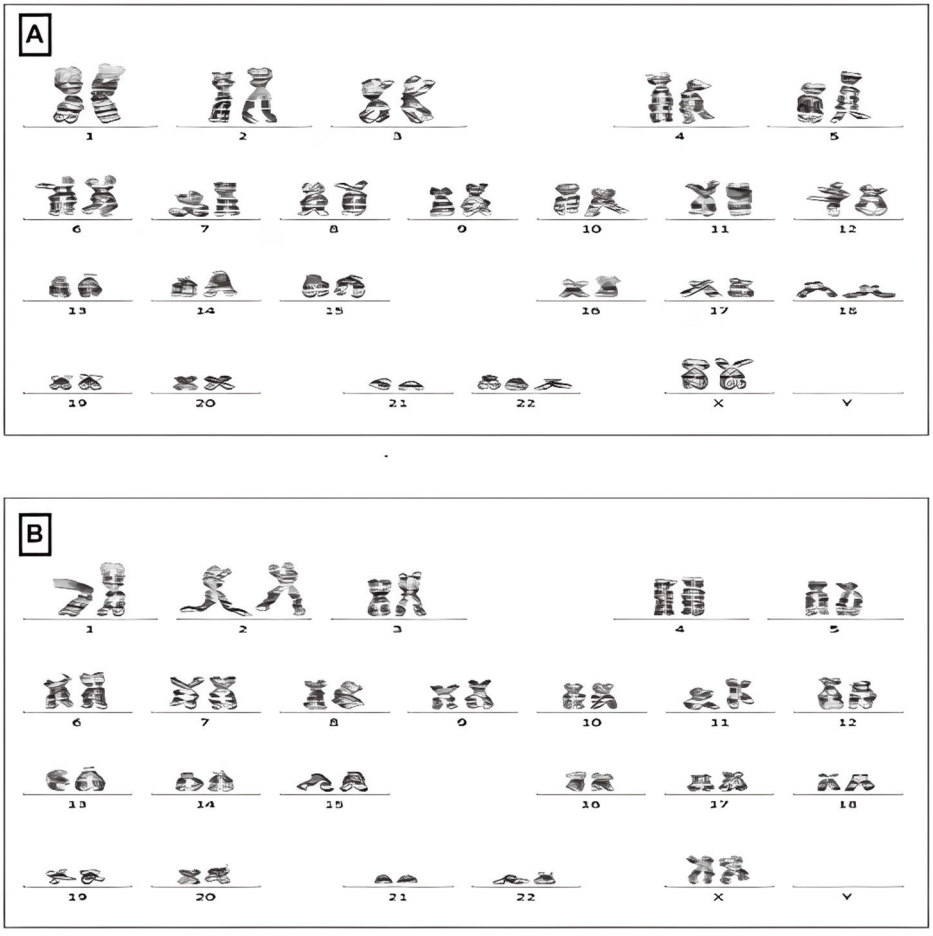

Figura 2 Cariotipo realizado en fibroblastos cutáneos confirmando una trisomía 22 en mosaico. A) 47,XX en el 25% de las metafases analizadas. B) 46,XX en el 75% de las metafases analizadas.

riesgo de transmisión va a depender de la afectación gonadal y deberá ser valorado en consultas especializadas.

Bibliografía

1. Trevisan V, Meroni A, Leoni C, Sirchia F, Politano D, Fiandrino G, et al. Trisomy 22 Mosaicism from Prenatal to Postnatal Findings: A Case Series and Systematic Review of the Literature. Genes (Basel). 2024;15:346, http://dx.doi.org/10.3390/genes15030346.
2. Nardelli A, Laskoski LV, Luiz AF, Silveira MAD, d'Arce LPG. Occurrence of mosaic trisomy 22 and pericentric inversion of chromosome 9 in a patient with a good prognosis. BMC Med Genomics. 2023;13:286, http://dx.doi.org/10.1186/s12920-023-01709-2.