

V. Trabajos de investigación básica o clínica realizado por un Residente que se encuentre cursando un programa universitario en las especialidades de Ginecología y Obstetricia,
Biología de la Reproducción Humana, Urología Ginecológica o Medicina Materno Fetal, presentados en formato escrito.

Holoprosencefalia y malformaciones cardiacas asociadas a trisomía 13: Diagnóstico prenatal y reporte de un caso.

Del Real-Carrasco Sagrario ¹, Diaz –Orozco Mariela ², Milán- Rosales Carlos ³, Tawney-Serrano Cesar ⁴. Tiscareño-Díaz, Juan de Dios

^{1,2,3} Médicos Residentes de Primer Año de la Especialidad de Ginecología y Obstetricia, Universidad de Guadalajara.

⁴ Medico Especialista en Ginecología y Obstetricia, Subespecialista en Medicina Materno Fetal; Adscrito al departamento de Fisiología obstétrica del Hospital General de Occidente.

Introducción

La trisomía 13 es un trastorno cromosómico grave causado por una copia extra del cromosoma 13 (1,2). Es detectable ecográficamente en más del 95% de los casos debido a la presencia de múltiples malformaciones estructurales mayores de varios órganos y/o sistemas, siendo los defectos característicos del sistema nervioso central los signos más comunes que sugieren este diagnóstico. (3,4) Actualmente, la MLPA representa una prueba accesible, rápida y sensible para el diagnóstico prenatal de las aneuploidías más comunes (5).

Caso clínico

Gestante de 23 años, gesta 2 parto 1, sin antecedentes de importancia, remitida a las 13.6 semanas de gestación por hallazgos ultrasonográficos compatibles de holoprosencefalia y síndrome de corazón izquierdo hipoplásico, con riesgo alto de trisomía 13 (riesgo ajustado >1:4). Por los indicios observados se le propuso a la paciente la realización de MLPA en líquido amniótico, el cual aceptó. Se reportaron tres copias del cromosoma 13, confirmando la sospecha diagnóstica. Se repitió el ultrasonido a las 20.2 semanas de gestación, observando holoprosencefalia, hallazgos sugestivos de síndrome de corazón izquierdo hipoplásico, comunicación interventricular, con ecobiometría compatible para feto pequeño para la edad gestacional, en concordancia con los hallazgos ultrasonográficos observados previamente (figura 1 y 2). Se le informó a la paciente el resultado y se le brindó asesoramiento genético, después del cual decidió la interrupción del embarazo, llevándose a cabo a las 20.6 semanas de gestación (figura 3).

Discusión

La prevalencia de trisomía 13 en recién nacidos es de 1 en 5 000, y es la menos común de las tres principales aneuploidías, después de la trisomía 21 y 18. La mediana de supervivencia es de siete días, el 91 % muere dentro del primer año y la mayoría (80 %) muere dentro del primer mes de vida, siendo las malformaciones cardíacas y del sistema nervioso central las causas de la elevada mortalidad (1,2,4). La mayoría de los fetos afectados mueren en el útero (80-90 %) y presentan anomalías múltiples que pueden ser detectadas prenatalmente por medio de la ecografía, incluidas malformaciones del sistema nervioso central, cardíacas, gastrointestinales, renales, esqueléticas y malformaciones faciales de la línea media (3,4). En el caso descrito los hallazgos ecográficos encontrados orientaban hacia el tipo de cromosopatía antes descrita, presentándose con holoprosencefalia, síndrome de corazón izquierdo hipoplásico y comunicación interventricular, confirmando el diagnóstico genético por medio de MLPA en líquido amniótico.

La MLPA es una técnica para el diagnóstico de las principales aneuploidías, que presenta las ventajas de ser más rápida que el cariotipo (2.5 y 15 días, respectivamente) (5). Por lo infrecuente del caso, el mal pronóstico, y la importancia del diagnóstico prenatal genético en conjunto con los hallazgos ultrasonográficos, se decidió la presentación de este caso.

Conclusiones

Todos los embarazos corren el riesgo de una aneuploidía fetal. El diagnóstico prenatal ecográfico permite la observación e interpretación de anomalías o marcadores fetales, mediante el tamizaje en gestaciones de bajo riesgo y el asesoramiento genético y realización de estudios citogenéticos en aquellos de alto riesgo. En este caso se presenta una gestante sin factores de riesgo en el que el tamizaje ecográfico del primer trimestre hizo sospechar en el diagnóstico de aneuploidía, la cual que se pudo confirmar con la realización del estudio genético y permitió impartir un asesoramiento oportuno, decidiéndose la interrupción del embarazo. Se pudo observar que la MLPA es una prueba disponible y apropiada para el diagnóstico prenatal de Trisomía 13 y de las aneuploidías más comunes.



Figura 1

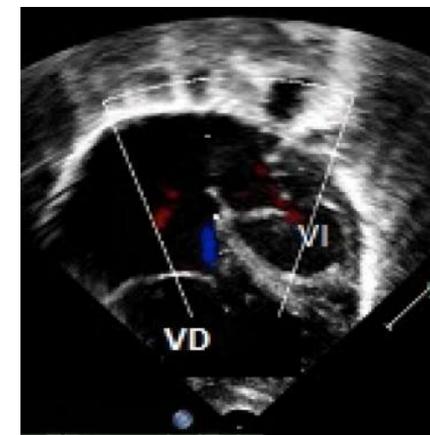


Figura 2



Figura 3

1. Anne BS. Congenital cytogenetic abnormalities. En: UpToDate (Actualizado el 27 de abril de 2022; consultado el 29 de septiembre de 2022) Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/congenital-cytogenetic-abnormalities>.

2. Cammarata F, et al. Mosaïcismo de trisomía 13. Bol Med Hosp Infant Mex. 2019;76: 246-250. Disponible en: <https://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v76n5/1665-1146-bmim-76-05-246.pdf>

3. Benacerraf B. Sonographic findings associated with fetal aneuploidy. En: UpToDate (Actualizado el 03 de mayo de 2022; consultado el 29 de septiembre de 2022) Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/sonographic-findings-associated-with-fetal-aneuploidy>

4. Díaz-Véliz P, et al. Diagnóstico prenatal citogenético y ultrasonográfico de síndrome de Patau. Presentación de un caso. Medisur. 2016; 14 (5): 584-590. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2016000500016&lng=es.

5. Estrada H, et al. MLPA (amplificación de sondas dependiente de ligandos múltiples) en el diagnóstico perinatal rápido de las principales aneuploidías. Perinatol. Reprod. Hum. 2012; 26(3): 172-179. Disponible en: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0187-53372012000300002&lng=es.