

Síndrome de Patau

Patau Syndrome

Susy Bazán-Ruiz^{1,2,a}, Guido Bendezú-Quispe^{1,3,a}, Lilia Huiza⁴



Óbito fetal de 36 semanas, sexo femenino de 1 625 g y 44 cm de longitud con múltiples malformaciones externas e internas. En la necropsia se encontraron múltiples malformaciones esqueléticas: polidactilia postaxial de ambas manos y pie izquierdo; arrinia, malformación del sistema nervioso central: holoprosencefalia alobar; sinoftalmo, probóscide tubular de 3 cm de longitud y otras malformaciones como: hernia diafragmática de Bochdalek, útero didelfo, vagina septada, hipoplasia ventricular, hipoplasia o estenosis de arteria pulmonar, comunicación interventricular, hipertrofia ventricular derecha y cabalgamiento de aorta (Tetralogía de Fallot). Estos hallazgos son compatibles con Síndrome de Patau (Trisomía 13). Este síndrome es una aneuploidia con una frecuencia estimada de 0,08 por cada 1 000 nacidos vivos, tiene muy mal pronóstico y la muerte neonatal ocurre en el 80% en el primer mes de vida.

Fetal death of 36 weeks, female of 1625 g and 44 cm in length with multiple external and internal malformations. Arrhinia, postaxial polydactyly of both hands and left foot; malformations of the central nervous system as holoprosencephaly, sinoftalmo, multiple skeletal malformations, alobar, tubular proboscis 3 cm in length and visceral malformations: Bochdalek diaphragmatic hernia, uterus didelphys, septate vagina, ventricular hypoplasia, hypoplasia or pulmonary artery stenosis, VSD, right ventricular hypertrophy, and overriding aorta (Tetralogy of Fallot) were found at necropsy. These findings are consistent with Patau's Syndrome. This syndrome is a aneuploidy with an estimated rate of 0.08 per 1 000 live births, it has a very poor prognosis and neonatal death occurs in 80% in the first month.

¹ Sociedad Científica Médico Estudiantil Peruana. Lima, Perú.

² Sociedad Científica de Estudiantes de Medicina de la Universidad César Vallejo-Piura. Universidad César Vallejo. Piura, Perú.

³ Sociedad Científica de Estudiantes de Medicina de Ica. Ica, Perú. Universidad Nacional San Luis Gonzaga. Ica, Perú.

⁴ Médico Anatómo-Patólogo. Hospital Nacional Docente Madre – Niño San Bartolomé. Lima, Perú.

^a Estudiante de Medicina Humana.