



Características ultrasonográficas en primer trimestre de trisomía 13 o síndrome de Patau, a propósito de un caso

Dres. Dwight Rosales¹, Yaritza Brantalik², Edith Herrera³, Patricia Arias⁴.

¹Especialista en Obstetricia y Ginecología. Medicina Materno Fetal. Unidad de medicina materno fetal. Centro Médico Cagua. Estado Aragua. ²Especialista en Radiodiagnóstico. Unidad de radiodiagnóstico. Centro Médico Cagua. Estado Aragua. ³Especialista en Obstetricia y Ginecología. Medicina Materno Fetal. Servicio de perinatología. Hospital Central de Maracay. Estado Aragua. ⁴Especialista en Obstetricia y Ginecología. Departamento de obstetricia. Universidad de Carabobo. Sede Aragua.

RESUMEN

El síndrome de Patau, conocido como trisomía en el par 13 o trisomía D, es una enfermedad genética resultado de la presencia de un cromosoma 13 suplementario, descrito en 1960 por Klaus Patau. Se presenta con afectaciones múltiples y graves de cualquier órgano y sistema fetal. Se describe un caso de trisomía 13 en una paciente de 40 años, III gestas, II paras, con embarazo de 13 semanas y 3 días, quien acudió para ultrasonido obstétrico perinatal al consultorio de Medicina Materno Fetal del Centro Médico Cagua. Se observó en el sistema nervioso central: holoprosencefalia, en el rostro fetal proboscide y ciclopía; el ductus venoso en reversa, intestino hiperecogénico y riñones ecogénicos agrandados, hallazgos corroborados en inspección macroscópica del feto. Se recomienda la evaluación meticulosa y por sistemas de la anatomía fetal por ultrasonido entre las 11 a 13 semanas y 6 días para realizar diagnóstico perinatal temprano.

Palabras clave: Trisomía 13, Síndrome de Patau, Holoprosencefalia, Ultrasonido.

Ultrasonographic characteristics in the first trimester of trisomy 13 or Patau syndrome, apropos of a case

ABSTRACT:

Patau syndrome, known as trisomy in pair 13 or trisomy D, is a genetic disease resulting from the presence of a supplemental chromosome 13, described in 1960 by Klaus Patau. It presents with multiple and severe affectations of any organ and fetal system. A case of trisomy 13 is described in a patient of 40 years, III gestas, II paras, with pregnancy of 13 weeks and 3 days, who went for perinatal obstetric ultrasound to the office of Maternal Fetal Medicine of the Cagua Medical Center. It was observed in the central nervous system: holoprosencephaly, in the fetal face proboscis and cyclopia; the venous ductus in reverse, hyperechogenic intestine and enlarged echogenic kidneys, findings corroborated in macroscopic inspection of the fetus. Meticulous and system evaluation of fetal anatomy by ultrasound between 11 to 13 weeks and 6 days is recommended for early perinatal diagnosis.

Keywords: Trisomy 13, Patau syndrome, Holoprosencephaly, Ultrasound.

INTRODUCCIÓN

Es indudable desde que en el año 1992, cuando Nicolaidis y cols. (1) describieron la utilidad de

la translucencia nucal en el diagnóstico precoz de cromosopatías, se ha vuelto rutinaria la evaluación por ultrasonido de los fetos que tienen edades de gestación entre las 11

Forma de citar este artículo: Rosales D, Brantalik Y, Herrera E, Arias P. Características ultrasonográficas en primer trimestre de trisomía 13 o síndrome de Patau, a propósito de un caso. Rev Venez Ultrason Med. 2022; NS2(3): 178-183. DOI: 10.57097/REVUM.2022.2.3.7

Dirección para correspondencia: Dr. Dwight Rosales, dwrosalc@gmail.com

semanas y 13 semanas y 6 días. La evaluación de las estructuras anatómicas, aunada a la mejor calidad de las imágenes obtenidas por los equipos de ultrasonido, hace que sean posibles diagnósticos precoces de anomalías mayores y cardiopatías en estas semanas (2 - 4).

