

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO  
FACULTAD DE MEDICINA

# SÍNDROME DE PATAU

(Trisomía 13)

Presentación de un caso y revisión del tema

## TESIS

Que para obtener el título de  
**PEDIATRA**

P r e s e n t a

**DRA. AUREA RODRÍGUEZ ZÁRATE**

**ASESOR CLÍNICO**

Dra. Beatriz Macías Gutiérrez

**ASESORES METODOLÓGICOS**

Dr. José Luis Lepe Zúñiga

Dra. Helen Ariadne Ralda Gómez

Dr. Daniel Vargas García



**Tuxtla Gutiérrez**

**2023**



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.





**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO**  
RESIDENCIAS MÉDICAS  
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO  
HOSPITAL DE ESPECIALIDADES PEDIÁTRICAS

**SÍNDROME DE PATAU**  
**(Trisomía 13)**  
**Presentación de un caso y revisión del tema**  
**TESIS**

QUE PARA OPTAR POR EL GRADO DE ESPECIALIDAD EN PEDIATRÍA

Presenta

**DRA. AUREA RODRÍGUEZ ZÁRATE**

TUTOR 

Dra. Beatriz Macías Gutiérrez

FIRMA

**ASESORES METODOLÓGICOS**

Dr. José Luis Lepe Zúñiga  
Investigador en Ciencias Médicas

FIRMA

Dra. Helen Ariadne Ralda Gómez  
Dr. Daniel Vargas García  
Profesores Titulares del Programa de Residencias

FIRMAS

**ENC. DIRECCIÓN DE PLANEACIÓN, ENSEÑANZA E INVESTIGACIÓN**  
Ing. Iris Guadalupe Salinas Espinosa

FIRMA

Tuxtla Gutiérrez, Chiapas. Julio de 2023

## **AGRADECIMIENTOS**

A mis profesores y asesores de tesis, por la orientación y ayuda brindada para la realización de esta tesis, por su apoyo, agradezco muy profundamente por su dedicación y paciencia, sin sus correcciones precisas no hubiese podido lograr llegar a esta instancia tan anhelada. Gracias por su guía y todos sus consejos, los llevaré grabados para siempre en la memoria.

Agradezco al Hospital de Especialidades Pediátricas por haberme permitido formarme en él, por medio de todas las personas que fueron partícipes de este desarrollo, de forma directa o indirecta, a todos gracias por sus enseñanzas, su dedicación, su tiempo, su paciencia, su comprensión y apoyo.

A mi familia por ser el motor que impulsa mis metas y sueños, porque a pesar de la distancia siempre los tengo presentes, son mis mejores guías de vida. Gracias por creer en mí.

## CONTENIDO

<b>RESUMEN .....</b>	<b>5</b>
<b>I. MARCO TEÓRICO.....</b>	<b>6</b>
<b>II. JUSTIFICACIÓN .....</b>	<b>9</b>
<b>III. OBJETIVO GENERAL .....</b>	<b>10</b>
<b>IV. CASO CLINICO .....</b>	<b>10</b>
1)Valoración pediátrica inicial .....	12
2)Valoración por Otorrinolaringología y Neumología.....	12
3)Valoración por genética .....	13
4)Valoración por cardiología .....	14
5)Valoración por oftalmología.....	14
6)Valoración por cuidados paliativos.....	15
7)Valoración por cirugía pediátrica .....	15
<b>V. REVISIÓN DEL TEMA.....</b>	<b>17</b>
<b>VI. CONCLUSIONES .....</b>	<b>22</b>
<b>VII. BIBLIOGRAFÍA.....</b>	<b>24</b>

## **RESUMEN**

Se conoce a la trisomía 13 o Síndrome de Patau como la segunda aneuploidía más común en los recién nacidos. Se ha estudiado ampliamente a lo largo de los años su asociación con un alto índice de mortalidad y morbilidad en aquellos que sobreviven, debido a la presencia de anomalías presentes al nacimiento que progresan generando discapacidad, y en casos de mayor gravedad, incompatibilidad con la vida.

Se realizó la revisión de un caso presentado en el año 2021 en el Hospital de Especialidades Pediátricas, contando con confirmación por cariotipo, siendo el primer caso confirmado en la institución y con seguimiento durante su vida. El paciente ameritó hospitalización desde su nacimiento, es referido a esta institución por datos de dificultad respiratoria, se brindó manejo multidisciplinario a lo largo de su hospitalización.

