

# MALFORMACIONES FETALES EN CONTEXTO DE SÍNDROME DE PATAU

**AUTORES:** Velastegui Calderón K.V., García Andrés M.R., López Vázquez C., Mas Ruiz S., Silva Sánchez Y., García Ré E., Aroca Madrid M.L.

Hospital Universitario Rafael Méndez. Lorca.

## Caso clínico:

Tercigesta de 44 años, con dos cesáreas anteriores, acude a realizarse ecografía del 1º trimestre. No refiere ninguna sintomatología. Sin antecedentes médicos de interés. Menarquia: 12 años. FM: 4/irregular. FO: G3/C2/A0.

**Exploración:** BEG. TA: 102/64. Tª: 36.4°C. IMC: 25.

### Pruebas complementarias:

**Análítica 1º trimestre:** Urocultivo negativo, serologías negativas. TSH 1.13. Bioquímica, coagulación y hemograma normales

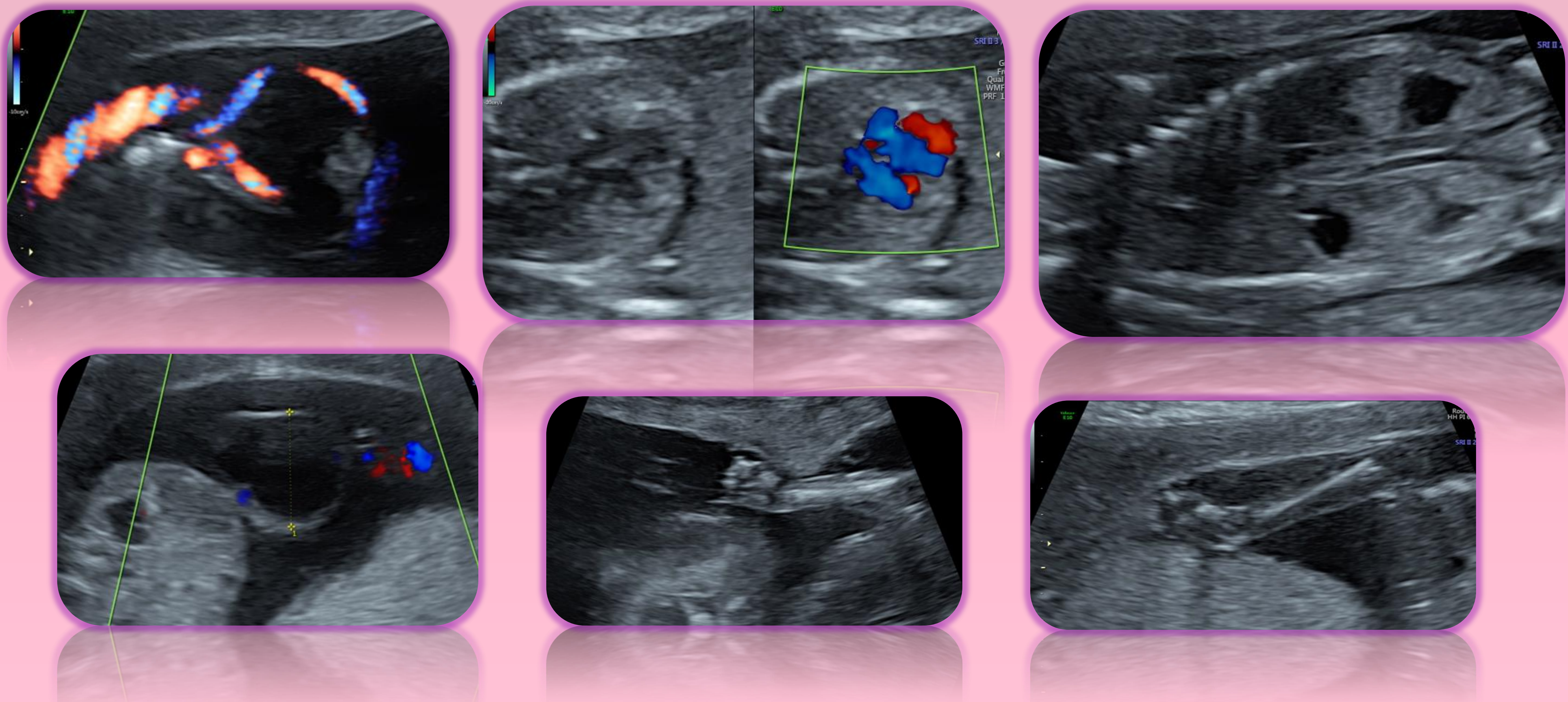
**Ecografía abdominal y transvaginal** (a las 12+3 sg): Mioma en cara anterior e istmo uterino de 5 cm. Gestación intrauterina con embrión vivo y único con CRL acorde a amenorrea, TN 1.23 mm, HN presente, Ductus venoso no reverso. Megavejiga (longitud vesical de 10 mm) y quiste de cordón umbilical de 6-7 mm. Se deriva a consultas de alto riesgo para ecografía morfológica precoz.

