

# SÍNDROME DE PATAU MOSAICO EN PACIENTE PEDIÁTRICO: REPORTE DE CASO

## MOSAIC PATAU SYNDROME IN A PEDIATRIC PATIENT: CASE REPORT

## SÍNDROME DE PATAU MOSAICO EM PACIENTE PEDIÁTRICO: RELATO DE CASO

**ADRIANA MARTÍNEZ CALERO, DENNISSE MOGGIA MORLA, GABRIEL ERAZO VACA, SILVIA CORNEJO SIERRA, YOUMANA MARTILLO LÓPEZ**

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil; Guayaquil, Ecuador.

### Resumen

La trisomía 13 o Síndrome de Patau es una entidad rara cuya incidencia varía entre 1/5000 y 1/12000 nacidos vivos, con un predominio por el sexo femenino. Ocupa el tercer lugar en frecuencia de las aneuploidías y la tasa de supervivencia es baja, 3-10% en el primer año de vida, debido al compromiso del sistema nervioso central y el aparato cardiovascular (80% de los casos). La gravedad de las manifestaciones clínicas dependerá del mecanismo por el cual se produjo la trisomía: no disyunción, translocación o mosaicismo. La supervivencia en este síndrome puede ser prolongada en individuos mosaicos; sin embargo, este es un fenómeno poco frecuente que aparece aproximadamente en 5% de los casos. A continuación se expondrá el caso de una niña de 7 años de edad con síndrome de Patau diagnosticado mediante un cariotipo que muestra un mosaicismo del cromosoma 13.

**PALABRAS CLAVE:** Trisomía 13, síndrome de Patau, mosaicismo.

### Abstract

Trisomy 13 or Patau Syndrome is a rare entity whose incidence varies between 1/5000 and 1/12000 births, with a predominance by the female sex. It ranks third in the frequency of aneuploidies and the survival rate is low, 3-10% in the first year of life, due to compromise of the central nervous system and cardiovascular system (80% of cases). The clinical manifestations severity will depend on the mechanism by which the trisomy occurred: non-disjunction, translocation, or mosaicism. Survival in this syndrome can be prolonged in mosaic individuals; however, this is a rare phenomenon that appears in approximately 5% of cases. It will be presented the case of a 7-year-old girl with Patau syndrome diagnosed by a karyotype, showing mosaicism of chromosome 13.

**KEYWORDS:** Trisomy 13, Patau syndrome, mosaicism.

### Resumo

A trissomia 13 ou síndrome de Patau é uma entidade rara, cuja incidência varia entre 1/5000 e 1/12000 nascidos vivos, com predomínio pelo sexo feminino. É classificada em terceiro lugar na frequência de aneuploidias e a taxa de sobrevivência é baixa, de 3 a 10% no primeiro ano de vida, devido ao comprometimento do sistema nervoso central e do sistema cardiovascular (80% dos casos). A gravidade das manifestações clínicas dependerá do mecanismo pelo qual a trissomia ocorreu: não disjunção, translocação ou mosaicismo. A sobrevivência nesta síndrome pode ser prolongada em indivíduos em mosaico; no entanto, esse é um fenômeno raro que aparece em aproximadamente 5% dos casos. A seguir, será apresentado o caso de uma menina de 7 anos com síndrome de Patau diagnosticada por um cariótipo que mostra mosaicismo do cromossomo 13.

**PALABRAS-CHAVE:** Trissomia 13, síndrome de Patau, mosaicismo.

## INTRODUCCIÓN

El 15% de los embarazos clínicamente confirmados terminan en muerte fetal y se conoce que la mitad de los abortos están relacionados con aberraciones cromosómicas de tipo numéricas.<sup>1</sup> La trisomía 13 (T13) o síndrome de Patau ocupa el tercer lugar en frecuencia superado por la trisomía 21 (Síndrome de Down) y 18 (Síndrome de Edward). Se han descrito tres formas de presentación: por falta de disyunción durante la meiosis (75%), por translocación tipo robertsoniana (20%) y por falla en la disyunción mitótica o mosaicismo (5%).<sup>2</sup> La T13 es una entidad rara cuya incidencia varía entre 1/5000 y 1/12000 nacidos vivos, con un predominio por el sexo femenino<sup>3</sup> y su tasa de supervivencia es de 30-60% en la primera semana de vida, 20-40% en el primer mes y sólo 3-10% llegan al final del primer año.<sup>4</sup>

El objetivo de la presentación de este caso es describir las características clínicas de un mosaicismo del síndrome de Patau considerando que este tipo de presentación tiene manifestaciones leves y poco habituales en comparación a una trisomía completa.