Al realizar la revisión bibliográfica se compararon las características ya descritas y estudiadas con el caso presente. Nuestro paciente presentó una sobrevida por encima de la media al cumplir casi 4 meses de vida y egresar a su domicilio con seguimiento y manejo multidisciplinario, siempre en pro de mejora de calidad de vida, además de acompañamiento y orientación a los padres, siendo éste considerado parte vital de manejo ante la no resolución ni cambio del mal pronóstico de éstos pacientes.

## I. MARCO TEÓRICO

La trisomía 13 o Síndrome de Patau es un síndrome cromosómico congénito poli-malformativo grave. Se trata de la tercera trisomía autosómica en cuanto a frecuencia después de la trisomía 21 (Síndrome de Down) y la trisomía 18 (Síndrome de Edwards).<sup>11</sup> Se caracteriza por anomalías congénitas múltiples y graves, la tríada clásica se presenta con labio y paladar hendido, microftalmia / anoftalmia y polidactilia postaxial, pero la presentación clínica en pacientes con trisomía 13 puede ser bastante variable.<sup>20</sup>

Se describió por primera vez en 1657, por Thomas Bartholin. En 1960 Klaus Patau describió con detalle las malformaciones características y su escasa supervivencia, además, fue el primero en reconocer que se debía a la presencia de un cromosoma extra en el par 13.<sup>10</sup> Este cromosoma extra altera el curso normal del desarrollo y es el responsable de las múltiples malformaciones craneofaciales, cardíacas, urogenitales y neurológicas.<sup>7</sup>

Actualmente se reporta que el Síndrome de Patau tiene una incidencia de 1 entre 5000 a 1 entre 20.000 nacidos vivos, aunque en abortos espontáneos es 100 veces más frecuente. Es la tercera trisomía más frecuente entre los nacidos vivos.<sup>3-21</sup> Este síndrome aparece esporádicamente y no es heredado ya que el problema se genera en el momento de la formación de las células germinales debido a un error en la división celular denominado “no disyunción”. En estos casos el ovocito o el espermatozoide disponen de un cromosoma 13 extra y da lugar a un embrión con tres cromosomas 13.<sup>9-10</sup>

En más del 90% de los casos se suele asociar con errores durante la meiosis materna y por ello, el riesgo aumenta con la edad de la mujer.<sup>19</sup> El 63% de las trisomías ocurren en madres de más de 35 años.<sup>9</sup> Un 10% de los casos se deben a altera-



ciones en la mitosis, de origen paterno.<sup>4</sup>

La forma completa se presenta cuando tres copias del cromosoma 13 están presentes en todas las células de un individuo. Esta forma se presenta en casi el 80% de los casos y la muerte de los pacientes que la padecen ocurre generalmente dentro de los primeros días a semanas de vida.<sup>12-13</sup> La translocación más común es la 13-q14q3. En el mosaicismo, que corresponde solo al 5% de todos los casos de trisomía 13, un porcentaje de células son trisómicas mientras que el resto son euploides.

22

Las características físicas comunes incluyen labio leporino y / o paladar hendido, microftalmia, microcefalia y polidactilia postaxial. Muchos bebés también presentan anomalías cardíacas que incluyen conducto arterioso persistente (CAP) o comunicación interventricular (CIV), y dificultades respiratorias que incluyen apnea central y problemas de las vías respiratorias superiores.<sup>18</sup>

Las malformaciones asociadas <sup>22</sup> a trisomía 13 son:

1. **Craneofaciales:** microcefalia, hipotelorismo, fontanela amplia, labio leporino con o sin fisura palatina, micrognatia, arrinia.
2. **Oculares:** microftalmia, ciclopía, enoftalmia, glaucoma o catarata congénita.
3. **Cerebrales:** retraso mental, convulsiones, sordera, ventrículo cerebral único, holoprosencefalia alobar.
4. **Hematológicas:** persistencia de hemoglobina fetal.
5. **Torácicas:** defecto septal tipo comunicación auricular o ventricular, ductus permeable o persistencia del ductus arterioso, dextrocardia.
6. **Abdominales:** riñón poliquístico, onfalocele, criptorquidia.
7. **Otros:** polidactilia, pliegue palmar único, pie valgo, restricción del crecimiento intrauterina.

