



Fundația de  
Medicină  
Fetală

Excelență în medicina materno-fetală pentru România.  
Formăm medici specialiști, standardizăm îngrijirea  
medicală conform unor protocoale standard și  
sprijinim familiile, de la screening la terapie fetală.

## Contactează-ne

### Office

București, Sector 1,  
str. Intrarea Tudor Ștefan,  
nr.20, cam.1

### Website

[fmfromania.ro](http://fmfromania.ro)

### Email

[office@fmfromania.ro](mailto:office@fmfromania.ro)

Fundația de Medicină Fetală oferă

informații pentru  
părinți despre

**SINDROMUL PATAU  
(TRISOMIA 13)**



## Ce este Sindromul Patau?

Sindromul Patau este o afecțiune genetică în care bebelușul are un cromozom 13 în plus. Această modificare apare, de cele mai multe ori, întâmplător, în momentul formării sarcinii.

## Cât de frecvent este?

Sindromul Patau apare la aproximativ 1 din 5.000 - 12.000 de nou-născuți vii. Incidența este mai mare dacă includem sarcinile care nu ajung la termen, fiind estimată la aproximativ 1,9 cazuri la 10.000 de nașteri totale în unele regiuni europene.



Fundația de  
Medicină  
Fetală

Permiteți echipei noastre de medici și personal de excepție să aibă grijă de dumneavoastră.



## Cum se poate suspecta în sarcină?

Poate fi suspectat prin:

- screening de trimestrul I (ecografie + analize)
- test NIPT (test genetic din sângele mamei)
- ecografie morfologică (trimestrul II)

Trisomia 13 poate fi sugerată de semne precum:

- anomalii severe ale creierului (în special holoprozencefalie)
- microcefalie
- anomalii faciale (ex. buză/palat despicat, aspect facial particular)
- malformații cardiace
- rinichi măriți
- omfalocel
- polidactilie (degete suplimentare, frecvent postaxial)

## Ce investigații pot fi recomandate?

Diagnosticul se confirmă prin teste genetice invazive:

- biopsie de vilozități coriale sau
- amniocenteză

Împreună cu ecografie detaliată a anatomiei fetale și, la nevoie, ecocardiografie fetală.

## Care este prognosticul?

Din păcate, prognosticul este foarte rezervat:

- mulți feți nu ajung la termen
- o parte dintre sarcini se pot opri din evoluție
- majoritatea nou-născuților au supraviețuire limitată

Copiii care supraviețuiesc necesită îngrijiri medicale complexe și au dizabilități severe.