

**DOI:** 10.26820/recimundo/8.(1).ene.2024.473-487

**URL:** <https://recimundo.com/index.php/es/article/view/2210>

**EDITORIAL:** Saberes del Conocimiento

**REVISTA:** RECIMUNDO

**ISSN:** 2588-073X

**TIPO DE INVESTIGACIÓN:** Artículo de investigación

**CÓDIGO UNESCO:** 32 Ciencias Médicas

**PAGINAS:** 473-487







## Síndrome de Patau: Características, diagnóstico y desafíos para el enfermero

Patau syndrome: Characteristics, diagnosis and challenges for the nurse

Síndrome de Patau: Características, diagnóstico e desafios para o enfermeiro

**Cruz Xiomara Peraza de Aparicio<sup>1</sup>; María Clara Vera Ramírez<sup>2</sup>; Rolando Samuel Vera Ramírez<sup>3</sup>; Priscilla Estefanía Zumba Prado<sup>4</sup>**

**RECIBIDO:** 10/01/2024 **ACEPTADO:** 15/02/2023 **PUBLICADO:** 10/06/2024

1. Especialista en Medicina General de Familia; Doctora en Ciencias de la Educación; Doctora en Desarrollo Social; Magíster en Educación Mención Planificación Educativa; Licenciada en Optometría; Médico Cirujano; Docente de la Carrera de Enfermería; Universidad Metropolitana de Ecuador; Guayaquil, Ecuador; cperaza@umet.edu.ec;  <https://orcid.org/0000-0003-2588-970X>
2. Técnico Superior en Enfermería; Estudiante de la Universidad Metropolitana de Ecuador; Guayaquil, Ecuador; maria.vera@est.umet.edu.ec;  <https://orcid.org/0009-0002-1895-1122>
3. Técnico Superior en Enfermería; Estudiante de la Universidad Metropolitana de Ecuador; Guayaquil, Ecuador; rolando.vera@est.umet.edu.ec;  <https://orcid.org/0009-0009-7743-3713>
4. Técnico Superior en Enfermería; Estudiante de la Universidad Metropolitana de Ecuador; Guayaquil, Ecuador; priscilla.zumba@est.umet.edu.ec;  <https://orcid.org/0009-0003-7009-4022>

### CORRESPONDENCIA

**Cruz Xiomara Peraza de Aparicio**

cperaza@umet.edu.ec

**Guayaquil, Ecuador**

## RESUMEN

La trisomía 13 o Síndrome de Patau, enfermedad rara con baja supervivencia, afecta a 1 de cada 20.000 nacidos vivos. La mayoría de los pacientes no sobreviven más de un año. Objetivo: Comprender el síndrome de Patau, desde su origen genético y características clínicas hasta las estrategias de diagnóstico, tratamiento y cuidados paliativos, considerando los aspectos éticos y psicosociales relevantes. Resultados: El síndrome de Patau, se conoce como trisomía 13, existen variaciones en la presentación del síndrome y la existencia de subtipos. Conclusión: Esta trisomía constituye la cuarta alteración más frecuente diagnosticada prenatalmente, antecedida por la trisomía 21, la trisomía 18 y la monosomía 45, X0. El profesional de Enfermería a través de un enfoque integral y compasivo aborda las complejidades biomédicas, psicosociales y éticas asociadas a este síndrome, mediante sus planes de atención.

**Palabras clave:** Mosaico, Malformación Congénita, Mortalidad.

## ABSTRACT

Trisomy 13 or Patau Syndrome, a rare disease with low survival, affects 1 in every 20,000 live births. Most patients do not survive more than a year. Objective: To understand Patau syndrome, from its genetic origin and clinical characteristics to diagnosis, treatment and palliative care strategies, considering the relevant ethical and psychosocial aspects. Results: Patau syndrome is known as trisomy 13, there are variations in the presentation of the syndrome and the existence of subtypes. Conclusion: This trisomy constitutes the fourth most frequent alteration diagnosed prenatally, preceded by trisomy 21, trisomy 18 and monosomy 45, X0. The Nursing professional, through a comprehensive and compassionate approach, addresses the biomedical, psychosocial and ethical complexities associated with this syndrome, through their care plans.

**Keywords:** Mosaic, Congenital Malformation, Mortality.

## RESUMO

A Trissomia 13 ou Síndrome de Patau, uma doença rara com baixa sobrevivência, afecta 1 em cada 20.000 nados vivos. A maioria dos doentes não sobrevive mais de um ano. Objetivo: Compreender a Síndrome de Patau, desde a sua origem genética e características clínicas até ao diagnóstico, tratamento e estratégias de cuidados paliativos, considerando os aspectos éticos e psicossociais relevantes. Resultados: A síndrome de Patau é conhecida como trissomia do cromossoma 13, havendo variações na apresentação da síndrome e a existência de subtipos. Conclusões: Esta trissomia constitui a quarta alteração mais frequente diagnosticada no período pré-natal, precedida pela trissomia 21, trissomia 18 e monosomia 45, X0. O profissional de Enfermagem, através de uma abordagem abrangente e compassiva, aborda as complexidades biomédicas, psicossociais e éticas associadas a esta síndrome, através dos seus planos de cuidados.

**Palavras-chave:** Mosaico, Malformação congénita, Mortalidade.

### Introducción

La trisomía 13, conocida como síndrome de Patau, es una afección rara resultante de errores genéticos en el cromosoma 13, esto 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, otra de sus características es la presentación de importantes discapacidades intelectuales y del desarrollo, en algunos niños también pueden tener impedimentos visuales o auditivos (1).

