

# Síndrome de Patau

## Patau Syndrome

Señor Editor:

En la sección Imágenes en Medicina del número 1 del volumen 25 de la Revista Médica Herediana se mostró el diagnóstico patológico de Síndrome de Patau o Trisomía 13, en un óbito fetal de 36 semanas. Si bien las características descritas en imágenes sugieren Síndrome de Patau, la confirmación del diagnóstico se realiza con un estudio de cromosomas o cariotipo, que se encuentra disponible en nuestro país. El cariotipo demuestra un cromosoma 13 en exceso. En la mayoría de casos, el cromosoma 13 extra se encuentra en forma de trisomía libre, como resultado de la no disyunción durante la meiosis I materna dando un número total de 47 cromosomas, en vez del número normal que es 46 cromosomas (1). En muy raras ocasiones, el cromosoma 13 extra puede encontrarse como una translocación Robertsoniana (translocación entre dos cromosomas acrocéntricos), y en otras como un mosaico (dos o más poblaciones de células) (2).

La revisión de la historia familiar y el resultado del estudio cromosómico brindan información para realizar una consejería genética adecuada. La trisomía libre no es heredada. El riesgo de recurrencia está ligeramente aumentado (1,4%) si ocurrió en mujeres jóvenes, y depende de la edad materna en mujeres mayores de 35 años (3). Si hay una translocación robertsoniana, se recomienda que se obtenga el cariotipo de los padres para determinar si uno de ellos es portador de la translocación balanceada. Si fue heredada, el riesgo de abortos espontáneos recurrentes aumenta, y el riesgo de que un bebé nazca con una anomalía cromosómica es de 15% (4). El mosaicismo se produce después de la fecundación y no es heredado, entonces, el riesgo de recurrencia es mínimo.

El diagnóstico diferencial en este caso, incluye: 1) otras anomalías cromosómicas que pueden ser visibles al microscopio y detectadas por cariotipo; 2) deleciones y duplicaciones cromosómicas detectables por *array* de hibridación genómica comparativa o *microarray* de cromosomas (estudio que no se encuentra disponible

en nuestro país, pero las muestras pueden ser enviadas a laboratorios del extranjero); 3) pseudotrisomía 13 (MIM 264480), caracterizada por hallazgos similares a Trisomía 13, pero con cromosomas normales (4,5,6); 4) de sólo encontrarse holoprosencefalia no sindrónica, es decir en ausencia de otras anomalías congénitas, la holoprosencefalia aislada puede ser causada por mutaciones dominantes en 14 genes conocidos hasta el momento (8).

En un óbito fetal, se sugiere que la muestra para estudio cromosómico se tome de un cotiledón de la placenta que contenga abundantes vellosidades coriónicas, piel fetal, sangre extraída del ventrículo fetal o líquido amniótico obtenido por punción transabdominal. Mientras más tejidos se estudien mayor será el éxito de crecimiento celular y obtención de un diagnóstico. De no poder reunir más de dos tejidos, se recomienda enviar los tejidos según el orden listado (9).

En ocasiones, la barrera económica no permite realizar estudio de cromosomas, pero cabe resaltar que es importante tenerlo en cuenta en casos de anomalías congénitas mayores.

Alicia Diaz-Kuan <sup>1,a</sup>

Correo electrónico: alidiazkuan@gmail.com

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Klein E. Trisomía 13. En: Klein E, Gallardo B, Chavez M, Abarca H. (Eds.) Atlas de dismorfología pediátrica. 1era Ed. Lima, Perú: Fondo Editorial del Instituto Nacional de Salud del Niño; 2012. p. 90.
2. Curry C. Autosomal trisomies. En: Rimoin DL, Pyeritz RE, Korf BR (Eds.). Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics. 6th ed. Philadelphia PA: Elsevier Sciences. 2013. p. 1162.
3. Clinical Cytogenetics: Disorders of the Autosomes and the Sex Chromosomes. En: Thompson & Thompson: Genetics in Medicine. 7th Ed. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF, Hamosh A (Eds.).

- Saunders Elsevier; 2007. p. 94.
4. Di Maio MS. Cytogenetic abnormalities. En: Di Maio MS, Fox JE, Mahoney MJ (eds.) *Prenatal Diagnosis & Clinical Challenges*. 1st Ed. Hoboken, NJ: Wiley-Blackwell; 2010.p. 401.
  5. Hewitt BG, Seller MJ, Bennett CP, Maxwell DM (1989). Holoprosencephaly, polydactyly and normal chromosome: pseudotrisonomy 13? *Clin Genet*. 1989; 36(2):141–143.
  6. Ahmet D, Bahri E, Mustafa A, Varim N, Tunc T. Pseudotrisonomy 13 syndrome: a case with left ventricular hypoplasia and duodenal stenosis. *Clinical Dysmorphology*. 2006; 15(1):41–42.
  7. Verloes A, Ayme S, Gambarelli D, et al. Holoprosencephaly-polydactyly ('pseudotrisonomy 13') syndrome: a syndrome with features of hydrolethalus and Smith-Lemli-Opitz syndromes. A collaborative multicentre study. *J Med Genet*. 1991; 28(5): 297-303.
  8. Solomon B, Gropman A, Maximilian Muenke M. Holoprosencephaly Overview. En: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al, editors. *Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2014*. (Citado el 10 de Julio del 2014). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1530/>
  9. Instituto de Medicina genética. Muestras y Procedimientos: Pérdida gestacional. Lima, Perú: Instituto de Medicina genética. (Citado el 10 de Julio del 2014). Disponible en: [http://www.genetica.com.pe/MP\\_PerdidaGesta.html](http://www.genetica.com.pe/MP_PerdidaGesta.html)

Recibido: 04/07/2014

<sup>1</sup> Instituto de Medicina Genética. Lima, Perú.

<sup>2</sup> Médico Genetista.