

**Universidad Del Sureste
Campus Comitán
Medicina Humana**

**Alumno: Alex Peña Xochitiotzi
Grado: 8º ; Grupo “B”**

“Síndrome de Patau”

DR. CARLOS OMAR PINEDA GUTIERREZ

PASIÓN POR EDUCAR

Características de la enfermedad

Los recién nacidos con síndrome de Patau muestran un conjunto de malformaciones características que permiten la sospecha clínica en el momento del nacimiento (tabla I).

Los hallazgos clínicos (figura 1) más frecuentes son las anomalías de las estructuras de la línea media, incluyendo holoprosencefalia, Labio leporino con o sin fisura palatina y onfalocele. También son frecuentes las malformaciones cardíacas, especialmente Comunicación interventricular, Anomalías de extremidades (polidactilia, Pies zambos), malformaciones renales, Criptorquidia en varones o la presencia de Arteria umbilical única. La mayoría de Pacientes con trisomía 13 presentan un Retraso de crecimiento postnatal. El retraso Psicomotor grave es prácticamente constante y es evidente desde los primeros Meses de vida. Otras manifestaciones clínicas menos frecuentes Son los defectos del cuero cabelludo, Microcefalia, anomalía de DandyWalker, Aumento de tamaño de la cisterna Magna, ciclopia, microftalmia con hipotelorismo Ocular y exceso de piel en zona Posterior del cuello debido a edema o Higroma quístico antenatal.

TABLA I

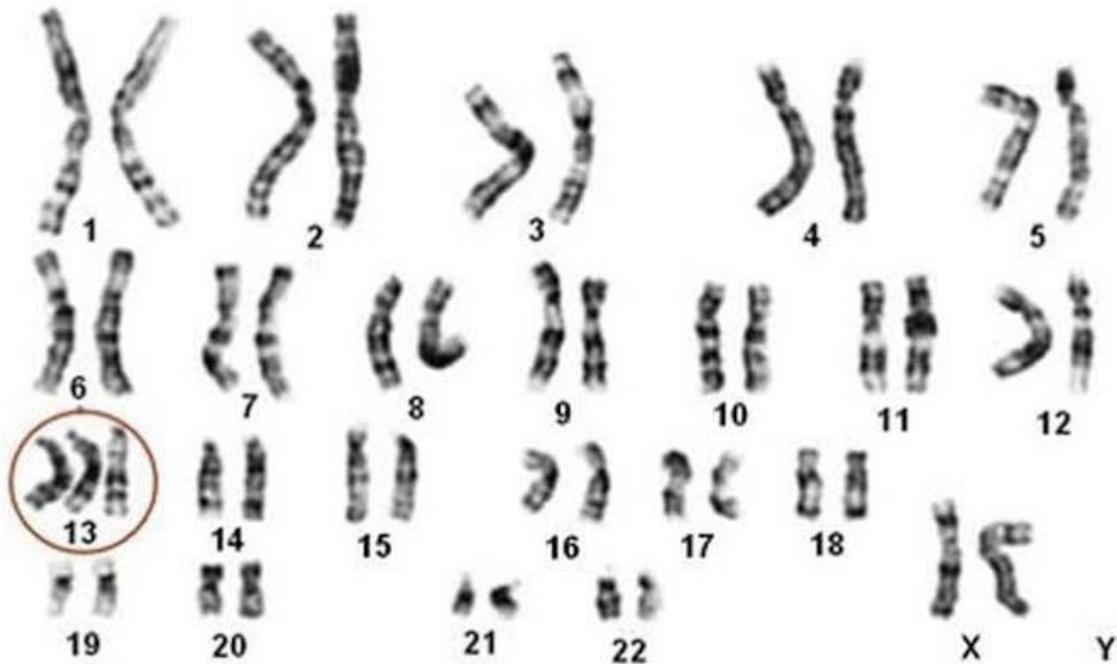
HALLAZGOS CLÍNICOS MÁS FRECUENTES EN PACIENTES CON TRISOMÍA 13(*)