La prevalencia de la trisomía 13 es de aproximadamente 1:20,000 nacidos vivos, aumentando probabilidad de engendrar un hijo con dicha trisomía cuanto mayor edad tiene la madre. El riesgo de recurrencia (de tener un segundo hijo con síndrome de Patau) es bastante baja, en el caso de que ningún padre presente la translocación, la probabilidad es menor al 1% (lo cual resulta incluso menor que el riesgo de recurrencia del síndrome de Down) (2). (3)

El tiempo promedio de supervivencia de los niños afectados es de siete días. El 90 % muere durante el primer año de vida, en dependencia del tipo de anomalías asociadas, pues las malformaciones cardíacas y del sistema nervioso central son las causas de la elevada mortalidad. Se cree que entre el 80-90 % de los fetos no llegan a término y presentan anomalías múltiples que pueden ser detectadas prenatalmente por medio de la ecografía, el diagnóstico se confirma a través de estudio cromosómico (4). La patología (5) constituye la cuarta alteración más frecuente diagnosticada prenatalmente, antecedida por la tri-

somía 21, la trisomía 18 y la monosomía 45, X0. Presenta características fenotípicas muy amplias que incluyen holoprosencefalia y alteraciones craneofaciales como microcefalia (más del 50 %), hendidura labial y/o hendiduras palatinas (entre el 60 y 80 %), El objetivo del artículo estudiar las características integrales presentes en pacientes con Síndrome de Patau y las acciones de Enfermería, para dar apoyo emocional a los padres y la familia por lo crítico de las condiciones presentes en estos pacientes, así como los desafíos éticos presentes en estos casos.

### Material y Métodos

Partiendo de planteamiento de la siguiente pregunta: ¿Cuáles son las características clínicas, los métodos diagnósticos, las opciones de tratamiento y los desafíos éticos asociados con el síndrome de Patau en la población pediátrica?, se realizó una búsqueda exhaustiva y sistemática de literatura relevante en bases de datos bibliográficas como PubMed, Scopus, Web of Science, Cochrane Library y otras fuentes de información confiables. Se hizo uso de palabras clave específicas: trisomía 13, alteración genética, malformaciones físicas anatómicas, estrategias de búsqueda combinadas para identificar estudios relevantes, como uso de operadores booleanos, la interacción entre las palabras y son and (y), or (o) y not (no).

Se aplicaron criterios de inclusión y exclusión predefinidos para seleccionar los estudios que cumplan con los requisitos de la revisión. Los criterios de inclusión tomaron en cuenta aspectos como el tipo de estudio, la población objetivo, la metodología y la relevancia para la pregunta de investigación. Se excluyeron los estudios realizados en animales de laboratorio.

Se hizo una extracción de manera sistemática y organizada de la información relevante de los estudios seleccionados, incluyendo datos sobre las características de los estudios, los participantes, los métodos, los resultados y las conclusiones, Se hizo la discusión y redacción del informe final.

## Resultados

La revisión y análisis de esos artículos per-

mitió clasificarlos por áreas temáticas, como se muestra en la tabla 1:

**Tabla 1.** Área Temática 1(AT1): Naturaleza del síndrome de Patau: Clínica

No	AUTORES	PAIS/AÑO	TITULO	Análisis
1	Romero Fernandez & Bolea Solanas (6)	Ecuador/2024	Síndrome de Patau	<p>Los signos y síntomas del síndrome de Patau pueden variar en gravedad y pueden incluir:</p> <p>Defectos cardíacos congénitos</p> <p>Anomalías en el cerebro y el sistema nervioso, como holoprosencefalia o microcefalia</p> <p>Malformaciones faciales, como labio leporino o paladar hendido</p> <p>Anomalías en los ojos, como cataratas o microftalmia</p> <p>Anomalías en los riñones, como riñones displásicos o poliquísticos</p> <p>Polidactilia (presencia de dedos adicionales)</p> <p>Hernias umbilicales o inguinales</p> <p>Retraso en el desarrollo físico y cognitivo</p> <p>Problemas de alimentación y respiración</p> <p>Anomalías en el sistema esquelético, como pie zambo o displasia de cadera</p>
2	Martin Begué (7)	España/2021	Patologías sistémicas y el ojo	<p>Trisomía 13 o síndrome de Patau: se caracteriza por malformaciones cerebrales (holoprosencefalia), fenotipo facial dismórfico (hipertelorismo y agenesia premaxilar), polidactilia, cardiopatía y retraso psicomotor grave. El 90% fallecen durante el primer año de vida.</p>
3	Lima Morocho & Sotomayor Preciado (8)	Ecuador/2023	Holoprosencefalia Semilobar	<p>El 50% de los casos tienen anomalías cromosómicas, entre las más comunes se encuentra el síndrome de trisomía 18 de Edwards y el síndrome de trisomía 13 de Patau. Entre los factores de riesgo se encuentran: Edad materna avanzada, Diabetes Mellitus, Hipocolesterolemia, Infecciones TORCH, Citomegalovirus, Sífilis, Rubéola, Radiación, Exposición a toxinas durante el embarazo, Consumo de Alcohol, Drogas, altas dosis de anticonceptivos orales</p>
4	Rodríguez-Acosta y otros, (9)	Cuba/2023	Defectos congénitos de la embriogénesis a la prevención	<p>Los defectos congénitos se pueden clasificar según su causa en cuatro grupos principales: malformaciones, disrupciones, deformaciones y displasias. Síndrome, por su parte, se le denomina al conjunto de anomalías que se presentan al mismo tiempo y tienen una causa específica en común, que puede ser genética o ambiental.</p>
5	Bucarano Literas, & Gutiérrez Martínez (10)	Cuba/2023	Principales causas de las malformaciones congénitas	<p>Un cuarto (25%) de los defectos congénitos son causados por factores genéticos. Otro cuarto (25%) de los defectos congénitos son causados por factores multifactoriales, lo que significa que están influenciados por una combinación de genes y factores ambientales. El resto de los defectos congénitos (3%) son causados por teratógenos, que son agentes que pueden dañar al bebé en desarrollo.</p> <p>Los teratógenos pueden ser:</p>

