

Síndrome de Patau atípico con cribado prenatal de bajo riesgo

Ezohiko patau sindromea arrisku baxuko jaio aurreko baheketarekin

A. García Oller, B. Lodoso Torrecilla

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba

Presentamos el caso de una recién nacida en nuestro hospital, con cribado prenatal de bajo riesgo y diagnóstico postnatal de cromosomopatía.

Madre de 32 años de edad, padres consanguíneos. Antecedente de un aborto espontáneo en el primer trimestre. Embarazo actual normoevolutivo con cribado prenatal de cromosomopatías del primer trimestre de bajo riesgo (T21 < 1:10.000, T13-T18 1:32237). Como únicos hallazgos patológicos prenatales, la presencia de una arteria umbilical única e imagen de ventriculomegalia moderada izquierda en la ecografía del primer trimestre. Serologías negativas excepto rubeola inmune. Ingresó en área de partos para preinducción por preeclampsia grave y síndrome de Hellp. Ante empeoramiento analítico progresivo durante la preinducción se decide finalizar mediante cesárea. Nace a las 34+1 semanas, con peso adecuado para su edad gestacional (1.714 g). Apgar 9 (primer minuto)/9 (a los 5 min). Ingresó en la Unidad Neonatal por prematuridad y bajo peso.

A la exploración física destaca un fenotipo peculiar con frente amplia, hendidura palpebral estrecha y coloboma de iris en ojo derecho. Presenta 2 apéndices bajo fosas nasales y 1 apéndice preauricular. Paladar íntegro. Hernia umbilical grande reductible. Sin otras altera-

ciones morfológicas y buen tono y actitud. Percentiles de peso, talla y perímetro cefálico adecuados para su edad gestacional.

Inicialmente presenta necesidades de soporte respiratorio con CPAP por distrés, que puede retirarse a las 24 horas de vida. Progresivamente, realiza episodios de bradicardias y desaturaciones que precisan estímulo y oxigenoterapia. Se realiza ecografía cerebral que confirma el diagnóstico prenatal de ventriculomegalia bilateral.

Ante la clínica descrita, se realiza estudio genético mediante cariotipo en el que se objetivó una trisomía del cromosoma 13 compatible con síndrome de Patau. Dado el diagnóstico y ante estabilidad clínica, es dada de alta a domicilio a los 2 meses de vida, con pulsioxímetro y oxigenoterapia para los episodios de bradicardia/desaturación descritos. Fallece a los 4 meses de edad por parada cardiorrespiratoria.

La trisomía del cromosoma 13 o síndrome de Patau es una alteración congénita caracterizada por un cromosoma 13 adicional, que causa anomalías físicas y neurológicas graves⁽¹⁾. La incidencia se estima en 1 por cada 12.000-29.000 nacidos vivos⁽²⁾.

La supervivencia por encima del año de vida es inusual. En torno al 50% de los pacientes fallecen durante el primer mes de vida y



Figura 1. Imagen correspondiente a los rasgos faciales de nuestra paciente; frente amplia, apéndices bajo fosas nasales.



Figura 2. Imagen correspondiente a apéndice preauricular.

a los 6 meses han fallecido el 70%. La causa más común de muerte son las complicaciones cardiopulmonares⁽²⁾.

Entre las anomalías más frecuentes destacan las del sistema nervioso central, malformaciones craneofaciales como alteraciones del pabellón auricular, labio y paladar hendido, defectos cardíacos y renales y discapacidad intelectual. También son comunes las altera-

ciones de la visión con microftalmia y coloboma de iris y la presencia de arteria umbilical única⁽²⁾.

El cribado prenatal permite detectar trastornos genéticos, defectos congénitos estructurales y aneuploidías cromosómica en el feto, como el síndrome de Patau, pero existiendo la posibilidad de obtener falsos positivos y negativos en el mismo⁽³⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Orphanet. [Internet]. 2022. [Consultado 1 Oct 2022]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=es&Expert=3378
2. Ribate Molina MP, Pié Juste J, Puisac Uriel B. Trisomía 13 (síndrome de Patau). *Protoc Diagn Ter Pediatr*. 2010; 1: 91-5.
3. Rink BD, Norton ME. Screening for fetal aneuploidy. Elsevier Inc. 2015. p. 1-9.