

**CENTRO PROVINCIAL DE GENETICA MÉDICA  
CIEGO DE ÁVILA**

Presentación de un caso clínico de Trisomía 13 (Síndrome de Patau) con sobrevivencia excepcional de más de un año, en Ciego de Ávila

**Presentation of a clinical case of trisomy 13 (Patau syndrome) with exceptional survival of more than one year, in Ciego de Ávila**

Liset Betancourt Castellanos (1), Dania Espinosa Lazo (2), Dania L. Carrasco Fontes (3), Livania Lozano Lezcano (4), Iranaka Avello Benedicto (5), Mercedes Martínez Martínez (6).

**RESUMEN**

La trisomía 13 o síndrome de Patau fue descrito, aparentemente, por Bartholin en 1657, pero por regla general no se reconoció la etiología trisómica hasta que lo describieron Patau y colaboradores en 1960. La incidencia es de aproximadamente 1:5000 recién nacidos vivos. Es la tercera cromosomopatía más frecuente en recién nacidos vivos, después del síndrome de Down (trisomía 21) y el síndrome de Edwards (trisomía 18). Aparece cuando existen tres representantes del cromosoma 13 en lugar de los dos habituales. Estas suelen ser el resultado de una no disyunción meiótica (falta de separación de un par de cromosomas). Es un padecimiento que afecta con más frecuencia al sexo femenino y la sobrevivencia luego del primer año de vida es excepcional. Debido a la sobrevivencia de una paciente en la provincia Ciego de Ávila, la cual tiene actualmente 1 año y ocho meses de edad, se propone la realización de este trabajo con el objetivo de presentar el caso y revisar la bibliografía actualizada. En el momento de realizado el trabajo la paciente se encuentra atendida en su área de salud.

Palabras clave: TRISOMIA/diagnóstico.

1. Especialista de 1er Grado en Genética Clínica. Profesor Instructor.
2. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Profesor Instructor.
3. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Especialista de 1er Grado en Neonatología. Máster en Atención Integral al Recién Nacido. Profesor Asistente.
4. Especialista de 1er Grado en Embriología Clínica. Citogenetista.
5. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral y en Neonatología. Máster en Atención Integral al Recién Nacido. Profesor Asistente.
6. Especialista de 2do Grado en Neonatología. Máster en Atención Integral al Recién Nacido. Profesor Asistente.

**INTRODUCCIÓN**

La trisomía 13 o síndrome de Patau fue descrito, aparentemente, por Bartholin en 1657, pero por regla general no se reconoció la etiología trisómica hasta que lo describieron Patau y colaboradores en 1960. La incidencia es de aproximadamente 1:5000 recién nacidos vivos. Es la tercera cromosomopatía más frecuente en recién nacidos vivos, después del síndrome de Down (trisomía 21) y el síndrome de Edwards (trisomía 18). Aparece cuando existen tres representantes del cromosoma 13 en lugar de los dos habituales como resultado de una no disyunción meiótica (falta de separación de un par de cromosomas). Es un padecimiento que afecta con más frecuencia al sexo femenino (1-5).

El análisis cromosómico generalmente revela una trisomía clara. Existe una asociación con la edad materna avanzada (EMA) y por lo general su origen es materno, aproximadamente el 10% de los casos son debido a un mosaicismo o reordenamientos desequilibrados, particularmente translocaciones robertsonianas (4-6).

El fenotipo más frecuente se caracteriza por retardo del crecimiento intrauterino, graves malformaciones en el sistema nervioso central (holoprosencefalia, arrinencefalia y convulsiones), con subsecuente alteración del desarrollo psicomotor en aquellos pacientes que sobreviven. En la

cabeza y la cara se pueden encontrar: microftalmia o anoftalmia (60-70%) o aplasia cutis (*scalp defects*), que se define como una condición caracterizada por la ausencia congénita de áreas de piel en zonas de localización variable, principalmente en el cuero cabelludo. También presentan glabella prominente, hipertelorismo ocular, implantación baja de pabellones auriculares, labio fisurado con paladar hendido o sin este (80%), cardiopatías congénitas (de las cuales las más frecuentes son comunicación interauricular o comunicación interventricular), defectos en las extremidades (como acortamientos), polidactilia postaxial (que afecta frecuentemente las cuatro extremidades) u onfalocele y hemangiomas, que se pueden encontrar en diversas localizaciones (3, 5, 7).

Lo anterior tiene excepción en los casos de pacientes con mosaicismo, en quienes la afectación del fenotipo y el compromiso cognitivo están dados por el porcentaje de células somáticas afectadas (5).