			Agentes físicos: como la radiación ionizante y las altas temperaturas.
			Agentes biológicos: como algunos virus y bacterias.
			Agentes químicos: como ciertas sustancias químicas, medicamentos, drogas y vitaminas.
6	Viteri Rodríguez y otros (11)	Ecuador/2023	Aspectos a considerar en el proceso de investigación de las características de trisomías poco comunes y su prevalencia.
			El dimorfismo facial en las trisomías incluye: microcefalia, retroceso de la frente, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, ptosis, hipertelorismo, orejas malformadas y de implantación baja, filtrum liso, micrognatia, paladar ojival, y cuello ancho y corto. Las anomalías digitales incluyen: ausencia del cuarto y quinto dígito, braquidactilia y clinodactilia del quinto dedo. Se observa a menudo hipoplasia genital en varones e hipertricosis. El déficit intelectual es de grave a profundo y su pronóstico es desfavorable
7	Piñero Fernández y otros (12)	España/2023	Síndromes Hereditarios con Afectación Renal
			La presencia de rasgos dismórficos múltiples nos debe llevar siempre a considerar la posibilidad de un síndrome. Es de interés que algunos rasgos pueden ser evolutivos por lo que se aconseja la reevaluación a lo largo de la vida.
			Al ser enfermedades poco frecuentes y con afectación multisistémica el enfoque diagnóstico debe ser multidisciplinar y en la mayoría de ocasiones precisa de variadas exploraciones complementarias como estudios bioquímicos, pruebas de imagen y estudios genéticos.
8	Eróstegui y otros (13)	Bolivia/2022	Cromosopatías y malformaciones congénitas en Cochabamba: un análisis epidemiológico a través de los cariotipos
			Las alteraciones cromosómicas se expresan también en el desarrollo psicomotor, el cual es un proceso continuo que va de la concepción a la madurez, con una secuencia similar en todos los niños, pero con un ritmo variable. Mediante este proceso el niño adquiere habilidades en distintas áreas: lenguaje, motora, manipulativa y social, que le permiten una progresiva independencia y adaptación al medio
9	Erazo Vaca y otros (14)	Ecuador/2020	Síndrome de Patau mosaico en paciente pediátrico: reporte de caso
			En algunos casos, en el Síndrome de Patau la expectativa de vida es muy baja ya que el pronóstico está directamente relacionado con la gravedad de las malformaciones principalmente las que se dan a nivel cerebral, renal y cardíaco, en el caso de un mosaico el pronóstico mejora sustancialmente, ya que la gravedad dependerá del porcentaje de células afectadas
10	Peláez Cantero y otro (4)	México/2020	Síndrome de Patau por translocación recíproca entre los cromosomas 10 y 13
			El síndrome de Patau es una entidad poco frecuente que afecta a 1/20,000 recién nacidos (RN) vivos.1 En la mayoría de los casos ocurre por trisomía del cromosoma 13, aunque en 20% se debe a translocación y hasta en un 6% a mosaicismo. Las principales manifestaciones clínicas incluyen holoprosencefalia, retraso del desarrollo psicomotor, anomalías cardíacas y renales

**Tabla 2.** Área Temática 2(AT2): Técnicas prenatales y posnatales para identificar el síndrome de Patau

No	AUTORES	PAIS/AÑO	TITULO	ANÁLISIS
11	Sánchez y otros (15)	República Dominicana/2024	Síndrome de Patau - Trisomía 13	<p>La trisomía 13, también conocida como síndrome de Patau, se puede diagnosticar antes del nacimiento y después del nacimiento.</p> <p>Diagnóstico prenatal:</p> <p>Ecografía obstétrica temprana: Puede mostrar malformaciones anatómicas en el feto.</p> <p>Amniocentesis: Examina el líquido amniótico para detectar anomalías cromosómicas.</p> <p>Fuculocentesis: Se extrae una muestra de sangre del cordón umbilical para analizar los cromosomas.</p> <p>Diagnóstico postnatal:</p> <p>Características físicas: El bebé presenta características físicas típicas de la trisomía 13.</p> <p>Estudios de imagen: Pruebas como ecografías, radiografías y tomografías computarizadas pueden ayudar a detectar anomalías cardíacas, gastrointestinales y cerebrales.</p> <p>Cariotipo de sangre periférica: Un análisis de cromosomas en sangre confirma el diagnóstico. Es preferible realizarlo después de los tres días de vida.</p>
12	Lacerda Dantas y otros (16)	Brasil/2024	Palliative care in neonatology from nurses' perspective	<p>Las enfermeras que atienden a recién nacidos en unidades de neonatología a menudo no se sienten suficientemente capacitadas para brindar cuidados paliativos. A pesar de esta falta de formación, muchas de ellas comprenden la importancia de estos cuidados para mejorar la calidad de vida de los bebés con enfermedades o condiciones incurables, incluyendo el bienestar de la familia. Esta situación pone de manifiesto la necesidad de implementar programas de educación y capacitación en cuidados paliativos para el personal de enfermería, así como de integrar estos cuidados en la atención brindada en el servicio de neonatología.</p>
13	Calero Zea y otros (17)	Ecuador/2023	Valor predictivo del ultrasonido como único tamizaje de cromosomopatías del primer trimestre gestacional	<p>La detección temprana de trastornos cromosómicos es importante para la salud de la madre y el bebé.</p> <p>El diagnóstico prenatal invasivo es una forma de detectar estos trastornos.</p> <p>Las pruebas invasivas conllevan un pequeño riesgo de aborto espontáneo.</p> <p>Las pruebas invasivas generalmente se reservan para mujeres con mayor riesgo de problemas cromosómicos. (9)</p>

