

## Trisomía 22: Reporte de caso clínico.

### Trisomy 22: Clinical case report

María Jesús Solano Guillén<sup>1</sup>, Karen Mora Ramírez<sup>2</sup>.

1 Médico General, Servicio de Neonatología, Hospital San Juan de Dios, Caja Costarricense del Seguro Social (CCSS), San José, Costa Rica.

2 Médico General, Servicio Neumología, Hospital San Juan de Dios, Caja Costarricense del Seguro Social (CCSS), San José, Costa Rica.

✉ Contacto de correspondencia: María Jesús Solano Guillén mariajesus-12596@hotmail.com

## RESUMEN

La trisomía 22 es una anomalía cromosómica poco común, que ocurre en aproximadamente 1 de cada 30,000 a 50,000 recién nacidos vivos. Es más frecuente en mujeres. Además, es la tercera causa más común de abortos espontáneos durante el primer trimestre del embarazo. El mosaicismo se refiere a una situación en la que solo algunas células están afectadas, mientras que las demás tienen un número normal de cromosomas. En estos casos, la tasa de mortalidad es más baja y las malformaciones tienden a ser menos severas.

Las manifestaciones clínicas de la trisomía 22 son diferentes entre cada paciente, ya que tiene un fenotipo muy variable. Sin embargo, dentro de las características más comunes que comparten se encuentran; dismorfismo cráneo-facial; retraso en el crecimiento intrauterino, malformaciones cardíacas y renales, asimetría corporal y anomalías pabellón auricular, debido a la similitud de estos hallazgos clínicos hay que hacer diagnóstico diferencial con otros síndromes.

Cómo citar:

Solano Guillén, M. J., & Mora Ramírez, K. Trisomía 22: Reporte de caso clínico. *Revista Ciencia Y Salud Integrando Conocimientos*, 9(1). <https://doi.org/10.34192/cienciaysalud.v9i1.833>

**Palabras clave:** Trisomía 22, fenotipo, cariotipo, mosaicismo.

## ABSTRACT

Trisomy 22 is a rare chromosomal abnormality, occurring in approximately 1 in every 30,000 to 50,000 live births. It is more common in women. Additionally, it is the third most common cause of spontaneous abortions during the first trimester of pregnancy. Mosaicism refers to a situation in which only some cells are affected, while the others have a normal number of chromosomes. In these cases, the mortality rate is lower and the malformations tend to be less severe.

The clinical manifestations of trisomy 22 are different between each patient, since it has a very variable phenotype. However, among the most common characteristics they share are; craniofacial dysmorphism; intrauterine growth retardation, heart and kidney malformations, body asymmetry and abnormalities in the ears. Due to the similarity of these clinical findings, a differential diagnosis must be made with other syndromes.

**Keywords:** Trisomy 22, phenotype, karyotype, mosaicism.

**Recibido:** 28/Nov/2024

**Aceptado:** 12/Mar/2025

**Publicado:** 21/Mar/2025



## INTRODUCCIÓN

Las cromosomopatías se refieren a las alteraciones en la cantidad o en la estructura de los cromosomas. Entre estas, las aneuploidías son las anomalías cromosómicas más prevalentes y relevantes desde el punto de vista clínico. Se definen como cualquier cambio en el número de cromosomas que resulta de la pérdida o duplicación de estos, lo que puede dar lugar a condiciones como trisomías (tres copias de un cromosoma) o monosomías (una sola copia de un cromosoma) (1).

La trisomía 22 es una cromosomopatía poco frecuente definida por la presencia de un cromosoma 22 adicional. A lo largo del tiempo, se han identificado tres distintas anomalías asociadas a este cromosoma. Estas incluyen una duplicación e inversión del segmento pericentromérico del cromosoma 22, así como dos formas de trisomía: la trisomía 22 en mosaico y la trisomía 22 completa (2).

La trisomía 22 es una de las principales causas de abortos espontáneos durante el primer trimestre del embarazo, representando alrededor del 6% de los casos analizados. A pesar de esto, es un síndrome poco común en recién nacidos vivos, con una frecuencia estimada de 1 por cada 30,000 a 50,000 nacimientos. Además, se observa con mayor frecuencia en mujeres, con una proporción de 3 a 2 (3,4).

