

## **Introducción a la trisomía 13 (síndrome de Patau)**

La trisomía 13, conocida como síndrome de Patau, es una afección rara resultante de errores genéticos en el cromosoma 13. El trastorno ocurre en aproximadamente 1 de cada 16,000 nacimientos vivos y afecta con mucha más frecuencia a las mujeres que a los hombres. Este trastorno provoca graves problemas intelectuales y físicos que afectan a la mayoría de los bebés.

## **Impacto en el desarrollo**

La trisomía 13 ocurre cuando los niños tienen tres copias del cromosoma 13 en lugar de dos. La gravedad del impacto de la trisomía 13 en el desarrollo varía.

Los niños con trisomía 13 a menudo tienen defectos craneofaciales, tales como labio leporino y paladar hendido, defectos cardíacos congénitos y anomalías del cerebro y de la columna vertebral. Los bebés también pueden tener defectos oculares que pueden dar lugar a ojos inusualmente pequeños, más de la cantidad normal de dedos de manos y/o pies, defectos renales y disminución de la tonificación muscular.

Además, los niños con trisomía 13 experimentan importantes discapacidades intelectuales y del desarrollo. Algunos niños también pueden tener impedimentos visuales o auditivos.

## **Evolución clínica y esperanza de vida**

Los bebés con trisomía 13 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 respirar.

Es difícil predecir cuánto tiempo vivirá un niño con trisomía 13. La mitad de los bebés que nacen con trisomía 13 viven más de dos semanas y menos del 10 % sobrevivirá el primer año de vida. Aproximadamente, el 13 % sobrevive hasta los 10 años de edad.

### ***Si desea más información***

- Biblioteca Nacional de Medicina – MedlinePlus: Trisomy 13 [Trisomía 13] (<https://medlineplus.gov/genetics/condition/trisomy-13/#resources>)
- Genetic and Rare Disease – Trisomy 13 [Enfermedad genética y rara: trisomía 13] (<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7341/trisomy-13>)
- Organización Nacional de Trastornos Raros (NORD). Trisomy 13 [Trisomía 13] (<https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-13-syndrome/>)

## **Opciones de tratamiento:**

Aunque no existe cura para la trisomía 13, los niños pueden recibir tratamiento para controlar sus síntomas y afecciones de salud específicos con base en las decisiones de su equipo médico y su familia. El tratamiento inicial se centra en la estabilización y la supervivencia. Algunas familias pueden optar por centrarse en los cuidados paliativos o para pacientes terminales. El tratamiento puede incluir procedimientos quirúrgicos, dependiendo de la naturaleza y la gravedad de las anomalías y los síntomas asociados, así como la decisión conjunta de las familias y los profesionales médicos. Las cirugías pueden posponerse hasta después de los primeros meses de vida debido al mayor riesgo de muerte prematura asociado con la trisomía 13. Los niños con trisomía 13, que son menos frágiles desde el punto de vista médico, pueden recibir más servicios para el desarrollo que incluyen fisioterapia, servicios médicos y servicios sociales para maximizar su funcionamiento y brindar la mejor calidad de

vida posible. Las familias de niños diagnosticados con trisomía 13 también pueden beneficiarse de la consejería genética.

## **Recursos para familias**

### **Programas prioritarios y línea de ayuda para la trisomía 13**

- El Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (Genetic and Rare Diseases Information Center, GARD) está financiado por los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health, NIH) y brinda acceso a información actualizada, confiable y fácil de entender sobre enfermedades raras o genéticas en inglés o español (<https://rarediseases.info.nih.gov/>). Llame al 1-888-205-2311 para mayor información.
- Chromosome Disorder Outreach Inc. (<https://chromodisorder.org/>) es una organización conformada por padres para familias de niños nacidos con trastornos cromosómicos raros. CDO brinda apoyo e información, promueve la investigación, ofrece una amplia biblioteca de artículos actualizados disponibles para los miembros, coordina el programa Ask the Doctor (Pregunte al Médico) y mantiene un registro detallado de la base de datos. CDO también ofrece a las familias la oportunidad de comunicarse las 24 horas del día a través de Twitter, Facebook, YouTube, Pinterest y otros sitios de redes sociales.