14	Sánchez Marín & García González (15)	España/2023	Dilemas bioéticos en diagnóstico prenatal:  Test prenatal no invasivo y nuevas Tecnologías	Para la detección de las trisomías más frecuentes (21, 18 y 13), se realiza un cribado combinado a todas las mujeres del sistema nacional de salud de España, en el cual se cuantifica en suero materno dos proteínas, la proteína plasmática A asociada al embarazo (PAPPA) y la fracción β libre de la gonadotropina coriónica (fβ-HCG), combinado con una prueba por ultrasonido mediante ecografía para medir la translucencia nucal.
15	Dupont (18)	Francia/2022	Citogenética prenatal	El diagnóstico prenatal genómico molecular está revolucionando la atención médica prenatal, ofreciendo nuevas herramientas para detectar anomalías genéticas en el feto. Sin embargo, a pesar de los avances tecnológicos, tanto el cariotipo fetal como estas nuevas técnicas requieren de una muestra fetal obtenida mediante procedimientos invasivos como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades corionicas (CVS). Si bien estos procedimientos son relativamente seguros, conllevan un pequeño riesgo de aborto espontáneo.
16	Ortiz Campoy y otros (19)	España/2021	The Role of Physiotherapy in Pediatric Palliative Care: A Systematic Review	Los hallazgos de esta revisión indican la falta de una base de evidencia adecuada para la fisioterapia en el CPP. Existen muy pocos proyectos de investigación y programas de formación para fisioterapeutas en este campo específico, lo que implica que está infrautilizado en niños en cuidados paliativos y/o al final de la vida, a pesar de los beneficios reportados.
17	Morales de Machín y otros (20)	Venezuela/2021	Factores de riesgo genético y diagnóstico prenatal	La edad materna avanzada (EMA) es la indicación más común para ofrecer el diagnóstico prenatal citogenético, por la relación con un mayor riesgo de tener un niño con AC, especialmente la trisomía (T) 21 o síndrome Down, T18 o síndrome Edward, T13 o síndrome Patau, y de las aneuploidías 47,XXX y 47,XXY. En la actualidad se utiliza formando parte del cribado bioquímico y ecográfico, con el empleo de marcadores serológicos y ecográficos de aneuploidías del primer trimestre y su interrelación con marcadores del segundo trimestre
18	Pardo y otros (21)	Chile/2020	Trisomía 9, trisomía 13 y trisomía 18: resultados del análisis citogenético prenatal, Hospital Clínico Universidad de Chile, años 2000-2017 / Trisomy 9, trisomy 13 and trisomy 18: results of the prenatal cytogenetical analysis, Hospital Clínico	Se consideraron como trisomías letales (TL), las trisomías 9, 13 y 18, incluyendo tanto trisomías libres (presencia de un tercer cromosoma), como aquellas por rearrreglos cromosómicos (trisomía parcial) y mosaicos (en un mismo individuo coexisten dos o más poblaciones celulares). Los casos que presentaban simultáneamente mosaicismo y rearrreglos estructurales, fueron contabilizados como mosaicos; los casos en que no

			Universidad de Chile, years 2000-2017	fue posible descartar mosaicismo o contaminación materna fueron asignados al grupo de mosaicos. Los hallazgos con doble aneuploidía, fueron asignados al grupo de trisomías libres.
19	Viana Morais y otros (22)	Brasil/2020	Asistencia al portador de fisuras labiopalatinas	El labio leporino representa una carga financiera sustancial, especialmente para familias con un nivel socioeconómico bajo. Debido a su etiología, que involucra factores tanto genéticos como ambientales, es altamente compleja, y sus bases moleculares siguen siendo en gran medida desconocidas, así como la fuerte falta de información y orientación para las familias de los niños involucrados. Entre los riesgos predisponentes a la patología están: son la exposición materna al humo de tabaco, alcohol, desnutrición, género, edad materna, infección viral, medicamentos y teratógenos en el lugar de trabajo o en el hogar al inicio del embarazo.
20	Prieto García y otros (23)	España/2020	Cribado y diagnóstico prenatal de anomalías genéticas: recomendaciones de consenso SEGO, SEQC ML, AEDP	Una vez normalizados dichos parámetros, medidos en MoM (múltiplos de la mediana según la edad gestacional), se determina el riesgo que pudiera tener el feto de padecer síndrome de Down (Trisomía del 21), Edwards (Trisomía del 18) o Patau (Trisomía del 13).

**Elaborado por:** Aparicio, Vera M y Vera R, Zumba (2023)

**Tabla 3.** Área Temática 3(AT3): Apoyo familiar y social, y las consideraciones éticas al final de la vida para las personas con síndrome de Patau

No	AUTORES	PAIS/AÑO	TITULO	ANÁLISIS
21	Ribeiro (24)	Brasil/2023	Síndrome de Patau (trisomía 13): qué es, características y diagnóstico	No existe un tratamiento específico para el síndrome de Patau. Como esta condición causa problemas de salud muy graves, el tratamiento consiste en aliviar la incomodidad y facilitar la alimentación del bebé, y en caso de que sobreviva, los cuidados posteriores se basan en los síntomas que se manifiesten
22	Naddaf Camilo y otros (25)	Brasil/2022	Comunicación de malas noticias en el contexto de los cuidados paliativos neonatales: experiencia de enfermeras intensivistas	Los enfermeros que trabajan en la UCI Neonatal enfrentan situaciones complejas y difíciles al comunicar malas noticias a las familias de recién nacidos en cuidados paliativos. Este proceso, a menudo percibido como desagradable y lleno de consecuencias negativas tanto para las familias como para los profesionales, implica comunicar hechos dolorosos e inesperados que rompen sueños y expectativas. Si