El fenotipo y la historia natural de la forma completa de la trisomía 13 se caracterizan por presentar holoprosencefalia, malformación de Dandy-Walker, microcefalia, aplasia cutis, microftalmia, labio-paladar hendido, higroma quístico, mielomenigocele, cardiopatía congénita, onfalocele, anomalías urogenitales, polidactilia postaxial, calcáneo prominente y uñas hiperconvexas. Es pertinente hacer mención que el diagnóstico diferencial se debe hacer con los síndromes de Edwards, de Meckel, de Pallister-Hall, de Smith-Lei-Opitz y de hidroletalus.<sup>4</sup>

La trisomía 13 puede sospecharse durante el embarazo a través de hallazgos ecográficos (holoprosencefalia, polidactilia) y puede confirmarse en 43% de los casos, mediante FISH o cariotipo en biopsia de vellosidades coriales en la semana once o amniocentesis en la semana quince de gestación, por lo que, en mujeres con un adecuado seguimiento se puede identificar esta enfermedad antes de que el niño nazca.<sup>12,20</sup>

En el 75% de los casos se detecta trisomía 13 libre. En el 20% de los casos, la trisomía 13 está asociada con una translocación robertsoniana en la que el cromosoma supernumerario 13 se une a otro cromosoma acrocéntrico (cromosomas 13, 14, 15, 21 o 22).<sup>21</sup> Se ha descrito trisomía 13 en mosaico, con células trisómicas y normales en unos pocos pacientes, estos presentan un fenotipo variable, de acuerdo con el número de células trisómicas presente en los tejidos, desde malformaciones graves y muerte temprana (fenotipo similar a la forma completa) hasta un desarrollo normal y pocos hallazgos dismórficos.<sup>2-22</sup>

La muerte de los pacientes con trisomía 13 por lo general es temprana, con una supervivencia del 5 al 10% posterior al año de edad.<sup>5</sup> En los sobrevivientes, sin embargo, el retraso mental puede ser de severo a profundo. El tratamiento quirúrgico de

las malformaciones apenas mejora el pronóstico desfavorable asociado con este síndrome: la mitad de los niños mueren en el primer mes de vida y el 90% mueren antes del año por complicaciones cardíacas, renales o neurológicas.<sup>20</sup>

Se ha registrado supervivencia prolongada (en algunos casos hasta la edad adulta) en casos de trisomía en mosaico o parcial y en ausencia de malformaciones graves del cerebro.<sup>14</sup> En general, los pacientes sin mosaicismo sólo desarrollan autonomía limitada, ausencia de habla y deambulación.<sup>22</sup>

## **II. JUSTIFICACIÓN**

La trisomía del cromosoma 13 es una enfermedad genética con una incidencia reportada de 1x 20 000 nacidos vivos, que resulta de la presencia de un cromosoma 13 supernumerario; es la trisomía reportada menos frecuente en la especie humana y con diferentes expresiones clínicas<sup>3</sup>, por eso revisar la literatura y reportar el caso debido a su poca frecuencia en este hospital es importante.

El tratamiento solo es de apoyo. Por tanto, debemos estudiar la evolución clínica de este paciente y compararlo con la literatura para tener claro el pronóstico predictivo tanto para el consejo genético de los padres como de la calidad de vida y función del paciente.

### **III. OBJETIVO GENERAL**

Describir las características clínicas y genéticas de paciente con diagnóstico de Trisomía 13 y su relación con el pronóstico para la vida y la función correlacionándolas con lo informado en la literatura.

### **IV. CASO CLINICO**

Se trata de Masculino de 2 meses 17 días de vida al momento de la revisión, con los siguientes antecedentes de importancia:

**ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES:** madre de 16 años de edad, padre de 18 años de edad ambos sin antecedentes de importancia, hermana de 1 año 11 meses de vida la cual refieren sana.

**ANTECEDENTES PRENATALES:** Se conoce el embarazo al 2° mes, No lleva control prenatal, ingesta irregular de folatos y hematínicos, no inmunizaciones, no estudios HIV o VDRL, refiere embarazo normoevolutivo, se realizó 2 ultrasonidos prenatales reportados como normales.

**ANTECEDENTES PERINATALES:** Producto de gesta 2, obtenido por vía vaginal, parto domiciliario atendido por empírica, no llora ni respira al nacer, motivo por el cual es llevado a Hospital más cercano, en donde realiza exploración física:

Peso 2.950, Talla 52 cm, Capurro 39 semanas de gestación (SDG), perímetro cefálico 33 cm, perímetro torácico 30cm, perímetro abdominal 27 cm, segmento inferior 18 cm, pie 7 cm, se estabiliza y se deriva a nuestra institución a los 20 días de vida por dependencia al Oxígeno suplementario, eventos de cianosis y mal manejo de secreciones.

