

¿Qué Sabemos *Ahora* Sobre la Trisomía 13?

La Trisomía 13 (Síndrome de Patau) es un trastorno de los cromosomas humanos que ocurre en aproximadamente 1 de cada 10000-25000 recién nacidos vivos. El término trisomía refiere a tres copias de un cromosoma en vez de dos que es lo normal. En la Trisomía 13, existe un cromosoma extra en el par #13. Aproximadamente el 80% de los neonatos con Trisomía 13 tendrán una trisomía completa (es decir, que afecta a todas las células del cuerpo), mientras que el 20% restante presentará una trisomía debida a una reorganización celular denominada traslocación (la adhesión de todo o parte de un cromosoma a otro cromosoma) o debida a un mosaicismo (cuando un individuo presenta dos líneas celulares diferentes).

En general, el diagnóstico para la Trisomía 13 **se sospecha** mediante hallazgos encontrados en los ultrasonidos fetales, o mediante el tamizaje o *screening* prenatal realizado por medio de estudios de sangre materna. **Para confirmar el diagnóstico, se realizan estudios invasivos opcionales:** una amniocentesis o el estudio de muestra de vellosidades coriónicas. No obstante, estos estudios conllevan un pequeño riesgo para el feto. Después del diagnóstico prenatal positivo para Trisomía 13 antes de las 24 semanas de embarazo, se suele dar la opción de su interrupción. En EEUU, el 75% elige esta opción y en Europa, lo hace el 90%. El diagnóstico puede afectar los cuidados brindados a quienes desean continuar el embarazo, sus opciones de parto, y los cuidados del recién nacido vivo.

En aumento se encuentra el uso de un nuevo estudio prenatal no invasivo (NIPT). La Calculadora de Valor Predictivo Positivo (PPV) es una herramienta utilizada para determinar la exactitud de una prueba NIPT *positiva*.

Los neonatos nacidos con Trisomía 13 poseen un patrón de rasgos físicos reconocibles que en general, permiten al profesional de la salud realizar el diagnóstico del síndrome. Se presentan en estos casos notables malformaciones congénitas físicas y, a veces, cambios anatómicos de órganos internos. Entre los hallazgos más importantes se encuentran el tamaño pequeño de la cabeza (microcefalia), ojos pequeños (microftalmia) o ausencia de un ojo o desarrollo deficiente de la retina; y falla en la división del área frontal del cerebro (holoprosencefalia). El labio leporino o paladar hendido o ambas afecciones se presentan en alrededor del 60% de los casos, al igual que las cardiopatías, como se describe en el siguiente párrafo. Además, existen otros hallazgos físicos de menor importancia médica que ayudan al diagnóstico. Entre ellos se encuentran las variaciones en las formas de las orejas, cambios en las palmas de las manos, y polidactilia (dedos extras en manos y pies). También pueden verse cambios en el desarrollo de los pies, entre los que se incluye los del talón que se conoce como pie en mecedora.

Cardiopatías

El 80% de los niños con Trisomía 13 tendrán una cardiopatía congénita. Ésta puede ser: una comunicación interventricular (CIV), es decir, un orificio que comunica los ventrículos del corazón (cámaras inferiores) que impide que el corazón bombee sangre de manera correcta (se puede detectar al escuchar un soplo del corazón); una comunicación interauricular (CIA), es decir, un orificio que comunica las aurículas del corazón (cámaras superiores), lo que dificulta que el corazón bombee suficiente sangre rica en oxígeno para abastecer los tejidos del cuerpo (se detecta por un soplo del corazón); presencia de ductus arterioso persistente (CAP), un defecto causado por la falta de cierre del canal que usualmente se cierra cerca del nacimiento y por lo tanto, permanece abierto; y la dextrocardia, que es la localización del corazón hacia el lado derecho del tórax. La mayoría de estas lesiones no son las que provocan la muerte durante el período neonatal, pero en ocasiones, pueden ocurrir cardiopatías médicamente más serias en pacientes con Trisomía 13.

Problemas médicos

Las mayores implicancias de la Trisomía 13 suponen una predisposición a las malformaciones congénitas (defectos del nacimiento) que han sido mencionadas arriba, un aumento de la mortalidad durante el período neonatal, y discapacidad cognitiva y motora en niños mayores. Además, los bebés mayores pueden presentar dificultades visuales debido a los hallazgos ya mencionados, y también pueden presentar pérdida de la audición. El aumento en la mortalidad está relacionado con las dificultades para respirar a causa de la interrupción de la respiración (apnea) o problemas en el desarrollo pulmonar. Por otro lado, también puede ocurrir reflujo gastroesofágico (retorno de pequeños volúmenes de contenido gástrico hacia la garganta) y problemas en la alimentación, lo que puede predisponer a la broncoaspiración (pequeños volúmenes de líquido

inhalados o desviados hacia los pulmones), que puede provocar una neumonía por aspiración que pondría en riesgo la vida del niño.

