



**Nombre del alumno: Joshua Daniel
Mazariegos Pérez**

**Nombre del profesor: Q.F.B. Hugo
Nájera Mijangos**

**Nombre del trabajo: Síndrome de
Patau**

PASIÓN POR EDUCAR

Materia: Genética humana

Grado: 3°

Grupo: C

Comitán de Domínguez Chiapas a 09 de noviembre de 2022.

Contenido

Características.....	3
Diagnostico.....	7
Clínico y diferencial.	7
Laboratorio y gabinete	9
Tratamiento.....	10
Bibliografías.....	12

Síndrome de Patau

Características.

Primeramente, hay que recordar que el síndrome de Patau, es una anomalía cromosómica, en la cual esta definición se puede clasificar de dos maneras; anomalías cromosómicas numéricas y anomalías cromosómicas estructurales. En esta situación este síndrome es una anomalía cromosómica numérica, la cual puede afectar a un autosoma en especial. Ya que, recordemos que el ser humano cuenta con 23 pares de cromosomas en cada célula, que, a su vez, forman los 46 cromosomas que debe tener el ser humano en sus células normalmente, donde 22 pares son conocidos como autosomas y un par son conocidos como cromosomas sexuales.

Estas anomalías cromosómicas numéricas se producen cuando se presenta la fase de meiosis en la células sexuales, las cuales son los espermatozoides y los óvulos, esta fase está compuesta por dos subfases mas, meiosis I y meiosis II; donde en la meiosis I, se lleva a cabo la separación de una célula sexual de 46 cromosomas, en dos células hijas germinales de 46 cromosomas; para que al momento de la meiosis II, estas dos células hijas germinales, con 46 cromosomas, se dividan en dos células hijas germinales más, pero esta vez con 23 cromosomas; que en el caso de las mujeres estas 4 células sexuales, que formaran por medio de la ovogénesis a 4 ovocitos, solamente 1 ovocito será el indicado o en otros palabras estará maduro para ser fecundado por un solo espermatozoides, dejando que los otros 3 ovocitos estén inmaduros para este proceso; mientras que en el caso de los hombres, las 4 células sexuales, que formaran por el proceso de espermatogénesis a 4 espermatozoides con 23 cromosomas, estarán completamente maduras, con el objetivo de que solo un espermatozoide sea capaz de fecundar a un solo ovocito.

Y es en este proceso de la meiosis, aunque se presume que es con más frecuencia en la fase de la meiosis I que se pueden dar a una anomalía cromosómica numérica, ya que, tanto la madre como el padre pudo llegar a tener un espermatozoide o un ovocito con 22 o 24 cromosomas, esto debido a la no disyunción, y como resultado se genera una aneuploidia, dando así una trisomía (tres copias de un cromosoma en lugar de un par normal) o una monosomía (una sola copia en lugar de un par normal).

La aneuploidia es un trastorno cromosómico humano, siendo el más común y el de mayor importancia clínica, y tienen lugar en al menos el 5% de todas las gestaciones reconocidas. En donde la mayoría de los pacientes aneuploides presentan con más frecuencia una trisomía, o con menos frecuencia una monosomía.

Es por ello que el síndrome de Patau, también conocido como trisomía en el par 13 o trisomía D, es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario, es decir, que existe la aparición de un cromosoma de más en la posición en el que se encuentra localizada el cromosoma 13. Se trata de una trisomía menos frecuente. Que fue descrita por primera vez por Klaus Patau en 1960, por quien se le dio el nombre a este síndrome.

Para describirlo de una forma más clara y sencilla, se podrá apoyar de la siguiente imagen, en la que se muestra este error genético a nivel cromosómico en un estudio llamado cariotipo.



Este síndrome, se suele asociar con un problema meiótico materno, más que paterno, como sucede en el síndrome de Down, aunque no se descarta algún problema



meiótico del padre. El riesgo de que una madre pueda llegar a concebir un producto y/o bebé con este síndrome, puede llegar a ser más elevado conforme va aumentando la edad de la mujer, esto es por la calidad de los ovocitos y del material genético que la madre dona junto con el material genético del padre, al momento de la fecundación de estas dos células sexuales, formando un cigoto de 47 cromosomas.

Este síndrome afecta aproximadamente a uno de cada 12,000 bebés nacidos vivos. Se trata de una variación genética muy grave, que es incompatible con la vida; los afectados por este síndrome rara vez superan el año de vida, la mayoría sobreviven hasta los 3 meses. Se cree que entre el 80-90% de los fetos con el síndrome no llegan a término.

