



# **Seminario N°13: Evaluación ultrasonográfica y pronóstico de trisomía 18 y 13**

**Drs. Miriam Jimenez Moglia, Rodrigo Terra Valdés,  
Leonardo Zuñiga Ibaceta, Juan Guillermo Rodriguez Aris.**

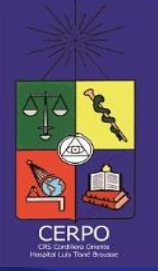
**CERPO**

**Centro de Referencia Perinatal Oriente  
Facultad de Medicina, Universidad de Chile**



# Introducción

**La trisomía 18 y la trisomía 13 son trastornos genéticos que presentan una combinación de defectos congénitos que incluyen déficit mental, así como problemas de salud que pueden comprometer a varios de los sistemas orgánicos del cuerpo.**



# Introduccion

- **Entre el 20 y el 30 por ciento de los bebés que nacen con trisomía 18 o trisomía 13 mueren durante el primer mes de vida, y el 90 por ciento muere al año. Es importante destacar que entre el 5 y el 10 por ciento de los bebés con trisomía sobreviven al primer año de vida.**



# Introduccion

- La trisomía 18 se denomina también "síndrome de Edwards", llamada así por el primer médico que describió el trastorno. La trisomía 18 se observa en aproximadamente uno de cada 3.000 recién nacidos vivos.



# Introduccion

- La trisomía 13 se denomina también "síndrome de Patau", llamada así por el primer médico que describió el trastorno. La trisomía 13 se observa en aproximadamente uno de cada 8.000 recién nacidos vivos.
- La mortalidad in útero en trisomía 18 y 13 es de 80%.

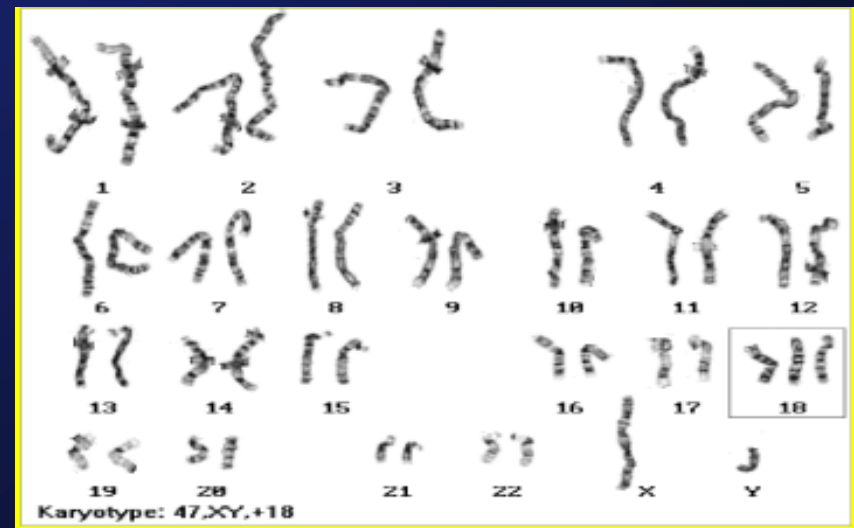


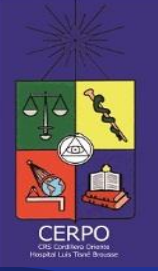
# Trisomía 18

- **Riesgo de recurrencia: 1%**
- **La mayoría de los casos es esporádico, se han descrito translocaciones familiares que aumentan la recurrencia, pero es muy rara.**

# Trisomia 18

- 80-85% de los casos tienen una copia extra completa del cromosoma 18 en todas sus células.
- 10% tiene mosaicismo con una línea celular normal en algunas células
- 5% tiene el brazo largo del cromosoma 18 traslocado en otro cromosoma





# Trisomía 18

## Hallazgos ecográficos

- Craneo/cerebro:
  - Cabeza en forma de fresa (45%)
  - Quistes del plexo coroideo (50%)
  - Braquicefalia
  - Ventriculomegalia
  - Aumento CM  $>10$
  - Quiste fosa posterior
  - Dandy-Walker
  - Agenesia de cuerpo calloso