El término “mosaico” hace referencia a que no todas las células se encuentran alteradas con el cromosoma adicional, sino que existen algunas con el par cromosómico normal. En estos casos la expresión de la enfermedad va a depender del porcentaje de células afectadas con el cromosoma adicional, sin embargo, se sabe que tiene mucho mejor pronóstico que las trisomías completas que generalmente son incompatibles con la vida o fallecen poco después del nacimiento (5).

Los hallazgos característicos de la trisomía 22 generalmente abarcan restricción del crecimiento intrauterino (RCIU), desarrollo corporal asimétrico, alteraciones cráneo-faciales, malformaciones cardíacas, renales y urogenitales. La distinción entre la trisomía 22 en su forma mosaico y en su forma no mosaico es crucial, especialmente en lo que se refiere a la expectativa de vida y las complicaciones potenciales, ya que estas tienden a ser menores en los casos de tipo mosaico (6).

## Caso clínico

Masculino de 1 día y 4 horas de edad, vecino de Puerto Jiménez. Fecha de nacimiento el 19 de junio del 2024 a las 12:27 horas.

Con respecto a los antecedentes maternos, se trata de una madre de 38 años, sin patologías conocidas ni antecedentes de importancia, gesta 3, partos 2, abortos 1 y cesárea 1. Primer embarazo en 2003 parto vaginal sin complicaciones, recién nacido de término. Segundo embarazo en el año 2020 aborto retenido + aspiración manual endouterina (AMEU).

Control prenatal adecuado con captación temprana a las 8 semanas. Referida desde su primera cita de control prenatal a alto riesgo obstétrico por edad materna avanzada y periodo intergenésico largo.

Valorada a las 28+6 semanas en perinatología en donde se documenta feto pélvico, placenta posterior, para una biometría de 24+6 semanas con un peso fetal estimado de 858 gramos compatible con una restricción del crecimiento intrauterino (RCIU) grado I. Ecocardiograma fetal con situs solitus, impresiona corazón izquierdo hipoplásico. Además, una dilatación piélica derecha de 6mm. Se refiere al Hospital Nacional de Niños (HNN) para ser valorada por cardiología.

Ecocardiograma del HNN documenta situs solitus, levocardia, drenaje venoso sistémico y pulmonar normales. Foramen oval amplio corto circuito derecha a izquierda. Válvulas atrio ventriculares competentes. Comunicación interventricular (CIV) subarterial grande de al menos 5 mm. Doble tracto de salida del ventrículo derecho con aorta muy anterior. Ventrículo izquierdo impresiona hipoplásico de menor tamaño. Función adecuada. Frecuencia cardiaca fetal de 142 latidos por minuto. Sin derrame pericárdico. Se refiere a perinatología del Hospital San Juan de Dios (HSJD).

Se ingresa al HSJD para interrupción del embarazo a las 37 semanas. Parto por cesárea electiva por antecedente de RCIU, oligohidramnios absoluto y cardiopatía fetal.

Se describe un líquido amniótico meconizado, presentación pélvica, nace no vigoroso, amerita reanimación con intubación en sala de partos con un APGAR 3-5-6. Peso al nacer de 1450g, talla al nacer de 36cm y perímetro cefálico de 27cm.

Al examen físico se documenta microtia izquierda grado 3, arteria umbilical única, criptorquídea bilateral, artrogriposis de miembros superiores, paladar hendido y pies en mecedora (figura 2,3 y 4).

El recién nacido ingresa a la unidad de cuidado intensivo neonatal del HSJD para monitoreo, durante su estancia hospitalaria se le realizaron los estudios de extensión y de imágenes diagnósticas tales como ultrasonido de cerebro que evidencia defecto o comunicación de línea media interventricular, con ausencia de porción anterior del cuerpo calloso y datos de edema cerebral difuso sin herniación de línea media. Ultrasonido abdominal dentro de los límites normales.