HALLAZGO	%
Crecimiento	
- Retraso de crecimiento pre- y postnatal	87
Sistema nervioso central	
- Retraso psicomotor/mental profundo	100
- Microcefalia	86
- Holoprosencefalia	70
- Episodios de apnea	58
- Hipotonía/hipertonía	48/26
Area craneofacial	
- Frente inclinada hacia atrás	100
- Anomalías oculares (microftalmia, coloboma del iris)	88
- Micrognatia	84
- Hipotelorismo ocular	83
- Pabellones auriculares malformados	80
- Defectos en cuero cabelludo	75
- Paladar ojival	72
- Hemangiomas capilares	72
- Labio leporino ± fisura palatina	65
- Epicanto	56
Cuello	
- Cuello corto	79
- Exceso de piel en nuca	59
Sistema cardiovascular	
- Comunicación interauricular	91
- Persistencia del ductus arteriosus	82
- Comunicación interventricular	73
- Otras	9-24
Aparato genitourinario	
- Criptorquidia (varones)	100
- Riñón poliquístico	70
- Utero bicorne (mujeres)	50
- Hidronefrosis	25
Extremidades	
- Polidactilia	76
- Dedos en flexión y superpuestos	68
- Uñas hiperconvexas	68
- Surco de los 4 dedos en palmas	64
- Calcáneo prominente	28
Otros	
- Mamilas hipoplásicas	100
- Fragmentaciones nucleares en polimorfonucleares	50
- Hernia inguinal/umbilical	40

Cariotipo

47,XX,+13 Mujeres

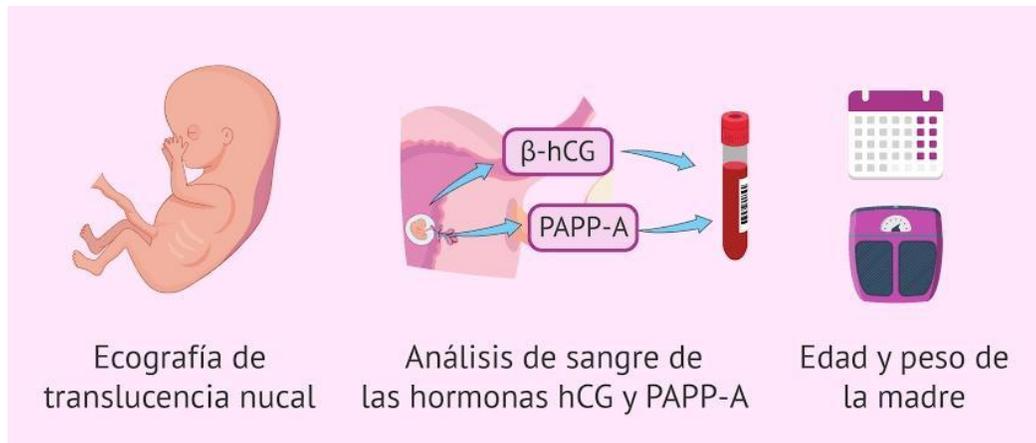
47,XY,+13 Hombres



Diagnostico de laboratorio

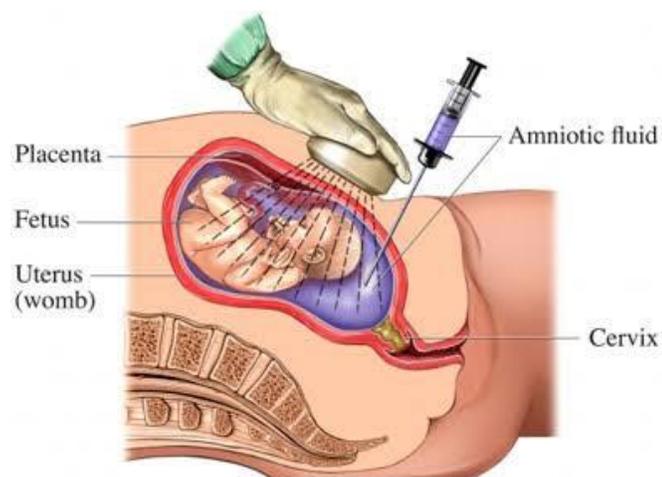
Cribado en el primer trimestre:

Se trata de una analítica hormonal, combinada con una ecografía, esta prueba se realiza entre las semana 9 y 13 de embarazo, puede ayudar a detectar alteraciones en el desarrollo típicas de los pacientes con síndrome de Patau.



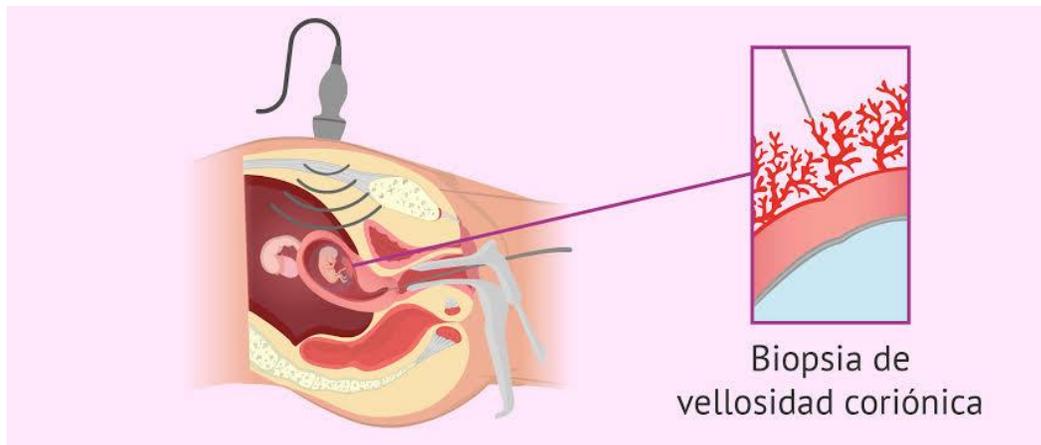
Amniocentesis

Es la extracción de una pequeña cantidad de líquido amniótico, un fluido que rodea al embrión/feto durante el embarazo. Sobre este componente, se realizan diferentes análisis, entre los que se incluyen diferentes pruebas genéticas para descartar la presencia de ciertas enfermedades, como el Síndrome de Patau



Biopsia corial

Se trata de un proceso similar a la amniocentesis, aunque, en este caso, lo que se extrae es una muestra de las vellosidades coriales de la placenta. Tras la extracción, se pueden realizar diferentes pruebas genéticas, como el cariotipo (para detectar alteraciones cromosómicas) o un array-CGH (para detectar microdeleciones y microduplicaciones en el genoma del feto).



Test prenatal no invasivo

Es la prueba más segura para el feto de detectar posibles enfermedades como el Síndrome de Patau a partir de la semana 10-11 de embarazo, ya que la amniocentesis y la biopsia corial suponen ciertos riesgos para el desarrollo del embarazo. Si bien, no se puede emitir un diagnóstico únicamente con el test prenatal no invasivo, este tipo de test, que se realiza a partir de una muestra de sangre de la madre, puede ayudar a detectar posibles casos, que después tendrán que confirmarse con una prueba invasiva.



Tratamiento

No existe un tratamiento disponible para este síndrome; lo único que se puede hacer es tratar de forma paliativa las complicaciones que puedan presentarse de forma precoz.

Debido a todas las malformaciones antes descritas, el pronóstico de los niños afectados por síndrome de Patau es muy malo y las complicaciones se inician prácticamente desde el nacimiento, la severidad de las mismas dependerán de los órganos y sistemas afectados.