				bien el enfermero no participa directamente en la comunicación inicial de las malas noticias, su papel posterior es crucial para brindar apoyo y acompañamiento a las familias, estos brindan apoyo emocional, aclaración de dudas, atención de necesidades, cuidados individualizados
23	D'Ambrosio (26)	Argentina/2022	Adecuación del Esfuerzo terapéutico En pacientes con trisomías de los pares 13 y 18	Las personas con trisomía 13 y 18 enfrentan un pronóstico desalentador, ya que la esperanza de vida es baja, con la mayoría de los pacientes no superando el primer año de vida. Aquellos que sí logran sobrevivir a menudo experimentan un deterioro progresivo en su calidad de vida debido a las múltiples afectaciones orgánicas que causa la enfermedad.
24	Guevara Ríos y otros (27)	Perú/2021	Caracterización epidemiológica, anticoncepción y bienestar psicológico en mujeres a dos años post aborto terapéutico	Las mujeres que gestan un feto con malformaciones congénitas incompatibles con la vida experimentan una alteración significativa en su salud mental. esta situación genera emociones complejas como tristeza, ansiedad, culpa, miedo e incertidumbre sobre el futuro. La gravedad de las malformaciones y el conocimiento de que el bebé no podrá sobrevivir pueden intensificar estas emociones. El apoyo psicológico durante y después de este proceso es fundamental para acompañar a las mujeres en este difícil camino.
25	Leite y otros (28)	Brasil/2020	El feto y el nacimiento incluyen condiciones genéticas y canas congénitas: aspectos bioéticos y legales en Brasil	Las decisiones sobre el final de la vida y el abandono de terapias inútiles pueden generar tensiones entre el equipo médico, que se guía por principios médicos y éticos, y las familias, que buscan preservar la vida de su hijo a toda costa. Es fundamental analizar el alcance de la protección de los derechos de las personas con discapacidad en Brasil y su aplicación a los recién nacidos con graves malformaciones congénitas. Hasta qué punto el derecho a la vida de un recién nacido con graves malformaciones congénitas. Hasta qué punto el derecho a la vida de un recién nacido con graves malformaciones congénitas es absoluto o puede estar sujeto a excepciones. Si los recién nacidos con graves malformaciones congénitas tienen derecho a morir con dignidad y sin sufrimiento innecesario.
26	Tescaro Santos Lino y otros (29)	Brasil/2020	Desenvolvimento de uma criança com Síndrome de Patau em um Centro de Atendimento Especializado em Surdocegueira	La familia necesita ser orientada sobre los mejores caminos y estrategias encontrados en la literatura o a través de la experiencia de los profesionales durante la atención. Además, proporcionar información importante sobre el desarrollo del niño. Dado que existe

26 Tescaro Santos Brasil/2020  
Lino y otros  
(29)

Desenvolvimento de uma criança com Síndrome de Patau em um Centro de Atendimento Especializado em Surdocegueira

congénitas. Hasta qué punto el derecho a la vida de un recién nacido con graves malformaciones congénitas es absoluto o puede estar sujeto a excepciones. Si los recién nacidos con graves malformaciones congénitas tienen derecho a morir con dignidad y sin sufrimiento innecesario.

La familia necesita ser orientada sobre los mejores caminos y estrategias encontrados en la literatura o a través de la experiencia de los profesionales durante la atención. Además, proporcionar información importante sobre el desarrollo del niño. Dado que existe

**Elaborado por:** Aparicio, Vera M y Vera R, Zumba (2023)

## Discusión

La mayoría de los pacientes con Síndrome de Patau o Síndrome de Bartholin Patau fallecen en la infancia temprana. Aproximadamente el 28% muere en la primera semana de vida. El 44% muere en el primer mes. El 86% muere en el primer año. Solo el 5% sobrevive más de 3 años. La supervivencia media es de 2,5 días (Goldstein) o 90 días (Taylor). Casos excepcionales llegan a la adolescencia o adultez (4) (14) y sufren deterioro progresivo de sus funciones, entre ellos de su movilidad, es totalmente dependiente de los cuidadores.

Hay heterogeneidad en las alteraciones que presentan en el cromosoma 13, con evolución variable. Como datos comunes, predomina un retraso psicomotor grave y un pronóstico diferente al síndrome de Patau clásico, además pueden presentar defectos cardíacos congénitos, anomalías en el cerebro y el sistema nervioso, como holoprosencefalia o microcefalia, malformaciones faciales, como labio leporino o paladar hendido, anomalías en los ojos, como cataratas o microftalmia, anomalías en los riñones, como riñones displásicos o poli-quísticos, polidactilia, hernias umbilicales o inguinales, retraso en el desarrollo físico y cognitivo, problemas de alimentación y respiración, anomalías en el sistema esquelético, como pie zambo o displasia de cadera (4) (6) (7) (11) (12).

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 (34).

En el mosaicismo del Síndrome de Patau, la proporción de células trisómicas y euploides puede variar significativamente, lo que se refleja en la gravedad de las manifestaciones clínicas (5). En casos excepcionales, la supervivencia puede extenderse hasta la edad adulta, desafiando las expectativas sombrías de la enfermedad (14).

En los pacientes que logran sobrevivir al Síndrome de Patau, se pueden observar diversas anomalías en la cabeza y la cara (8) (9). Estas incluyen microftalmia y anoftalmia, que se presentan en el 60-70% de los casos, y aplasia cutis, una condición que se caracteriza por la ausencia de piel en ciertas áreas, principalmente en el cuero cabelludo (7). Otros rasgos comunes son una glabella prominente (35),

Haciendo referencia a la esfera psico mental, la Discapacidad Intelectual (DI) se define como un trastorno que comienza antes de los 18 años de edad. Se caracteriza por una limitación en la capacidad intelectual, la cual debe ser confirmada a través de

una evaluación clínica y pruebas de inteligencia estandarizadas e individualizadas. Además, se presenta una limitación en el comportamiento adaptativo, que se manifiesta en las áreas conceptual, social y práctica. La gravedad de la DI se determina principalmente por las alteraciones en la adaptación del individuo (36). En cuanto a la inteligencia de estos pacientes en reportes de investigaciones muestra variaciones de normal a grave, en cuanto seis de ellos, presentaron retraso significativo.. No existe una clara correlación entre el porcentaje de las células trisómicas y el nivel de función intelectual (37).