Ecocardiograma que demuestra doble tracto de salida de ventrículo derecho, hipoplasia de ventrículo derecho, comunicación interauricular ostium secundum de 6.8 mm con cortocircuito de derecha a izquierda, comunicación interventricular de 8 mm con cortocircuito de derecha a izquierda, arco aórtico derecho, ausencia de coronaria derecha, persistencia del conducto arterioso de 5.3 mm con cortocircuito de derecha a izquierda, disfunción sistólica del ventrículo izquierdo e hipertensión pulmonar severa suprasistémica.

Se le realizó además un cariotipo en sangre periférica mediante técnica de bandedo realizado con Tripsina-Giemsa que mostró una composición cromosómica 47, XY, +22. El análisis de 20 mitosis muestra una aneuploidía dada por la presencia de un extra cromosoma 22, compatible con una trisomía 22 (Figura 1).

El día 20 de junio a las 4:30 de la tarde se declara fallecido tras no responder a las medidas de soporte y de reanimación.

CARIOTIPO		Validado por: Dra. Victoria Delgado 1023	
PARÁMETRO	RESULTADO	UNIDADES	INTERVALO
CULTIVO CROMOSOMICO DE	SANGRE PERIFERICA	-	
RESULTADO DE CARIOTIPO EN METAFASE	47,XY,+22	-	

Cultivo de cromosomas de 72 horas. Bandedo realizado con Tripsina-Giemsa. El análisis de 20 mitosis muestra un una aneuploidía dada por la presencia de un extra cromosoma 22, compatible con una Trisomía 22. Caso #434-24. Recibido el 21 de junio del 2024.

**Figura 1:** Cariotipo 47, XY, +22. Bandedo realizado con Tripsina-Giemsa. El análisis de 20 mitosis muestra una aneuploidía dada por la presencia de un extra cromosoma 22, compatible con una trisomía 22. **Fuente:** Base de datos del servicio de Neonatología Hospital San Juan de Dios.



**Figura 2:** Características fenotípicas del paciente, microtia izquierda grado 3. **Fuente:** Servicio Patología Hospital San Juan de Dios.



**Figura 3:** Características fenotípicas del paciente, artrogriposis de miembros superiores, criptorquidea bilateral. **Fuente:** Servicio de Patología Hospital San Juan de Dios.



**Figura 4:** Características fenotípicas del dorseo del paciente. **Fuente:** Servicio de Patología Hospital San Juan de Dios.

## Discusión

En la actualidad se han reportado alrededor de 30 casos de trisomía 22, 20 de ellos han documentado mosaicismo. En Costa Rica el primer y único caso reportado hasta el momento fue en el año 1984 (4,5,6).

La aparición de un cromosoma 22 adicional está vinculada de manera directa a la edad materna, como se observa en el caso mencionado. En cerca del 96% de los casos, esta anomalía se origina durante la ovogénesis debido a un fenómeno conocido como no disyunción materna, que generalmente ocurre en la primera división meiótica. En contraste, aproximadamente el 1.8% de los casos se atribuyen a alteraciones que provienen del padre o a errores mitóticos (4,5,6).

La gravedad de los síntomas y las manifestaciones relacionadas con la trisomía 22 puede diferir entre los individuos afectados, ya que esto depende del porcentaje y la distribución de las células que presentan el cromosoma 22 extra. La esperanza de vida en estos casos puede variar considerablemente, desde solo unos minutos hasta un máximo de 3 años. Entre las principales causas de fallecimiento se encuentran la insuficiencia cardiorrespiratoria y las infecciones (3,6).

Las serias malformaciones estructurales relacionadas con este síndrome hacen que los embarazos a término y la supervivencia después del nacimiento de los niños con trisomía 22 sean muy poco comunes. Sin embargo, hay casos documentados en la literatura, como el de nuestro paciente, que nació a las 37 semanas de gestación y vivió un poco más de un día (4).

La variabilidad en las características fenotípicas de los casos documentados en la literatura hace que el diagnóstico de la trisomía 22 sea complicado. El diagnóstico prenatal es poco frecuente y hay escasos informes al respecto; en el caso de nuestro paciente, el diagnóstico se realizó después del nacimiento (7).

Los ultrasonidos prenatales tienen limitaciones; sin embargo, entre los hallazgos más característicos se pueden mencionar las anomalías en las extremidades como por ejemplo el desarrollo corporal asimétrico y la restricción del crecimiento intruterino (RCIU), estos típicamente se documentan en ecografías del segundo y tercer trimestre. En nuestro caso clínico, se detectó un RCIU grado I en el segundo trimestre del embarazo (3,8).