Es importante considerar la utilidad en el plano axial de la visualización del signo de la mariposa, descrito por Sepúlveda y cols. (5), en donde se aprecia la calota fetal con plexos coroideos que ocupan un 80 % y un *falx cerebri*; cuya no identificación permite diagnosticar anomalías como la holoprosencefalia, acrania, exencefalia y encefalocele de manera eficaz. Se ha descrito la utilidad del plano medio sagital en el primer trimestre, así como la medición de la translucencia intracraneal o 4to ventrículo, que forman parte de las estructuras de la fosa posterior del sistema nervioso central (SNC), para despistaje de espina bífida abierta (6). En Venezuela, se ha descrito la adquisición volumétrica 3D y la utilización de los planos ortogonales en primer trimestre (7) en la identificación de diversas estructuras que conforman el SNC.

En la trisomía 13 o síndrome de Patau, se presentan nacimientos con afectaciones graves y múltiples de cualquier órgano y/o sistema, generalmente asociado a crecimiento fetal restringido. Entre las características ultrasonográficas más frecuentemente detectables se han descrito la holoprosencefalia, queilopalatoquisis, hipoplasia facial media, ciclopía, microftalmia, hipotelorismo, defectos del cierre del tubo neural, onfalocele, riñones ecogénicos, polidactilia, arteria umbilical única, ventriculomegalia, mega cisterna magna, microcefalia, agenesia de cuerpo calloso y cardiopatías (8).

CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente de 40 años, III gestas II paras, fecha de última regla: 16/11/2020; con antecedentes familiares y personales no contributorios, quien acudió al consultorio de medicina materno fetal, en el Centro Médico Cagua, con embarazo de 13 semanas y 3 días, para el 18/2/2021 observándose al ultrasonido embarazo único con longitud cráneo rabadilla (CRL) de 74 mm correspondiente a 13 semanas y 4 días (figura 1)

Al momento de realizar el plano medio sagital con ampliación, recomendado para la obtención de la medida de la translucencia nucal, no fue posible observar los puntos de referencia descritos como el hueso nasal (figura 2); se midió una translucencia nucal de 1,52 mm, adecuada para la edad de gestación; en cambio, se observó una probóscide móvil en región frontal. Al continuar con la exploración, se obtuvo un plano coronal del rostro fetal donde se evidenció una sola orbita ocular central sugerente de ciclopía, y se observó

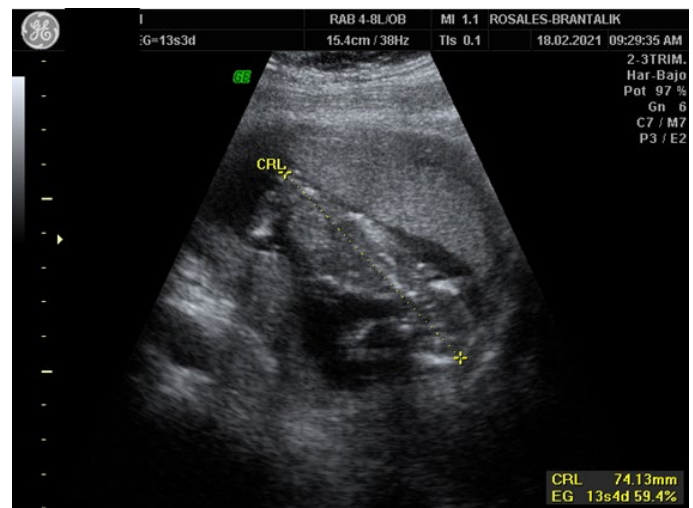


Figura 1. Imagen ecográfica con corte medio sagital fetal para medición de longitud cráneo rabadilla.



Figura 2. Imagen ecográfica con corte medio sagital fetal donde se observan hallazgos anormales a nivel facial, probóscide y ausencia de hueso nasal.

nuevamente la probóscide por encima de la órbita ocular única (figura 3) y por ende no se visualizó el triángulo retronasal.