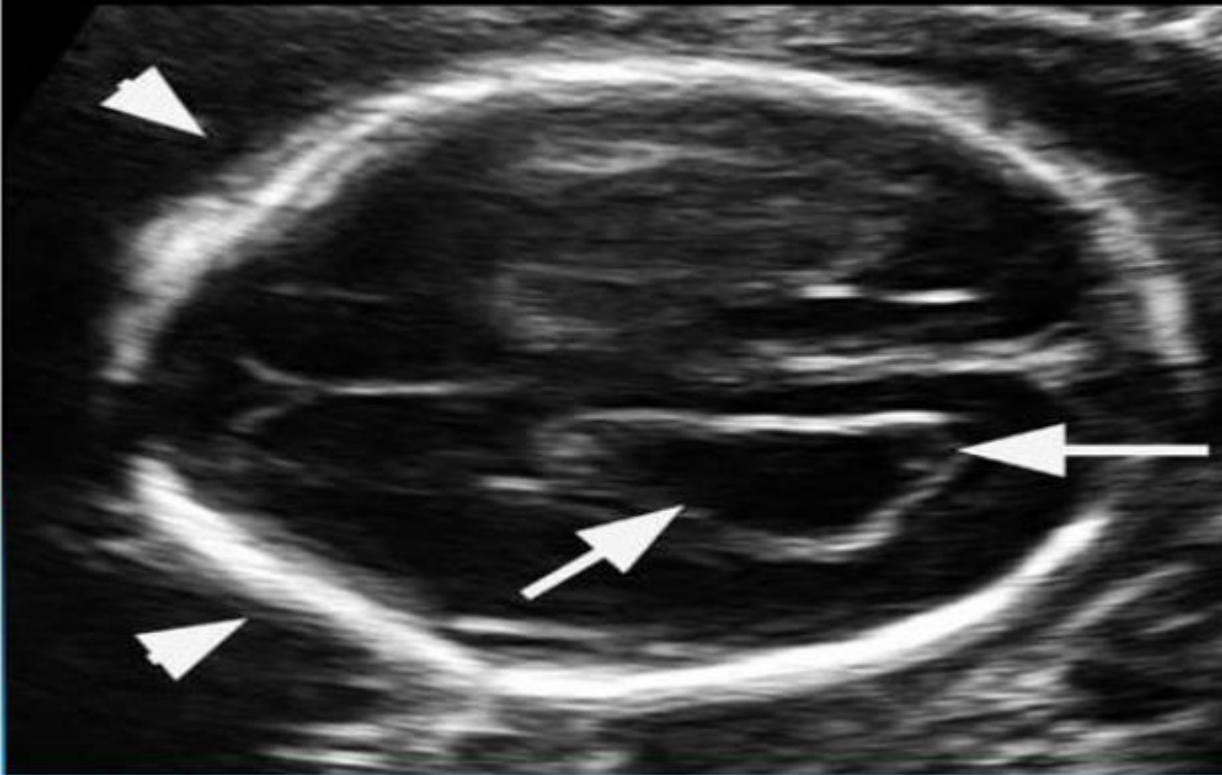




# Trisomía 18

## Hallazgos ecográficos

Cráneo en fresa / Quistes de Plexos Coroideos





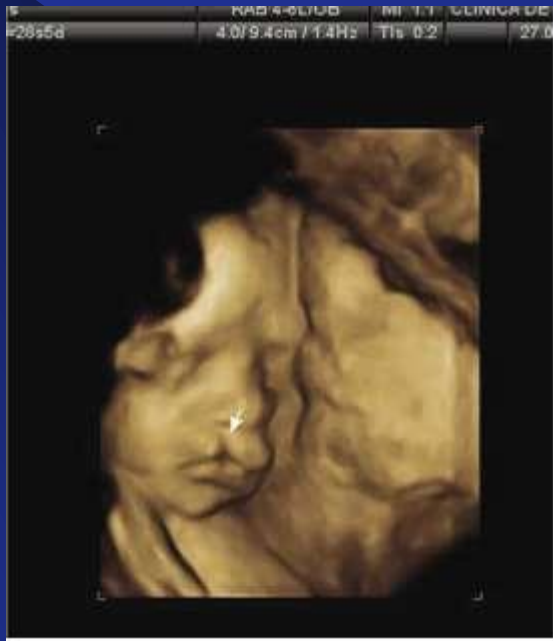
# Trisomia 18

## Hallazgos ecograficos

- **Cara y cuello:**
  - **Hendidura labio palatina uni o bilateral**
  - **Micrognatia**
  - **Edema nucal**
  - **Higroma quístico (15%)**

