

SÍNDROME DE PATAU

(trisomía del cromosoma 13)



María Cristina Escobar Corral.

Máster en Odontología hospitalaria y Pacientes Especiales.

Síndrome de Patau

■ Etiología:

- 75% No-disyunción cromosómica durante la meiosis → gameto materno (Edad).
- 20% traslocaciones t(13q14).
- 5% casos de mosaicismo.

◎ Prevalencia:

- > 3ª trisomía en cuanto a frecuencia después de la trisomía 21 o Síndrome de Down (1ª) y la trisomía 18 o Síndrome de Edwards (2ª).
- > 1:12.000 y 1:29.000 nacidos vivos.
- > 1% total abortos espontáneos reconocidos.

Síndrome de Patau

CLÍNICA

MALFORMACIONES CARACTERÍSTICAS

- Anomalías estructuras de la línea media:
 - Holoprosencefalia
 - Labio leporino con o sin fisura palatina
 - Onfalocele
- 80% malformaciones cardíacas.
- Anomalías de las extremidades.
- Malformaciones renales.
- Criptorquidia y útero bicorne.
- Presencia de arteria umbilical única.
- Retraso del crecimiento postnatal.
- Retraso psicomotor grave.

Síndrome de Patau

CLÍNICA

ANOMALIAS MENOS FRECUENTES

- Sistema nervioso central (hipotonía, hipertonía).
- Defectos del cuero cabelludo (aplasia de vértex).
- Micrognatia.
- Anomalía de Dandy-Walker.
- Defectos oculares (ciclopía, microftalmia con hipotelorismo ocular y ausencia cejas).
- Exceso de piel en zona posterior del cuello debido a edema.

Síndrome de Patau

- Diagnóstico:
 - 80% mediante ultrasonidos prenatal (holoprosencefalia).
 - Aunque el fenotipo es sugestivo de este diagnóstico → Cariotipo (pre- o post-).
- Diagnóstico Diferencial:
 - Trisomía 18 o Síndrome de Edwards (menos evidente al examen físico).
 - Síndromes que incluyen holoprosencefalia y polidactilia → Síndrome de Meckel-Gruber y Síndrome de Pallister-Hall.
 - Recientemente pseudotrisomía 13 (malformaciones similares pero con cariotipo normal).

Síndrome de Patau

□ Pronóstico:

Relacionado con la gravedad de las malformaciones cerebrales, renales y cardíacas.

- 28% muere en la primera semana de vida.
- 44% primer mes.
- 86% en el primer año.
- 5% sobrevive más de 3 años.

CASO CLÍNICO



CASO CLÍNICO

- ▣ Paciente varón de 3 años de edad.
- ▣ Síndrome cromosómico congénito: **Síndrome de Patau o trisomía 13.**
- ▣ Cardiopatía congénita.
- ▣ Epilepsia ,convulsiones y tics (sacudidas).
- ▣ Dificultades respiratorias.
- ▣ Estreñimiento.
- ▣ Hipotonía muscular.
- No alergias.
- Medicación:
 - > Depakine solución 0,9ml cada 8 horas.
 - > Noiafren 10mg cada 8 horas.
 - > Keppra 3,2ml cada 12 horas.
 - > Budesonida 50 mg/ml, pulsación cada 12 horas.

EXPLORACIÓN CLÍNICA

MALFORMACIONES CARACTERÍSTICAS

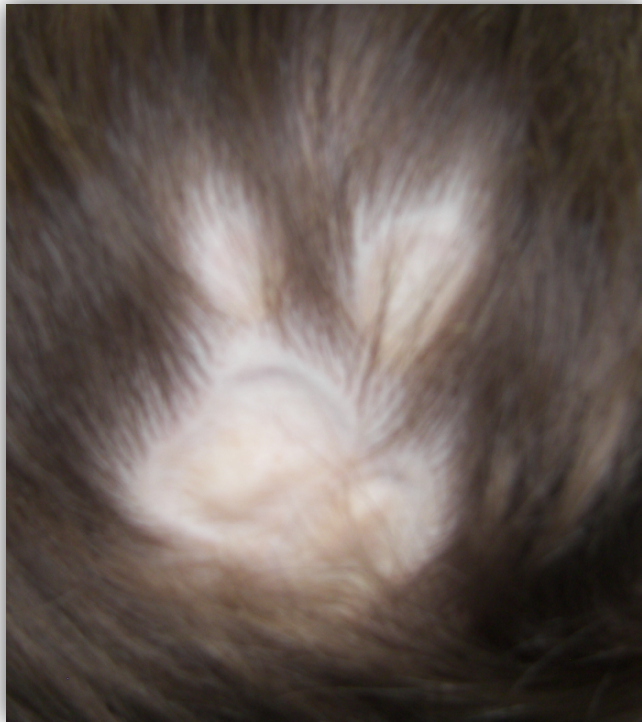
POLIDACTILIA



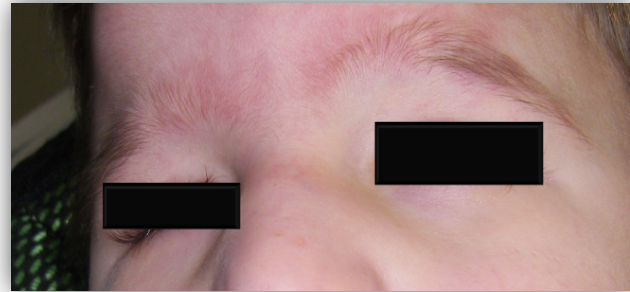
EXPLORACIÓN CLÍNICA

MALFORMACIONES MENOS FRECUENTES

APLASIA DE VERTEX



MICROFTALMIA



HISTORIA DENTAL

- Motivo de la consulta
 - Revisión
- Experiencias odontológicas buenas.
- Cepillado 2-3 veces al día, manual y asistido.
- Dieta blanda.
- No tiene hábitos.
- No fumador.

EXPLORACIÓN CLÍNICA

EXTRAORAL

FRENTE



PERFIL



EXPLORACIÓN CLÍNICA

INTRAORAL

5.5 - 5.4 - 5.3 - 5.2 - 5.1

6.1 - 6.2 - 6.3 - 6.4 - 6.5

8.5 - 8.4 - 8.3 - 8.2 - 8.1

7.1 - 7.2 - 7.3 - 7.4 - 7.5



I.P.: 1

TRATAMIENTO

- Pasar cepillo rotatorio → Placa bacteriana.
- Necesidad:
colocar abrebocas + sujetar cabeza (3 personas)



Conclusiones

- ◉ Como consecuencia de las deficiencias sensoriales, el manejo de conducta verbal no es útil, siendo necesario el empleo de la restricción física.
- ◉ Debido a sus dificultades se ha de instaurar un plan de prevención con un aumento de medidas higiénicas y de visitas al dentista.