**المستخلص عربي :**

من كروموسوم (13) بدلاً من نسختين في خلايا الشخص المصاب. واحد من كل خمسة آلاف طفل معرض للإصابة بهذا المرض الذي يعد من أخطر المتلازمات الناتجة من موجود نسخة زائدة في إحدى الكروموسومات الخلوية. خمسة وثمانين بالمئة من الأطفال المولودين بهذه الحالة يموتون في السنة الأولى من العمر. خطورة المرض ناتجة من مصاحبته للعديد من المشكلات الخلقية الولادية. معظم حالات الوفاة ناتجة من حالة انقطاع التنفس. معظم الأبحاث السابقة ناقشت تأثير عمر الأم على ظهور مثل هذه الحالات. أكثر الدراسات تشير إلى أن النساء الأكبر سناً أكثر عرضة لإنجاب أطفال مصابين بمتلازمة بتاو. ولكن معلومات محدودة جداً عن تأثير زواج الأقارب وعدد الأشقاء في ظهور مثل هذه الحالات. بالرغم من وجود مثل هذه الحالات في المملكة العربية السعودية، إلاّ أنه لا توجد دراسة شاملة لهذا المرض. هذا البحث يهدف إلى دراسة متلازمة بتاو في أشخاص سعوديين وتجميع أكبر قدر ممكن من المعلومات عن تاريخهم قبل الولادي، العائلي والطبي. تحليل الكروموسومات الخلوي سوف يطبق على الأشخاص المشتبه إصابتهم بمتلازمة بتاو لمعرفة تركيبتهم الوراثية، والمعلومات الخاصة بالمرضى سوف تؤخذ من الاستبيانات والسجلات الطبية.

**Abstract:**

Patau's Syndrome or Trisomy 13 is a rare genetic disorder that is caused by the presence of three copies of chromosome 13 instead of two copies in the affected individual cells. It occurs in 1/5000 births and it is the most severe of the viable autosomal trisomies. Eighty five percent of patients do not survive beyond one year of life. The severity of the disease is caused by the presence of multiple congenital anomalies. The most common cause of death is apnoea. The most widely discussed issue in the literature is the mother age effect. Most studies indicate that older women are at higher risks of developing trisomy 13 offsprings. However, there is scarce information regarding the effect of other key factors such as consanguinity and parity. Despite the fact that there are a number of trisomy 13 cases in Saudi Arabia, no study has yet been done. This research aims to study trisomy 13 in Saudi Arabia; no study has yet been done. This research aims to study trisomy 13 in Saudi patients to gather information regarding their prenatal, clinical and family history. Cytogenetic analysis will be performed on suspected persons using G-banding technique to determine their karyotypes and data will be derived from questionnaires and medical records