Por lo general las principales complicaciones del síndrome de Patau son:

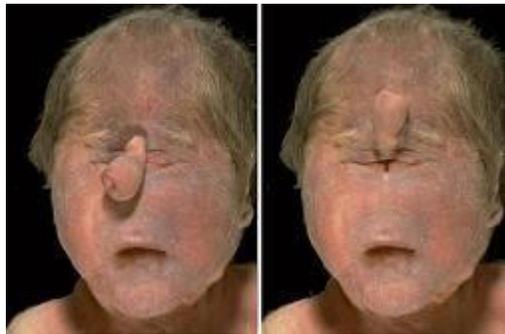
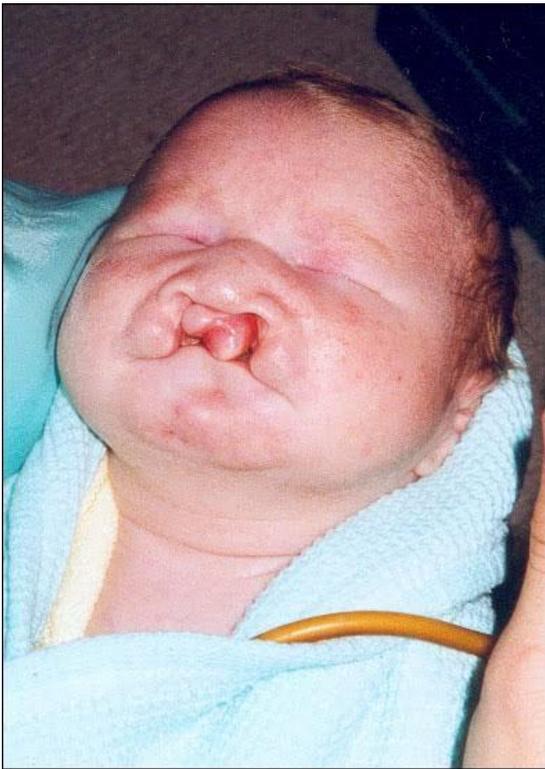
Problemas respiratorios, como apnea, por lo que pueden requerir ventilación asistida en una unidad de cuidados intensivos neonatales.

Dificultades para la alimentación, pues no son capaces de succionar, así que deben ser alimentados por medio de una sonda nasogástrica.

Convulsiones, alteraciones de las constantes vitales como frecuencia cardíaca, presión arterial o ritmo cardíaco, entre otros.

Si el niño con síndrome de Patau logra sobrevivir a estas complicaciones difícilmente llegará al año de vida.

Imágenes



Bibliografía

Sierra Santos, L., Álvarez Herrero, C., Gil Sánchez, L., & Sierra Santos, E.. (2001). Un síndrome de Patau con una supervivencia que supera los pronósticos. *Medifam*, 11(8), 70-74. Recuperado en 08 de diciembre de 2022, de

http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1131-57682001000800009&lng=es&tlng=es.

de formación), R. M. G. (coordinador del Á. (2022, enero 12). *El síndrome de Patau: ¿Qué es y cómo se detecta?* Genotipia.

<https://genotipia.com/sindrome-de-patau/>

Piquet, A. (2017, septiembre 21). *SÍNDROME DE PATAU (TRISOMÍA 13)*. Institut Marquès; Instituto Marques. <https://institutomarques.com/glosario/sindrome-patau-trisomia-13/>

Powell-Hamilton, N. N. (s/f). *Trisomía 13*. Manual MSD versión para profesionales. Recuperado el 8 de diciembre de 2022, de

<https://www.msmanuals.com/es-mx/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-g%C3%A9nicas/trisom%C3%ADa-13>

Síndrome de Patau. (2017, febrero 22). Facultad de Medicina.

<https://medicina.ufm.edu/eponimo/sindrome-de-patau/>

