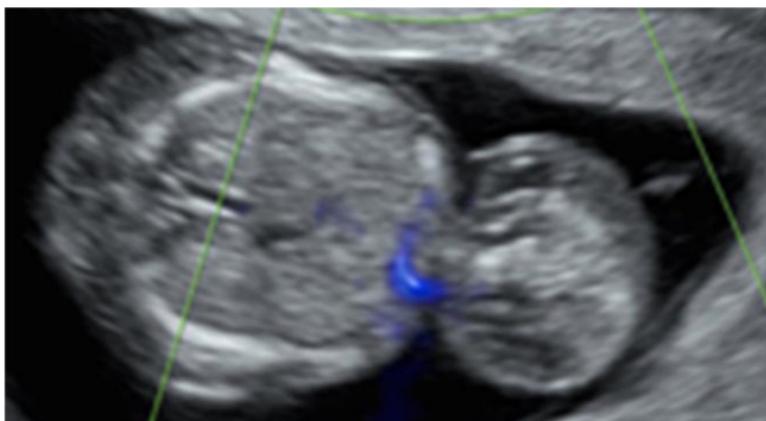




# XXXIII REUNIÓN SOCIEDAD DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA DE LA REGIÓN DE MURCIA

## DIAGNÓSTICO PRENATAL DEL SÍNDROME DE PATAU

Gutiérrez de Rubalcava Subiela L, Sánchez-Tembleque Sánchez P, Gil Sánchez L, Díaz García A, Peñalver Yepes N, Nebot Navarro A, Hamod Tammawi F, López Soto A.



Ecografía semana 11+5. Se observa onfalocele.

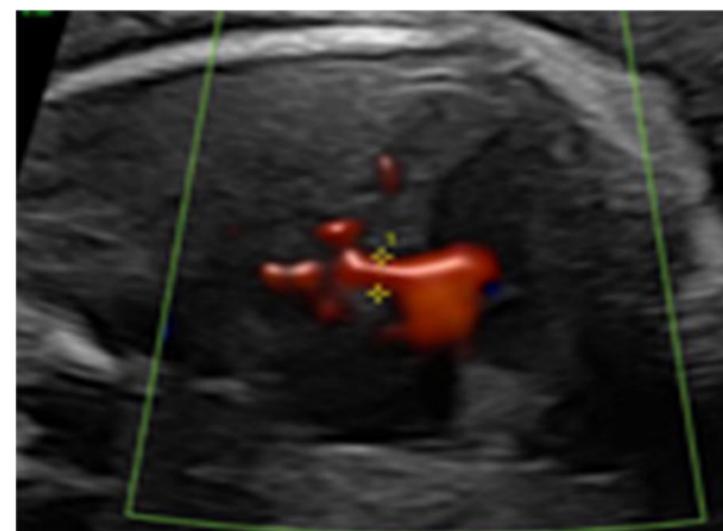
### DESCRIPCIÓN DEL CASO

Secundigesta de 11+5 semanas de gestación que acude a ecografía de primer trimestre. Durante la misma, se objetiva translucencia nucal aumentada (>p 99) y onfalocele, siendo el resultado del cribado combinado de aneuploidías de muy alto riesgo. Se realiza biopsia de vellosidades coriales, con resultado en el cariotipo de trisomía 13. A las 17 semanas, se realiza ecocardiografía precoz con hallazgo de atresia de válvula mitral con comunicación interventricular (CIV) e hipoplasia de vermix. En una nueva ecografía a las 25 semanas, se objetivan los hallazgos descritos junto con cardiomegalia a expensas de cavidades derechas y dilatación de ambas pelvis renales.

