

P-11. Cromosomopatía 47XXX

MI. Buedo Rubio^a, J. Plaza Almeida^a,
 MC. Carrascosa Romero^b,
 T. Hernández Berto^b, FJ. López Sánchez^a
^aCS Zona 8. ^bComplejo Hospitalario
 Universitario. Albacete. España.

Caso clínico. Segunda hija de madre epiléptica, diagnosticada de síndrome ansioso-depresivo, en tratamiento con valproato y benzodiazepinas durante la gestación. Padre positivo para virus de la hepatitis C. Antecedentes perinatales: cesárea programada por malposición, edad gestacional de 37 semanas. Peso al nacer 2610 g (P25-50). Talla 48 cm (P50). Apgar 5/6, reanimación tipo III. Ingreso en Neonatos por maladaptación pulmonar, precisó Presión positiva continua en la vía respiratoria durante las primeras 72 horas de vida. Durante su ingreso en Neonatos se auscultó refuerzo del segundo tono cardiaco, por lo que se solicitó una ecocardiografía, en la que se apreciaba foramen oval permeable/comunicación interauricular tipo *ostium secundum*. Las otoemisiones acústicas resultaron patológicas, por lo que se realizaron potenciales evocados auditivos encontrándose hipoacusia de transmisión con afectación bilateral más acusada en el oído izquierdo. Presentaba fenotipo peculiar con base nasal ancha, hipertelorismo, cuello corto y pul-

gares de implantación anómala. Se solicitó cariotipo, resultando 47 cromosomas con fórmula sexual XXX. A los nueve meses fue valorada en la consulta de Neuropediatría objetivándose un ligero retraso del desarrollo con hipotonía. Se remitió a los Servicios de Bienestar Social, aconsejándose inicio de estimulación y fisioterapia. A los dos años fue diagnosticada en Oftalmología de exotropía alternante y miopía, prescribiéndose refracción y seguimiento. Resto de pruebas complementarias: analítica con hormonas tiroideas, orina, ecografía cerebral transfontanelar y ecografía renal normales.

Comentarios. El síndrome 47XXX tiene una incidencia de 1/1000 recién nacidas vivas. El interés de conocerlo a nivel de Pediatría de Atención Primaria se debe a la posibilidad de presentar un aspecto físico normal, sin malformaciones, o una amplia variabilidad fenotípica. Los hallazgos van desde dismorfias y anomalías menores hasta cardiopatías congénitas, malformaciones urogenitales, etc. En estos pacientes se obtienen coeficientes intelectuales más bajos, con frecuentes problemas de aprendizaje. La detección temprana de los posibles problemas del neurodesarrollo es importante para instaurar la terapia adecuada en cada caso.