

Síndrome de Patau

El **síndrome de Patau** fue descrito por primera vez por el Dr. Thomas Bartholin en 1656 y su primera descripción citogenética fue realizada en un paciente por el científico alemán Klaus Patau y colaboradores en 1960, por lo cual a esta enfermedad también se le conoce como Síndrome Bartholin-Patau.

El reconocimiento del síndrome por el Dr. Patau fue observando un caso de malformaciones múltiples en un neonato, con **trisomía del cromosoma 13**; esto significa la presencia de una copia extra de dicho cromosoma, llevando al individuo que lo padece a poseer 3 cromosomas 13, en lugar de los 2 que serían la condición normal. Normalmente, los seres humanos presentan 23 pares de cromosomas, o sea, son 46 cromosomas repartidos en 23 pares de 2 cromosomas.

Su causa es debido a que no hay separación cromosómica durante la primera fase de la mitosis (proceso de división celular), generándose gametos con 24 cromátidas.

La trisomía tiene origen en el **óvulo femenino**, por el hecho de que en la hembra generalmente madura apenas un ovocito, en contraposición con el macho que madura millones de espermatozoides. Los gametos masculinos portadores de alteraciones numéricas en sus cromosomas tienen menor viabilidad que los gametos normales, siendo mínimas las posibilidades de que un gameto masculino con 24 cromátidas pueda fecundar a un ovocito.

En general el síndrome de Patau se puede caracterizar como una enfermedad genética rara que causa malformaciones en el sistema nervioso, defectos cardiacos y hendiduras en el labio o en el cielo de la boca del bebé.

El Síndrome de Patau afecta con mayor probabilidad a bebés de madres que quedan embarazadas después de los 35 años de edad.

Diagnóstico de Síndrome de Patau

Hoy en día, ya se encuentran disponibles diferentes exámenes capaces de identificar con detalles los cromosomas afectados y sus segmentos, llegándose a un diagnóstico preciso del síndrome

inclusive antes del nacimiento. Después de detectada la [trisomía](#) se hace necesaria la realización de algunos exámenes complementarios para la confirmación del diagnóstico.

Algunos de los exámenes específicos para **diagnosticar el Síndrome de Patau** durante el embarazo, son la amniocentesis y la ultrasonografía.

La incidencia de la trisomía 13 es mucho más elevada en bebés del sexo femenino, afectando alrededor de 1 de cada 6000 nacidos vivos. Alrededor de solamente 2,5 % de los fetos con trisomía 13 nacen vivos, siendo esta una de las principales causas de aborto espontáneo en los 3 primeros meses de la gestación. Aproximadamente el 45 % de los afectados fallece después del primer mes de vida, 70 % a los 6 meses y solamente menos del 5 % de los casos sobreviven más de 3 años, la mayor sobrevivida registrada en la literatura fue de 10 años de edad.

Características del Síndrome de Patau:

Las características de los niños con el síndrome son:

- Malformaciones graves del sistema nervioso central
- Retraso mental grave
- Defectos cardíacos congénitos
- Defectos urogenitales, como la no bajada de los testículos de la cavidad abdominal para el escroto de los varones y en el caso de las hembras, alteraciones en el útero y los ovarios no desarrollados
- Riñones poliquísticos
- Hendidura labial y del cielo de la boca o paladar
- Malformaciones de las manos
- Defecto en la formación de los ojos (ojos pequeños extremadamente alejados y hasta la ausencia de los mismos)
- Algunos bebés pueden presentar bajo peso al nacer
- Orejas malformadas
- Puños cerrados y plantas de los pies arqueadas
- Frente oblicua
- Posible presencia de un sexto dedo en las manos o en los pies.

Tratamiento del Síndrome de Patau

El tratamiento de este síndrome como tal no existe, lo máximo que se puede hacer es por vía de paliativos para sobrellevar las complicaciones que puedan presentarse y van a depender de la gravedad de la enfermedad. La cirugía puede ser necesaria para reparar defectos cardíacos o hendiduras en los labios o en el paladar. Los problemas respiratorios que se puedan presentar como la apnea, pueden requerir ventilación asistida en una unidad de terapia intensiva neonatal. Las dificultades para los niños ser alimentados puesto que pueden no ser capaces de succionar,

Síndrome De

Todos los síndromes del ser humano
<http://sindrome-de.com>

se pueden ayudar por medio de alimentación con una **sonda nasogástrica**. Fisioterapia, terapia ocupacional y fonoaudiología pueden ayudar al desarrollo de los niños sobrevivientes.

Debido a todas las malformaciones que se generan con este síndrome, el pronóstico de los bebés afectados es muy negativo y las complicaciones sobrevienen prácticamente desde el nacimiento.

Quien padece del [Síndrome de Patau](#) requerirá del seguimiento constante desde el nacimiento de un equipo multidisciplinario. La tendencia es que las complicaciones presentadas al nacer sean apenas el inicio, agravándose la situación con el decorrer del tiempo.

Además de esto, los padres de niños que sufren del síndrome necesitarán de tratamiento psicológico y entrenamiento específico para cuidar del niño, ya que de ese entrenamiento puede depender la sobrevivencia del paciente.

Video síndrome de Patau

En este documento gráfico, aprenderemos algo más y sobretodo visualizaremos el síndrome de patau explicado bajo el rigor científico (Fuente: Telemundo/Youtube.com)

Caso Real: Hija de Wisin con Síndrome de Patau



A menudo creemos que los famosos (futbolistas, cantantes, actores...) son inmortales o no les sucede nada malo. Pero nada más lejos de la realidad. En cuanto a enfermedades, nadie es intocable.

El 6 de Septiembre se hizo público que la **hija de Wisin** (famoso reggaetonero del grupo "Wisin & Yandel"), nació con la enfermedad genética de Patau.

Tanto él, como su mujer **Yomaira Ortiz**, están absolutamente hundidos. Fue el cantante, desde su propia cuenta de Instagram, quien hizo público la noticia de la **enfermedad genética de su hija**.

Desde esta web, solo podemos mandarle muchas fuerzas a Wisin y su familia en estos duros momentos. La vida es un examen muy duro, nada fácil y que hay que ir superando.

Noticia de última hora: Muere la hija de Wisin

Lamentablemente, y casi un mes después de que saltara la noticia sobre la enfermedad de la hija de Wisin al nacer, desde Síndrome D y muy a nuestro pesar, hemos de comunicar que hoy, 30 de Septiembre de 2016, **la hija de Wisin ha muerto** por trisomía 13.

Así nos lo hacía saber el famoso cantante desde su **cuenta de Instagram**, mediante una foto de su mujer con su hija en lo que significa su triste despedida. En dicha foto añade un mensaje de agradecimiento a todas aquellas personas que han ayudado al artista a llevar de la mejor manera posible este mal trago.

<https://www.instagram.com/p/BK-h-6tg7d8/>

Sin más, y como ya hicimos al saber que su hija contrajo esta dura enfermedad, sólo nos queda mandar muchos ánimos a la familia y desearles que salgan de ese agujero sentimental en el que deben encontrarse.

Mucho ánimo a esas familias con algún miembro que haya podido desarrollar el síndrome de Patau. Es, posiblemente, uno de los síndromes más delicados tratados en Síndromes D, pero no por ello están solos. Recuerden que siempre hay gente dispuesta a ayudar :)

Comparte este artículo y sigue ayudando a más gente!