

Síndrome de Patau o trisomía 13: reporte de caso

Patau syndrome or trisomy 13: a case report

Liliana Fleitas¹

RESUMEN

Se presenta caso de síndrome de Patau diagnosticado ecográficamente a las 25 semanas de gestación y confirmado por cariotipo. Su desenlace fue fatal apenas nacido.

Palabras claves: síndrome de Patau, trisomía 13, anormalidad cromosómica

ABSTRACT

We presents a Patau syndrome diagnosed by ultrasound at 25 weeks gestation and confirmed by karyotype. Its outcome was fatal shortly after birth.

Keywords: Patau syndrome, trisomy 13, chromosome abnormality

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Patau es una anormalidad cromosómica en el que el paciente tiene una copia extra del cromosoma 13. Fue descrito por el Dr. Klaus Patau en 1960 y es la trisomía menos (más) frecuente, luego de la trisomía 21 y la trisomía 18^{1,2}.

Se caracteriza por presentar múltiples alteraciones graves, tanto anatómicas como funcionales, en órganos y sistemas. El riesgo de muerte intra útero es (del) 80%. La prevalencia varía según la literatura entre 1/5000 y 1/20.000 recién nacidos vivos. Es más frecuente en niñas y los varones sobreviven menos. La edad materna en que aparece más frecuentemente es entre 31 y 35 años³⁻⁵.

En la reproducción normal 1 óvulo y 1 espermatozoide comienzan teniendo el número usual de 46 cromosomas. El óvulo y el espermatozoide sufren una división celular y finalmente poseen 23 cromosomas cada uno. A veces ocurre un error con la división y el óvulo o el espermatozoide en vez de tener una copia del cromosoma 13 tienen una copia extra. Si este óvulo o espermatozoide se fertiliza, la gestación tendrá 3 copias del cromosoma 13. Se asocia a un problema meiótico materno más que paterno.¹ Estudios genéticos en afectados revelan que 75% corresponden a no disyunción meiótica, 20% corresponden a traslocaciones y 5% corresponden a mosaicismo⁶⁻⁸.

Debido a las malformaciones la mayoría muere al poco tiempo de nacer, el mayor porcentaje antes de los 3 meses. El 80% no llegan al término de la gestación. La prevalencia de nacimientos con esta alteración cromosómica es 1% en embarazos de término. El pronóstico de vida se relaciona con la gravedad de las malformaciones que depende a su vez con el grado de alteración cromosómica. El mosaicismo es la menos complicada y con mayor supervivencia: 28% mueren en la primera semana, 44% mueren en el primer mes, 86% mueren antes del primer año y 5% mueren antes de los 3 años. Existe un caso reportado de sobrevida hasta los 19 años^{9,10}.

1. Departamento de Gineco-Obstetricia. Hospital Nacional. Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social (Itaiguá, Paraguay)

Correro Electrónico: l-fleitas@hotmail.com

Artículo recibido: 26 de junio de 2014. Artículo Aprobado: 20 de octubre de 2014

El diagnóstico se sospecha en la ecografía del primer trimestre con la detección de marcadores cromosómicos y en el segundo trimestre con el estudio morfológico. La ecografía puede diagnosticar en 90% por las malformaciones estructurales graves¹¹⁻¹³.

Entre los marcadores bioquímicos se hallan la gonadatotrofina coriónica beta libre (BHCG) más proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPP-A). La tasa de detección es 90%.¹⁴

Es importante señalar el comportamiento de los marcadores bioquímicos, si se elevan o disminuyen en presencia de un feto con trisomía 13.

El estándar de oro del diagnóstico es el cariotipo donde puede encontrarse:

47 XX + 13 47 XY + 13

El cariotipo de feto vivo se realiza en sangre venosa y en feto muerto por punción cardíaca.

Otros métodos diagnósticos son las biopsias de vellosidades coriales, la amniocentesis y la funiculocentesis.

Las malformaciones asociadas^{6,7} a trisomía 13 son:

1. Craneofaciales: microcefalia, hipotelorismo, fontanela amplia, labio leporino con o sin fisura palatina, micrognatia, arrinia.
2. Oculares: microftalmia, ciclopía, enoftalmia, glaucoma o catarata congénita.
3. Cerebrales: retraso mental, convulsiones, sordera, ventrículo cerebral único, holopocencefalia alobar.
4. Hematológicas: persistencia de hemoglobina fetal.
5. Torácicas: defecto septal tipo comunicación auricular o ventricular, ductus permeable o persistencia del ductus arterioso, dextrocardia.
6. Abdominales: riñón poliquístico, onfalocele, criptorquidia.
7. Otros: polidactilia, pliegue palmar único, pie valgo, restricción del crecimiento intrauterino

Tratamiento: no tiene, solo paliativo de las complicaciones.

Presentación de un caso

Paciente gestante de 34 años, secundigesta, primípara, cesareada anterior, sin antecedentes de consumo de medicamentos, alcohol ni contacto con agrotóxicos. Sin conocimiento de familiares afectados por alteraciones congénitas. Tiene ecografía del 1/11/13 con gestación de 13 semanas sin particularidades.