### **Servicios de apoyo**

- Hope for Trisomy (<https://www.hopefortrisomy13and18.org/>) está conformada por familias de niños con trisomía 13 y 18, y afecciones relacionadas, para financiar la investigación y promover la educación. Hope for Trisomy también brinda apoyo y servicios a las familias y organiza eventos para sensibilizar.
- La División de Medicaid de Mississippi (Mississippi Division of Medicaid) brinda acceso a cobertura médica para niños con discapacidades (<https://medicaid.ms.gov/medicaid-coverage/how-to-apply/>).

### **Centros de recursos o centros de intercambio de información**

- Organización Nacional de Trastornos Raros. Trisomy 13 [Trisomía 13] (<https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-13-syndrome/>)

### **Organizaciones nacionales y locales**

- SOFT, la Organización de Apoyo para la Trisomía 18, 13 y Trastornos Relacionados (SOFT – Support Organization for Trisomy 13, 18, and Related Disorders) (<https://trisomy.org/>) es una red de familias y profesionales que promueven las relaciones entre padres y profesionales y brindan apoyo a las familias en el diagnóstico y la atención de las trisomías 13 y 18, así como otros trastornos cromosómicos relacionados.

### **Educación y programas de apoyo**

- El Programa para Niños y Jóvenes con Necesidades Especiales de Salud (Children and Youth with Special Health Care Needs, CYSHCN) ([https://msdh.ms.gov/msdhsite/\\_static/41,0,163.html](https://msdh.ms.gov/msdhsite/_static/41,0,163.html)) ofrece servicios de coordinación de la atención para niños con necesidades especiales de salud desde el nacimiento hasta los veintiún años de edad.
- First Steps Early Intervention ([https://msdh.ms.gov/msdhsite/\\_static/41,0,74.html](https://msdh.ms.gov/msdhsite/_static/41,0,74.html)) ofrece servicios y apoyos de acuerdo con un plan individualizado de servicios familiares para bebés y niños pequeños con retrasos en el desarrollo.

- Gestión Perinatal de Alto Riesgo/Sistema de Servicios Infantiles (Perinatal High Risk Management/Infant Services System, PHRM/ISS) (<https://msdh.ms.gov/msdhsite/ static/41,0,106.html>) ofrece administración de casos, acceso mejorado a atención médica, apoyo nutricional y psicosocial, visitas domiciliarias y educación en salud para mujeres embarazadas en alto riesgo y sus bebés menores de un año.
- PACER (<https://www.pacer.org/about/howpacerhelps.asp>) presta asistencia individual, talleres, publicaciones y otros recursos para ayudar a las familias a tomar decisiones sobre educación y otros servicios para su niño o joven adulto con discapacidades.

## Recursos para proveedores de atención médica

### Recursos para proveedores respecto a la trisomía 13

- Colegio Estadounidense de Genética Médica. ACT SHEET – Trisomy 13: Positive Cell Free DNA Screen [HOJA INFORMATIVA. Trisomía 13: detección positiva de ADN fetal libre] (<https://www.acmq.net/PDFLibrary/Trisomy-13.pdf>)
- Medscape. Prenatal Diagnosis for Congenital Malformations and Genetic Disorders: Practice Essentials, Noninvasive Techniques, Invasive Techniques [Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y trastornos genéticos: fundamentos de prácticas, técnicas no invasivas, técnicas invasivas] (<https://emedicine.medscape.com/article/1200683-overview>)
- Medscape. Trisomy 13 [Trisomía 13] (<https://emedicine.medscape.com/article/947706-overview>)

### Consejería en detección prenatal para familias

- Recursos del Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos (American College of Obstetricians and Gynecologists)
  - Prenatal Genetic Screening Tests [Pruebas de detección genética prenatal] (<https://www.acog.org/womens-health/faqs/prenatal-genetic-screening-tests>)
  - Genetic Disorders [Trastornos genéticos] (<https://www.acog.org/womens-health/faqs/genetic-disorders>)
  - Prenatal Genetic Testing Chart [Cuadro de pruebas genéticas prenatales] (<https://www.acog.org/womens-health/infographics/prenatal-genetic-testing-chart>)
  - 3 Questions to Ask Yourself Before Getting Prenatal Genetic Testing [Tres preguntas que debe hacerse antes de someterse a pruebas genéticas prenatales] (<https://www.acog.org/womens-health/experts-and-stories/the-latest/3-questions-to-ask-yourself-before-obtener-pruebas-geneticas-prenatales>)

