

MOVILIDAD ASOCIADA AL SÍNDROME 49XXXXY

INTRODUCCIÓN

- El síndrome 49XXXXY es una **infrecuente aneuploidía** de los cromosomas sexuales
- **Baja incidencia** (1/850000-1/1000000 en varones)
- Clásicamente considerada una **variante del Klinefelter**, pero con mayor afectación clínica
- Se asocia con **talla baja**, características **faciales dismórficas**, **menor tamaño testicular** y longitud peneana
- **Malformaciones congénitas** asociadas: cardíacas, paladar hendido, sinostosis radiocubital, criptorquidia, displasia renal...
- Neurológicamente: **retraso motor e hipotonía**, **mayor afectación cognitiva-aprendizaje** y más problemas de conducta

DESCRIPCIÓN CASO CLÍNICO

ANTECEDENTES

Gestación controlada
Parto eutócico a término
No riesgo infeccioso
No consanguinidad
Antropometría al nacimiento:
Peso 2745g (**p5.28**, z-1.61) Longitud 46cm (**p 1.18**, z-2.6) Perímetro cefálico 32cm (**p2.27**, z-2) Intergrowth-21

MOTIVO DE INGRESO

Ingreso al nacimiento
FENOTIPO PECULIAR + SOPLO CARDÍACO
↓
Asimetría cérvico-facial postural, asinclitismo parietal, hipertelorismo

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

ECO-CARDIO: CIV + CIA amplia
ECOGRAFÍA ABDOMEN → Normal
ECOGRAFÍA CEREBRAL

2º INGRESO

17 días de vida

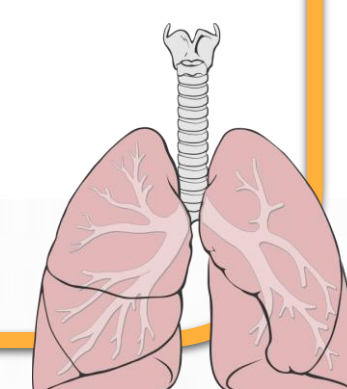
BRONQUIOLITIS + FALLO DE MEDRO

SITUACIÓN CLÍNICA POR SISTEMAS :

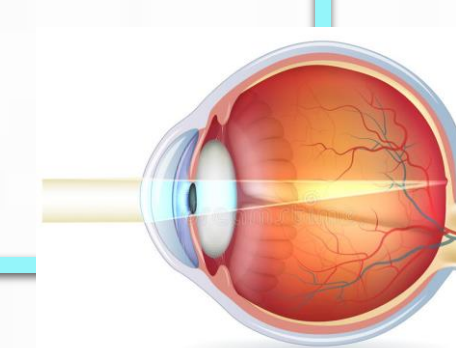
- Antropometría a los 17 días de vida:
Peso 3120 g (P3, -1,93DE) Longitud 49 cm (<P1, -2,35DE) OMS 2006/2007
- Fallo de medro
- Inicia **fórmula polimérica**



- Necesidad de oxigenoterapia prolongada tras el episodio de bronquiolitis
- **TAC torácico:** normal



- Ausencia de seguimiento ocular
- **Falta de pigmentación corio-retiniana** y de diferenciación macular
- Alteración en vasculatura: **doble arteria temporal** y visión potencial baja

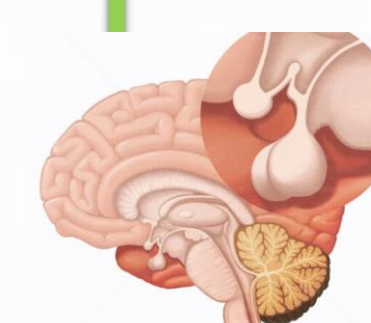


- **ECO-CARDIO:**
CIV con repercusión sobre cavidades derechas
hiperaflujo pulmonar
empeoramiento de hipertensión pulmonar

➤ **FUROSEMIDA + CAPTOPRIL**



- Cociente **FSH/LH elevado**, compatibles con minipubertad.
- **Cariotipo:** fórmula cromosómica **49XXXXY**, polisomía del cromosoma X en estado puro.
- Pendiente de HCG-array y RM cerebral.



- No pasa OEA
- Pendiente de PEATC



CONCLUSIONES

- El síndrome 49 XXXXY se trata de una enfermedad rara que debe plantearse ante **retraso de crecimiento**, **fallo de medro**, **fenotipo peculiar** y clínica de **hipogonadismo**. Es fundamental la realización de **CARIOTIPO**.
- Se requieren estudios complementarios y un seguimiento estrecho para descartar **anomalías congénitas** y alteraciones del **neurodesarrollo**.