PADECIMIENTO ACTUAL: A su arribo al Hospital de Especialidades Pediátricas se encuentra neurológicamente activo, reactivo, irritable a la manipulación, a la exploración física bien hidratado, con palidez de tegumentos, perímetro cefálico de 34cm, fontanela anterior normotensa, hipertelorismo, paladar hendido, cuello corto. Campos pulmones con ruidos de transmisión aéreos, leve retracción xifoidea y tiraje intercostal, precordio rítmico, sin soplo audible.



*Foto1. Facies*

Abdomen blando, depresible, peristalsis presente, sin megalias palpables, genitales masculinos, pene con datos de fimosis (que simula micropene), testículos ambos en bolsa escrotal extremidades integra con polidactilia en 3 extremidades (ambas manos y pie izquierdo), sin evidencia de otras alteraciones.



Foto 2. Pseudomicropene

**1) Valoración pediátrica inicial:**

Se sospechó el síndrome de Patau identificando de la *triada clínica* caracterizada por labio y paladar hendido, polidactilia poliaxial, y holoprosencefalia, evidencia objetiva clínica de polidactilia en ambas manos y pie izquierdo, paladar hendido, en relación a la holoprosencefalia; el reporte del USG transfontanelar: línea media central, el parénquima cerebral conserva la relación sustancia gris -sustancia blanca, así como adecuada distribución de surcos y cisuras.

**2) Valoración por Otorrinolaringología y Neumología.**

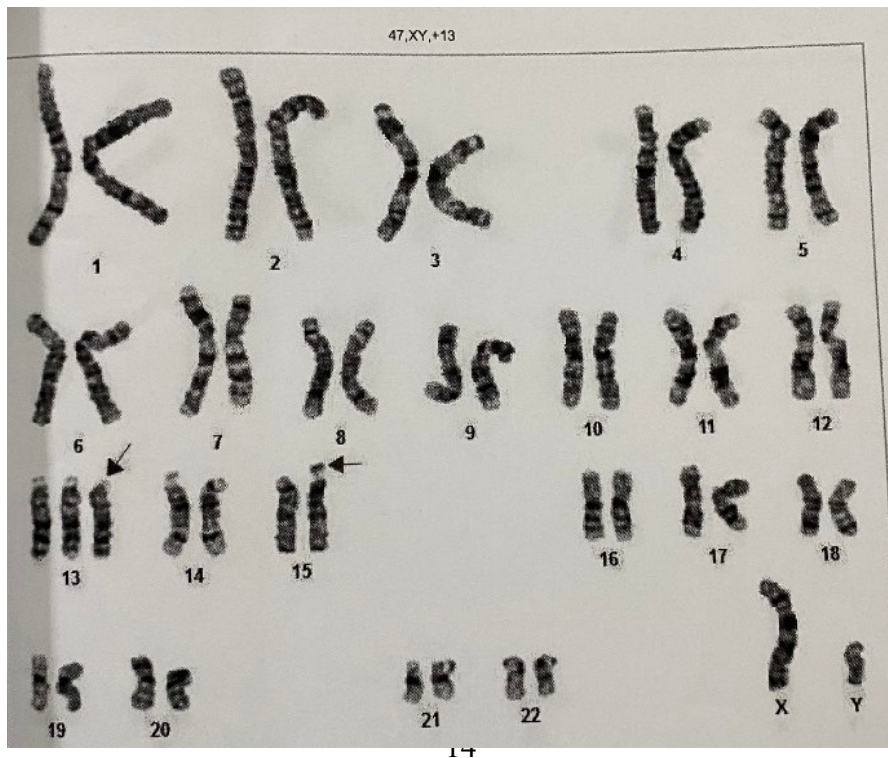
Se realizó broncoscopia, reportándose traqueomalacia, colapso de epiglotis y aritenoides por malacia y alteración anatómica. Ameritando colocación de cánula de traqueostomía.



Foto 3. Paladar Hendido

**3) Valoración por genética.**

Se solicitó cariotipo que reporta complemento cromosómico (47, XY, +13).



*Foto 4. Cariotipo*

**4) Valoración por cardiología**

Reporte de Ecocardiograma: Situs solitus en levocardia, retornos venosos sistémicos y pulmonares normales, conexión AV y VA concordantes. Tabique interauricular con comunicación de 5 x 4.7mm con corto circuito de izquierda-derecha. Tabique interventricular integro. Función ventricular izquierda 64 % por Simpson, FA: 32%. Arco izquierdo sin obstrucciones, rama derecha de 3.4 mm, rama izquierda de 3.5 mm, gradiente de ambas ramas de 20mmHg, sin ameritar manejo cardiológico específico.