Se realizó la evaluación del plano medio axial de la cabeza fetal (figura 4) donde se detectó una cavidad única hacia la región frontal,

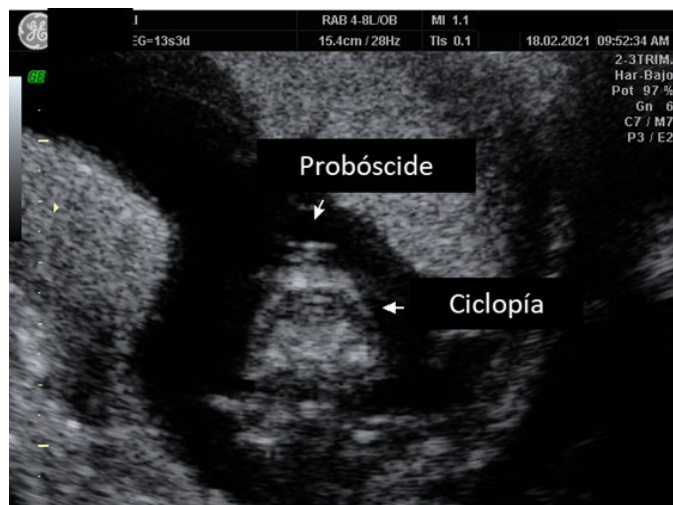


Figura 3. Imagen ecográfica con corte coronal de rostro fetal, se aprecia de arriba abajo identificado con flechas blancas probóscide y ciclopía.

arqueada anecoica, destacaba la ausencia del *falx cerebri* y de los plexos coroideos, sugerentes de holoprosencefalia alobar (no se observó el signo de la mariposa). En la revisión de otros órganos y sistemas, se observó la obtención un *ductus venoso* en reversa (figura 5), la presencia de intestino hiperecogénico (figura 6) y riñones ecogénicos, aumentados de tamaño (figura 7).

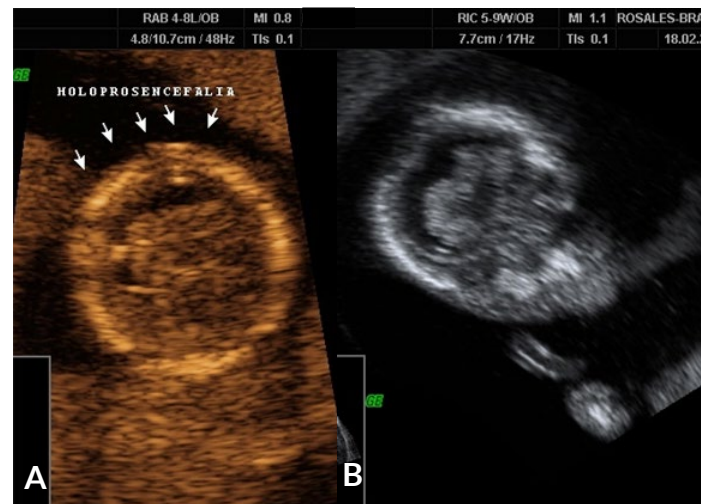


Figura 4: A. Imagen ecográfica de corte axial de cabeza fetal: se evidencia tálamos fusionados. B. Vista coronal. Se aprecia cavidad ventricular única, ausencia de estructuras de línea media y plexo coroideos.