Malformaciones congénitas típicas en la Trisomía 13

Onfalocelo 10%
Holoencefalía 60% (defecto anatómico del cerebro, división del área frontal del cerebro)
Malformaciones renales 30%
Malformaciones cutáneas del cuero cabelludo 20%
Anomalías oculares >50% Ojos pequeños o ausentes.
Labio leporino o paladar hendido o ambos 60%

Trastornos y patologías comunes en la Trisomía 13

Crecimiento postnatal lento.
Problemas de alimentación
gastroesofágico
Apnea (central, obstructiva o ambas)
Convulsiones
Hipertensión
Discapacidad en el desarrollo
Escoliosis
Neumonía frecuente
Infecciones urinarias
Constipación crónica

Controles de rutina en niños con Trisomía 13

- Cuidados de rutina/ Orientación temprana
- Evaluación cardíaca
- Evaluación ocular
- Audiometría
- Control de la escoliosis en la niñez
- Inmunización de rutina
- Derivación a programas de estimulación temprana
- Apoyo continuo

Cirugías comúnmente reportada en pacientes con Trisomía 13

Gastrostomía
Funduplicatura
Cirugía cardíaca
Traqueostomía
Cirugía reparativa de cataratas y glaucoma
Reparación de labio leporino y/o paladar hendido
Gastrointestinal: reparaciones varias

Supervivencia en la Trisomía 13

Alto riesgo de muerte fetal al comienzo del embarazo que disminuye a medida que el (falla en la embarazo avanza, pero durante el parto el riesgo de muerte fetal es mayor que con un feto no afectado.

5-8% sobreviven más de un año *sin* medidas extraordinarias. Estudios recientes informan un aumento de la supervivencia de niños con Trisomía 13 *con* intervención respiratoria, nutricional, cardíaca y cirugías Reflujo en el momento oportuno.

El estudio sobre supervivencia de Trisomía 18/13 más grande realizado en EEUU acusa una supervivencia del 11,5% hasta el año de vida y del 9,7% hasta los 5 años en pacientes con Trisomía 13.
[Meyer et al., 2016]

Resultados sobre Trisomía 13 en el estudio más grande realizado en EEUU sobre cirugías cardíacas en pacientes con Trisomía 18/13:
Mortalidad intrahospitalaria: 27,6%
Media de supervivencia post-alta hospitalaria: 14,8 años [Peterson et al., 2017]

Encuesta realizada a más de 350 padres de niños con Trisomía 18 o 13

La mayoría eligió cuidados de confort para sus bebés; el 30% vivió más de un año.

De los niños que recibieron intervenciones, el 50% vivió más de un año.

La mitad expresó que los cuidados de un niño con discapacidad son/fueron más difíciles de lo esperado. 89% informaron una experiencia enriquecedora independientemente de la expectativa de vida.
[Janvier et al., 2012]

Recursos: John C Carey, MD (Médico), MPH (Master en Salud Pública), Asesor médico para SOFT, Profesor de Pediatría y Genética, Universidad de Utah
Janvier A, Farlow B, Wilfond BS. 2012. [The Experience of Families With Children With Trisomy 13 and 18 in Social Networks](#). (La experiencia de familias con hijos con Trisomía 13 y 18 en las redes sociales) Am Academia de Pediatría, doi:10.1542/peds.2012-0151

Meyer RE, Liu G, Gilboa SM, Ethen MK, Aylsworth AS, Powell CM, Flood TJ, Mai CT, Wang Y, Canfield MA, para la Red Nacional de Prevención de Malformaciones Congénitas. 2016. Supervivencia de niños con Trisomía 13 y Trisomía 18: Un estudio basado en una población multiestatal. Am J Med Genet Part A 9999A:825–837. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.37495/full>

Peterson JK, Kochilas LK, Catton KG, Moller JH, Setty SP. [Long-term Outcomes of Children with Trisomy 13 and 18 After Congenital Heart Disease Interventions](#). *Ann Thorac Surg*. (Resultados a largo plazo de niños con trisomía 13 y 18 después de recibir intervenciones para reparar cardiopatías congénitas) 2017 Abril 26. pii: S0003-4975(17)30375-2. doi: 10.1016/j.athoracsur.2017.02.068. [Epub]

Traducción del inglés al español: Nadin Koharic, traductora científico-literaria de inglés (Universidad del Salvador, Bs As, Argentina)

Copyright 2018, Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders (SOFT), 2982 South Union St., Rochester, NY 14624, phone 800-716-7638, www.trisomy.org