# Trisomía 18

## Hallazgos ecográficos



- **Torác:**
  - **Anomalías cardíacas, CIV, CoAo**
  - **Hernia diafragmática (10%)**





# Trisomia 18

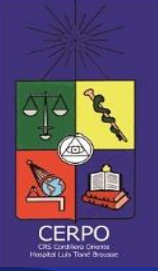
## Hallazgos ecograficos

- **Abdomen:**
  - **Onfalocele (25%)**
  - **Estomago colapsado**
  - **Hidronefrosis leve a moderada**
  - **Otras anomalías renales**

# Trisomía 18

## Hallazgos ecográficos





# Trisomia 18

## Hallazgos ecograficos

- **Extremidades:**
  - **Dedos sobrepuestos (overlapping fingers)**
  - **Talipes**
  - **Fémur corto**
  - **Pies en mecedora**

# Trisomia 18







# Trisomía 18

## Hallazgos ecografías

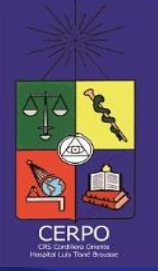
- Otras características:
  - RCF precoz (50%)
  - Arteria umbilical única
  - PHA (25%)
  - Megavejiga (entre 7-15mm mayor asociación a aneuploidias)





# Trisomia 18

- **Diagóstico diferencial:**
  - **Síndrome de Pena-Shokeir:** RCF, edema de cuero cabelludo, orejas de inserción baja, micrognatia, boca pequeña, hipoplasia pulmonar, pies en mecedora.
  - **Artrogriposis.**



# Trisomía 18: Pronóstico

- T18 se asocia a alta mortalidad, 80% fallece in útero, de los que nacen el 20-30% fallecen el primer mes de vida, el 90% fallece el primer año de vida, sólo un 5-10% sobrevive más de un año.
- De los que sobreviven, tienen retraso mental severo.

# Trisomia 18: Pronóstico

- Promedio de sobrevivida 14.5 días

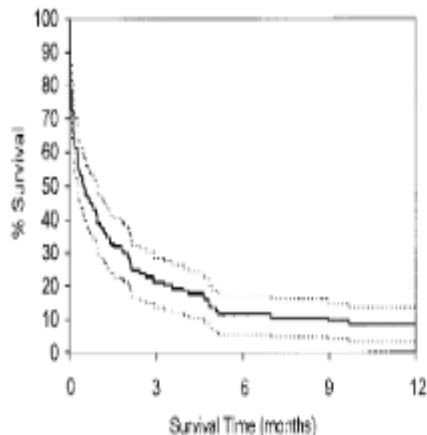


Fig 3. Kaplan-Meier survival curve (solid line) and 95% CIs (dashed lines) for children with trisomy 18, metropolitan Atlanta, 1968-1999 (truncated at 1 year).

TABLE 3. Median Survival Time of People With Trisomy 18 by Selected Demographic and Clinical Characteristics, Atlanta, 1968-1999

Characteristics	No. of Births (n = 114)	No. of Deaths (% Died)	Median Survival Time (Day; 95% CI)
<b>Race</b>			
White	59	56 (95)	4 (2-18)
Black	51	48 (94)	24 (13-43)
Hispanic	3	1 (33)	275 (62-414)
Asian	1	0 (0)	
<b>Gender</b>			
Male	40	37 (93)	3 (1-8)
Female	74	69 (93)	27 (14-39)
<b>Heart defect</b>			
Present	67	61 (91)	14 (6-28)
Absent	47	45 (96)	20 (4-34)
<b>Period of birth</b>			
1968-1979	20	20 (100)	10 (3-61)
1980-1989	46	45 (98)	14 (7-34)
1990-1999	48	41 (85)	19 (3-43)



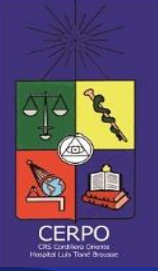
# Trisomía 13

- Tercer síndrome cromosómico y autosómico mas reconocido al nacimiento
- Resulta de la presencia de un cromosoma 13 extra ya sea completo o traslocado en otro cromosoma

# Trisomía 13

- 80% de los pacientes tienen trisomía completa por no-disyunción meiotica o mitótica.
- 20% tiene mosaicismo o traslocacion
- La mayoría de los casos es esporádico
- Riesgo de recurrencia: 1%