## REPORTE DE CASO

Infante femenino de 7 años de edad, segundo producto vivo de la pareja; al momento de la concepción madre de 27 y padre de 29 años de edad, no existe consanguinidad entre la pareja. Embarazo a término, con percepción de movimientos fetales a las 22 semanas de gestación (SG), de menor frecuencia e intensidad en comparación con la primera gesta, con controles prenatales mensuales desde el primer mes de embarazo en los cuales no se reportaron datos relevantes.

Dentro de las complicaciones de esta gesta presentó una infección de vías urinarias (IVU) por agente no especificado a las 16 SG además de una amenaza de parto prematuro a las 24 SG ambas controladas y tratadas eficazmente. El embarazo culmina en cesárea, debido a cesárea previa; al momento del nacimiento neonato de 3629 g de peso, 51 cm de talla, sin registro de APGAR, con ausencia de llanto y marcada hipotonía. En el examen físico inicial destaca la polidactilia bilateral en miembros superiores e inferiores, pie en valgo y lesiones hipopigmentadas en miembro inferior derecho.

Como antecedentes patológicos personales presenta epilepsia diagnosticada al mes de vida, actualmente controlada; sordera del oído derecho

e hipoacusia periférica del oído izquierdo. Dentro de los antecedentes quirúrgicos se encuentra la corrección de la polidactilia bilateral en miembros superiores a los siete meses de edad. No presenta antecedentes patológicos familiares de relevancia.

Al examen físico actual el infante presenta signos vitales estables, 20 kg de peso (percentil 50) y 109 cm de talla (percentil 10-5). Revisión de aparatos y sistemas sin datos que llamen la atención. A la inspección se encuentran malformaciones mayores como pectus excavatum y polidactilia en extremidades inferiores, (Figura 1); malformaciones menores como dos focos de alopecia en el cuero cabelludo, (Figura 2); filtrum alargado, lesiones hipopigmentadas en la piel, (Figura 3) y superposición del primer dedo de ambos pies y rasgos dismórficos, (Figura 4) como implantación anterior alta del cabello, implantación baja de las orejas, desviación mongoloide de los ojos, depresión a nivel del puente nasal, labio superior fino, hiperpigmentación lingual, alineación asimétrica mamilar, (Figura 5) y pie en valgo.



**Figura 1.** Polidactilia bilateral en miembros inferiores, superposición del primer dedo del pie; pie ligeramente en valgo.



**Figura 2.** Focos de alopecia en cuero cabelludo.



**Figura 3.** Lesiones planas hipopigmentarias en la cara anterior de toda la extremidad inferior derecha presentes desde el nacimiento.



**Figura 4.** Imagen del rostro de la probando donde se puede observar la implantación alta del cabello, la desviación mongoloide de los ojos, la implantación baja de las orejas, la depresión a nivel del puente nasal, el filtrum alargado y labio superior fino.



**Figura 5.** Alineación asimétrica mamilar.

Dentro de los exámenes diagnósticos que se le realizan a la probando resalta el cariotipo, (Figura 6) en el cual se estudiaron 20 células en metafase y se observaron 15 células (80%) con 46 cromosomas y 5 células con 47 cromosomas (20%) resultado que es compatible con el síndrome de Patau.



**Figura 6.** Cariotipo de la probando donde se observa la presencia de una cromosoma 13 adicional.

### DISCUSIÓN

El síndrome de Patau o Trisomía 13 (T13) es relativamente común (1/10,000 nacidos vivos), siendo de preferencia en mujeres >35 años al momento de la concepción<sup>9</sup> volviéndose un trastorno netamente fatal. En el 2-5% de los casos, por medio del cariotipo se presentan poblaciones de células que son euploicas y aneuploicas.<sup>5,6</sup> Lo que genera una aberración que se la conoce como mosaicismo (alteración en la que coexisten células con cromosomas normales y anormales dentro de un mismo organismo) el cual aún no está bien establecida su causa. Cuando la T13 es completa, aproximadamente la mitad de los embarazos resulta en muerte intrauterina, la otra mitad resulta en nacidos vivos; de aquellos, aproximadamente el 80% muere en el día 1, siendo la tasa de mortalidad a la primera semana >90%.<sup>7,8</sup>

Las manifestaciones clínicas típicas en una T13 completa son muy amplias, entre las más importantes en orden de frecuencia: retraso psicomotor/mental profundo (100%), alteraciones cardiovasculares (90%), microcefalia (85%), alteraciones renales (70-100%), polidactilia (75%), etc.<sup>10</sup> A pesar de aquello, la paciente no posee ninguna alteración orgánica salvo la epilepsia, en contraste presenta ciertas características poco comunes tales como hipotonía (45%), dedos superpuestos (45%); además de la polidactilia como dato frecuente.