Alrededor del 52% de los pacientes con trisomía 22 presentan asimetría corporal que se manifiesta principalmente en desigualdad de la longitud de las extremidades inferiores y diferencia en el tamaño de las manos. Al examen físico de nuestro paciente se describió artrogriposis de miembros superiores (8).

Las alteraciones cardíacas están presentes en aproximadamente un 65%-86% de los pacientes, entre las más frecuentes se pueden mencionar la persistencia del conducto arterioso, estenosis pulmonar y coartación de la aorta. En el caso concreto de nuestro paciente se documentaron múltiples anomalías cardíacas como ya fueron descritas (7,8).

Las malformaciones cerebrales también son un hallazgo frecuente en este síndrome, dentro de las más prevalente está la hipoplasia del cuerpo calloso, cerebelosa y de cisuras. Con respecto a nuestro paciente se pudo documentar en el ultrasonido de cerebro la presencia de un defecto o comunicación de línea media interventricular, con ausencia de porción anterior del cuerpo calloso y datos de edema cerebral difuso (9,10).

Otra de las manifestaciones clínicas características en esta patología son las alteraciones craneofaciales presentes en alrededor del 32% de los casos. La mayoría comparten características dismórficas, entre las principales se destaca la hipoplasia facial con puente nasal plano y ancho, pabellones auriculares displásicos con fístulas preauriculares, paladar hendido, hipertelorismo, microcefalia o alteraciones craneales. En nuestro paciente se documentó una microtia grado 3 (4,6,11).

Las anomalías renales y genitales también están descritas en aproximadamente 40% de los casos en pacientes masculinos, siendo la criptorquidea unilateral o bilateral el hallazgo más frecuentemente documentado, además de genitales hipoplásicos y micropene, sin embargo, en la mujer suelen ser normales. Con respecto al caso expuesto el ultrasonido de abdomen se reportó normal, no obstante, el examen físico se evidenció una criptorquidea bilateral la cual no se confirmó con ultrasonido (11,12).

Además, las trisomías 13, 8 y 22 presentan características fenotípicas similares, tales como anomalías craneales, orejas displásicas, nariz corta, paladar hendido, cuello corto y uñas hipoplásicas. Por ello, es fundamental realizar análisis citogenéticos para confirmar el diagnóstico (11,13,14).

Es importante diferenciar entre la trisomía 22 en mosaico y la completa, principalmente para tomar en cuenta la esperanza de vida y las posibles complicaciones, estas últimas van a ser menores en los casos de mosaicismo. Cabe señalar que se ha demostrado que la trisomía 22 completa puede ser compatible con edades gestacionales avanzadas y supervivencias posteriores al nacimiento, como lo fue en el caso de nuestro paciente (4,5,7,15,16).

## **CONCLUSIÓN**

Es importante destacar que desde el año 1984 no se reportaba un caso de trisomía 22 en nuestro país. Es una afección genética muy infrecuente con nula estadística nacional que hace que el diagnóstico y abordaje de estos pacientes sea aún más complejo.

Actualmente existen mayores índices de control prenatal, estudios citogenéticos tanto en vellosidades coriónicas como en líquido amniótico y ultrasonidos de alta tecnología, que son de gran importancia para el diagnóstico de esta patología, principalmente útiles en embarazos de alto riesgo, como mujeres de edad avanzada, hallazgos anormales en ultrasonidos o antecedentes heredofamiliares de cromosomopatías.

El manejo de estos pacientes, así como el de su familia requiere una intervención multidisciplinaria, con el fin de proveer la mejor atención posible, además es de suma importancia proporcionar asesoramiento genético a la familia para futuros embarazos.

## Declaración de conflicto de intereses

Se declara que ninguna de las autoras presenta algún conflicto de interés por el artículo.