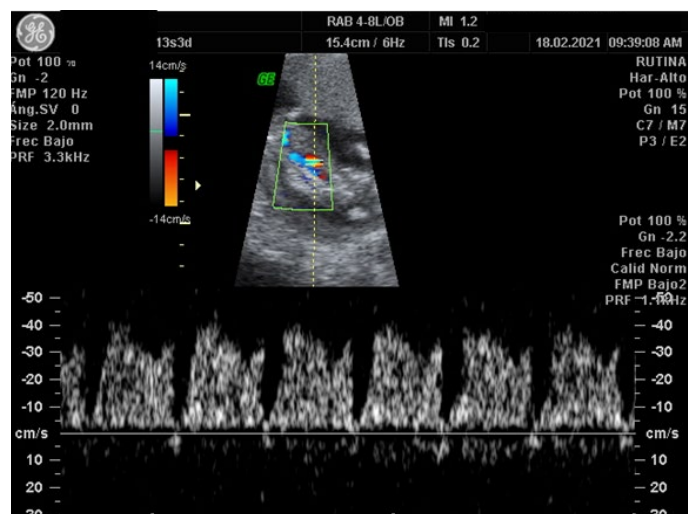


Figura 5. Imagen ecográfica *doppler* que presenta *ductus venoso* en reversa.



Figura 6: Imagen ecográfica con corte coronal que muestra intestinos hiperecogénicos.



Figura 7. Imagen ecográfica con corte axial se evidencia ambos riñones aumentados de tamaño.

La paciente fue referida al servicio de perinatología del Hospital Central de Maracay, donde se realizó una nueva exploración ultrasonográfica donde se corroboraron los diagnósticos y se le explicó a la paciente el pronóstico desalentador del embarazo, posteriormente en una subsecuente hospitalización expulsó el producto de la gestación (figura 8) en el que se evidenció desde el punto de vista macroscópico: la presencia de probóscide,

ciclopía y abdomen abultado; en la figura 9 se presenta un acercamiento del rostro fetal para observar mejor los hallazgos, no se realizaron estudios anatomopatológicos.



Figura 8. Fotografía de características macroscópicas fetales.



Figura 9: Fotografía macroscópica fetal, se aprecia características externas del rostro fetal.

DISCUSIÓN

Las trisomías que se presentan en el embarazo tienen una frecuencia en donde ocupa el primer lugar la trisomía 21 o síndrome de Down, seguida por la trisomía 18 o síndrome de Edwards y en tercer lugar se encuentra la trisomía 13 o síndrome de Patau; esta última tiene una incidencia estimada entre 1 en 5000 a 1 en 20 000 nacimientos, obteniéndose fetos que en su mayoría fallecen cercanamente al nacimiento (9); la edad materna por encima de 35 años es un factor relevante para la aparición de este tipo de patologías, característica de riesgo presente en este caso.

La edad gestacional precoz se ha propuesto como el momento de exploración ecográfica más relevante durante el embarazo; debido a un aumento de las evaluaciones ha mejorado la capacidad de detección de hallazgos patológicos, apoyados en la mejoría de la calidad de los equipos para la obtención de imágenes, la preparación en cursos, congresos, talleres por parte del sonografista operador, asociado a la facilidad de la obtención de la información científica en formato electrónico, así como, guías y consensos cuyo objetivo es la estandarización de procedimientos o técnicas por ultrasonido. Recientemente, en el año 2022, se publicó una guía clínica (10) para la evaluación de la anatomía fetal en el primer trimestre por parte de la *World Association of Perinatal Medicine* (WAPM) y la *Perinatal Medicine Foundation* (PMF) donde se destacan los avances y limitaciones de la evaluación anatómica fetal precoz.

La presencia de alteraciones del SNC, junto a malformaciones que afecten la formación del rostro fetal hacen pensar en una patología

que produzca una falla la inducción ventral del cerebro fetal del clivaje prosencefálico (11), que es la parte más rostral de las tres vesículas cerebrales primitivas, que dan lugar a los hemisferios cerebrales y estructuras diencefálicas, muy frecuentes en la trisomía 13.

En la actualidad, con el advenimiento de las pruebas prenatales no invasivas como método de despistaje, donde existe una alta correlación con el hallazgo de trisomías, el ultrasonido también sigue teniendo una gran utilidad en correlacionar los resultados serológicos con la presencia de alteraciones morfológicas (12).

