

DIAGNOSTICO DE TRISOMIA 13 EN SEGUNDO TRIMESTRE

PRESENTACION DE CASO CLINICO

De Felipe O, González M, Fernández C, Rodríguez JM.
Hospital Universitario Infanta Elena
olgadefelipe@gmail.com



INTRODUCCIÓN

La **trisomía 13 o síndrome de Patau** es una aneuploidia infrecuente (1 / 5.000 -20.000 nacimientos) y se asocia con malformaciones estructurales severas tales como anomalías faciales, malformaciones neurológicas, cardíacas, óseas, urogenitales, gastro- intestinales y aumento de la translucencia nuchal. Es la menos común de las trisomías autosómicas que pueden finalizar con el nacimiento de un feto vivo ya que más del 75% de los fetos afectados mueren intraútero.

En la ecografía de primer trimestre la medición de la translucencia nuchal, la frecuencia cardíaca fetal y el examen fetal de holoprosencefalia, onfalocele y megavejiga pueden identificar > 90% de los fetos con trisomía 13.

Presentamos un caso de trisomía 13 diagnosticada tras hallazgos ecográficos en segundo trimestre con ecografía de primer trimestre y cribado de aneuploidía de primer trimestre normal.

CASO CLINICO

Paciente primigesta de 40 años sin antecedentes personales ni familiares de interés presenta una ecografía de primer trimestre acorde y sin marcadores de aneuploidia, el cribado combinado de cromosopatías de primer trimestre con bajo riesgo para trisomía 18 y 21. La ecografía de diagnóstico prenatal informa la presencia del Síndrome de Dandy-Walker, hernia diafragmática izquierda, hipoplasia cavidades izquierdas y ectopia renal con fusión.

Dados los hallazgos ecográficos y el mal pronóstico asociado la paciente realizó una Interrupción Legal del Embarazo. Posteriormente el resultado de la amniocentesis realizada informo de trisomía 13 o Síndrome de Patau.



CONCLUSION

El diagnóstico de trisomía 13 en la ecografía de segundo trimestre se considera excepcional dada su baja incidencia, la alta sensibilidad diagnóstica en la ecografía del primer trimestre y la alta letalidad intraútero que presenta, a pesar de ello no debemos olvidarla a la hora de diagnosticar malformaciones ecográficas severas.

BIBLIOGRAFIA

- Watson WJ, Miller RC, Wax JR, et al. Sonographic detection of trisomy 13 in the first and second trimesters of pregnancy. J Ultrasound Med 2007; 26:1209.
- Papageorghiou AT, Avgidou K, Spencer K, et al. Sonographic screening for trisomy 13 at 11 to 13(+6) weeks of gestation. Am J Obstet Gynecol 2006; 194:397.
- Snijders RJ, Holzgreve W, Cuckle H, Nicolaides KH. Maternal age-specific risks for trisomies at 9-14 weeks' gestation. Prenat Diagn 1994; 14:543.
- Zalel Y, Shapiro I, Weissmann-Brenner A, et al. Prenatal sonographic features of triploidy at 12-16 weeks. Prenat Diagn 2016; 36:650.
- Syngelaki A, Guerra L, Ceccacci I, Efeturk T, Nicolaides KH. Impact of holoprosencephaly, exomphalos, megacystis and increased nuchal translucency on first-trimester screening for chromosomal abnormalities. Ultrasound Obstet Gynecol. 2017;50:45-48.