

# Síndrome de Patau

## (de Bartholin-Patau o Trisomía 13)



**Félix J. Fojo, MD**  
 felixfojo@gmail.com  
 ffojo@homeorthopedics.com

**E**s probable que la mayoría de los profesionales de la Medicina nunca vean un paciente con este síndrome en todo el curso de su vida profesional, pero su rareza no nos exime de conocerlo.

Se trata de un síndrome genético siempre congénito y polimalformativo muy grave -mortal en realidad- causado por la presencia de tres (en lugar de las dos habituales) copias del cromosoma 13 en el cariotipo. Se ha descrito, aún más infrecuentemente, la presencia del material extra adherido a otro cromosoma (translocación).

En 1657 el danés Thomas Bartholin (1616–1680) describió, por primera vez, un recién nacido con las características de este síndrome, pero no fue hasta 1960 que el genetista norteamericano-alemán Klaus Patau (1908-1975) describió el síndrome como tal. Es justo, por tanto, nombrar la trisomía 13 como síndrome de Bartholin-Patau.

La prevalencia es de aproximadamente un caso por cada 12 000 nacimientos. La posibilidad de muerte intrauterina es muy alta. Se supone que alrededor del 1 % de todos los abortos espontáneos se debe a este síndrome.

Los hallazgos clínicos más frecuentes son: Retraso del crecimiento pre y postnatal, retraso psicomotor profundo, microcefalia, holoprosencefalia, hipotonía/hipertonía, microftalmía, coloboma del iris, micrognatia, malformaciones de los pabellones auriculares, paladar ojival,

hemangiomas capilares, labio leporino, epicanto, cuello corto, ausencia de piel en el cuero cabelludo, persistencia del ductus arterioso, comunicación interauricular e interventricular, tetralogía de Fallot, riñones poliquísticos, hidronefrosis, útero bicorne en mujeres y criptorquidia en varones, polidactilia, dedos superpuestos, manos empuñadas (dedos externos sobre los dedos internos), pliegue palmar único, pie valgo, calcáneo prominente, hernias inguinales, onfalocele, extrofia vesical, mamilas hipoplásicas, entre otros. No todas las malformaciones aparecen en cada caso, pero sí muchas de ellas.

El pronóstico es muy malo. Los que logran nacer con este síndrome suelen morir antes de cumplir un año de vida. Se ha reportado el caso (discutido) de una mujer que vivió hasta los 19 años. Se ha planteado alguna vez la razón (o sinrazón) ética de someter a alguno de estos pacientes a una corrección valvular o de tetralogía de Fallot. En las translocaciones la sobrevivencia puede ser algo mayor.

El diagnóstico diferencial se hace con otras enfermedades genéticas (trisomía 18, síndrome de Pallister-Hall, etc.). Eventualmente, con el desarrollo de las técnicas de detección genética se podrán diagnosticar estos casos antes del nacimiento. El ultrasonido también puede alertar de la presencia del síndrome en el feto.

El tratamiento es el de las diferentes malformaciones y por tanto paliativo. Los neonatos suelen morir por insuficiencia respiratoria, fallos cardíacos agudos o por cuadros de graves convulsiones. **G**

# Gen p53

**Félix J. Fojo, MD**  
 felixfojo@gmail.com  
 ffojo@homeorthopedics.com

**E**l gen p53 se suele encontrar en el brazo corto del cromosoma 17 y codifica a un factor de transcripción nuclear. Su nombre deriva del peso molecular de la proteína que lo forma (p: proteína; 53:+53000 KDa –Kilodaltons–). Fue descubierto en 1979 por investigadores del Imperial Cancer Research Fund, Princeton, y del Memorial Sloan-Kettering Cancer Center y, curiosamente, todos cometieron el error de caracterizarlo como un oncogén, un facilitador del cáncer. Diez años después (1989) el genetista Vogelstein de Johns Hopkins demostró que era todo lo contrario, un gen supresor de tumores. El error inicial –que costó el Premio Nobel a los descubridores– se debió a la confusión con un gen p53 mutado que se consideró como el original.

Un dato curioso: en la encuesta de 1993 de la Science, el p53 fue elegido como la molécula del año. Los seres humanos –y la mayoría de mamíferos– tienen una sola

copia del gen p53, mientras que los elefantes tienen 20 copias de uno muy parecido, el TP53. Esto explicaría la poca frecuencia de cáncer en estos grandes animales.

El p53 tiene varias funciones conocidas y otras aún por conocerse. Funciona como gen anticáncer ayudando a reparar el ADN lesionado, detiene el crecimiento de la célula dañada y facilita la apoptosis cuando el DNA es irreparable. Además, actúa positivamente sobre la estabilidad genómica y frena la angiogénesis. Su rol en el envejecimiento es motivo de estudio, ya que aumenta en cerca del 18% el promedio de vida de los ratones con genes p53 activados –*super p53 rats*–. Sus mutaciones se han encontrado en muchos tipos de cánceres.

La terapia génica con p53 –suprimir genes mutados de células tumorales y cambiarlos por genes p53 “fisiológicos”– y la “quimioterapia” –corrección del plegamiento defectuoso– se investigan activamente. 

- Patología Clínica y Anatómica
- Citología
- Inmunopatología
- Patología Molecular
- Gastropatología
- Hematopatología
- División Urología
- Aspiraciones por Aguja Fina (FNA)
- Patología del Seno
- Dermatopatología
- Neuropatología
- División Podiatría
- Farmacogenética
- Servicios a Hospitales

**LÍDERES EN LA INDUSTRIA DE  
 PATOLOGÍA Y MEDICINA DE LABORATORIOS**



300 Ave. Domenech, San Juan,  
 PR 00918  
 T. 787-765-7320  
 F. 787-281-5104  
 www.hrplabs.com

**Laboratorio Clínico**

513 Calle Hostos, San Juan  
 T. 787-758-3220 F. 787-758-3203