**5) Valoración por oftalmología**

Hipertelorismo. Fondo de ojo con atrofia óptica bilateral, sin presencia de coloboma.





*Foto 5. Hipertelorismo*

**6) Valoración por clínica de cuidados paliativos.**

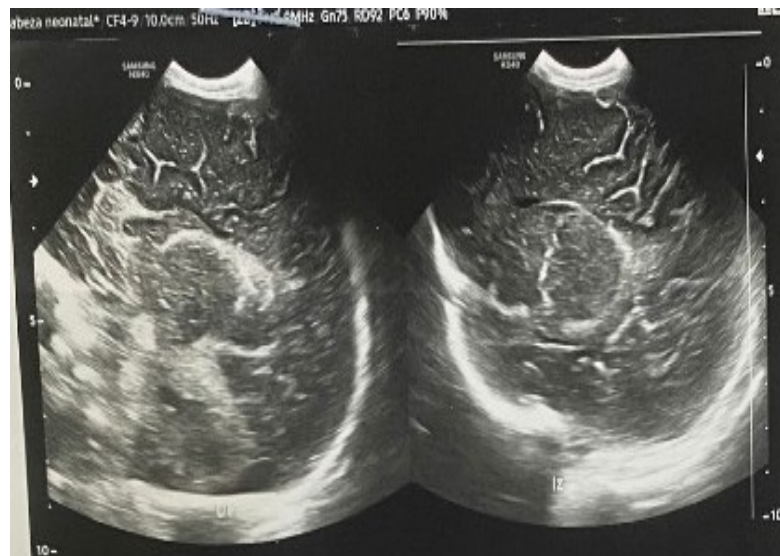
No inconvenientes de egreso domiciliario. por parte de los familiares.

**7) Valoración por cirugía pediátrica**

Identifica mecánica de deglución alterada con pobre tolerancia a vía oral, por lo que se indica vía de alimentación con sonda orogástrica, ameritando posteriormente colocación de sonda de gastrostomía.



Foto 6. Polidactilia pie izquierdo



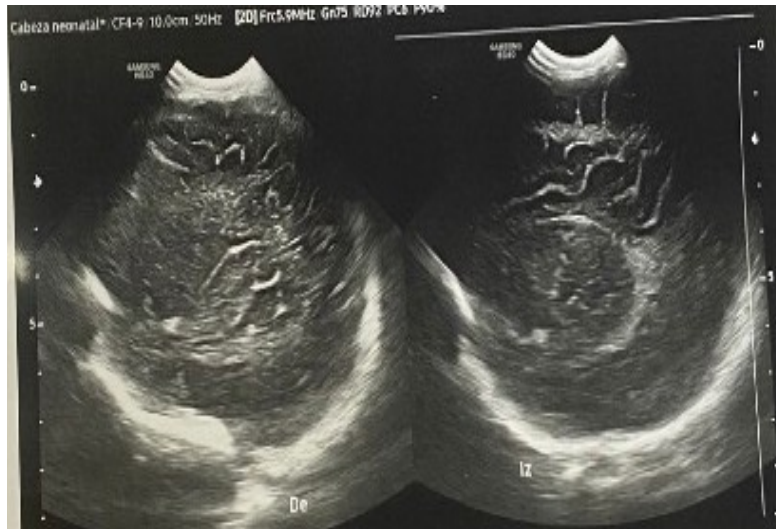


Foto 7. USG transfontanelar. Reporte de ventrículos laterales y tercer ventrículo simétricos, de amplitud conservada, tálamo cuerpo calloso y plexo dentro de parámetros normales. Cisterna magna con aumento de amplitud, restos de elementos de la fosa posterior cerebelo, tronco encefálico y cuarto ventrículo de morfología habitual, sin evidencia de alteraciones.

## V. REVISION DEL TEMA

A pesar de las investigaciones incesantes en genética, más del 50% de los defectos al nacimiento en los seres humanos son desconocidas y el 7% son puramente ambientales, mientras que el 43% restante obedecen a etiología genética.<sup>19</sup> De todos los defectos, aproximadamente el 25% corresponde a la llamada herencia multifactorial, es decir aquella en donde el genotipo no puede identificarse en base al conocimiento del tipo y números de genes, ya que existe un efecto aditivo de cargas géni-

cas aportadas por los progenitores y en las cuales interactúan factores ambientales.

