

Revista Mexicana de Pediatría

Volumen
Volume **70**

Número
Number **3**

Mayo-Junio
May-June **2003**

Artículo:

Un caso de trisomía 13 con una cardiopatía compleja

Derechos reservados, Copyright © 2003:
Sociedad Mexicana de Pediatría, AC

Otras secciones de este sitio:

- ☞ Índice de este número
- ☞ Más revistas
- ☞ Búsqueda

Others sections in this web site:

- ☞ *Contents of this number*
- ☞ *More journals*
- ☞ *Search*



Medigraphic.com

Un caso de trisomía 13 con una cardiopatía compleja

(Trisomy 13. A case report)

Nara V García Quintero,* Claudia Chávez Guerrero,* Héctor Miranda del Olmo*

RESUMEN

Se presenta el caso clínico de una niña con trisomía 13 que presentó una malformación cardiaca compleja y rara. Se hace hincapié en la necesidad de hacer un diagnóstico prenatal oportuno de esta enfermedad, para tomar decisiones tempranas.

Palabras clave: Trisomía 13, genopatía, malformación cardiaca congénita.

SUMMARY

A case report of a newborn with a rare complex cardiac malformation associated at Trisomy 13, is presented. Emphasize is done about the early prenatal diagnosis in this disease.

Key words: Trisomy 13, congenital heart disease, genopathy.

La trisomía 13, o síndrome de Patau, es una enfermedad congénita rara y grave; es causada por la presencia de un cromosoma extra en el par 13:¹ su expresión puede ser 47, xx, + 13 ó 47, xy, + 13.5. Fue inicialmente descrito en 1957 por Bartholin y en 1960 se clasifica como síndrome, tras la descripción de Patau.² Se trata de un padecimiento raro cuya incidencia varía entre 1 x 5,000 y 1 x 12,000 nacidos vivos, representa el 1% de las causas de aborto espontáneo¹ y tiene ligero predominio en el sexo femenino 1:0.8. La oportunidad de haber tenido la experiencia de haber estudiado una niña recién nacida con esta anomalía, poco frecuente, es el motivo de este reporte.

CASO CLÍNICO

Neonato femenino de 38.3 semanas de gestación, hija de madre de 29 años sin antecedentes de importancia; producto de la cuarta gestación, que fue precedido por un aborto del cual se desconoce la causa. Nace por vía vagi-

nal; con Apgar de 7/8, al minuto y cinco minutos respectivamente; pesó 1,920 g, talla de 42 cm y perímetrocefálico 28 cm. La exploración física mostró cráneo con suturas imbricadas, fontanela anterior normotensa, implantación baja de pabellones auriculares, ojos con pupilas arrefléxicas, además, coloboma en el iris y hemangiomas en párpados superiores. El puente nasal estaba deprimido con equimosis en dorso de la nariz (*Figura 1A*); boca con paladar ojival; tórax estrecho, con choque de la punta evidente, tiros intercostales bajos y retracción xifoidea, área cardiaca con precordio hiperdinámico, soplo holosistólico grado 3/6 en barra, con mayor intensidad en el foco pulmonar sin irradiaciones. Abdomen con hepatomegalia y esplenomegalia; en genitales clítoris prominente e hipertrofia de labios mayores. Extremidades hipertónicas con polidactilia postaxial en las cuatro extremidades (*Figura 1B*). La niña ameritó manejo ventilatorio (*Fase III*) desde el segundo día de su vida. Se encontraron, además datos de bajo gasto cardíaco e hipoxemia. El electrocardiograma mostró trazo compatible con hipertrofia del ventrículo derecho y el ecocardiograma Doppler bidimensional mostró imagen sugestiva de aurícula y válvula auriculoventricular única, y comunicación interventricular y el ventrículo izquierdo hipoplásico. Al cuarto día de vida, presentó cri-

* Hospital General de México, OD. Residentes en Pediatría y Neonatología.

sis convulsivas tónico-clónicas generalizadas y la tomografía axial computarizada mostró áreas hipodensas (*Figura 2*), y atrofia córtico-subcortical. Se toma una muestra de sangre para estudio cromosómico que reporta una trisomía del cromosoma 13 (*Figura 3*). Su evolución fue tórpida y falleció 23 días después.

DISCUSIÓN

La trisomía 13 es poco frecuente; en el Hospital General de México sólo se han presentado siete casos en los últimos 10 años, lo que representa una incidencia de 1:12,000 nacimiento, tasa semejante a la reportada en otros países.