El diagnóstico prenatal genómico molecular está revolucionando la atención médica prenatal, ofreciendo nuevas herramientas para detectar anomalías genéticas en el feto. Sin embargo, a pesar de los avances tecnológicos, tanto el cariotipo fetal como estas nuevas técnicas requieren de una muestra fetal obtenida mediante procedimientos invasivos como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades corionicas (CVS) (17). Si bien estos procedimientos son relativamente seguros, conllevan un pequeño riesgo de aborto espontáneo (18).

La edad materna avanzada (EMA) es la indicación más común para ofrecer el diagnóstico prenatal citogenético, por la relación con un mayor riesgo de tener un niño con AC, especialmente la trisomía (T) 21 o síndrome Down, T18 o síndrome Edward, T13 o síndrome Patau, y de las aneuploidías 47,XXX y 47,XXY (5). En la actualidad se utiliza formando parte del cribado bioquímico y ecográfico, con el empleo de marcadores serológicos y ecográficos de aneuploidías del primer trimestre y su interrelación con marcadores del segundo trimestre (20).

Se consideraron como trisomías letales (TL), las trisomías 9, 13 y 18, incluyendo tanto trisomías libres (presencia de un tercer cromosoma), como aquellas por rearrreglos cromosómicos (trisomía parcial) y mosaicos (en un mismo individuo coexisten dos o más

poblaciones celulares). Los casos que presentaban simultáneamente mosaicismo y rearrreglos estructurales, fueron contabilizados como mosaicos; los casos en que no fue posible descartar mosaicismo o contaminación materna fueron asignados al grupo de mosaicos. Los hallazgos con doble aneuploidía, fueron asignados al grupo de trisomías libres (21).

Destaca la presencia del labio leporino como hallazgo en estos pacientes, lo cual representa una carga financiera sustancial, especialmente para familias con un nivel socioeconómico bajo. Debido a su etiología, que involucra factores tanto genéticos como ambientales, es altamente compleja, y sus bases moleculares siguen siendo en gran medida desconocidas, así como la fuerte falta de información y orientación para las familias de los niños involucrados (22). Entre los riesgos predisponentes al Síndrome de Patau están: la exposición materna al humo de tabaco, alcohol, desnutrición, género, edad materna, infección viral, medicamentos y teratógenos en el lugar de trabajo o en el hogar al inicio del embarazo (10).

Para el diagnóstico, una vez normalizados dichos parámetros, medidos en MoM (múltiplos de la mediana según la edad gestacional), se determina el riesgo que pudiera tener el feto de padecer síndrome de Down (Trisomía del 21), Edwards (Trisomía del 18) o Patau (Trisomía del 13) (23). El deterioro progresivo es un término que se usa para describir el empeoramiento gradual de los síntomas de esta afección médica, el cual incluye la dificultad para alimentarse (26), en algunos casos puede presentarse persistencia de las convulsiones a pesar de tener tratamiento con anticonvulsivantes como el Acido Valproico y Lamotrigina (38).

Los enfermeros que trabajan en la UCI Neonatal enfrentan situaciones complejas y difíciles al comunicar malas noticias a las familias de recién nacidos en cuidados paliativos. Este proceso, a menudo percibido como desagradable y lleno de consecuen-

cias negativas tanto para las familias como para los profesionales, implica comunicar hechos dolorosos e inesperados que rompen sueños y expectativas. Si bien el enfermero no participa directamente en la comunicación inicial de las malas noticias, su papel posterior es crucial para brindar apoyo y acompañamiento a las familias, estos brindan apoyo emocional, aclaración de dudas, atención de necesidades, cuidados individualizados (25).

Las personas con trisomía 13 y 18 enfrentan un pronóstico desalentador, ya que la esperanza de vida es baja, con la mayoría de los pacientes no superando el primer año de vida, considerando que estas patologías no poseen un tratamiento específico (24). Aquellos que sí logran sobrevivir a menudo experimentan un deterioro progresivo en su calidad de vida debido a las múltiples afectaciones orgánicas que causa la enfermedad.

Las mujeres que gestan un feto con malformaciones congénitas incompatibles con la vida experimentan una alteración significativa en su salud mental. esta situación genera emociones complejas como tristeza, ansiedad, culpa, miedo e incertidumbre sobre el futuro. La gravedad de las malformaciones y el conocimiento de que el bebé no podrá sobrevivir pueden intensificar estas emociones (27). El apoyo psicológico durante y después de este proceso es fundamental para acompañar a las mujeres en este difícil camino (26).

Las decisiones sobre el final de la vida y el abandono de terapias inútiles pueden generar tensiones entre el equipo médico, que se guía por principios médicos y éticos, y las familias, que buscan preservar la vida de su hijo a toda costa (28). Es fundamental analizar el alcance de la protección de los derechos de las personas con discapacidad en Brasil y su aplicación a los recién nacidos con graves malformaciones congénitas. Hasta qué punto el derecho a la vida de un recién nacido con graves malformaciones congénitas es absoluto o puede es-

tar sujeto a excepciones. Si los recién nacidos con graves malformaciones congénitas tienen derecho a morir con dignidad y sin sufrimiento innecesario.

La familia necesita ser orientada sobre los mejores caminos y estrategias encontrados en la literatura o a través de la experiencia de los profesionales durante la atención. Además, proporcionar información importante sobre el desarrollo del niño. Dado que existe una ausencia de habla se requiere de un sistema de comunicación eficaz, situaciones necesarias y debe ser trabajado por un equipo multidisciplinario, por lo que es necesario el trabajo conjunto y asesor (29).

Existen dilemas maternos sobre el diagnóstico de malformación fetal incompatible con la vida, La decisión de interrumpir un embarazo por malformaciones fetales incompatibles con la vida es una de las más difíciles que una mujer y su familia pueden enfrentar. Esta decisión se basa en factores profundamente personales, que incluyen: Información detallada sobre la patología, creencias y valores religiosos, sentimientos y emociones.