Esto nos lleva, a que la supervivencia media para este síndrome suele ser de un año, oscilando entre los 4 meses en varones y 20 meses en mujeres. Alrededor del 50% muere el primer mes de vida y a los 6 meses han fallecido el 70% de los recién nacidos. Esto es debido a que los bebés nacidos con este síndrome son inusualmente pequeños y tienen dificultades para alimentarse, lo que afecta el crecimiento y el desarrollo. A menudo, experimentan problemas de salud importantes al alimentarse y al respirar.

Tanto el síndrome de Patau como el síndrome de Edwards, son dos de las trisomías más frecuentes, justo después del síndrome de Down. Además, los síndromes de Patau y Edwards se deben a una alteración genética conocida como *translocación robertsoniana*, donde los cromosomas responsables de la trisomía se encuentran unidos (translocaciones) a otro cromosoma. Hay ocasiones, como se da en el síndrome de Patau, donde uno de los progenitores es portador de la translocación robertsoniana de forma equilibrada. Es en estos casos, importante destacar que el riesgo de recurrencia es superior, es decir, existe mayor probabilidad de que en un nuevo embarazo el feto presente la misma alteración genética.

A demás, existen pocos casos en el que se ha detectado que la alteración genética se puede presentar en forma de mosaicismo, es decir, que el nuevo individuo estará formado por células con distinta dotación genética y habrá células que tengan la alteración con 24 pares de cromosomas y otras células que tendrán 23 pares de

cromosomas. Este fenómeno se produce durante la embriogénesis, y puede representarse por dos mecanismos. Ocurriendo como un proceso conocido como *rescate trisómico*, en el que el cigoto que resulta de la unión del espermatozoide y el ovulo que presenta una trisomía, que posteriormente, en una de sus múltiples divisiones celulares, que van dando forma al embrión, una de esas células es capaz de eliminar el cromosoma extra, recuperando una dotación cromosómica correcta. O, todo lo contrario, puede ocurrir que el cigoto tuviera una dotación cromosómica correcta, y que, durante una de las divisiones celulares, se produjera un error, dando lugar a una célula con un cromosoma extra, haciendo que posteriormente, todas las células que se formen a partir de esta, tenga el error cromosómico. Además, cabe destacar, que estas divisiones hacen alusión a los blastómeros, que es así como se le da el nombre a aquellas células que se originan en la primera división celular del ovulo fecundado, para dar forma al embrión. Y es en estos casos de mosaicismo que los pacientes, pueden presentar un fenotipo menos severo que el síndrome de Patau completo.

A demás, de los datos que se expusieron anteriormente sobre la supervivencia de los bebés nacido con el síndrome de Patau, esta condición médica grave está asociada a una elevada tasa de abortos espontáneos, que se aproxima a los 95% durante el embarazo.

Para culminar con este apartado, es necesario hacer mención sobre el caso de una paciente fémina que llego a presentar el síndrome de Patau de tipo mosaicismo, presentado un 7% de células normales y una trisomía del cromosoma 13 en un 93% en el resto de sus células. Esta mujer, con base a los registros que se llegaron a obtener desde el 2001, llego a sobrevivir hasta los 26 años, claramente con varias malformaciones y alteraciones congénitas, además de una elevada tasa de morbilidad y mortalidad, llegando tener en el transcurso de su vida un retraso en su desarrollo tanto mental como sexual, y un retraso en su crecimiento.

Diagnostico.

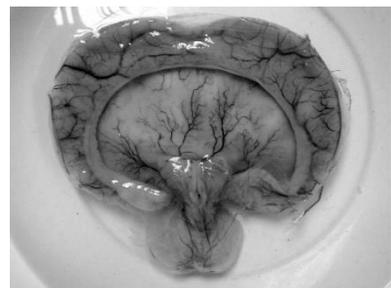
Clínico y diferencial.

En el aspecto clínico, es importante destacar las manifestaciones o los signos y síntomas que pueden llegar a tener este tipo de pacientes, con síndrome de Patau. Esto es para llegar a sospechar de un posible diagnóstico de alguna malformación o alteración congénita, ya que los signos y síntomas que se puede llegar a manifestar en este síndrome, se pueden confundir con algún otro, dando así un diagnostico diferencial, como es el caso de la trisomía 18 o mejor llamado síndrome de Edwards, ya que comparten numerosos hallazgos cénicos, con el síndrome de Patau.

A demás, en el diagnóstico diferencial, hay que considerar algunos síndromes que incluyen holoprosencefalia y polidactilia como es el caso del síndrome de Meckel y el síndrome de Pallister-Hall. Pero existen menos posibilidades de confusión con el síndrome de Smith-Lemli-Opitz o el síndrome de hidroletalus, estos son algunos síndromes con los que comparte hallazgos clínicos aislados el síndrome de Patau.

