

TRISOMÍA 13: SÍNDROME DE PATAU

La trisomía 13 o síndrome de Patau, es un desorden cromosómico severo. La mayoría de las personas tienen 23 pares de cromosomas con información genética para un total de 46. La persona con trisomía 13, tiene un total de 47 cromosomas. El infante con esta condición nace con trastornos cerebrales, oculares, cardíacos y faciales. No existe un tratamiento. El 80% de los casos no alcanza el primer mes de vida. Este síndrome afecta a 1 de cada 10,000 nacimientos vivos en Puerto Rico.



Fuente: Cortesía de la Familia



Clasificación

La clasificación del Síndrome depende de cómo se presentan las alteraciones del cromosoma 13 en las células del cuerpo

- Trisomía 13 completa (clásica): es la más común en que existe una tercera copia del cromosoma 13 en las células del cuerpo.
- Trisomía 13 parcial (translocación): la existencia de una parte del cromosoma 13 extra unido a otro cromosoma en las células.
- Trisomía 13 (mosaico): el menos común en que existe una tercera copia del cromosoma 13 en algunas de las células.

Características comunes

Los síntomas y las características pueden variar dependiendo de la ubicación de la trisomía y del porcentaje de células afectadas.

- Talla corta
- Discapacidad intelectual
- Retraso en el desarrollo prenatal y postnatal
- Dificultades en la alimentación y respiración
- Bajo peso al nacer
- Mandíbula pequeña (micrognatia)
- Orejas de implantación baja
- Puños cerrados (dificultad para extender los dedos)
- Brazos y piernas en posición flexionada
- Codos y articulaciones de rodilla están doblados en lugar de relajadas

Diagnóstico

La trisomía 13 puede diagnosticarse antes y después del nacimiento. Aunque el cuadro típico de la trisomía 13 es bastante notable, es difícil diferenciarlo principalmente del síndrome de Edwards (trisomía 18), por compartir numerosas características clínicas. Para confirmar el diagnóstico es importante llevar a cabo exámenes o pruebas tales como:

- Antes del nacimiento
 - Ecografía fetal: examen que utiliza ondas de sonido para producir imágenes del feto.
 - Amniocentesis: análisis de las células del líquido amniótico o placenta.
 - Muestreo de vellosidad coriónica: análisis de una muestra de células de la placenta.

- Después del nacimiento
 - Evaluación clínica abarcadora para la detección de hallazgos físicos característicos.
 - Cariotipo: un análisis de cromosomas, realizado con una muestra de sangre del infante.

Condiciones asociadas

Los infantes con trisomía 13 presentan múltiples condiciones de salud, tales como:

- Defectos congénitos cardiacos
- Microcefalia (cabeza pequeña)
- Dificultad respiratoria (apnea)
- Anomalías urogenitales
- Anomalías de las extremidades
- Labio y paladar fisurado
- Micrognatia (mandíbula pequeña)
- Microftalmia (desarrollo incompleto del ojo)
- Coloboma (condición en que falta tejido del ojo)
- Hernias (umbilical e inguinal)
- Onfalocelo (órganos abdominales se salen por el ombligo)
- Holoprosencefalia (no se separan los dos hemisferios del cerebro)

Complicaciones

Los infantes con trisomía 13 tienen múltiples complicaciones :

- Problemas respiratorios
- Problemas de audición (sordera)
- Dificultades para alimentarse
- Condiciones cardiacas
- Convulsiones
- Problemas renales
- Problemas de la visión
- Discapacidad intelectual significativa
- Retraso en el desarrollo

Tratamiento

No existe tratamiento específico para la trisomía 13. La mayoría de los infantes fallecen, ya sea durante el periodo intrauterino o poco tiempo luego del nacimiento. Esto dependerá de la gravedad del diagnóstico y de las condiciones médicas asociadas que podrían requerir cirugía. Se recomiendan intervenciones coordinadas por un equipo multidisciplinario de médicos y profesionales de apoyo a las familias.

Factores de riesgo

En la medida en que aumenta la edad materna, el riesgo de tener un infante con trisomía 13 es mayor. Por otro lado, la prueba de cromosomas (cariotipo) es importante para determinar el riesgo de recurrencia en futuros embarazos dependiendo de cómo se representó la copia extra del cromosoma 13. Se recomienda a los padres consejería genética.

Para más información:

- Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, División Niños con Necesidades Médicas Especiales, Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados, Departamento de Salud. Tel: (787) 765-2929, extensiones: 4591, 4571 ó 4587
E-mail: defectoscongenitos@salud.pr.gov

DEPARTAMENTO DE
SALUD



Referencias:

- Botto, L., Carey, J., Casell, C., Colarusso, T., Cragan, J., Feldkamp, M., Frias, J., Lin, A., Mai, C., Olney, R., Stanton, C. y Siffel, C. (2017). *Appendix 3.1: Birth Defects Descriptions for NBDPN Core, Recommended and Extended Conditions*. https://www.nbdpn.org/docs/Appendix_3_1_BirthDefectsDescriptions_2017MAR24.pdf
- National Institute of Health (NIH): Genetic and Rare Disease (GARD). (2017). *Trisomía 13*. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13424/trisomia-13>
- MedlinePlus: National Institute Health (NIH). (2019). *Trisomía 13*. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001660.htm>
- Powell-Hamilton, N.N. (2018). *Trisomía 13: Manual Merck*. <https://www.merckmanuals.com/es-pr/hogar/salud-infantil/anomal%C3%ADas-cromosom%C3%B3micas-y-gen%C3%A9ticas/trisom%C3%ADa-13>
- Ribate-Molina, M.P., Pié-Juste, J. & Puisac-Uriel, B. (2010). *Trisomía 13 (Síndrome de Patau)*. Asociación Española de Pediatría. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_patau.pdf
- Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos-Departamento de Salud de Puerto Rico. (2017). *Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico: Informe Anual*. https://www.estadisticas.pr/files/Inventario/publicaciones/Informe_2017_Defectos%20Congenitos.pdf

Este material es exclusivamente para fines informativos, no debe utilizarse para el diagnóstico o tratamiento de ninguna condición médica. Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración #5NU5ODD004945-03-00 de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). Su contenido es responsabilidad única de los autores y no representa necesariamente la visión de los CDC.