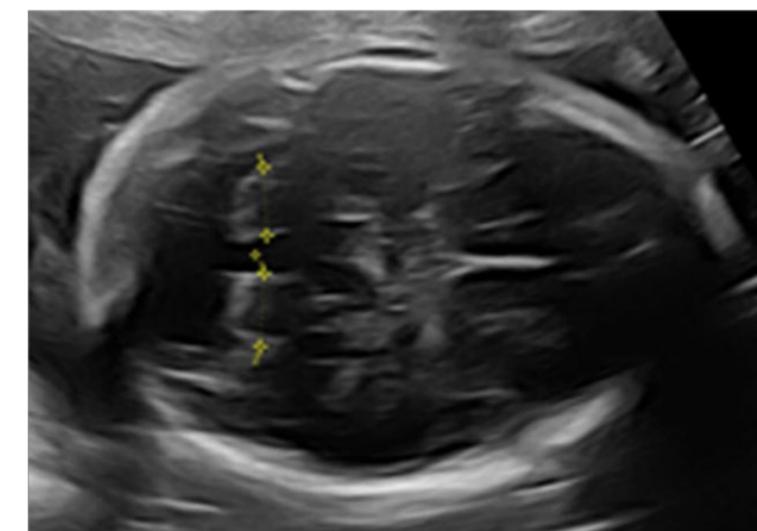
### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Patau, también conocido como trisomía 13, es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario (1). Se trata de la cuarta alteración más frecuente diagnosticada prenatalmente, precedida por la trisomía 21, la trisomía 18 y la monosomía 45,X0 (2).

El diagnóstico se sospecha en la ecografía del primer trimestre con la detección de marcadores cromosómicos y, en el segundo trimestre, con estudio morfológico, siendo la ecografía capaz de diagnosticar hasta un 90% de las malformaciones estructurales graves (3-5). Entre las características ultrasonográficas más frecuentemente detectables se han descrito la holoprosencefalia, queilopalatoquisis, hipoplasia facial media, ciclopía, microftalmia, hipotelorismo, defectos del cierre del tubo neural, onfalocele, riñones ecogénicos, polidactilia, arteria umbilical única, ventriculomegalia, mega cisterna magna, microcefalia, agenesia de cuerpo calloso y cardiopatías (6).



Ecografía 25 semanas. Se observa CIV.



Ecografía 25 semanas. Se observa hipoplasia de vermix.

### CONCLUSIONES

-El gold standard para el diagnóstico de Síndrome de Patau es el cariotipo (7).

-Las principales manifestaciones clínicas incluyen holoprosencefalia, retraso del desarrollo psicomotor, anomalías cardíacas y renales (8).

#### Bibliografía

1. Alí Díaz-Véliz Jiménez P, Vidal Hernández B, González Santana I. Diagnóstico prenatal citogenético y ultrasonográfico de síndrome de Patau. Presentación de un caso. Medisur vol.14 no.5 Cienfuegos sep.-oct. 2016
2. Pachajoa H, Tabares K, Quintero JC, Saldarriaga W, Isaza C. Diagnóstico prenatal de ciclopía asociada con trisomía 13. Colombia Médica [revista en Internet]. 2008 [citado 2 Dic 2015];39(1):[aprox. 5p].
3. 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
4. Gallo M. Ecografía Fetal 2: semana 11-14 de embarazo. Caracas: AMOLCA, 2010. Colección Medicina Fetal y Perinatal.
5. Quezada MS, Del Mar Gil M, Francisco C, Orósz 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.
6. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W. Ultrasonografía en obstetricia y diagnóstico prenatal. 1era Ed. Buenos Aires: Ediciones Journal; 2003.
7. Fleitas L. Síndrome de Patau o trisomía 13: reporte de caso. Rev. Nac. (Itauguá) vol.6 no.2 Itauguá 2014
8. Springett A, Wellesley D, Greenlees R, Loane M, Addor MC, Arriola L et al. Congenital anomalies associated with trisomy 18 or trisomy 13: A registry-based study in 16 European countries, 2000-2011. Am J Med Genet A. 2015; 167A(12): 3062-3069.