Las enfermeras, como profesionales integrales que brindan atención desde una perspectiva holística, desempeñan un papel fundamental en el sistema de salud. Su formación debe abarcar tanto competencias conceptuales y técnicas específicas de su profesión como conocimientos, capacidades, habilidades y actitudes que les permitan afrontar las diversas situaciones que se presentan en su práctica diaria y contribuir a mejorar la calidad del cuidado que ofrecen a los pacientes (31).

El apoyo psicológico juega un papel fundamental en el cuidado de niños con enfermedades crónicas o complejas, ya que estas situaciones representan un gran desafío tanto para los pacientes como para sus familias. Los momentos más críticos que requieren intervención psicológica son: el momento del diagnóstico, momento del alta, la prolongación de la enfermedad en el tiempo resumen de esta información (33).

Los cuidados enfermeros planteados, incluyen el uso de cuidados paliativos y educación sanitaria a los padres, consideran que es fundamental la adquisición de estos conocimientos por parte de los padres a través de equipos multidisciplinares, lo que genera mayor calidad de vida, autonomía del cuidado y seguridad (30) (32).

### Conclusiones

- El Síndrome de Patau es una cromosomopatía rara pero altamente letal.
- La severidad de esta patología tiene manifestaciones en los diversos sistemas de los pacientes portadores del Síndrome de Patau.
- El apoyo emocional y práctico es crucial para ayudar a los padres a enfrentar los desafíos de criar a un adolescente con síndrome de Patau.
- Cuando los padres están bien informados y tienen acceso a recursos adecuados, están mejor preparados para tomar decisiones informadas sobre el cuidado de su hijo.
- A pesar de los desafíos, muchas familias encuentran formas de adaptarse y prosperar, demostrando una notable resiliencia en el proceso.

### Bibliografía

- Moreno M. Síndromes de Patau y Edwards: las trisomías más comunes tras el síndrome de Down. [Online].; 2021 [cited 2024 05 19. Available from: <https://www.veritasint.com/blog/es/sindrome-de-patau-y-sindrome-de-edwards/>.
- Cruz Beltrán I. Trisomía 13. [Online].; 2021 [cited 2024 05 19. Available from: <https://es.scribd.com/document/524211233/Trisomia-13>.
- Mississippi State Department of Health. Introducción a la trisomía 13 (síndrome de Patau). [Online].; 2021 [cited 2024 Marzo 14. Available from: [https://msdh.ms.gov/msdhsite/\\_static/resources/14808.pdf](https://msdh.ms.gov/msdhsite/_static/resources/14808.pdf).
- Peláez-Cantero M, Delicado-Calderón , Sánchez-Torres L. Síndrome de Patau por translocación recíproca entre los cromosomas 10 y 13. *Revista mexicana de pediatría*. 2020 Octubre 17; 87(6): p. 244-246.
- Sánchez R, Rodríguez K, Mateo Y, Ramírez Peña E. Síndrome de Patau - Trisomía 13. *Archivos Dominicanos de Pediatría y Adolescencia (ADOPA)*. 2024 Enero 01; 2(1): p. 63-78.
- Romero Fernández A, Bolea Solanas. Síndrome de Patau. *Revista Ocronos*. 2024; VII(5): p. 587.
- Martin Begué N. Manifestaciones oftalmológicas de las patologías. *Acta Estrabológica*. 2021; 2: p. 73-82.
- Lima Morocho, E, Sotomayor Preciado, A. Holoprosencefalia Semilobar. *Polo del Conocimiento: Revista científico - profesional*. 2023; 8(1): p. 989-1003.
- Rodríguez-Acosta Y, Almeida-Campos S, Blanco-Pereira E. Defectos congénitos: de la embriogénesis a la prevención. *Revista Médica Electrónica*. 2023; 45(4): p. 675-690.
- Bucarano Lliteras I, Gutiérrez Martínez. Principales causas de las malformaciones congénitas. *Rev. CENIC Cienc. Biol*. 2023; 54: p. 030-036.
- Viteri Rodríguez A, Labrada González E, Yabor Labrada dC. Aspectos a considerar en el proceso de investigación de las características de trisomías poco comunes y su prevalencia. *Revista Dilemas Contemporáneos*. 2022; X(1).
- Piñero Fernández A, Lorente Sánchez J, Ballesta Martínez J. Síndromes Hereditarios con Afectación Renal. *Nefrología al día*. 2023.
- Eróstegui C, del Callejo , Garcia-Sejas , Pacheco S, Mendoza M, Olivares A. Cromosomopatías y malformaciones congénitas en Cochabamba: un análisis epidemiológico a través de los cariotipos. *Gaceta Médica Boliviana*. 2022; 45(2): p. 104-110.
- Erazo Vaca A, Moggia Morla D, Martínez Calero G, Cornejo Sierra , Martillo López Y. Síndrome de Patau mosaico en paciente pediátrico: reporte de caso. *Rev. Med. UCSG*. 2020; 21(2): p. 100-3.
- Sánchez Marín, JP, García González E. Dilemas bioéticos en diagnóstico prenatal. *Cuadernos de Bioética*. 2023; 34(111): p. 219-232.
- Martins Lacerda Dantas , Pagliari Araujo J, Silva Marcon S, Pimenta A, Valongo Zani A. Palliative care in neonatology from nurses' perspective. *Esc. Anna. Nery*. 2024; 28.
- Calero-Zea, A, Martínez-Calero, G, Martínez-Calero, D, Martínez-Calero,. Valor predictivo del ultrasonido como único tamizaje de cromosomopatías del primer trimestre gestacional. *Polo del Conocimiento: Revista científico - profesional*. 2023; 8(6): p. 153-1175.