<sup>20</sup> Más de 95% de los casos de Trisomía 13 se dan por eventos de tipo accidental. El riesgo de recurrencia es menor al 1%, sin embargo, en los casos por translocación el riesgo de recurrencia depende de la fórmula cromosómica de los padres.<sup>2</sup>

El diagnóstico prenatal se fundamenta en la sospecha inicial por un fenotipo compatible en los hallazgos del ultrasonido obstétrico y la confirmación diagnóstica mediante el cariotipo con procedimientos previamente descritos. Conocer el desarrollo normal del feto significa tranquilidad psicológica para los padres, especialmente si con anterioridad han tenido un hijo con alguna anomalía estructural o cromosómica.

<sup>20</sup> Por cada paciente con trisomía 13 que nace vivo, aproximadamente 50 mueren prenatalmente en abortos espontáneos.<sup>2,3</sup>

Dentro de los antecedentes del caso se menciona una gesta previa sin datos relevantes, además de un embarazo normoevolutivo, por lo que no hubo un diagnóstico prenatal que condicionara alerta en los padres para una preparación y apoyo previo. Posterior al nacimiento solo se fueron observando manifestaciones de tipo funcional, como convulsiones, hipotonía, pobre actividad voluntaria, respuesta lenta a los estímulos, ausencia de reflejo de succión, de lo cual no hemos podido encontrar reporte en la literatura revisada.

La atención de los niños con trisomía 13 y sus familias es compleja, lo que amerita un equipo interdisciplinario atento a las necesidades fisiológicas, psicosociales y paliativas<sup>21</sup> y fomentar un proceso colaborativo para revisar las comorbilidades fisiológicas y las condiciones biomédicas únicas de cada niño. Esto se informa además mediante conversaciones guiadas con la familia del niño para discutir la comprensión, la esperanza y los objetivos de la familia con la presencia de subespecialidades psicosociales que incluyen trabajo social, capellanía y cuidados paliativos. Nuestro paciente fue abordado de manera multidisciplinaria, con seguimiento durante su es-

tancia y a su egreso, siempre valorando los procedimientos y manejo más adecuado considerando calidad de vida.

Las malformaciones cerebrales y cardiovasculares son las culpables del mal pronóstico. Es probable que solo se requiera tratamiento médico en los primeros tres meses, si es que se requiere. Si los defectos del tabique ventricular son grandes, la cianosis puede surgir durante la contención de la respiración o los episodios de llanto, pero esto sería transitorio y ciertamente no fatal.

*Comparación de las alteraciones encontradas en el presente caso con la frecuencia de las mismas reportada en la literatura*

Hallazgos clínicos encontrados en pacientes con trisomía 13	Frecuencia (%)	Caso
Retraso en el crecimiento pre y posnatal	87	+

Retraso psicomotor/mental profundo	100	-
Microcefalia	86	+
Holoprosencefalia	70	-/+
Episodios de Apnea	58	+
Hipotonía	48	+
Hipertonía	26	-
Defectos en el cabello	75	+
Frente aplanada	100	+
Anomalías oculares	88	+
Hemangiomas capilares	72	+
Hipertelorismo ocular	82	+
Epicanto	56	+
Labio-paladar hendido	65	-
Paladar ojival	72	+
Micrognatia	84	+
Pabellones auriculares malformados	80	-
Cuello corto	79	+
Cardiopatía congénita	73-91	+
Pezones hipoplásicos	100	+
Hernia inguinal/umbilical	40	-
Criptorquidia	100	+
Riñón poliquístico	70	-
Hidronefrosis	25	-
Útero bicorne	50	-
Calcáneo prominente	28	-

Polidactilia	76	+
Dedos en flexión y superpuestos	68	-
Uñas hiperconvexas	68	-

Se ha sugerido que estos niños tienen vasculatura pulmonar especialmente susceptible y desarrollan hipertensión pulmonar.<sup>9</sup> En el caso que nos compete, el ultrasonido transfontanelar reportó cisterna magna amplia que se llega a encontrar en pacientes de forma asintomática; en algunos se han observado consecuencias variables en el neurodesarrollo, que incluyen retraso del habla y el lenguaje, retraso en el desarrollo motor, dificultades en la percepción visuoespacial y déficit de atención.

Los pacientes con síndrome de Patau tienen una supervivencia muy escasa. Aproximadamente el 28 % muere en la primera semana de vida; el 44 % en el primer mes y el 86 % en el primer año. Solo el 5 % sobrevive más de 3 años. La supervivencia media es de 2,5 días y de 90 días, aunque hay casos aislados que llegan a la adolescencia y excepcionalmente a la edad adulta.<sup>21</sup> El promedio de vida para el sexo masculino es de cuatro meses y el del femenino es de 20 meses.

