



CARTAS AL EDITOR

Mosaicismo de trisomía parcial del cromosoma 8 asociado a tetralogía de Fallot

Partial trisomy and mosaicism associated with Fallot Tetralogy

Sr. Editor:

La trisomía 8 es una anomalía cromosómica poco frecuente. Se estima una prevalencia de 1/25.000 recién nacidos con una relación hombre/mujer de 5/1. Suele presentarse como mosaicismo aunque también en formas completas con gran mortalidad en los primeros meses de vida. La expresión fenotípica es muy variable, desde rasgos dismórficos leves, por lo que algunos pacientes no se diagnostican, a malformaciones severas con importante retraso mental, alteraciones esqueléticas e incluso cardiopatías congénitas complejas¹.

El diagnóstico se basa en la detección de un cromosoma 8 adicional², que en el caso del mosaicismo se presenta junto a una línea celular normal en porcentaje variable. No existe relación entre la proporción de células trisómicas y la severidad de las manifestaciones clínicas³.

Presentamos el caso de un lactante afecto de tetralogía de Fallot al que se le detectó esta anomalía solicitando el estudio genético orientado a partir de los rasgos fenotípicos característicos de esta cromosomopatía.

Lactante de 2 meses remitido a consulta de cardiología para estudio por soplo detectado tras el nacimiento. Se trataba de un varón, primer hijo de padres jóvenes y sanos, embarazo controlado con parto eutócico y a término sin otros antecedentes familiares ni personales de interés.

Había presentado buen desarrollo ponderoestatural hasta el momento. No referían cansancio con las tomas ni sudoración aunque sí discreta subcianosis en alguna ocasión. A la exploración destacaba: peso 5.300 g (P50), buena coloración basal, tendencia a la hipotonía, perímetro craneal de 48 cm (+2SD). Presentaba fascies dismórfica con múltiples rasgos llamativos: frente prominente, orejas de implantación baja, nariz de base ancha, filtrum prominente, hipertelorismo y *pterigium colli* (fig. 1).

Como otras anomalías presentaba tronco alargado en relación con las extremidades, mamilas separadas, hernia

inguinal izquierda, criptorquidia bilateral, clinodactilia y pliegues palmares y plantares llamativamente profundos (fig. 2).

A la auscultación presentaba un soplo de intensidad II/IV audible fundamentalmente en foco pulmonar. La palpación abdominal y los pulsos eran normales.

La radiografía de tórax mostraba una silueta cardiaca en zueco con vascularización pulmonar disminuida. En el electrocardiograma presentaba un patrón de crecimiento de ventrículo derecho con bloqueo completo de rama derecha.

En el ecocardiograma se apreciaban una comunicación interventricular subaórtica no restrictiva sobre la que acabalgaba la aorta y una estenosis del tracto de salida del ventrículo derecho que se iniciaba a nivel infundibular. La válvula pulmonar también era estenótica generando ambos componentes, infundibular y valvular, un gradiente elevado (85–90 mmHg).

Todos los hallazgos de las pruebas complementarias eran compatibles con el diagnóstico de tetralogía de Fallot con estenosis pulmonar severa.

Dados los rasgos fenotípicos y el diagnóstico de cardiopatía descritos se decidió solicitar estudio genético realizándose cariotipo mediante cultivo de linfocitos estimulados con fitohemaglutinina, durante 72 h. Se obtuvieron dos líneas celulares, una en el 80% de las metafases analizadas con la presencia de una translocación de brazos largos del cromosoma 8 y otra línea de características normales en el 20% de las metafases, lo cual constituye un mosaicismo cromosómico. El resultado del cariotipo fue: mos 46, XY, der(8) t(8;8)(p23;q21.1)[80]/46, XY[20].

Asimismo se realizaron en el paciente ecografía abdominal, estudio oftalmológico incluido fondo de ojo y ecografía transfontanelar para descartar posibles anomalías asociadas obteniéndose resultados normales.

Posteriormente se estudió a los padres con vista a ofrecerles consejo genético siendo el cariotipo de ambos completamente normal.

La trisomía 8 es una anomalía cromosómica infrecuente. Debe sospecharse en lactantes con anomalías faciales, sobre todo nasolabiales, con clinodactilia y pliegues palmares y plantares profundos.

El retraso del lenguaje así como los problemas articulares y osteomusculares⁴ son frecuentes por lo que han de ser tenidos en consideración de forma precoz a la hora de manejar a estos niños⁵. Pueden presentar una gran variedad de anomalías oftalmológicas, desde corneales hasta retinianas, por lo que es obligado el estudio de las mismas⁶.



Figura 1 Fascies y rasgos característicos: frente abombada, macrocefalia, hipertelorismo, raíz nasal ancha, filtrum alargado, orejas pequeñas de implantación baja, cuello corto y alado, tronco alargado y mamilas separadas.