Hay cuatro formas que han sido clasificadas a partir de la anomalía cromosómica: 1. Falta de disyunción meiótica; ésta se encuentra en 75% de los casos. 2. Por translocación (20% de los casos). 3. Por falta de disyunción mitótica (mosaísmo); y 4. Diagnóstico de Patau no especificado. Estas dos últimas contribuyen con 5%. Cabe mencionar que se han considerado varios factores de riesgo implicados en esta anomalía, de los cuales la edad avanzada de la madre parece ser el más importante,^{1,3} mencionándose que el síndrome de Patau tiene escaso riesgo de recidiva, ya que en 80% de los casos suele ser única.

La sobrevida en esta enfermedad es baja: 55% de los pacientes fallecen en el primer mes de vida, 25% muere entre el mes y los 2.5 meses, después de esta edad y antes de los seis meses fallecen 15% y sólo 5% mueren después de esta edad.⁴⁻⁶ El promedio de vida para el sexo masculino es de cuatro meses y el del femenino es de 20 meses. En cuanto a la principal causa de muerte, son las malformaciones cardíacas, tal como aconteció en este caso, y sus complicaciones, entre las que destaca la apnea recurrente.

Las principales manifestaciones clínicas de síndrome se presentan en el *cuadro 1*,⁷ de él cabe hacer notar que en las tres primeras semanas del desarrollo mesodérmico una sola anomalía conlleva varios defectos de línea media en cara, ojos y vesícula poroencefálica representados por la holoprocencefalía.

La mayoría de las características clínicas del caso que se presenta, coinciden con lo que ha sido mencionado por otros autores, con excepción de las malformaciones cardíacas: aurícula y válvula atrio-ventricular únicas, comunicación interventricular y ventrículo izquierdo hipoplásico, siendo ésta una de las más complejas y poco frecuentes malformaciones, ya que se presenta en 9% de los casos informados en la literatura. Cuando estas malformaciones están presentes en un



Figura 1A.



Figura 1B.

Cuadro 1. Manifestaciones clínicas más frecuentes de la trisomía 13.

Localización	Hallazgos
Sistema nervioso central	Retraso psicomotor severo microcefalia, holoprosencefalia, periodos de apnea, hipotonía o hipertonia.
Área craneofacial	Frente inclinada hacia atrás, anomalías oculares (microftalmia, coloboma, cataratas), hipotelorismo, micrognatia, malformaciones en pabellones auriculares, labio hundido, paladar ojival, hemangioma capilar, epicanto.
Cuello	Corto, piel abundante en cara posterior.
Aparato genitourinario	Criptorquidia, riñón poliquístico, útero bicornio, hipertrrofia de clitoris, hidronefrosis.
Extremidades	Polidactilia, superposición y flexión dactilar, uñas hiperconvexas, surco de los dedos en las palmas, calcáneo prominente.
Otros	Hernias inguinal y umbilical, aplasia cutis, aplasia mamilas.

Fuente: Modificado de referencia 1.

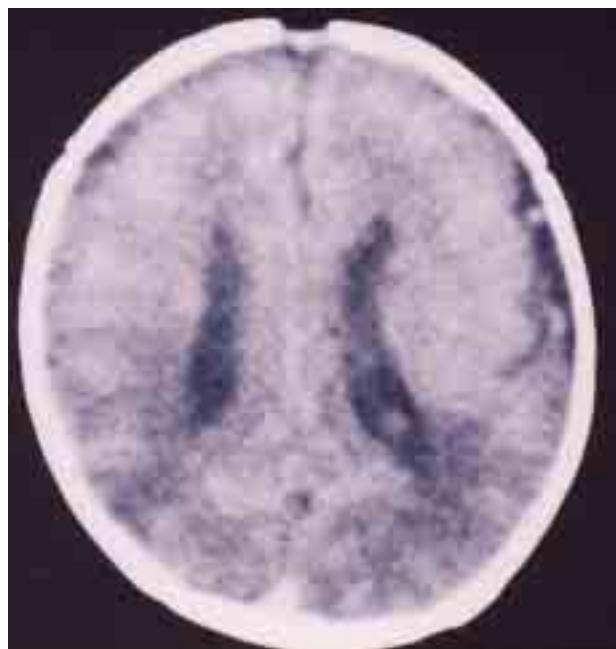


Figura 2.