Por consiguiente, se presentarán los signos y síntomas que pueden llegar a manifestar los pacientes con el síndrome de Patau, destacando que esta trisomía puede tener manifestaciones muy diversas en el cuerpo del individuo:

- Malformaciones del sistema nervioso.
 - Dilatación de los ventrículos cerebrales.
 - Fallo en la división del cerebro en dos hemisferios durante el periodo embrionario (holoprosencefalia).
 - Retraso mental severo.
 - Epilepsia.
- Malformaciones en cabeza y cuello.
 - Presenta una microcefalia
 - Microftalmia (ojos muy pequeños), o muy unidos que incluso se pueden fusionar en



uno. Además de presentar una hendidura en el iris del ojo, lo que se llama *coloboma*.

- Cataratas.
- Displasia de la retina.
- Desprendimiento de la retina.
- Nistagmus sensorial.
- Pérdida visual cortical.
- Hipoplasia del nervio óptico.
- Micrognatia (mentón pequeño).
- Labio y paladar hendido.
- Ausencia de la nariz o malformaciones nasales.
- Pabellones auriculares de baja implantación.



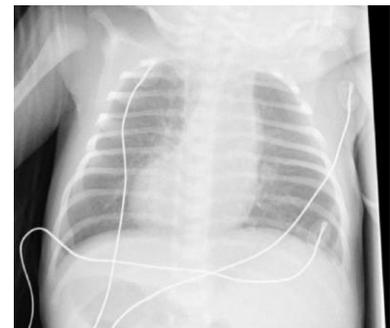
- Malformaciones abdominales.

- Hernias umbilicales o inguinales.
- Onfalocoele (malformación de la pared abdominal a través de la cual las vísceras están fuera de la cavidad abdominal, lo cual ocurre durante el periodo embrionario).
- Extrofia vesical (malformación de la vejiga y la uretra).
- Agenesia renal (uno o dos riñones ausentes al nacer).
- Ausencia de los testículos en el escroto o testículos no descendidos.



- Malformaciones cardíacas.

- Dextrocardia.
- Comunicaciones patológicas entre las distintas cavidades del corazón, ventrículos y aurículas.
- Válvulas cardíacas anormales.



- Malformaciones en las extremidades.
 - Polidactilia (presencia de dedos extras en manos o pies).
 - Pie valgo (desviación del pie hacia afuera de la línea media).
 - Manos en forma de puño (fusión de los dedos).
 - Pliegue único en la palma de las manos.
 - Hipotonía (disminución del tono muscular).



Laboratorio y gabinete

Aunque no se puede desacreditar la información obtenida en base a un diagnóstico clínico, ya que, este nos servirá de guía para llegar a un diagnóstico presuntivo, sobre el posible síndrome que puede llegar a presentar el producto, se debe complementar la historia clínica de este paciente con exámenes de laboratorio y estudios de gabinete, esto con el fin de llegar al diagnóstico confirmatorio, donde se dará a conocer el tipo de anomalía genética que presenta el producto.

Por ello en este apartado se describirán los exámenes de laboratorio y estudios de gabinete, que son los más usados y comunes para el diagnóstico confirmatorio del síndrome de Patau, estos son:

- Cribado en el primer trimestre: es un estudio combinado de analítica hormonal y ecografía, que tiene en cuenta la edad materna. Se realiza en las semanas 9 y 13 de embarazo y, aunque es una prueba predictiva, es posible encontrar pistas sobre si el bebé crece de manera sana, sin ninguna anomalía.
- Ecografía fetal: se realiza en distintos momentos del embarazo, y en ella se puede llegar a sospechar los síndromes de Down, Edwards y Patau. Este estudio de gabinete llega a detectar de forma precoz las malformaciones anatómicas en el feto. Cabe resaltar que se requiere de una prueba diagnóstica para confirmar el resulta.

- Amniocentesis: esta prueba se realiza desde la semana 15, a partir de una muestra de líquido amniótico. Sus contras son que, al ser una prueba invasiva, existe un riesgo de aborto de entre 0,5-1%.
- Biopsia corial: similar a la amniocentesis, es una prueba invasiva, con un riesgo de aborto de entre 1-2%. Se realiza a partir de la semana 11.
- Test prenatal no invasivo: esta prueba está recomendada para mujeres que desean descartar las alteraciones cromosómicas que con mayor frecuencia se detectan en el feto, sin poner en riesgo el embarazo. Para realizar esta prueba, basta con extraer una pequeña muestra de sangre del brazo de la madre. Esta prueba se realiza a partir de la décima semana de gestación y a partir de las 72 horas se puede determinar con una fiabilidad del 99% la existencia o no de este síndrome.

