

POLIMALFORMADO 1º TRIMESTRE; SÍNDROME DE PATAU

Dra. Marta Colechá Morales¹ / Dra. Carla Iannuzzelli Barroso² / Dra. Teresa Bernal Arahall¹

¹ FEA del Servicio de Ginecología. Hospital Obispo Polanco. Teruel

² FEA del Servicio de Urgencias. Hospital Obispo Polanco. Teruel

CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente secundigesta de 37 años, con gestación anterior normoevolutiva que finalizó mediante cesárea por pérdida del bienestar fetal hace 10 años. Niega antecedentes personales y familiares de interés. Fuma 10 cigarrillos/día y presenta grupo sanguíneo O positivo con serologías negativas.

Se realizó ecografía de primer trimestre a las 12 semanas de amenorrea encontrando un feto con edema subcutáneo generalizado, siendo más severo en su parte posterior, y presentando higroma quístico de 5.34mm que condiciona una posición de la cabeza fetal en flexión forzada, sin posibilidad de obtener un adecuado perfil. Se observa también un defecto de pared abdominal anterior y alteración encefálica, impresionando una holoprosencefalia. Resto de anatomía aparentemente normal, sin signos de derrame pleural, pericárdico ni ascitis.

No es posible obtener resultado del cribado combinado puesto que la paciente no se realizó la determinación sanguínea de los marcadores bioquímicos de cromosomopatías.

Ante la elevada sospecha de trisomía 13-18, la edad gestacional temprana que imposibilita la correcta realización de una amniocentesis y la falta de experiencia y recursos en nuestro centro para la toma y análisis de biopsia corial, se decide realización de test genético prenatal no invasivo previo a la interrupción del embarazo. Se obtiene un resultado de alto riesgo para trisomía 13 y se confirma el diagnóstico mediante cariotipo-arrays de los restos abortivos.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Asha J. Heard, Erika L. Peterson. Trisomy 13. En: Joshua A. Copel, editores. Obstetric Imaging. Philadelphia: Elsevier; 2012. p. 674-676.
- 2.- Díaz Recasens J, Bajo JM, Santiago JC, Ramos D. Marcadores ecográficos de aneuploidías en el primer trimestre. En: Bajo JM, Díaz Recasens J. Nociones para el diagnóstico prenatal de malformaciones embrionarias y fetales. S.E.G.O. España; 2011. p. 21-32.

DISCUSIÓN

El síndrome de Patau es una de las trisomías más comúnmente diagnosticadas prenatalmente, y además de forma precoz en el primer trimestre debido a la frecuente asociación de numerosas malformaciones congénitas graves que suelen presentar los fetos afectados. Entre otras alteraciones se encuentran: higroma quístico, microftalmia, fisura labio-palatina, onfalocele, polidactilia, holoprosencefalia, defectos cardíacos, etc.¹

Aun cuando las malformaciones son sutiles, gracias al cribado combinado de cromosomopatías del primer trimestre que combinan marcadores bioquímicos (PAPP-A y BHCG) y marcadores ecográficos, la tasa de detección de trisomía 13 es prácticamente del 100%².

Debido a la gran letalidad pre y postnatal de este síndrome y a las severas deficiencias mentales que se acompañan, su diagnóstico precoz es imperativo, así como ofrecer interrupción del embarazo en todos los casos. Un minucioso estudio anatómico-patológico sería interesante para confirmar la presencia de las malformaciones detalladas.

Ante el hallazgo ecográfico de un feto polimalformado, es necesario realizar un examen genético para llegar al diagnóstico definitivo, puesto que alteraciones genéticas diferentes pueden dar lugar a un mismo espectro de malformaciones.

Además, ante cualquier tipo de síndrome, se debe llevar a cabo un adecuado y específico consejo genético preconcepcional en vista a embarazos posteriores.



Fig. 1. Feto con higroma quístico en flexión forzada.



Fig. 2. Defecto de pared anterior con salida de contenido abdominal y edema subcutáneo.



Fig. 3. Ausencia de morfología normal de plexos coroideos y ventrículos laterales.