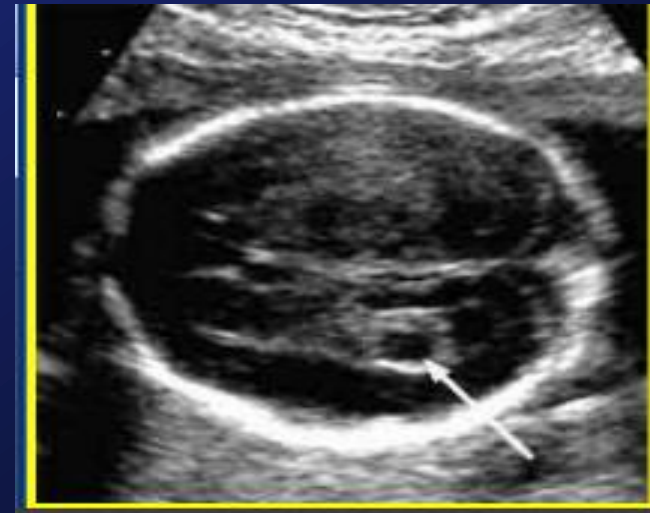
# Trisomia 13

## Hallazgos ecograficos

- **Craneo/cerebro**
  - **Braquicefalia**
  - **Microcefalia**
  - **Holoprosencefalia (40%)**
  - **Quiste fosa posterior**
  - **Cisterna magna grande**

# Trisomia 13

## hallazgos ecograficos

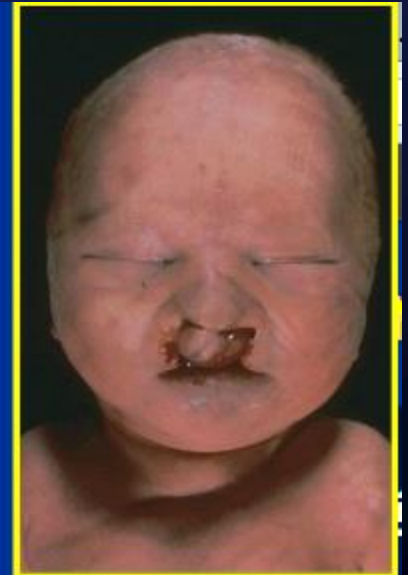




# Trisomía 13

## hallazgos ecográficos

- **Cara y cuello:**
  - **Fisura labio o paladar central (45%)**
  - **Hipotelorismo, órbita única con 2 globos oculares o ciclopia.**
  - **Microftalmia**
  - **Edema nucal**



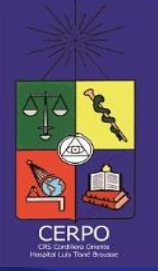


# Trisomia 13

## hallazgos ecograficos

- Toráx:
  - Anomalias cardiacas: 80%
  - CIV, Hipoplasia VI, CoAo





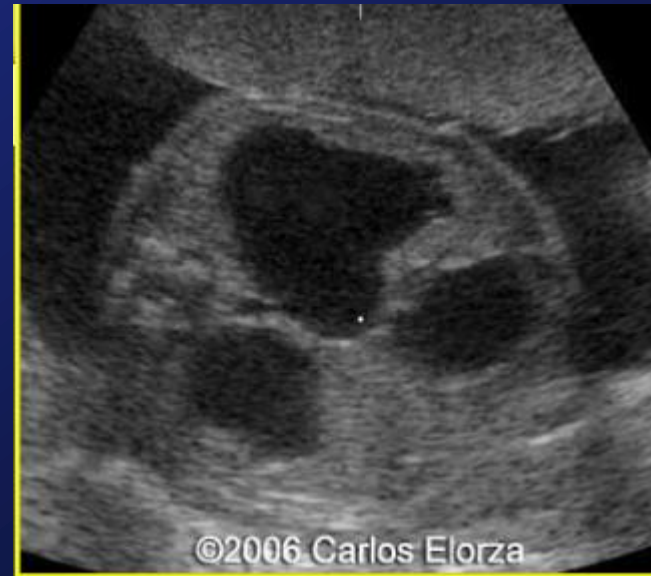
# Trisomia 13

## Hallazgos ecograficos

- **Abdomen:**
  - **Onfalocele**
  - **Hidronefrosis leve-moderada**
  - **Quistes renales: riñones mas ecogenicos y grandes que contienen pequeños quistes.**

