

Tetralogía de Fallot en Síndrome de Patau



Carlos Yago (Rotatorio Pediatría)

Tutor: Ismael Martín de Lara (Sección Cardiología Pediátrica)

Motivo de consulta

-Paciente de **2 años** diagnosticada con **Sd. Patau y Tetralogía de Fallot**: Revisión

-Exploración física: BEG, CV normales, retraso psicomotor, hipoacusia bilat., glaucoma bilateral intervenido. ACP: Tonos reforzados con soplos sistólico largo, baja frec. IV/VI con frémito en foco pulmonar. El resto de exploración y anamnesis por aparatos normal

-ECG: BRDHH, HVD. **-ECOCar:** CIV subaórtico con shunt bidirecc., acabalgamiento Ao., vv. Tricúspide y pulmonar displásicas. Estenosis pulmonar con dilatación AP posestenótica. IT ligera. Engrosamiento VD. CIA

Antecedentes familiares, gestacionales y perinatales

-**Gestación:** ARO, amniocentesis: 47 XX+13. **Padres deciden seguir adelante con gestación.** ECO 20, ECO 24: CIV, dilataciones pielocaliciales bilat. y displasias renales, megacolon, oligoamnios, hidrocefalia, escasos mov. fetales

-**UCIN:** RNT 38+5, 3085g, Lo: 51 cm, PC: 38 cm, Cesárea electiva.
Apgar1: 3. Apgar5: 7

Aceptable EG, Cianosis acral, taquipnea, tiraje, distrés. Dismorfias craneofaciales múltiples. ACP normal con ligera hipovent. general. Genitales normales. Llanto débil, moderada actividad espont. Buen tono muscular. Moro simétrico y succión ausente. Cribado metabólico: ✓ ,
cribado auditivo: X

-**ECO Craneal:** Hidrocefalia tetraventricular, hipoplasia CC y Cerebelo. -
ECO Cardio: Hallazgos Fallot.

-**Rx tórax** normal. -**AS** normal salvo hipotiroidismo subcl. -**ECO Abd:**
Ectasia grado II ambas pelvis renales

Tratamiento, pase a planta, seguimiento Cardiología

- **UCIN:** Gafas nasales 2lpm FiO2 30%, fluidoterapia hasta 3h, luego ENTERAL
- **PLANTA LACT.:** A los 8 días. Continuar tratamiento. Estable. Valoración AS, ECO y FO. Exploraciones normales.
- **Interconsultas con: Cardio, Endocrino, Nefro, Neuro, Otorrino y Oftalmo.**
- **SEGUIMIENTO CARDIOLOGÍA: CADA 2-3 MESES. Se mantiene ESTABLE**
- **TTO FALLOT: ¡¡NO SE TRATA DADO SU MAL PRONÓSTICO!!**
- Sin embargo, dada la excepcional longevidad de la paciente, se remite al hospital **La Fe de Valencia**