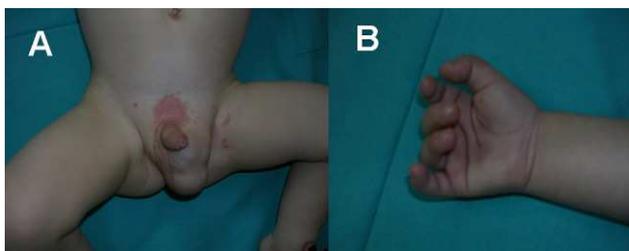


Figura 2 Rasgos dismórficos. A) Criptorquidia bilateral y hernia inguinal izquierda. B) Surcos palmares profundos. Clinodactilia.

La incidencia de cardiopatías congénitas se estima en torno a un 25–50% de los casos, siendo estos defectos muy variables, desde coartación de aorta, comunicación inter-ventricular o ductus hasta ventrículo izquierdo hipoplásico, truncus o tetralogía de Fallot.

Reconocer las características fenotípicas⁷ de estos pacientes es de vital importancia para sospechar esta cromosomopatía y solicitar un estudio citogenético como complemento en el diagnóstico de estas malformaciones cardíacas.

Bibliografía

- Hendson W, Levin SE, Govendrageloo K, Hunter V. Multiple cardiac abnormalities in a case of non-mosaic trisomy 8. *Cardiovasc J S Afr.* 2003;14:138–40.
- Wisniewska M, Mazurek M. Trisomy 8 mosaicism syndrome. *J Appl Genet.* 2002;43:115–8.
- Mellado S, Moreno R, López F, Sanz P, Castillo S, Villaseca C, et al. Trisomía 8: reporte de cuatro casos. *Rev Chil Pediatr.* 1997;68:93–8.
- Alvi F, Alonso A, Brewood AF. Upper limb abnormalities in mosaic trisomy 8 syndrome. *Arch Orthop Trauma Surg.* 2004;124:718–9.
- Demori E, Devescovi R, Gambel Benussi D, Dolce S, Carrozzi M, Villa N, et al. Supernumerary ring chromosome 8: clinical and molecular cytogenetic characterization in a case report. *Am J Med Genet A.* 2004;130A:288–94.
- Stone DU, Siatkowski RM. Congenital retinal dystrophy and corneal opacity in trisomy 8 mosaicism. *Journal of AAPOS.* 2005;9:290–1.
- Hale NE, Keane Jr JF. Piecing Together a Picture of Trisomy 8 Mosaicism Syndrome. *J Am Osteopath Assoc.* 2010;110:21–3.

M.A. Tejero Hernández^{a,*}, E. Gómez Guzmán^a,
I. Espejo Portero^b y M. Barcos^b

^a Área Pediátrica del Corazón, Hospital Regional Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^b Análisis Clínicos, Hospital Regional Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mangelestejero@gmail.com
(M.A. Tejero Hernández).

doi:10.1016/j.anpedi.2010.08.004

Intoxicación aguda por flecainida

Acute flecainide overdose

Sr. Editor:

La flecainida es un antiarrítmico de la clase Ic, que produce una marcada depresión de los canales de Na⁺ dependientes de voltaje, la excitabilidad y la velocidad de conducción intracardiaca, teniendo una acción más marcada a nivel del sistema His-Purkinje (ensanchamiento del QRS)¹. La intoxicación por este fármaco es rara, con una mortalidad de un 22,5% debido a arritmias cardíacas².

Presentamos el caso de un paciente masculino de 18 meses de edad, con antecedentes de taquicardia ortodrómica, para la cual llevaba tratamiento con flecainida oral a

5 mg/kg/d. Es remitido a nuestro centro tras haber ingerido accidentalmente 10 tabletas de flecainida (1.000 mg) y presentar una convulsión tónico-clónica. Ingresó en la unidad de cuidados intensivos con evaluación neurológica por escala de Glasgow de 12 puntos, presión arterial de 70/40 mmHg y frecuencia cardíaca de 60 lat/min. En el monitor electrocardiográfico (DII) se evidencia disociación auriculoventricular, ritmo de la unión, QRS anchos de 200 ms, QTc 512 ms (fig. 1). Los parámetros gasométricos reflejaron un pH 7,33, pCO₂ 50 mmHg, pO₂ 84 mmHg, HCO₃⁻ 19 mmol/l, sat O₂ 94%. Se inició la terapéutica con lavado gástrico, administración de carbón activado por sonda nasogástrica (2 g/kg/dosis), manitol (1 g/kg/dosis), hidratación parenteral con coloides, perfusión de isoproterenol (hasta 0,1 mcg/kg/min) y altas dosis de bicarbonato de sodio al 4% (2 mEq/kg/dosis). Evolutivamente presentó un episodio de taquicardia ventricular (fig. 1) sin compromiso hemodinámico, que cedió