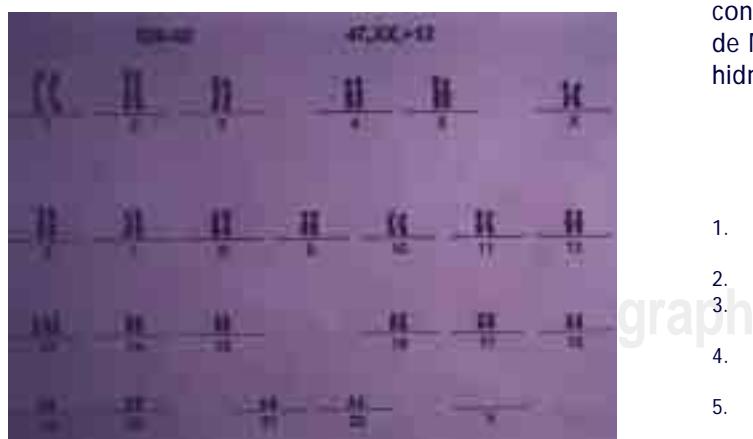


Figura 3.

niño su sobrevida máxima es de dos meses con una letalidad de 100%.⁹ En el Instituto Nacional de Pediatría se han estudiado 13 pacientes en 20 años y en este mismo lapso en el Instituto Nacional de Cardiología sólo se registró un caso.

Se ha descrito que hay una relación entre un ventrículo derecho hipertrófico con malformaciones tales como el conducto arterial permeable, lo que no sucedió en este caso.^{10,11} El ecocardiograma permitió establecer el diagnóstico, observándose en él una aurícula única, por la falta de desarrollo de ambos tabiques auriculares que, como ya se mencionó, es poco frecuente como también lo son las malformaciones asociadas a este problema.

De los factores maternos asociados a este síndrome se señalan la edad de la mujer (que suelen ser jóvenes y abortos previos).³ Se puede llegar a un diagnóstico prenatal o perinatal en 43% de los casos, obteniendo una muestra del niño mediante para estudio cromosómico por cardiotocesis o amniocentesis,¹² por lo que en mujeres, con un adecuado seguimiento, se puede identificar esta enfermedad antes de que el niño nazca. Por último, es pertinente hacer mención que el diagnóstico diferencial se debe hacer con respecto a los siguientes síndromes: de Edwards, de Meckel, de Pallister-Hall, de Smith-Lei-Opitz y de hidrocefalo.

Referencias

1. Ramos-Fuentes F. Síndrome de Patau (Trisomía 13); *An Españos Pediatr* 2000; 121: 29-32.
2. Trisomy 13 Syndrome, *Pediatric Database Updated 5/21/93*.
3. Bonnet D. Corazón y vasos en las afecciones genéticas. *Encyclopedia Mediqua Chirurgique* (Paris-France), Elsevier, 1999: 8.
4. Best RG, Stallworth J. Patau Syndrome; disponible en: www.emedicine.com, updated: 2001.
5. Wyllie JP, Wright MJ. Natural history of Trisomy 13. *Arch Dis Child* 1994; 71: 343-5.
6. Alizad, Seward JB. Echocardiographic features of genetic diseases:

- Part 7. Complex Genetic Disorders. *Soc Echocardiography* 2000; 13: 7.
- 7. Briard ML, Morichon-D. Anomalías cromosómicas. *Encyclopedic Médique Chirurgique*. (Paris-France), Elsevier 1997: 12.
 - 8. Boyd PA, Maher EJ. Maternal 3; 13 chromosome insertion, with severe preeclampsia. *Clin Genet* 1995; 47: 17-21.
 - 9. Siegel MJ. Trisomy 13 and occult dysraphism with tethered cord. *J Perinatal* 1997; 17: 172-4.
 - 10. Papagiannis J, Van Praagh R. Valvular and congenital heart disease. *Am Heart* 2001; 141: 3.
 - 11. Musewe NN, Alexander DJ, Teshima I, Salhorn JF, Freedom RM. Echocardiographic evaluation of the spectrum of cardiac anomalies associated with trisomy 13 and 18. *J Am Coll Cardiol* 1990; 15: 673-7.
 - 12. Benacerraf BR, Miller WA, Figoletto FD Jr. Sonographic detection of fetuses with trisomies 13 and 18: accuracy and limitations. *Am J Obstet Gynecol* 1988; 158-409.

Correspondencia:

Dra. Nara García Quintero,
Hacienda Olivar del Conde 78,
Prados del Rosario,
C.P. 02410,
México, D.F.,
E-mail: narita_gq@yahoo.com
Fax: 5304-5804