11-20

Las principales causas de muerte asociadas a esta entidad son la insuficiencia cardíaca (69 %), las cardiopatías congénitas (18 %) y las neumonías (4%).<sup>2</sup> Otras causas de mortalidad son las malformaciones mayores del sistema nervioso central, lo que condiciona convulsiones, apnea, dificultad para alimentarse y fracaso del crecimiento tal como aconteció en este caso.

La mayoría de los datos de las últimas dos décadas indican un panorama desolador para los sobrevivientes a largo plazo con trisomía 13 completa. Menos del

10% de los niños llegan a su primer cumpleaños y no está claro cuántos mueren in útero. La supervivencia más larga fue de 3,5 meses con una mediana de 4 días.<sup>7</sup>

Se ha especulado que la atención médica agresiva puede desempeñar un papel en el aumento de la esperanza de vida de los pacientes con trisomía 13. Rasmussen et al. por el contrario, sugieren que la esperanza de vida promedio de la población de pacientes con trisomía 13 ha disminuido con el tiempo debido a una atención médica menos agresiva, a medida que los médicos se vuelven cada vez más conscientes del mal pronóstico.<sup>2</sup>

Algunos casos de trisomía 13 en mosaico y trisomía 13 debido a translocaciones se han asociado con una esperanza de vida promedio más larga que los pacientes con trisomía 13 completa. Los casos de síndrome de Patau de larga duración reportados en la literatura se han basado en gran medida en el análisis citogenético de linfocitos periféricos para el diagnóstico.<sup>14</sup> Por lo tanto, existe la posibilidad teórica de que los casos de larga duración puedan tener un mosaicismo limitado en el tejido que permanece sin diagnosticar.

## **VI. CONCLUSIONES**

Se ha revisado la literatura referente a la Trisomía 13, donde múltiples estudios de gran cobertura detallan el mal pronóstico general. Históricamente, la mediana de supervivencia es de 7 a 10 días en pacientes nacidos vivos y el 90% no sobrevive al año, siendo la clara variabilidad dependiente de las malformaciones incompati-



bles con la vida que se presenten en el paciente. Se han notificado casos excepcionales de mayor supervivencia con el uso de intervenciones médicas agresivas, sin embargo, no todos los pacientes son candidatos, pues se debe valorar en cada caso riesgos y beneficios de someter al paciente a un procedimiento, considerando todas las posibles complicaciones desencadenadas de él y previniendo el uso de medidas extremas, ya que se perdería la calidad de vida ante el afán de prolongar la misma.

Hace varias décadas que la Organización Mundial de la Salud definió la salud como un estado de completo bienestar físico, mental y social y no únicamente la ausencia de enfermedad, de donde desprendemos que la evaluación de la salud no puede estar limitada a los factores clínicos tradicionales basados en variables puramente biológicas. A mediados de los años setenta surge el término "calidad de vida" como un concepto multidimensional que pretende valorar el efecto que la enfermedad tiene sobre el individuo en su contexto individual, familiar y social. Por tanto, no debemos olvidar que la calidad de vida está sometida a determinantes económicos, sociales y culturales. Por esta misma razón, se ha dado cada vez mayor relevancia al papel de los cuidados paliativos en este tipo de padecimientos, ya que, si bien se conoce el mal pronóstico para la vida, se debe hacer énfasis en que este sea de calidad, de forma tal que el abordaje de las familias cuando afrontan problemas de orden físico, psicológico, social o espiritual inherentes a una enfermedad potencialmente mortal

Sabiendo que las trisomías y otras anomalías citogenéticas son más frecuentes en los embarazos de mujeres de edad materna avanzada, debe darse mayor importancia a la orientación genética en las pacientes que estén considerando quedar embarazadas en este grupo de edad. En caso del nacimiento de un niño con diagnóstico confirmado de síndrome de Patau, se debe asesorar a la familia sobre el mal pronóstico, requiriendo manejo conjunto y multidisciplinario.

Habiendo hecho énfasis en que el diagnóstico de trisomía 13 ha sido considerado incompatible con la vida debido a su asociación con un patrón de anomalías congénitas y discapacidades mentales que hacen que el cuidado de estos recién nacidos sea un desafío tanto para la familia como para los profesionales de la salud, se debe preservar como estándar actual de atención ofrecer el apoyo intensivo y proporcionar atención de confort a los padres y no para decidir sobre la vida o la muerte del feto.