CONCLUSIÓN

La trisomía 13 es un trastorno genético poco frecuente, cuyas malformaciones fetales son incompatibles con la vida. El diagnóstico temprano por ultrasonido de estas patologías a través de una revisión meticulosa de órganos y sistemas fetales, en especial en las edades de gestación comprendidas entre las semanas 11 a 13 y 6 días, es de gran utilidad para la visualización de hallazgos patológicos de trastornos genéticos y morfológicos sugestivos de trisomía 13.

CONFLICTO DE INTERÉS: no se declaran conflictos de interés por los autores.

REFERENCIAS

1. Nicolaides KH, Azar G, Byrne D, Mansur C, Marks K. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy. *BMJ*. 1992 Apr 4;304(6831):867-9. DOI: 10.1136/bmj.304.6831.867.
2. Economides DL, Braithwaite JM. First trimester ultrasonographic diagnosis of fetal structural abnormalities in a low risk population. *Br J Obstet Gynaecol*. 1998 Jan; 105 (1): 53-7. DOI:10.1111/j.1471-0528.1998.tb09350.x.

**Características ultrasonográficas en primer trimestre de trisomía 13
o síndrome de Patau, a propósito de un caso**

3. Becker R, Wegner RD. Detailed screening for fetal anomalies and cardiac defects at the 11-13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006 Jun;27(6):613-8. DOI: 10.1002/uog.2709.
4. Chaoui R, Benoit B, Mitkowska-Wozniak H, Heling KS, Nicolaides KH. Assessment of intracranial translucency (IT) in the detection of spina bifida at the 11-13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009 Sep;34(3):249-52. DOI: 10.1002/uog.7329.
5. Sepulveda W, Wong AE. First trimester screening for holoprosencephaly with choroid plexus morphology ('butterfly' sign) and biparietal diameter. *Prenat Diagn.* 2013 Dec;33(13):1233-7. DOI: 10.1002/pd.4235.
6. Chaoui R, Nicolaides KH. From nuchal translucency to intracranial translucency: towards the early detection of spina bifida. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010 Feb;35(2):133-8. DOI: 10.1002/uog.7552.
7. Rosales D, Brantalik Y, Moreira W, Bello F. Adquisición volumétrica 3D y la utilización de los planos ortogonales en la identificación de estructuras del sistema nervioso en la semana 12-13+6 días. "Signo del grano de café". *Rev Obstet Ginecol Venez [Internet].* 2019 [consultado 17 agosto 2022]; 79(2): 90-97. Disponible en: http://saber.ucv.ve/ojs/index.php/rev_ogv/article/view/20363/144814486677
8. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W. *Ultrasonografía en obstetricia y diagnóstico prenatal.* 1era Ed. Buenos Aires: Ediciones Journal; 2003.
9. Szigeti Z, Csapó Z, Joó JG, Pete B, Papp Z, Papp C. Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and pathologic findings in fetuses with trisomy 13. *Prenat Diagn.* 2006 Dec;26(13):1262-6. DOI: 10.1002/pd.1604.
10. Volpe N, Sen C, Turan S, Sepulveda W, Khalil A, Rolnik DL, et al. First trimester examination of fetal anatomy: clinical practice guideline by the World Association of Perinatal Medicine (WAPM) and the Perinatal Medicine Foundation (PMF). *J Perinat Med.* 2022 Apr 25;50(7):863-877. DOI: 10.1515/jpm-2022-0125.
11. Timor-Tritsch I, Monteagudo A, Del Rio M. *Neurosonografía del cerebro prenatal bi y tridimensional normal.* Tercera edición. Nueva York: McGraw-Hill Editores 2014.
12. Zhen L, Yang YD, Li YJ, Xu LL, Li DZ. The role of ultrasound in the choice between chorionic villus sampling and amniocentesis for patients with a positive NIPT result for trisomy 18/13. *Prenat Diagn.* 2019 Nov;39(12):1155-1158. DOI: 10.1002/pd.5524.

Recibido: 19 de septiembre 2022
Aprobado: 26 de septiembre 2022