La expectativa de vida es muy baja ya que el pronóstico está directamente relacionado con la gravedad de las malformaciones principalmente las que se dan a nivel cerebral, renal y cardiaco, en el caso de un mosaico el pronóstico mejora sustancialmente, ya que la gravedad dependerá del porcentaje de células afectadas.<sup>11</sup>

Con esto se quiere recalcar la importancia de realizar un cariotipo a edades tempranas, ya que el hecho de que las características sean leves no

descarta la patología, especialmente porque se está tratando con una entidad que requiere un control permanente.

### CONCLUSIONES

La infante que se presenta tiene características de un Síndrome de Patau pero con un rasgo distintivo, porque no manifiesta la gravedad que generalmente esta entidad presenta, debido a que mediante un cariotipo se logró demostrar que existen células euploicas y aneuploicas, lo que confirma un mosaico, el mismo que explicaría todas las características previamente mencionadas.

Es indispensable a su vez, establecer si posee o no retraso mental ya que al presentarse en el 100% de los casos, es menester establecer el grado de afectación para instituir su futura estimulación. Por lo tanto, esto demuestra lo complejo que resulta un mosaico del síndrome de Patau, ya que puede dar una sintomatología muy variada, siendo predominantemente leve, como el caso presentado.

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Uptodate. Weremowicz, S. Congenital cytogenetic abnormalities. Nov 24, 2014. [Actualizado Enero 2015, Fecha de consulta: Febrero 19, 2015].
- AEPED (Asociación Española de Pediatría). Ribate Molina MP, Pie Juste J, Puisac Uriel B. Trisomía 13 (Síndrome de Patau). 2010 [Fecha de consulta: Febrero 19, 2015]. Disponible en: [http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome\\_de\\_patau.pdf](http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_patau.pdf)
- García Quintero N, Chávez Guerrero C, Miranda del Olmo H. Un caso de trisomía 13 con una cardiopatía compleja. Revista Mexicana de Pediatría. Mayo-Junio 2013 [Fecha de consulta: Febrero 19, 2015]; Vol. 70 (Número. 3): 139-142.
- Barry SC, Walsh CA, Burke AL, McParland P, McAuliffe FM, Morrison JJ. Natural history of fetal trisomy 13 after prenatal diagnosis. American Journal of Medical Genetics. Diciembre 2013. [Fecha de consulta: Febrero 19, 2015]; 167A:147-150.
- Mustaki and Jackson. A patient with Trisomy 13 mosaicism: review and case report. BMC Proceedings 2015, 9(Suppl 1):A51. [Fecha de consulta: Febrero 19, 2015].
- Houlihan and O'Donoghue. The natural history of pregnancies with a diagnosis of Trisomy 18 or Trisomy 13; a retrospective case series. BMC Pregnancy and Childbirth 2013, 13:209. [Fecha de consulta: Febrero 19, 2015].
- Barry SC, Walsh CA, Burke AL, McParland P, McAuliffe FM, Morrison JJ. 2015. Natural history of fetal trisomy 13 after prenatal diagnosis. Am J Med Genet A 167A:147-150. [Fecha de consulta: Febrero 19, 2015].
- Abudinén G., Vergara A., Castet A., Flores G., Cabrera-Samith I. Presentación clínica de la trisomía 13 mosaico con mayor pronóstico de vida. Reporte de un caso. Revista Anacem. Vol.VII nº1. 2013; 41-44. [Fecha de consulta: Febrero 19, 2015].
- Bruns D. 2011. Birth history, physical characteristics, and medical conditions in long-term survivors with full trisomy 13. Am J Med Genet Part A 155:2634-2640. [Fecha de consulta: Febrero 19, 2015].
- Ribate Molina MP, Pié Juste J, Puisac Uriel B, Trisomía 13 (síndrome de Patau). Protoc diagn ter pediatr. 2010;1:91-95. [Fecha de consulta: Febrero 19, 2015].
- Sierra Santos L., Álvarez Herrero C., Gil Sánchez L., Sierra Santos. Un síndrome de Patau con una supervivencia que supera los pronósticos. Medifam vol.11 no.8 Madrid Aug.-Sept. 2001. [Fecha de consulta: Febrero 19, 2015].