El tiempo promedio de supervivencia de los niños afectados es de 7 días. El 90% muere durante el primer año de vida. Los supervivientes presentan retraso mental grave, a menudo convulsiones, y también trastornos del desarrollo. Debido a la elevada mortalidad infantil; las intervenciones correctivas quirúrgicas u ortopédicas deben definirse en cierto tiempo y ver cual es el pronóstico durante los primeros meses (1, 3, 5-7).

Es posible diagnosticar las alteraciones cromosómicas mediante un análisis citogenético con cariotipo, que es el patrón de referencia tanto para el diagnóstico prenatal como postnatal. Además, debido a la alta frecuencia de malformaciones mayores, estas se pueden detectar por medio de ecografía obstétrica hasta en un 43% de los casos (5,7).

El tratamiento de los síntomas casi siempre es personalizado. Se basa, sobre todo, en el tratamiento de las anomalías físicas que presenta el niño al nacer. Aún así, los recién nacidos con la trisomía 13 suelen precisar de asistencia médica desde el mismo momento de su nacimiento, ya que en dos de cada tres casos obtienen puntuaciones inferiores a 7 en el test de Apgar al primer minuto, y desciende a los cinco minutos de vida. Debido a que las anomalías cardíacas representan la causa principal de mortalidad en los pacientes con síndrome de Patau (no suelen pasar las semanas de vida), existe un dilema ético sobre si la reparación quirúrgica de dicho sistema está indicada, al tener en cuenta el pésimo pronóstico del cuadro desde el punto de vista físico e intelectual. Los padres deben, por su parte, conocer determinados cuidados que tendrán que llevar a cabo en los hijos con el síndrome, ya que pueden ser de importancia vital para la supervivencia de los mismos (4).

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina, raza mestiza, nacida el 15 de septiembre del 2012 producto de parto eutóxico con TG 36,4 semanas, ocurrido en el Hospital Provincial "Antonio Luaces Iraola" de Ciego de Ávila, Apgar 8/9 y peso al nacer de 2960 gramos. Sin antecedentes prenatales ni perinatales de interés. Edad materna 32 años y paterna 37 años. Desde el momento de su nacimiento se detectó la presencia de rasgos dismórficos tales como: anoftalmía bilateral, secuencia holoprosencefalia, orejas de implantación baja, microotia, fosilla auricular izquierda, boca de lobo, paladar ojival, cuello corto, polidactilia postaxial bilateral en manos, además en mano derecha cabalgamiento del segundo y cuarto dedo sobre el tercero y en mano izquierda cabalgamiento del tercero y quinto sobre el cuarto, puño semicerrado, ulceración del cuero cabelludo (Fig. No.1 y No.2). Además, tenía dificultad para alimentarse por pecho y/o vaso porque hacía episodios de atragantamiento, fue necesario la utilización de sonda naso gástrica de forma prolongada lo que favoreció las infecciones respiratorias altas. Por dicho motivo se interconsultó con cirugía pediátrica y se decidió realizar una gastrostomía para favorecer la nutrición y desarrollo de la recién nacida. Se interconsultó con cardiología. Ecocardiograma: dextrocardia y comunicación interauricular (CIA) pequeña. Se le realizó cariotipo en sangre periférica donde se analizaron 20 metafases lo que arrojó al resultado: 47, XX+13. (Fig. No.3)

## DISCUSIÓN

Paciente con trisomía 13 la cual cumplió un año y ocho meses de vida recientemente. Se describe en la literatura que el tiempo promedio de supervivencia de los niños afectados es de siete días. El 90% muere durante el primer año de vida. Los supervivientes presentan retraso mental grave, a

menudo convulsiones, y también trastornos del desarrollo (1, 3, 5-7). El caso presenta retraso en el desarrollo pero no ha convulsionado, en cuanto al retraso mental aun no se puede evaluar dado la edad actual de la paciente.

En la literatura se reportan pocos casos con supervivencia de más de un año, por ejemplo: Marden y Yunes publicaron en 1967 el caso de una niña que vivió 10 años (8). También se reporta una paciente de 13 años nacida en 1998 en el Hospital Maternidad Obrera de Ciudad Habana (4) y en el Smith se hace referencia a un caso de un paciente adulto de 33 años (1).

Se reporta además, un estudio donde se estableció una correlación fenotipo-cariotipo en 9 casos con trisomía 13, seis de ellos con trisomía 13 libre y homogénea, uno con trisomía 13 por translocación y dos con trisomía 13 por mosaico cromosómico. Donde solo dos de los casos sobreviven y actualmente tienen 5 y 10 años, el resto de los casos falleció entre los tres días y tres meses de edad (9).

