

## LA TRISOMIA 13

per E. SARRET i GRAU

Clínica Infantil de la Seguretat Social.  
Passeig Vall d'Hebron. Barcelona.

Des de la descripció d'aquesta síndrome l'any 1960 per PATAU i cols. hi ha hagut un allau de publicacions que han anat perfilant llurs aspectes clínics, etiopatogènics, evolutius i histopatològics. El nom primerament emprat de síndrome de PATAU, trisomia D o trisomia 13-15 ha anat essent substituït pel de trisomia 13, ja que hom tendeix a abandonar els epònims i per altra banda és clar avui que la trisomia afecta sempre el cromosoma 13.

Ara es tracta de resumir i presentar l'experiència recollida durant 28 mesos pel Departament de Genètica Humana de la Clínica Infantil de la Seguretat Social de Barcelona, amb l'aportació de la sèrie dels 15 casos allí observats.

D'aquests casos esmentats, tretze corresponien a trisomies regulars, un era un mosaic —línia cel·lular trisòmica i línia cel·lular normal— i l'altre era un translocació desequilibrada 13/D.

Les dades clíniques dels malalts no ofereixen cap novetat si les comparen amb les sèries publicades a la literatura. Remarquem una certa variabilitat en l'expressió fenotípica i també que no hi ha cap cas lliure d'anomalia cardíaca. El malalt tipus presentava: holoprosencefàlia, llavi fes, fisura palatina, microftàl·mia, cardiopatia, defectes cutanis del cuir cabellut, polidactília, peus convexos amb calcani prominent, etc. Gairebé tots els casos han estat diagnosticats —o almenys hom ha sospitat fermament la diagnosi— abans de l'estudi citogenètic.

Hem investigat la presència de prolongacions nuclears i anormalitats de lobulació en els polinuclears neutròfils de la meitat aproximadament dels nostres malalts. La presència d'aquestes anomalies va ésser citada per primera vegada per HUEHNS i altres (1964). Ens sembla que aquesta és una exploració senzilla i útil que cal practicar en tots els casos sospitosos. Nosaltres la trobarem positiva en tots els pacients estudiats.

Dels nostres 15 casos, 9 corresponen a nadós procedents de la Residència Maternal annexa a la nostra Clínica Infantil. Considerant el nombre de naixements produïts en el període esmentat abans (28 mesos), la freqüència de la síndrome és de 1/5000. Aquesta xifra és força semblant a la que han trobat altres autors.

La supervivència dels nostres malalts s'ha mogut dins un màxim de 2 mesos i un mínim de 6 hores, amb una xifra mitjana de 16,5 dies.

La durada de la gestació dels pacients no se separa significativament de les xifres normals per a la població general.

L'edat mitjana de les mares dels malalts ha estat de 30 anys.

La distribució sexual mostra que hi ha 6 mascles i 9 femelles, que és una diferència no significativa.

L'estudi de les autòpsies fetes en els nostres 15 casos demostra una distribució lesional politòpica, no havent-li gairebé cap territori del cos indemne. Les dades més destacables han estat: cardiopatia a tots els casos, holoprosencefàlia a gairebé tots, melses supernumeràries a la meitat dels malalts, gran freqüència d'anomalies renals macro i microscòpiques i també, gran freqüència d'anormalitats en els genitals interns de les femelles.

### DISCUSSIÓ

EGOZCUE. — El cas de translocació, era únic?

SARRET. — Era un sol cas i era *de novo*, els pares eren normals.