## Declaración de financiamiento

La publicación no presentó ningún medio de financiamiento.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Eróstegui C, Del Callejo A, Garcia-Sejas MI, Pacheco S, Mendoza M, Olivares A. Cromosomopatías y malformaciones congénitas en Cochabamba: un análisis epidemiológico a través de los cariotipos. *Gac Med Bol.* 2022; 45(2): 104-110. Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1012-29662022000200104&lng=es](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1012-29662022000200104&lng=es).
2. Robles MA, Sánchez D y Romero AB. Perfil de desarrollo evolutivo de un bebé con una cromosomopatía infrecuente en nacidos vivos. *ISSN.* 2014;32(3):281-288. Disponible en: <https://doi.org/10.55414/j02n8p55>.
3. Heinrich T, Nanda I, Rehn M, Zollner U, Frieauff E, Wirbelauer J, et al. Live-born trisomy 22: patient report and review. *Mol Syndromol.* 2013;3(6):262-9. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23599696/>.
4. Leclercq S, Baron X, Jacquemont ML, Cuillier F, Cartault F. Mosaic trisomy 22: five new cases with variable outcomes. Implications for genetic counselling and clinical management. *Prenat Diagn.* 2010;30(2):168-72. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20020488/>.
5. NORD. Trisomía 22 en mosaico. [Internet]. 2023 [citado 2024 Oct 07]. Disponible en: <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/chromosome-22-trisomy-mosaic/>
6. Ávila AM, Fernández I, Linares B, Quevedo ML, Aguana CD, Celis LG. Trisomía 22 en un recién nacido de 39 semanas. *NOVA.* 2014;12:103-8. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1794-24702014000100008](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1794-24702014000100008).
7. Kalayinia S, Shahani T, Biglari A, et al. Mosaic trisomy 22 in a 4-year-old boy with congenital heart disease and general hypotrophy: A case report. *J Clin Lab Anal.* 2019; 33:e22663. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/jcla.22663>.
8. Rizo T, Sánchez P. Trisomía parcial cromosoma 22, A propósito de un caso. *Rev Med FCM-UCSG.* 2016;20(3):142-145. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/7143747>.
9. Mazza V, Latella S, Fenu V, Ferrari P, Bonilauri C, Santucci S, et al. Prenatal diagnosis and postnatal follow-up of a child with mosaic trisomy 22 with several levels of mosaicism in different tissues. *J Obstet Gynaecol Res.* 2010;36(5):1116-20. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20722987/>.
10. Abdelgadir D, Nowaczyk MJ, Li C. Trisomy 22 mosaicism and normal developmental outcome: report of two patients and review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2013;161A (5):1126-31. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23529842/>.
11. Fruhman G, El-Hattab AW, Belmont JW, Patel A, Cheung SW, Sutton VR. Suspected trisomy 22: modification, clarification, or confirmation of the diagnosis by aCGH. *Am J Med Genet A.* 2011;155A (2):434-8. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21271668/>.

12. Vora NL, O'Brien BM. Noninvasive prenatal testing for microdeletion syndromes and expanded trisomies: proceed with caution. *Obstet Gynecol.* 2014;123(5):1097-1099. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24785862/>.
13. Naicker T, Aldous C. Two trisomy 22 live births in one hospital in 15 months: is it as rare as we thought? *Fetal Pediatr Pathol.* 2014;33(1):35-41. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24093507/>.
14. Chen CP, Tsai C, Lin MH, Chern SR, Chen SW, Lai ST, et al. Application of non-invasive prenatal testing in late gestation in a pregnancy associated with intrauterine growth restriction and trisomy 22 confined placental mosaicism. *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2017;56(5):691-693. doi: 10.1016/j.tjog.2017.09.001. PMID: 29037560.
15. Kalayinia S, Shahani T, Biglari A, Maleki M, Rokni-Zadeh H, Razavi Z, et al. Mosaic trisomy 22 in a 4-year-old boy with congenital heart disease and general hypotrophy: A case report. *J Clin Lab Anal.* 2019;33(2) doi: 10.1002/jcla.22663.
16. Trevisan V, Meroni, A, Leoni C, Sirchia F, Politano D, Fiandrino G, Giorgio V, Rigante D, Limongelli D, Perri L et al. Trisomy 22 Mosaicism from Prenatal to Postnatal Findings: A Case Series and Systematic Review of the Literature. *Genes.* 2024,15(3),346. <https://doi.org/10.3390/genes15030346>