En cuanto al fenotipo la paciente presenta los signos más frecuentes reportados por la literatura como son la secuencia holoprosencefalia, con subsecuente alteración del desarrollo psicomotor; anoftalmia que se puede encontrar en el 60-70% de los casos, aplasia cutis. También presenta implantación baja de pabellones auriculares; comunicación interauricular, se reporta cardiopatías congénitas en al menos un 90% de los casos, sin embargo no hay reporte de dextrocardia lo cual sí presenta la paciente; y polidactilia postaxial (3, 5-7).

#### ABSTRACT

Trisomy 13 or Patau syndrome described, apparently by Bartholin in 1657, as a general rule it was not recognized the etiology of this trisomy until Patau and collaborators described it in 1960. The incidence is approximately 1:5000 live births. It is the third most common chromosomopathy in live births, after the Down syndrome (trisomy 21) and Edwards syndrome (Trisomy 18). This appears when there are three representatives of chromosome 13 instead of the usual two. These tend to be the result of a meiotic disjunction. (lack of separation of a pair of chromosomes). It is a condition that affects mainly the female sex and survival after the first year of life is exceptional. Due to the survival of a patient in Ciego de Ávila province, which is one year and eight months of age, intends to carry out this work in order to present the case and to review the updated bibliography. In the moment of carrying out this work the patient is attended in the health area.

Keywords: TRISOMY/diagnosis

#### CONCLUSIONES

En el momento de realizado este trabajo la paciente se encuentra atendida en su área de salud. Se ha logrado una sobrevivencia excepcional con el intercambio y análisis entre los profesionales de la salud y la familia.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Jones KL. Smith Patrones reconocibles de malformaciones humanas. 6ta ed. Barcelona: Elsevier; 2007.
2. Palomino J, Bahamon LM, Pontón MC, Canedo Y, Osorio A, Callejas A, Molina M. Edad materna y/o paterna como factor de riesgo genético en niños del Centro de Atención Materno Infantil de la Universidad de Pamplona (Caimiup) y el Instituto la Aurora de la Ciudad de Pamplona, Norte de Santander, Colombia. Bistua Rev Fac Ciec Bas [Internet]. 2004 [citado 12 Mar 2014]; 1(2): [aprox. 8 p.]. Disponible en: [http://revistas.unipamplona.edu.co/ojs\\_viceinves/index.php/BISTUA/article/view/16](http://revistas.unipamplona.edu.co/ojs_viceinves/index.php/BISTUA/article/view/16)
3. López Velasco N, Sotillo Mallo L, Martínez Montoro B, de la Calle Fernández-Miranda M. Gestación gemelar con un feto con síndrome de Patau (trisomía 13): tres casos clínicos. Ginecol Obstet Mex [Internet]. 2013 [citado 12 Mar 2014]; 81: 158-162. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsmex/gom-2013/gom133f.pdf>
4. Roca NF, Pérez GB. Trisomia 13. Presentación de un caso. Rev Méd Isla Juventud [Internet]. 2013 [citado 12 Mar 2014]; 2(13): [aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://www.remij.sld.cu/index.php/remij/article/view/44>
5. Olaya Contreras M, Zarate AM. Trisomía 13 y sus alteraciones placentarias. Reporte de caso. Univ Med [Internet]. 2012 [citado 12 Mar 2014], 53(4): 443-451. Disponible en: <http://med.javeriana.edu.co/publi/vniversitas/serial/v53n4/Trisomia%202013.pdf>

6. Mueller RF, Young ID. Emery's Genética Médica. 10 ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2006.
7. Olivia Rodríguez JA. Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. 1ra ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010.
8. De Grouchy J, Turleau C. Atlas de las enfermedades cromosómicas. Barcelona: Editorial Marin; 1978
9. León de Pérez M, Quero Velazco J, Hammond F, Estrada P, Pérez M, Pérez J, et al. Hallazgos clínicos y citogenéticos en trisomía 13 (Síndrome de Patau): reporte de 9 casos. Arch Venez Pueric Pediatr. 2006; 69(3):91-95.

## ANEXOS

Fig. No.1 Paciente con trisomía 13 (5 días de nacido)



Fig. No.2 Paciente con trisomía 13 (5 días de nacido)



Fig. No.3. Cariotipo 47,XX+13 (la flecha señala los tres cromosoma 13)

