

C. PRINCIPALES SÍNDROMES AUTOSÓMICOS

I. INTRODUCCIÓN

El conjunto de anomalías cromosómicas enumeradas en el capítulo anterior no siempre se acompañan de manifestaciones clínicas suficientemente características para poder establecer verdaderos síndromes cromosómicos, para los cuales se exige que una misma anomalía cromosómica se acompañe de manifestaciones clínicas constantes y características. Antes de describir algunos síndromes cromosómicos aceptados como tales, interesa hacer unas consideraciones sobre las anomalías cromosómicas y las manifestaciones clínicas que las acompañan.

I. — No es infrecuente que en la práctica diaria del genetista (al igual que le sucede al clínico), se encuentre con anomalías cromosómicas idénticas que se manifiestan por una clínica distinta; y que se encuentren cuadros clínicos similares con anomalías cromosómicas diferentes. Esto hace que ante toda cromosomopatía se deban establecer cuatro grupos de manifestaciones clínicas¹:

— Manifestaciones clínicas básicas o fundamentales: son las que se presentan en forma constante, en una aberración cromosómica determinada, y que será característica del síndrome, presentándose con una menor frecuencia en las otras cromosomopatías. Esta cierta especificidad en los síntomas no quiere decir que sólo puedan ser causados por esa aberración.

— Manifestaciones clínicas que constituyen los síntomas fisiognomónicos, por ser reconocidas en su aspecto clínico: son un conjunto de síntomas, resultado de múltiples tendencias patológicas, que en conjunto presentan un cuadro característico; ejemplo de estos síntomas son las *displasias craneofaciales*, frecuentes en algunos síndromes cromosómicos y cuyo conjunto puede llegar a ser muy característico del síndrome (facies de Down, facies de la trisomía 18), las *malformaciones de las extremidades* (desde la polidactilia a la ausencia de algún dedo, pasando por la sindactilia y clinodactilia).

— Manifestaciones clínicas comunes: son las que suelen presentarse prácticamente en todas las aberraciones cromosómicas, y que son las que no permiten diagnosticar un síndrome cromosómico sin el estudio citogenético: hipotrofia prenatal (peso bajo al nacer), retraso en el des-

arrollo pondoestatural postnatal, *retraso mental* en sus manifestaciones psíquicas y motoras, anomalías del tono muscular que pueden estar enmascaradas por la existencia de anomalías neurológicas, cerebrales, o *post partum*.

— Estigmas degenerativos difíciles de esquematizar, que afectan con frecuencia al área craneofacial: dismorfia craneofacial, paladar oji-val, microcefalia, orejas de implantación baja y anormales, malformaciones oculares², etc. También es frecuente la presencia en extremidades, de horizontalidad de las crestas palmares, presencia de dermatoglíficos raros, clinodactilias. No es infrecuente la presencia de hipogenitalismo.

En conjunto los estigmas degenerativos son múltiples y variados, dependiendo su frecuencia de la detallada descripción clínica de los síndromes.

Ante la gran variabilidad de las manifestaciones clínicas en las aberraciones cromosómicas, sea cual fuere ésta, hemos de admitir que resulta de la reunión de múltiples malformaciones, y que por tanto el fenotipo es de naturaleza polifénica, poligénica y polietiológica, ya que puede manifestarse con variedad de fenotipos, depende de distintos genes y puede ser ocasionada por distintos agente etiológicos.

II. — Existen algunas variaciones del cariotipo normal que, si bien se han observado en cuadros malformativos o enfermedades diversas; también se han encontrado en individuos sanos, y de ahí que no puedan ser valoradas en cuanto a ser responsables directas del cuadro clínico en que se han descrito. Entre ellas tenemos:

— Anomalías morfológicas del grupo A, afectando especialmente al par 1. Se han encontrado en el pseudohermafroditismo masculino, síndrome oro-facio-digital, amenorrea primaria, entre otros.

— Anomalías morfológicas en el grupo C, especialmente en el par 9, citándose en algún caso de lipodistrofia congénita, disgenesia gonadal, coartación de aorta.

— Anomalías morfológicas del par 16, especialmente en enfermos con cardiopatías congénitas.

— Alargamiento de los brazos cortos de los acrocéntricos grandes y pequeños. Así en los acrocéntricos del grupo D, se han encontrado alargados en personas normales, en trisomías G, déficits mentales y físicos, distrofias cerebro-metacarpo-metatarsianas, disgenesia gonadal pura, criptorquidias, luxación de caderas, malformaciones cardíacas. En los acrocéntricos pequeños se han encontrado en individuos normales, en retrasos mentales, lesiones del S.N.C., en trisomía G.

— Presencia de satélites grandes, muy marcados sobre los acrocéntricos, se han observado en el *síndrome de Marfan* y en niños con facies mongoloide^o en trisomías del grupo G, retrasos mentales, cuadros de



displasias varias; han descrito con satélites grandes o dobles sobre los acrocéntricos del grupo D y G.

— Delecciones de los brazos cortos de los acrocéntricos D y G; se citan en distintas situaciones: en individuos normales, en afectos de trisomía G, en retrasos mentales, en cuadros de malformaciones múltiples, se han descrito delecciones en los brazos cortos de un acrocéntrico del grupo D. En afectos de leucosis linfoide crónica, trisomía G, picosis, pseudoacondroplasia y defectos cardiovasculares, se han encontrado delección de brazos cortos en un acrocéntrico del grupo G. Es de interés la frecuencia de normalidad entre los portadores de traslocación entre acrocéntricos (fusión central), pese a la pérdida de material de brazos cortos.

La consideración de si las variaciones del cariotipo normal expuestas, son variaciones fisiológicas o son verdaderas aberraciones, no está aclarado; cabría la posibilidad de que fuesen aberraciones con distinta penetrancia según los casos dando o no síntomas patológicos.

BIBLIOGRAFIA

1. PFEIFFER, R. A.: *Inborn autosomal disorders: The phenotype of autosomal aberrations*. Proceedings of the third International Congress of Human Genetics, p. 103, 1967.
2. CRUZ, H. M. y M. F. BALLESTA: *Cromosomopatías y oftalmología pediátrica*. Archv. Pediat. (Barcelona), 10:567, 1968.