# Trisomía 13

## Hallazgos ecográficos

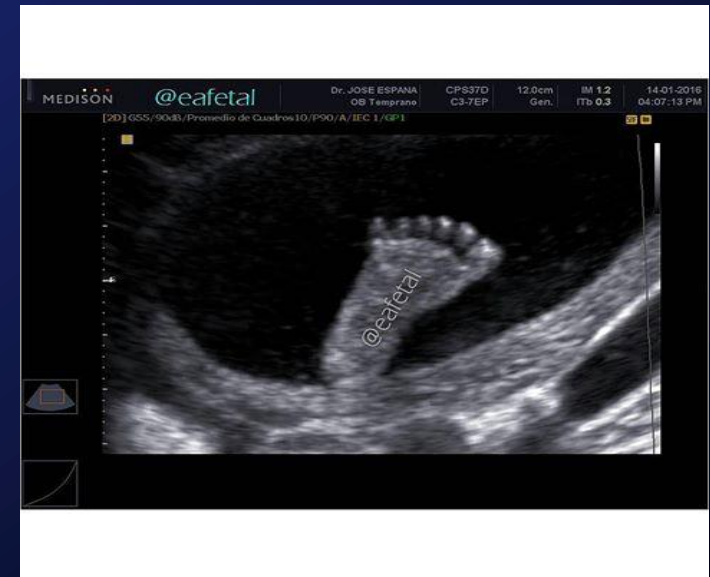




# Trisomía 13

## Hallazgos ecográficos

- **Extremidades:**
  - **Polidactilia**
  - **Talipes**
  - **A veces pies en mecedora**





# Trisomia 13

- **Diagnostico diferencial:**  
**Sindrome Meckel Gruber: Polidactilia, riñones grandes y ecogenicos, poliquisticos, deformaciones craneales (encefalocele), fisura labiopalatina.**

# Trisomía 13: Pronóstico

- Se sigue considerando una condición de carácter letal
- Tiempo medio de sobrevivida 7 días
- 91% de los pacientes falleció dentro del primer año de vida.

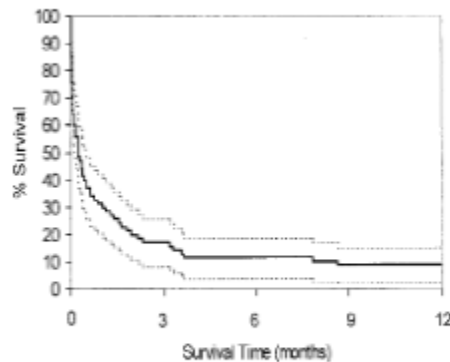


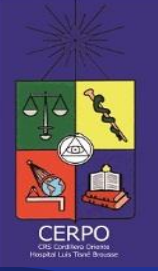
Fig 1. Kaplan-Meier survival curve (solid line) and 95% CIs (dashed lines) for children with trisomy 13, metropolitan Atlanta, 1968-1999 (truncated at 1 year).

TABLE 1. Median Survival Time of People With Trisomy 13 by Selected Demographic and Clinical Characteristics, Atlanta, 1968-1999

Characteristics	No. of Births (n = 70)	No. of Deaths (% Died)	Median Survival Time (Day; 95% CI)
<b>Race*</b>			
White	35	35 (100)	7 (2-26)
Black	33	32 (97)	10 (2-19)
Hispanic	1	1 (100)	
<b>Gender†</b>			
Male	36	36 (100)	10 (5-19)
Female	33	32 (97)	7 (2-23)
<b>Heart defect</b>			
Present	32	32 (100)	10 (5-26)
Absent	38	37 (97)	6 (2-15)
<b>Period of birth</b>			
1968-1979	15	15 (100)	10 (2-42)
1980-1989	21	21 (100)	26 (5-59)
1990-1999	34	33 (97)	2.5 (2-11)

\* One person of unknown race.

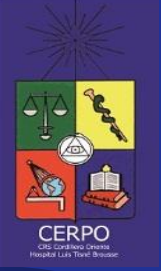
† One person of unknown gender.



# Trisomía 13: pronóstico

- El 80% muerte in útero, 90-95% fallece antes del primer año de vida, existe una sobrevivida más allá de un año de vida de 5-10% con graves secuelas (retardo mental severo).





# Fin