**Resultado de screening combinado 1º trimestre:** Riesgo edad materna 1/37. Riesgo síndrome de Down 1/2943. Riesgo trisomía 18-13 1/321. Se ofrece la amniocentesis, que se realiza sin incidencias a las 16+3 sg. **Resultado de amniocentesis:** Trisomía 13.

**Ecografía morfológica precoz abdominal** (a las 18 sg): feto en situación transversa, FCF+, MF+, placenta posterior alta, LA normal. Biometría: DBP: 38 (p17), PC 135 (p1.7), PA 121 (p26), LF 23 (p5.6), LH 27 (p64). Biometría acorde a 17+6 sg. **Morfología:** facies peculiar, quiste umbilical cerca de su inserción abdominal de 22 mm, pielectasia bilateral (D 5.8 e I 4.6 mm), microcefalia, cardiopatía (corazón desviado a la derecha y sospecha de defecto del tabique AV) y manos en garra.

**Juicio diagnóstico:** Feto polimarformado. Trisomía 13.

**Recomendaciones:** Tras informar a la pareja de la trascendencia de dicha cromosomopatía y su pronóstico, deciden ILE.



## Conclusiones:

- Los fetos con evidencia ecográfica de una anomalía estructural tienen un mayor riesgo de presentar una anomalía cromosómica.
- El riesgo de trisomías 18 y 13 aumenta con la edad materna. La tasa de muerte fetal entre la semana 12 y 40 es de aprox. un 80%.
- **Trisomía 13 o Síndrome de Patau:** es raro (incidencia de 1/5000 a 1 / 20.000 nacimientos) y se asocia con malformaciones estructurales más severas que la trisomía 21 ó 18. Se caracteriza por malformaciones congénitas múltiples y graves. La tríada clásica es micro/anofthalmia, labio leporino y/o paladar hendido y polidactilia, pero la presentación clínica puede ser bastante variable. Las anomalías observadas en ≥50 % de pacientes con este síndrome, incluyen alteraciones del sistema nervioso central, craneofaciales, piel y extremidades, genitales y cardiacas (en aprox. el 80 % de pacientes, como el defecto del tabique IV, el conducto arterioso persistente, el defecto del septo IA y la dextroposición).
- Las anomalías quísticas del cordón umbilical pueden ser verdaderos quistes o pseudoquistes. Se debe realizar Doppler color de la arteria umbilical para determinar si el flujo sanguíneo se ve impedido por la compresión del quiste. Los pseudoquistes/quistes del cordón umbilical se han asociado con defectos cromosómicos fetales y otras anomalías congénitas, particularmente onfalocele. La detección prenatal de los mismos debe incluir un examen detallado de la anatomía fetal, incluyendo marcadores de aneuploidías. En ausencia de anomalías adicionales o aneuploidías, el crecimiento fetal se evalúa a las 28, 32 y 36 semanas de gestación. Los quistes >3 cm pueden provocar torsión o trombosis del cordón. La aspiración del quiste está indicada si es muy grande y causa síntomas.

## Bibliografía:

1. Benacerraf, R.B. (2017). Sonographic findings associated with fetal aneuploidy. Recuperado el 03 de octubre de 2017, de [https://www.uptodate.com/contents/sonographic-findings-associated-with-fetal-aneuploidy?source=search\\_result&search=Trisomy%2013%20screening%20first%20trimester&selectedTitle=3~150](https://www.uptodate.com/contents/sonographic-findings-associated-with-fetal-aneuploidy?source=search_result&search=Trisomy%2013%20screening%20first%20trimester&selectedTitle=3~150)
2. Weremowicz, S. (2016). Congenital cytogenetic abnormalities. Recuperado el 03 de octubre de 2017, de [https://www.uptodate.com/contents/congenital-cytogenetic-abnormalities?source=search\\_result&search=prenatal%20diagnosis%20of%20trisomy%2013&selectedTitle=3~150](https://www.uptodate.com/contents/congenital-cytogenetic-abnormalities?source=search_result&search=prenatal%20diagnosis%20of%20trisomy%2013&selectedTitle=3~150)
3. Sepulveda, W. (2017). Prenatal diagnosis and management of umbilical cord abnormalities. Recuperado el 02 de octubre de 2017, de [https://www.uptodate.com/contents/prenatal-diagnosis-and-management-of-umbilical-cord-abnormalities?source=search\\_result&search=prenatal%20diagnosis%20of%20trisomy%2013&selectedTitle=8~150](https://www.uptodate.com/contents/prenatal-diagnosis-and-management-of-umbilical-cord-abnormalities?source=search_result&search=prenatal%20diagnosis%20of%20trisomy%2013&selectedTitle=8~150)