

Síndrome de Patau o Trisomía Del Cromosoma 13

El síndrome de Patau o trisomía 13 es un **trastorno genético** generado por la alteración en el material genético del **cromosoma 13** entre las alteraciones de los cromosomas se presentan diferentes modificaciones del ADN como la [trisomía 18](#), en la cual hay tres copias del mismo, en otros casos, la trisomía 13 se debe a la **translocación** de un tercer cromosoma en alguna de las dos copias.

Causas del Síndrome de Patau.

Al ser una alteración estricta del ADN, la trisomía del cromosoma 13 se puede presenciar en la mayoría o solo en algunas células del cuerpo humano, existen diferentes causas por la cual se produce esta alteración dependiendo de los factores que la causen.

La presencia de un cromosoma extra puede causar el síndrome de Patau, el tercer cromosoma en el par 13, altera todas las células del organismo.

Esta trisomía también puede causarse por medio del **Mosaicismo**, esto se refiere a que en el desarrollo del cigoto, se producen dos o más líneas genéticas que producen una alteración solo en algunas células.

La trisomía parcial es otra de las causas del síndrome de Patau, esta es dada por la presencia de una parte de cromosoma extra en las células, produciendo cambios y alteraciones en el desarrollo normal de la persona.

Síntomas y clínica de Síndrome de Patau.

Esta **alteración genética** produce un desequilibrio en el desarrollo embrional por lo cual es la causante de un alto espectro de síntomas y modificaciones morfológicas y funcionales de los pacientes, entre las más resaltantes podremos encontrar:

- Labio Leporino o paladar hendido.
- Manos empuñadas
- Disminución del tono muscular o también conocido como hipotonía
- Polidactilia (dedos extras en las manos y pies)
- Alteración en la implantación de las orejas se encuentran en una zona más baja.
- Discapacidad intelectual
- Holoprosencefalia (Ojos muy cercanos)
- Ausencia del tejido cutáneo en el cuero cabelludo.
- Coloboma (Agujeros o división del iris)

- Microcefalia (Cabeza pequeña)
- Ojos de tamaño reducido
- Criptorquidia
- Micrognacia (mandíbula inferior de tamaño reducido)
- Pliegue palmar único.

Tipos de trisomía 13

Las alteraciones del cromosoma 13 pueden presentarse en una de las células del cuerpo o en su totalidad:

-

Total

Se presenta cuando hay presencia de un tercer par en el cromosoma 13 en todas las células del cuerpo

-

Mosaicismo por trisomía 13

Se presenta solo en el 5% de los casos y hay un par extra del cromosoma 13 solo en algunas células

-

trisomía parcial

Es la presencia de solo una parte adicional del cromosoma 13 en las células, no se presenta todo el cromosoma si no una parte de él

Tratamiento para la trisomía 13

Desde el primer momento de nacimiento, el recién nacido con síndrome de Patau debe ser tratado por los médicos, el tratamiento para la trisomía se decidirá por los médicos especialistas teniendo en cuenta la puntuación en el test de APGAR, este es un test realizado para valorar el estado general del neonato, por lo general, las puntuaciones se realizan por debajo de los 7 puntos en los pacientes con síndrome de Patau, esto indica a los médicos como actuar para extender la esperanza de vida del paciente, sus familiares y padres deberán aprender a realizar maniobras y técnicas para el cuidado de su bebé, esto será decisivo para mantener su vida.

Diagnóstico y exámenes para el síndrome de Patau.

Síndrome De

Causas, Síntomas Y Tratamientos

<http://www.sindrome-de.org>

La trisomía 13 es detectada en el 80% de los casos durante el desarrollo embrional de los fetos, mediante las pruebas de ultrasonido prenatal, donde se pueden observar la **Holoprosencefalia**, esta es una característica del síndrome de Patau, es importante que se realicen exámenes de **cariotipo** pre o post natal, para poder identificar la enfermedad por completo, debido a que el fenotipo suele ser diferente y puede conllevar aun mal diagnóstico.

Los pacientes con mayor índice de diagnóstico son los que padecen de la trisomía 13, cuando tratamos con un paciente con **translocaciones en el cromosoma 13**, el estudio se debe realizar a los progenitores para identificar la línea genética que la ha causado, en el mismo caso, los pacientes con Mosaicismo del cromosoma 13 son sometidos a pruebas e investigaciones para determinar su grado de afectación.

Algunos casos de síndrome de Patau se deben a la ausencia de un cromosoma en el par 13 por lo cual los signos y síntomas son menos graves y tienen una esperanza de vida más alta que los pacientes de trisomía 13.