



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

Síndrome de Patau

DESCRIPCIÓN:

También llamada Trisomía en el par 13 o Trisomía D, es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario. Se trata de la trisomía menos frecuente y se suele asociar con un problema meiótico materno, más que paterno y el riesgo aumenta con la edad de la mujer. Los afectados mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 meses, como mucho llegan al año. Puede hacerse un diagnóstico de sospecha prenatal al realizar una ecografía y visualizar las lesiones características del síndrome. Esta enfermedad es tratada por las especialidades de Neonatología y Pediatría

SÍNTOMAS:

El feto presenta un retraso en el desarrollo y una o varias de las siguientes anomalías:

- Sistema Nervioso*, retraso mental, holoprosencefalia, dilatación de la bifurcación ventricular, alargamiento del surco posterior.
- Faciales*, disminución de la distancia interorbital que puede llegar a la presencia de un solo ojo y coloboma, labio leporino, ausencia de paladar, trastornos en la lengua, nariz de gran tamaño y epicantus.
- Renales*, hidronefrosis, aumento del tamaño del riñón
- Cardíacas*, comunicación interventricular, displasia valvular, tetralogía de Fallot.
- Miembros*, pie vago, uñas hiperconvexas, polidactilia, dedos superpuestos y en flexión y un solo pliegue profundo en las palmas de las manos.
- Abdomen*, onfalocele, extrofia vesicular.
- Hipotonía muscular*
- Sensorial*, particularmente sordera

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:

*Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas. (ASEREMAC).

C/ Facultad de Medicina. Universidad Complutense. 28040 Madrid

Teléfono: 913941587-913941591; FAX: 913941592

*Fundación 1000 para la Investigación de los Defectos Congénitos.

C/ Serrano,140. 28006 Madrid 913941587; Fax: 913941592