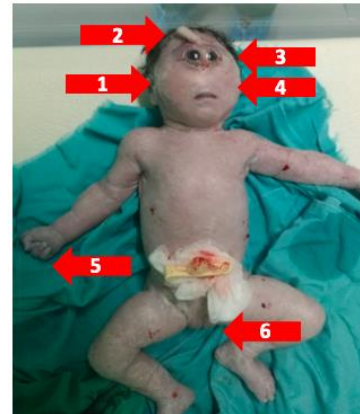


HALLAZGOS ULTRASONOGRÁFICOS DE FETO CON ANEUPLODÍA

DRA. GISSELA VALLECILLO GO/MMF / DR. ROBERTO GARCIA GO

CASO CLÍNICO

G.P.O. Procedente de Tela, 27 años, Fum: 28.11.19 Gestas 2 cesárea 1 (2010 x transverso), Antecedentes patológicos: negativos Dx: Embarazo de 37 semanas por fum, Feto con múltiples malformaciones (probable Trisomía 13), Cesárea anterior. Usg MMF/Centro Médico Lancetilla feto único vivo cefálico, 29.4 semanas por fetometría, Peso 1942 gr (<p3) con RCIU.



RECIEN NACIDO

- 1) MICROCEFALIA
- 2) PROBOSCIDE
- 3) CICLOPIA
- 4) ARRINIA
- 5) POLIDACTILIA POSTAXIAL
- 6) SEXO FEMENINO

- **Reporte de pediatría:** nace a las 09:45 hrs, Femenino, 37 sem por clínica, Peso 2320 gr, apgar 5-1, Talla 46 cm, perímetro cefálico 25 cm, FC: 135 lpm, FR 50 rpm, T:37°C, sat <92%
- Con malformaciones mayores incompatible con la vida.
- Probable Trisomía 13.

DISCUSIÓN

Se define como aneuploidía tener uno o más cromosomas extra o faltantes, lo que conduce a un número de cromosomas desequilibrado en una célula. La **Trisomía 13** es una aneuploidía cromosómica caracterizada por no disyunción meiótica esta relacionada con el aumento de la edad de concepción lo que contribuye al 91% de los casos.

La **detección temprana** se realiza con ultrasonido de primer trimestre 11-14 semanas mediante la translucencia nucal 64-55% con marcadores bioquímicos B-HCG libre y PAP-A detección 95%, prueba no invasiva NIPT detecta 99% trisomía 21, 18 y 13. El diagnóstico definitivo se realiza mediante biopsia de vellosidades coriales o amniocentesis por medio de cariotipo o técnicas hibridación insitu FISH.



Trisomía 13	Mortalidad	Factores de riesgo
<ul style="list-style-type: none"> • Fué observado por primera vez por medico Thomas Bartholin 1657, el científico Alemán Klaus Patau lo describió en 1960. • 1 de cada 10,000 a 20,000 nacidos vivos. • Más frecuentes en fetos femeninos 	<ul style="list-style-type: none"> • 94% fallecen en el primer año de vida. • El promedio de supervivencia es de 7 días. • Los casos que presentan ciclopia la supervivencia es cero. 	<ul style="list-style-type: none"> • El edad materna >35 años. • El factor teratogénico más importante es la diabetes. • Citomegalovirus. • El consumo de etanol y salicilatos en el primer trimestre.

Presentación clínica

Holoprosencefalia	70%
Microcefalia	86%
Pabellón auricular malformado	80%
Aplasia cutis	70%
Hipotelorismo /ciclopia	83%
Polidactilia	76%
Cardiopatía congénita	91%
Poliquistosis renal y anomalías urogenitales	52%
Paladar hendido	65%
Polihidramnios	30%

CONCLUSIONES

El ultrasonido 2D es de utilidad en la detección de anomalías estructurales y detección de riesgo de

cromosopatías, y el ultrasonido 3D es de utilidad como complemento en la evaluación. En Honduras es necesario gestionar la evaluación clínica y laboratorial por genética implementando programas de analisis cromosómico para poder tener diagnósticos definitivos, conocer el riesgo de recurrencia y brindar una consejería adecuada a la pareja.