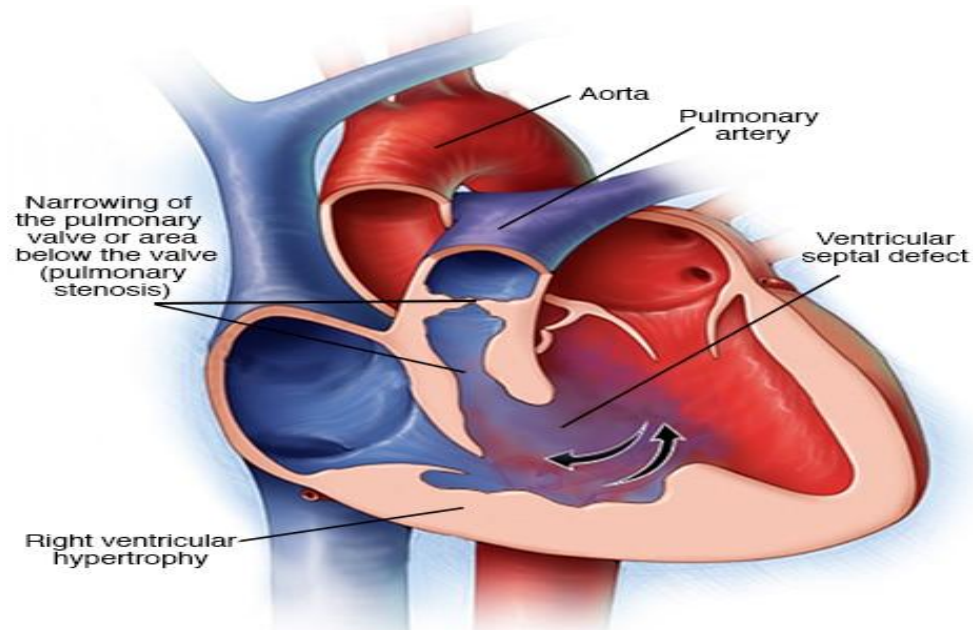
Trisomía 13: Sd. de Patau

- **Prevalencia:** 1/8000-1/15000 RN
- **>95% Muerte in útero**, ½ nacidos mueren al **primer mes**, **90%** mueren al **año**. **Causa:** complicaciones cardíacas, neurológicas o renales e infecciones
- **Tratamiento:** no tiene, solo complicaciones y **NO MEJORA PRONÓSTICO**
- Síndrome polimalformativo:
 - ✓ **Neurológicas:** hipotonía, hiporreactividad, hidrocefalia, microcefalia, defectos de división cerebral
 - ✓ **Cardíacas:** Tetralogía de Fallot, Trasposición de GV, dextrocardia
 - ✓ **Nefrourológicas:** hipoplasias renales, ectasias pielocaliciales
 - ✓ **Craneofaciales:** desde hipertelorismo y agenesia premaxilar a ciclopiya completa. Microftalmia, paladar hendido.
 - ✓ **Visuales y auditivas:** coloboma, glaucoma congénito, sordera.

Tetralogía de Fallot

- **Prevalencia:** 3-6/10000 nacimientos. **10%** de todas las cardiopatías cgtas
- **FR:** Varón, historia familiar, OH
- Hallazgos característicos: **CIV + Estenosis Pulmonar + HVD + Acabalgamiento AO sobre CIV**
- **Clínica:** desde asintomáticos a cianosis, HTP, distrés respiratorio. Pueden llegarse a ver síntomas de IC derecha
- **ACP:** soplo pansistólico foco pulmonar, ruidos cardíacos aumentados, galope ventricular si ICD, click eyectivo pulmonar
- **Diagnóstico:** ECOcardio y ECG
- **Tratamiento:** Cirugía: Cierre CIV y resección de bandas estenóticas pulmonares

Síndrome	Cariotipo	Cardiopatía
Patau	Trisomía 13	Dextrocardia, TGV, Fallot
Edwards	Trisomía 18	Defectos septales, DAP
Down	Trisomía 21	CIA, CIV, Fallot, DAP
Klinefelter	47 XXY	Fallot
Turner	Monosomía X	Coartación de Ao.



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED

Discusión

- Paciente con pronóstico muy malo con una longevidad inesperada
- Paciente que no iba a ser intervenido pasa a ser derivado a La Fe para valorar
- Normalmente, pacientes con **CIV** + **Banding** para hiperaflujo y cierre de CIV en dos tiempos. En caso de la paciente, la estenosis pulmonar previene el hiperaflujo pulmonar e ICD, lo que favorece supervivencia y crecimiento normal.
- Importante hacer saber a la familia el mal pronóstico de Sd. De Patau y del dilema ético que supone la evolución y longevidad atípicas que no permiten determinar una actitud terapéutica concreta

Conclusiones

- El Sd. de Patau es una enfermedad infrecuente con pronóstico vital muy malo, asociado a muchas malformaciones, entre ellas, las cardíacas como la tetralogía de Fallot
- El tratamiento de esta última es quirúrgico, salvo contraindicaciones, con buenos pronósticos si se resuelve
- Los protocolos nunca son perfectos y siempre existen casos que dan pie a debates éticos muy controvertidos que demandan intervención de comités de expertos multidisciplinares

BIBLIOGRAFÍA

- Góngora O et al. Cardiopatías congñenitas en los principals síndromes causados por aneuploidies. CorSalud. 2019; 11(4): 353-355. Disponible en: <http://www.revcorsalud.sld.cu/index.php/cors/article/view/451/1077>
- Couceiro JA, Pérez Cobeta R et al. Síndrome de Turner y alteraciones cardiovasculares. AEPed. 1996;44(3). Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/anales/44-3-11.pdf>
- Verloes A. Patau Synd. [Internet]. Orpha.net. 2008. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=EN&data_id=337&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=3378&Krankheite\(n\)/Krankheitsgruppe=Patau-Syndrom&title=Patau-Syndrom&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=EN&data_id=337&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=3378&Krankheite(n)/Krankheitsgruppe=Patau-Syndrom&title=Patau-Syndrom&search=Disease_Search_Simple)
- -Park MK et al. Pediatric Cardiology for Practitioners. 6ª ed. 2015. Elsevier.