Pero para confirmar el diagnóstico presuntivo, se debe realizar la prueba que es por excelencia de elección, que es cariotipo del recién nacido, además de diversos estudios de imagen como ecografía cerebral y abdominales, ecocardiografías, tomografías, radiografías y/o ultrasonidos gastrointestinales, estos son para valorar las malformaciones que se pueden presentar en órganos y sistemas por este síndrome. En el caso de las radiografías y los ultrasonidos gastrointestinales se puede detectar la rotación de los órganos internos. La resonancia magnética o las tomografías cerebrales pueden revelar un problema con la estructura del cerebro, como es el caso del holoprosencefalia en este síndrome.

Tratamiento.

Desafortunadamente este síndrome no cuenta con algún tratamiento en específico, lo único que se puede llegar a hacer es tratar las complicaciones que pueden presentarse de forma precoz en esta anomalía, con cuidados paliativos.

Los recién nacidos con trisomía 13 suelen necesitar asistencia media desde el momento del nacimiento debido a que 2/3 de los casos obtienen puntuaciones inferiores a 7 en el test de Apgar al primer minuto, cifra que desciende a 1/3 a los 5 minutos de vida. Esto es dado que las anomalías cardíacas representan la causa principal de morbilidad en la trisomía 13, es por ello que se plantea el problema ético de si es

requerida una recuperación quirúrgica, dado el pésimo pronóstico del cuadro clínico, desde el punto de vista físico como intelectual. Alrededor de 2/3 de los pacientes son dados de alta y precisan de atención especializada en el domicilio, requiriendo la intervención de un equipo multidisciplinar.

Pero no solamente el producto debe llevar un tratamiento, sino también los padres han de ser previamente capacitados tanto física, economía y psicológicamente para la realización de determinadas tareas y maniobras que pueden ser de importancia vital para la supervivencia del paciente.

Por ello, para llegar a prevenir este tipo de situaciones desafortunadas en la vida de una pareja, es necesario que los padres con bebés con trisomía 13 reciban asesoría genética y sean sometidos a pruebas genéticas, lo que puede ayudar a evitar y prevenir el tener otro hijo con la afección.

Bibliografías.

- Nussbaum, R. L., McInnes, R. R. y Willard, H. F. (-). Genética en Medicina; Thompson & Thompson. *EL SEVIER MASSON*. Ed. 7.
- Universidad Francisco Marroquín. (2008). Síndrome de Patau. *UFM, UNIVERSIDAD FRANCISCO MARROQUIN. MEDICINA*. <https://medicina.ufm.edu/eponimo/sindrome-de-patau/>
- Diagnostico Genetico Precoz, Biocribado. (-). El síndrome de Patau y sus características. *BioCribado*. <http://biocribado.com/sindrome-de-patau/>
- Non-Invasive Prenatal Test, NACE. (-). Síndrome de Patau: causas y detección en el embarazo. *NACE*. <https://nace.igenomix.es/blog/sindrome-de-patau/>
- Iacobini, S. y Lotersztein, V. (-). Síndrome de Patau para no especialistas. *Fundacion Cromos, Neurociencias y Genetica*. <https://www.fundacioncromos.org/sindrome-de-patau/>
- Penado, P. (2021). Síndromes de Patau y Edwards: las trisomías más comunes tras el síndrome de Down. *Veritas*. <https://www.veritasint.com/blog/es/sindrome-de-patau-y-sindrome-de-edwards/>
- CuidatePlus. (2017). Síndrome de Patau. *CuidatePlus*. <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/geneticas/sindrome-de-patau.html>
- Asociación Humanitaria de Enfermedades Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia, AHEDYSIA. (-). Síndrome de Patau. *AHEDYSIA*. <https://www.ahedysia.org/patologias/121-sindrome-de-patau>
- Megla Gonzalez, R. (2022). El síndrome de Patau: ¿Qué es y cómo se detecta?. *El Blog de Genotipia*. <https://genotipia.com/sindrome-de-patau/>
- Sierras Santos, L., Alvarez Herrero, L. y Sanchez, G. (2001). Un síndrome de Patau con una supervivencia que supera el pronóstico. *Medifam*, vol. 11 (no. 8). https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1131-57682001000800009
- Ramos Fuentes, F. J. (-). Síndrome de Patau (trisomía 13). *EAPED*. <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/4-patau.pdf>