- Dupont C. Citogenética prenatal. EMC - Ginecología-Obstetricia. 2022; 58(4).
- Ortiz-Campoy S, Lirio-Romero , Romay-Barrero H, Martín-Caro Álvarez , López-Muñoz , Palomo-Carrión R. The Role of Physiotherapy in Pediatric Palliative Care: A Systematic Review. *Children*. 2021; 8(11): p. 1043.
- Morales de Machín , Urdaneta , Borjas L, Mendez K, Machín, , Bracho. A. Factores de riesgo genético y diagnóstico prenatal. *Rev Obstet Ginecol Venez*. 2021; 8(3): p. 209-225.
- Pardo, , Zavala, M, Sanz, P, Vera; D, Tobella, L, Salazar S, et al. Trisomía 9, trisomía 13 y trisomía 18: resultados del análisis citogenético prenatal, Hospital Clínico Universidad de Chile, años 2000-2017 / Trisomy 9, trisomy 13 and trisomy 18: results of the prenatal cytogenetic analysis, Hospital Clínico Universidad. *Rev. chil. obstet. ginecol*. 2020; 85(4): p. 335-342.
- Viana Morais , Brito Rodrigues J, Pereira Silva , Fernandes da Silva. Asistencia al portador de fisuras labiopalatinas. *Revista Brasileña de Salud*. 2020; 3(1): p. 209-219.
- Prieto García B, Adiego , Suela J, Martín I, Santacruz , García-Planells J, et al. Cribado y diagnóstico prenatal de anomalías genéticas: recomendaciones de consenso SEGO, SEQC ML , AEDP. *Laboratorio médico avanzado*. 2020; 1(3).
- Ribeiro S. Síndrome de Patau (trisomía 13): qué es, características y diagnóstico. *Tua Saude*. 2023.
- Naddaf Camilo , Serafim T, Rejane Salim , de Oliveira Andreato Á, Rudzinski Roveri J, Deguer Misko M. Comunicação de más notícias no contexto dos cuidados paliativos neonatal: experiência de enfermeiros intensivistas. *Rev. Gaúcha Enferm*. 2022; 43.
- D'Ambrosio S. Adecuación del esfuerzo terapéutico en pacientes con Trisomías ipo 13 y 18. *Noticias Metropolitana XXXIII*. 2022; 83(1): p. 31-35.
- Guevara Ríos E, Carranza-Asmat , Meza-Santibañez , Ayala-Peralta , Arango-Ochante P, Espinola-Sánchez M, et al. Caracterización epidemiológica, anticoncepción y bienestar psicológico en mujeres a dos años post aborto terapéutico. *Revista Peruana de Investigación Materno Perinatal*. 2021; 10(2): p. 9-16.
- Leite , Gonçalves , Gazzola L. El feto y el nacimiento incluyen condiciones genéticas y canas congénitas: aspectos bioéticos y legales en Brasil. *Revista Bioética y Derecho*. 2020; 49.
- Tescaro Santos Lino C, da Silva Pinheiro Wellichan , Maia Mendonca. Desenvolvimento de uma criança com Síndrome de Patau em um Centro de Atendimento Especializado em Surdocegueira. *Temas em Educ. e Saúde*. 2020; 16(1): p. 215-231.
- Poveda Ramírez , Navarrete Ortiz I, Méndez Cerdá, N, Muñoz García, A, Peral García V, Martínez Felipe MdA. "Cuidados y educación a la familia en Síndrome de Patau. Estudio de un caso". In *Congreso Virtual AEP*; 2020.
- de Souza Patrício S, Petters Gregório R, Pereira M, Costa. Malformação fetal com possibilidade de interrupção legal: dilemas maternos. *Rev. Bras. Enferm*. 2019; 72 supl 3.
- Figueredo Borda N, Ramírez-Pereira , Nurczyk , Diaz-Videla V. Modelos e Teorias De Enfermagem: Suporte para Cuidados Paliativos. *Enfermería: Cuidados Humanizados*. 2019; 8(2).
- Camacho González, I, García Arquero , García de Pablo T. Síndrome de Patau. *Psicología Latina*. 2018; Especial: p. 51-53.
- Garcia Curda C, Diaz Guerrero L, García M, Santiago M, De Freitas A, Diaz M, et al. *Salus*. [Online].; 2020 [cited 2024 abril 06. Available from: [https://www.redalyc.org/journal/3759/375967800006/html/#:~:text=Hay%20factores%20de%20riesgo%20adicionales,un%20despistaje%20ecogr%C3%A1fico%20\(7\)](https://www.redalyc.org/journal/3759/375967800006/html/#:~:text=Hay%20factores%20de%20riesgo%20adicionales,un%20despistaje%20ecogr%C3%A1fico%20(7)).
- Lerma Gómez ME, Vargas Jamiroy AC. Universidad de Tolima. [Online].; 2022 [cited 2024 05 24. Available from: <https://repository.ut.edu.co/server/api/core/bitstreams/b5ce927e-ea16-42c3-bc8f-2ab1904e2639/content>.
- Soto Insuga V, Gonzalez Alguacil J, Garcia Peñas J. Detección y manejo del retraso psicomotor en la infancia. *Pediatría Integral*. 2020; XXIV(6): p. 303-315.
- Cammarata-Scalisi F, Araque , Ramírez , Guaran , Da Silva G. Mosaicismo de trisomía 13. *Boletín Médico del Hospital Infantil de México*. 2019; 76: p. 246-250.
- Alfaro Cano L. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS). [Online].; 2023 [cited 2024 Abril 7. Available from: [https://cima.aemps.es/cima/pdfs/es/ft/67152/67152\\_ft.pdf](https://cima.aemps.es/cima/pdfs/es/ft/67152/67152_ft.pdf).



CREATIVE COMMONS RECONOCIMIENTO-NOCOMERCIAL-COMPARTIRIGUAL 4.0.

### **CITAR ESTE ARTICULO:**

Peraza de Aparicio, C. X., Vera Ramírez, M. C., Vera Ramírez, R. S., & Zumba Prado, P. E. (2024). Síndrome de Patau: Características, diagnóstico y desafíos para el enfermero. *RECIMUNDO*, 8(1), 473-487. [https://doi.org/10.26820/recimundo/8.\(1\).ene.2024.473-487](https://doi.org/10.26820/recimundo/8.(1).ene.2024.473-487)