Acude al Hospital Nacional a las 25 semanas para ecografía obstétrica de rutina remitida por otro colega. En este estudio se constatan: dilatación venticular, arrimia, prosbocide, ciclopía probable, arteria umbilical única y cisterna magna aumentada (fotos 1-3).



Foto 1. Riñón displásico



Foto 2. Ciclopía, arrinia y probóide



Foto 3. Microcefalia y probóide

Se indica ecografía morfológica con equipo de mayor resolución que confirma los hallazgos y agrega: holoprocencefalia alobar e hidronefrosis derecha (foto 4).



Foto 4. Holoprocencefalia alobar.

Se sugiere cariotipo (el estudio cromosómico del feto) que no es aceptado por el esposo, por cuestiones religiosas.

Sigue la gestación y a las 35 semanas se repite ecografía con informe de restricción del crecimiento intrauterino y microcefalia.

Se interrumpe la gestación por cesárea debido a situación transversa.

Se obtiene un recién nacido de 2300 g, sexo masculino, Apgar 3/1/0, que obita a los 15 minutos del nacimiento.

En el feto se observa: microcefalia, ciclopia, probocida, arteria umbilical única, arrinia, criptorquidia, dedos de las manos superpuestos (foto 5).



Foto 5: Recién nacido con Trisomía 13 donde se observa probócide, ciclopía, microcefalia, micrognatia, arrinia, dedos superpuestos y criptorquidea.

Se toma sangre para cariotipo por punción cardiaca y se remite a especialista en genética quien informa: células estudiadas: 25. Cromosomas: 47. Cariotipo: 47 XY + 13. Conclusión: trisomía 13 (en línea pura).

El Síndrome de Patau constituye una cromosomopatía rara pero altamente letal por lo que una vez hecho el diagnóstico debe encararse el problema no solo desde el punto de vista médico sino también humano, a fin de ayudar a los familiares a afrontar esta difícil situación con un equipo multidisciplinario (psicólogos, genetistas, obstetras) para comprender los riesgos para futuros embarazos y evitar secuelas psicológicas en los padres y hermanos.

REFERENCIAS

1. Hernández Herrera JM. Evaluación de la translucencia nuchal en la detección de aneuploidias. Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica 2010; 67(594): 385-90. Disponible en: www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/594/art12.pdf
2. Nazer J, Antolini M, Juarez ME, Cifuentes L, Hubner ME, Pardo A et al. Prevalencia del nacimiento de alteraciones cromosómicas en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile. Periodo 1990-2001. Revi Med Chile 2003; 131 (6) : 651-8.

3. Abudinén Aduay G, Vergara A, Castet Álvarez AF, Flores G, Cabrera Samith I. Presentación clínica de la trisomía 13 mosaico con mayor pronóstico de vida. Reporte de un caso. Rev ANACEM 2013; 7(1). Disponible en: http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?id_revista=199
4. Padmanabhan R. Etiology, pathogenesis and prevention of neural tube defects. Congenit Anom (Kyoto). 2006 Jun; 46(2): 55-67
5. Hirschhorn k, Cooper hl. Chromosomal aberrations in human disease. A review of the status of cytogenetics in medicine. Am J Med. 1961 Sep;31:442-70.
6. Sepúlveda W, Dezerega V, Be C, Sánchez J, Gutiérrez J, Carstens E. Trisomía 13: diagnóstico citogenético prenatal y hallazgos ultrasonográficos. Rev Chil Ultrason 1999; 2(1): 23-7.
7. Nazario-Redondo C, Ventura-Laveriano J, Flores-Molina E, Ventura W. La importancia de la ecografía a las 11+0 a 13+6 semanas de embarazo. Actualización. An Fac Med 2011; 72 (3): 211-5
8. Bedio C, Besio M. Consideraciones éticas del uso de la ultrasonografía 11-14 semanas como tamizaje de aneuploidías en la población chilena. Rev Chil Obstet Ginecol 2009; 74(1): 47-51
9. Tsukada K, Imataka G, Suzumura H, Arisaka O. Better prognosis in newborns with trisomy 13 who received intensive treatments: a retrospective study of 16 patients. Cell Biochem Biophys. 2012 Jul; 63(3): 191-8.
10. Nicolaidis KH. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. Am J Obstet Gynecol. 2004 Jul; 191(1): 45-67.
11. Sierra Santos L, Álvarez Herrero C, Gil Sánchez L, Sierra Santos E. Un síndrome de Patau con una supervivencia que supera los pronósticos. Medifam 2001; 11(8): 70-74
12. Gallo M. Ecografía Fetal 2: semana 11-14 de embarazo. Caracas: AMOLCA, 2010. Colección Medicina Fetal y Perinatal.
13. Quezada MS, Del Mar Gil M, Francisco C, Oròsz G, Nicolaidis KH. Screening for trisomies 21, 18 and 13 cell-free DNA analysis of maternal blood at 10-11 weeks' gestation and the combined test at 11-13 weeks. Ultrasound Obstet Gynecol. 2014 Sep 24.
14. Gekas J, Langlois S, Ravitsky V, Audibert F, van den Berg DG, Haidar H, Rousseau F. Identification of trisomy 18, trisomy 13, and Down syndrome from maternal plasma. Appl Clin Genet. 2014 Jul 7; 7: 127-31.