**VI. BIBLIOGRAFIA**

1. Jones KL. Chromosomal abnormality syndromes. En: Smith's recognizable patterns of human malformation. New York: Elsevier; 2006. p. 18-9.
2. Sierra Santos, I.; Álvarez Herrero, C.; Gil Sánchez, I. y Sierra Santos, E. Un síndrome de Patau con una supervivencia que supera los pronósticos. Medifam [online]. 2001, vol.11, n.8.
3. Llamasa RO, Izquierdo RAI, Chacón UE. Trisomía parcial del cromosoma 13: presentación de un caso. Gaceta Médica Espirituana. 2017;19(1):
4. Esparza E, Cárdenas A, Huicochea J, Araujo M. Cromosomas, cromosomopatías y su diagnóstico. Revista Mexicana de Pediatría. 2017; 84(1): p. 30-39.
5. Parra M. Cromosomopatías: aspectos de mayor relevancia en Medicina Fetal. In Alcocer A, editor. Medicina Fetal. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2008. p. 511-516.
6. Macias G, Riley C. Trisomy 13: Changing Perspectives. Neonatal Netw. 2016;35(1):31-6. doi: 10.1891/0730-0832.35.1.31. PMID: 26842537.
7. Goel N, Morris JK, Tucker D, de Walle HEK, et al. Trisomy 13 and 18-Prevalence and mortality-A multi-registry population based analysis. Am J Med Genet A. 2019 Dec; 179(12):2382-2392.
8. Carey JC, Kosho T. Perspectives on the care and advances in the management of children with trisomy 13 and 18. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2016 Sep;172(3): 249-50.
9. Meyer RE, Liu G, Gilboa SM, Ethen MK, Aylsworth AS, Powell CM, Flood TJ, Mai CT, Wang Y, Canfield MA; National Birth Defects Prevention Network. Survival of children with trisomy 13 and trisomy 18: A multistate population-based study. Am J Med Genet A. 2016 Apr;170 A (4): 825-37.
10. Weaver MS, Anderson V, Beck J, Delaney JW, Ellis C, Fletcher S, Hammel J, Haney S, Macfadyen A, Norton B, Rickard M, Robinson JA, Sewell R, Starr L, Birge ND. Interdisciplinary care of children with trisomy 13 and 18. Am J Med Genet A. 2021 Mar;185(3): 966-977.
11. Kettler EB, Bhattacharjee R, Lesser D, Nation J. Sleep disordered breathing in children with trisomy 13 and trisomy 18. Am J Otolaryngol. 2020 Nov-Dec;41(6):102555.
12. Noriega MA, Siddik AB. Trisomy 13. 2021 Jul 7. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan-. PMID: 32644517.
13. Caba L, Rusu C, Butnariu L, Panzaru M, Braha E, Volosciuc M, Popescu R, Gramescu

- M, Bujoran C, Martiniuc V, Covic M, Gorduza EV. Phenotypic variability in Patau syndrome. *Rev Med Chir Soc Med Nat Iasi*. 2013 Apr-Jun;117(2):321-7.
14. Peroos S, Forsythe E, Pugh JH, Arthur-Farraj P, Hodes D. Longevity and Patau syndrome: ¿what determines survival? *BMJ Case Reports* 2012; doi:10.1136/bcr-06-2011-4381
  15. Whitehall JS. The power of 13. *Med J Aust*. 2013 Dec 16;199(11): 798-9.
  16. Pallotto I, Lantos JD. Treatment Decisions for Babies with Trisomy 13 and 18. *HEC Forum*. 2017;29(3):213-222.
  17. Wyllie JP, Wright MJ, Burn J, Hunter S. Natural history of trisomy 13. *Arch Dis Child*. 1994;71(4):343-5.
  18. Birth history, physical characteristics, and medical conditions in long-term survivors with full trisomy 13
  19. Congenital anomalies associated with trisomy 18 or trisomy 13: A registry-based study in 16 European countries, 2000-2011
  20. García, C, Díaz Guerrero, L. Utilidad del diagnóstico prenatal precoz en el estudio de las cromosopatías: trisomía 13 o Síndrome de Patau. *Salus*. 2019; 23(3):35-40.
  21. Fleitas, Lilian. Síndrome de Patau o trisomía 13: reporte de caso. *Revista del Nacional (Itauguá)*. 2014; 6(2), 55-60. Retrieved June 02, 2023
  22. Cammarata-Scalisi, Francisco, Araque, Dianora, Ramírez, Rosmary, Guaran, Luis, & Silva, Gloria Da. Mosaicismo de trisomía 13. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*. 2019; 76(5), 246-250.