

Información sobre

Division of Child and Adolescent Health
(División de Salud de los Niños y Adolescentes)
Pediatric Screening and Genetic Services
(Servicios de Examen y Genética Pediátricos)
Virginia Genetics Program
(Programa de Genética de Virginia)
1-800-523-4019
www.vahealth.org/genetics



La Trisomía 13

¿Qué es la trisomía 13?

La trisomía 13 es una afección en que las células del cuerpo tienen tres copias del cromosoma 13 en lugar de dos, que es lo normal.

Los cromosomas, que se encuentran dentro de las células del cuerpo, son pequeñas estructuras filiformes (en forma de hilos) que encierran nuestras características genéticas. Casi todas las células del cuerpo tienen 46 cromosomas. Estos últimos forman pares y cada célula contiene un total de 23 pares. Una parte integrante de cada par viene de la madre y la otra del padre. Los 23 pares de cromosomas se enumeran de 1 a 22. El 23º par de cromosomas contiene los cromosomas sexuales, que determinan si somos varones o niñas.

La trisomía 13 ocurre cuando se forma una copia extra del cromosoma 13 en las células por causa de un problema durante la división celular. En lugar de los 46 cromosomas típicos, un niño con trisomía 13 tiene 47 cromosomas. Este cromosoma extra causa problemas para el crecimiento y la salud del niño. La trisomía 13 ocurre en varones y niñas.

¿Hay más de un tipo de trisomía 13?

Hay tres tipos de trisomía 13:

- **Trisomía 13 clásica.** El primer tipo se llama trisomía 13 clásica. La trisomía se refiere a la presencia de tres copias de un cromosoma. En la trisomía 13 clásica, el óvulo o el espermatozoide recibe una copia extra del cromosoma 13 en el momento de su formación. Típicamente, el óvulo y el espermatozoide tienen solo una copia de cada cromosoma (es decir, una copia del cromosoma 13). Cuando el óvulo y el espermatozoide típicos se unen, el bebé que se forma como resultado de esa unión recibe el conjunto completo de los 46 cromosomas necesarios para crecer. Si un óvulo o un espermatozoide que recibió dos copias del cromosoma 13 se une a un óvulo o un espermatozoide portador de una copia, el resultado es un niño con tres copias o una trisomía 13. La forma clásica es la manifestación más común de trisomía 13 y ocurre en cerca de 75% de los casos.
- **Trisomía 13 por translocación.** El segundo tipo se conoce como trisomía 13 por translocación. En este caso, un pedazo extra o una copia completa extra del cromosoma 13 se adhiere a otro cromosoma, lo que da como resultado tres copias del cromosoma 13 en las células. En cerca de tres cuartas partes de los casos, la translocación ocurre cuando el óvulo y el espermatozoide se unen para formar el bebé. En la otra cuarta parte de los casos, la translocación proviene de uno de los padres. La trisomía 13 por translocación representa cerca de 20% de los casos de este defecto congénito.
- **Trisomía 13 en mosaico.** El tercer tipo es la trisomía 13 en mosaico. Las personas con trisomía 13 en mosaico tienen dos grupos distintos de células: células con los 46 cromosomas típicos y células con una copia extra del cromosoma 13. Los dos tipos de células se forman después de la unión del óvulo con el espermatozoide. Las características y los problemas comunes de la trisomía 13 pueden ser más leves cuando se presenta en mosaico, puesto que no todas las células del cuerpo son portadoras de un cromosoma extra. Alrededor de 5% de las personas con trisomía 13 la tienen en mosaico.

¿Cuáles son las características de la trisomía 13?

Las personas con trisomía 13 a menudo tienen muchas características en común. Esas características comprenden cabeza pequeña con frente en declive, hendidura del labio y/o del paladar, orejas anormales y de implantación baja, sordera, costillas delgadas o faltantes, ojos pequeños, dedos extra en las manos y los pies, prominencia de los talones, convulsiones, retraso mental grave, defectos cardíacos, hernias y defectos de los órganos genitales.

¿Qué tipos de problemas causa la trisomía 13?

La trisomía 13 afecta el crecimiento de muchas partes del cuerpo del bebé. El efecto en los sistemas corporales puede ser grave y muchos de ellos no funcionan en la debida forma. Como resultado, por lo general, el estado físico de los niños con trisomía 13 no es bueno. Lamentablemente, 45% de ellos mueren en el mes siguiente al nacimiento y alrededor de 90%, en el lapso de un año.

¿Qué tan común es la trisomía 13?

La trisomía 13 ocurre en cerca de 400 a 1.000 nacimientos en los Estados Unidos y en alrededor de 6 nacimientos en Virginia al año. Las mujeres mayores de 35 años tienen más posibilidades de tener un hijo con trisomía 13, pero ésta puede ocurrir a cualquier edad.

¿Qué causa la trisomía 13?

La trisomía 13 se debe a una copia extra del cromosoma 13 en las células del cuerpo. Ningún padre de familia puede hacer nada para causar ni para prevenir la trisomía 13.

Los padres de un niño con trisomía 13 tienen mayor posibilidad de tener otro con el mismo defecto. Si el primer hijo tiene trisomía 13 clásica, esa posibilidad es de alrededor de 1 en 4.000. Si el primer hijo tiene trisomía 13 por translocación, esa posibilidad es de menos de 1 a 15 en 100, según la translocación exacta. Un asesor en genética o un genetista puede ayudarle a determinar los posibles riesgos para su familia y su situación.

¿Dónde puedo obtener más información sobre la trisomía 13?

Support Organization for Trisomy 13, 18 and Related Disorders
[Organización de Apoyo para Trisomía 13, 18 y Trastornos Afines]

www.trisomy.org

1-800-716-7638

March of Dimes Birth Defects Foundation

[Fundación de Niños con Defectos Congénitos March of Dimes]

www.modimes.org

1-888-MODIMES (1-888-663-4637)