### Recursos generales:

- Daniel Satgé, Motoi Nishi, Nicolas Sirvent, Michel Vekemans, Marie-Pierre Chenard et al. (2017). A tumor profile in Patau syndrome (trisomy 13) [Un perfil tumoral en el síndrome de Patau (trisomía 13)]. *American Journal of Medical Genetics Part A*, Wiley, 173(8), pp. 2088-2096. (10.1002/ajmg.a.38294). (hal-01761514)
- Dotters-Katz, S.K., Kuller, J.A., Grace, M.R., Laifer, S.A., Strauss, R.A. (2016). Management Considerations for Ongoing Pregnancies Complicated by Trisomy 13 and 18 [Consideraciones de manejo para embarazos en curso complicados por trisomía 13 y 18]. *Obstet Gynecol Surv.*, 71(5): 295-300. doi: 10.1097/OGX.0000000000000304. PMID: 27182826
- Glinianaia, S.V., Morris, J.K., Best, K.E., Santoro, M., Coi, A., Armaroli, A., et al. (2020). Long-term survival of children born with congenital anomalies: A systematic review and meta-analysis of population-based studies [Supervivencia a largo plazo de niños nacidos

con anomalías congénitas: una revisión sistemática y un metanálisis de estudios poblacionales]. *PLoS Med*, 17(9): e1003356. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1003356>; <https://journals.plos.org/plosmedicine/article?id=10.1371/journal.pmed.1003356>

- Goel, N., Morris, J.K., Tucker, D. et al. (2019). Trisomy 13 and 18-Prevalence and mortality- A multi-registry population based analysis [Trisomía 13 y 18. Prevalencia y mortalidad. Un análisis poblacional de múltiples registros]. *Am J Med Genet A.*, 179(12): 2382-2392. doi: 10.1002/ajmg.a.61365. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6848757/>
- Kirby, R.S. (2017). The prevalence of selected major birth defects in the United States [La prevalencia de defectos de nacimiento importantes seleccionados en los Estados Unidos]. *Semin Perinatol.*, 41(6): 338-344. doi: 10.1053/j.semperi.2017.07.004. PMID: 29037343.
- Lantin-Hermoso, M.R., Berger, S., Bhatt, A.B., Richerson, J.E., Morrow, R., Freed, M.D., Beekman, R.H. (2017). The Care of Children with Congenital Heart Disease in Their Primary Medical Home [La atención de niños con enfermedades cardíacas congénitas en su centro médico principal]. *Pediatrics*, 140(5); e20172607; DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2017-2607>
- Leuthner, S.R. y Acharya, K. (2020). Perinatal Counseling Following a Diagnosis of Trisomy 13 or 18: Incorporating the Facts, Parental Values, and Maintaining Choices [Consejería perinatal después de un diagnóstico de trisomía 13 o 18: integración de hechos y valores de los padres, y mantenimiento de opciones]. *Adv Neonatal Care.*, 20(3): 204-215. doi: 10.1097/ANC.0000000000000704. PMID: 31996562.
- Lipkin, P.H., Okamoto, J., Consejo de Niños con Discapacidades y Consejo de Salud Escolar (2015). The Individuals With Disabilities Education Act (IDEA) for Children With Special Educational Needs [La Ley de Educación para Personas con Discapacidades (IDEA) para niños con necesidades educativas especiales]. *Pediatrics*, 136; e1650. DOI: 10.1542/peds.2015-3409; <https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/136/6/e1650.full.pdf>
- UpToDate: Evidence-based Clinical Decision Support provides the latest evidence and best practices for clinicians [UpToDate: el apoyo a la toma de decisiones clínicas basadas en pruebas proporciona las pruebas más recientes y las mejores prácticas para los profesionales clínicos] (<https://www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate>).



MISSISSIPPI STATE DEPARTMENT OF HEALTH

Revised June 2021