

## Síndrome de Patau: relato de um caso de trissomia completa do cromossomo 13

Ana Cecília Alves Amaral<sup>1</sup>, Maria Luisa Borges Acioli<sup>1</sup>, Miguel Felipe de Araújo Neto<sup>1</sup>, Pedro Elias de Souza Alves<sup>1</sup>, Pedro Humberto Rassi de Mendonça<sup>1</sup>, Karla Cristina Naves de Carvalho<sup>2</sup>.

1. Discente do curso de medicina do Centro Universitário de Anápolis - UniEVANGÉLICA.
2. Docente do curso de medicina do Centro Universitário de Anápolis - UniEVANGÉLICA.

**RESUMO:** A Síndrome de Patau é uma anomalia cromossômica causada pela presença de uma cópia extra do cromossomo 13. Apresenta malformações congênitas, incluindo comprometimento do sistema nervoso central, cardíaco, circulatório e urogenital, além de defeitos estruturais faciais e déficit intelectual. A causa genética pode estar ligada a três formas distintas: mosaïcismo da trissomia do 13, translocação do 13 ou trissomia completa do 13. O objetivo desse trabalho foi estudar a literatura a respeito da Síndrome de Patau e relatar um caso da trissomia completa do cromossomo 13. Os dados foram coletados do prontuário da Santa Casa de Misericórdia de Anápolis. Realizou-se uma revisão do prontuário e uma revisão literária utilizando principalmente a palavra-chave síndrome de Patau. Paciente A.C.B.F., feminino, pais sem consanguinidade sanguínea. O caso em estudo coincide com a literatura, sugerindo que a idade materna avançada tem sido um fator na ocorrência da síndrome de Patau.

**Palavras-chave:**  
Síndrome de Patau.  
Anomalia cromossômica.  
Trissomia do 13.

## INTRODUÇÃO

A trissomia do cromossomo 13, ou Síndrome de Patau, foi descrita inicialmente em 1960 pelo geneticista Klaus Patau, e está fortemente associada a malformações do trato gastrointestinal, anomalias do sistema nervoso central e cardiopatias. É considerada a terceira trissomia mais comum dos cromossomos autossômicos, e sua prevalência é estimada em 1:20.000-29.000 nascidos vivos. Dos fetos com Síndrome de Patau, cerca de 67% sofrem aborto espontâneo ou morte intrauterina, e dos que chegam até o nascimento, 50% morrem na primeira semana de vida (ROSA et al., 2013).

A expectativa média de vida dos pacientes com trissomia do cromossomo 13 é de 130 dias, sendo a sobrevivência além dos três anos de idade impressionante. As crianças que ultrapassam esta faixa etária apresentam, de forma geral, atraso considerável no desenvolvimento, embora ainda consigam desenvolver certas habilidades (ZEN et al., 2008). Os dados referentes à gestação e ao nascimento, e o histórico familiar, são de fundamental importância para o manejo clínico e o prognóstico. O diagnóstico pré-natal precoce de Síndrome de Patau propicia à família tempo para se preparar e informar sobre o manejo gestacional (ROSA et al., 2013).

A trissomia do cromossomo 13, ao contrário da trissomia do cromossomo 18, apresenta malformações evidentes ao exame físico com maior frequência. Pode ser facilmente reconhecida pela combinação de fendas orofaciais, microftalmia e/ou anoftalmia e polidactilia pós-axial de membros. Essa tríade de sinais é observada em 60 a 70% dos casos (EMER et al., 2015). As principais malformações identificadas nos fetos com trissomia do cromossomo 13 foram as fendas faciais e a CIV, ambas identificadas em 66,7% dos casos; as alterações geniturinárias representadas pela pielectasia em 55,6% e pela genitália ambígua em 33,3%. Dentre as anomalias do SNC, 44,4% dos fetos apresentaram holoprosencefalia e ventriculomegalia. A onfalocele foi encontrada em 22,2% dos casos. A holoprosencefalia se encontra associada à onfalocele em aproximadamente 40% dos casos de trissomia do cromossomo 13, e as anomalias faciais também a acompanham, principalmente os defeitos de linha média, como hipotelorismo, fendas labiopalatinas, narina única, probóscide e ciclopia<sup>1</sup> (EMER et al., 2015).

## DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente A.C.B.F., feminino, 1 ano e 4 meses, pai e mãe sem consanguinidade, moradores da zona urbana. Realizou pré-natal a partir do 1º trimestre, sem anormalidades para todos os exames. A mãe nega uso de tabaco, álcool e substâncias ilícitas. Parto cesariana, 38 semanas e 4 dias. Peso ao nascer: 3250g. Comprimento ao nascer: 47 cm. Apgar no 1º e 5º minuto respectivamente: 6 e 9. Ao nascimento, foi observada a presença de fendas palpebrais estreitas e curtas, baixa implantação das orelhas, microftalmia e fenda palatina. A avaliação neurológica mostrou que a paciente apresenta aspecto hipoplásico da ponte, bulbo e corpo caloso, além da ausência do nervo hipoglosso esquerdo. A tomografia de crânio evidenciou holoprosencefalia.

## DISCUSSÃO

O nascimento de uma criança com síndrome de Patau é sempre acompanhado de muita ansiedade devido às expectativas quanto ao decorrer do processo de nascimento. Desde a descoberta da síndrome, quando se dá no pré-natal, até o parto, cada consulta é carregada de uma carga emocional por causa das condições de saúde que a síndrome impõe sobre o feto.

A trissomia do cromossomo 13 afeta diversos sistemas como o nervoso, digestório (orofaringe). O caso relatado é notável pois, apesar dos fatores de risco indicados por artigos sobre o tema tais como: idade materna acima de 35 anos, consanguinidade, peso de nascimento abaixo de 2500g, tabagismo, alcoolismo e outros fatores (ROSA et al., 2013). Porém neste caso relatado a idade materna é o único fator de risco encontrado, já que, o peso de nascimento do recém-nascido estava na faixa de normalidade, a mãe não fazia o uso de nenhum tipo de droga e não havia consanguinidade entre os pais.

Outro fator que destoa este caso da maioria das literaturas é que em 86% a 91% dos portadores da síndrome tem uma sobrevida de até 1 ano de idade. Já o paciente relatado nesse caso tem a idade de 1 ano e 4 meses registrada no período do relato (ZEN et al., 2008). Contudo, os outros achados nesse paciente se incluem na epidemiologia dessa síndrome tal como má formação na orofaringe.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

O relato de caso abordado, juntamente com o estudo e pesquisa na literatura a respeito do tema de Síndrome de Patau, evidenciou a importância do tema e de mais relatos como esse, que oferecem aos profissionais de saúde mais uma perspectiva no manejo clínico e conduta do paciente. Casos de síndrome de Patau são de difícil conduta e, no geral, prognóstico ruim.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

EMER, C. S. C. et al. Prevalência das malformações congênitas identificadas em fetos com trissomia dos cromossomos 13, 18 e 21. 7ª Ed. Porto Alegre: **Revista Brasileira de Ginecologia Obstetrícia**; 2015.

ROSA, R. F. M. et al. Achados gestacionais, perinatais e familiares de pacientes com síndrome de Patau. 4ª Ed. São Paulo: **Revista Paulista de Pediatria**; 2013.

ZEN, P. R. G. et al. Apresentações clínicas não usuais de pacientes portadores de síndrome de Patau e Edwards: um desafio diagnóstico?. 3ª Ed. São Paulo: **Revista Paulista de Pediatria**; 2008.