

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

Spoladori, I.C.<sup>1</sup>; Mestre, V.F.<sup>2</sup>; Santos, A. H.<sup>3</sup>; Silvério, I.V.<sup>4</sup>;  
Paiva, W.J.M.<sup>5</sup>; Salles, M.J.S.<sup>6</sup>

### Abstract/Resumo

A Síndrome de Patau é uma anomalia cromossômica causada pela presença de uma cópia extra do cromossomo 13 com prevalência de 1:20000 nascidos vivos. Apresenta malformações congênitas, incluindo comprometimento do sistema nervoso central, cardíaco, circulatório e urogenital, além de defeitos estruturais faciais e déficit intelectual. O tempo médio de sobrevivência é de 7-10 dias, sendo complicações pulmonares a causa mais comum de morte. Dos pacientes nascidos vivos, 86% a 91% não sobrevivem além do primeiro ano de vida. Normalmente é reconhecida pela presença de uma tríade clínica de sinais: microftalmia, polidactilia e fissura palatina. A causa genética pode estar ligada a três formas distintas: mosaïcismo da trissomia do 13, translocação do 13 ou a 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 13. Os dados foram coletados do prontuário da Clínica de Especialidades Infantis / UEL. Realizou-se uma entrevista com a mãe através de um questionário semiestruturado e revisão literária usando a palavra-chave síndrome de Patau. Paciente A.C.B.F., feminino, 1 ano e 4 meses; pai (42) e mãe (41), sem consanguinidade e 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, com 39 semanas, peso 2945 g e 46 cm de comprimento. Ao nascimento, observou-se fendas palpebrais estreitas e curtas, baixa implantação das orelhas e polidactilia bilateral nos pés. Cariótipo com resultado 47, XX, +13. Exames oftalmológicos detectaram nanofthalmia, catarata bilateral, descolamento total da retina em ambos os olhos. A avaliação neurológica mostrou que a paciente apresenta aspecto hipoplásico da ponte, bulbo e corpo caloso e ausência do nervo hipoglosso esquerdo. O caso em estudo coincide com a literatura, sugerindo que a idade materna avançada tem sido um fator na ocorrência da síndrome de Patau, na qual a recorrência da trissomia completa do cromossomo 13 é baixa. Sua relevância consiste na sobrevivência da paciente, uma vez que 91% dos indivíduos acometidos por esta síndrome não completam um ano de vida.

Aprovação no comitê de ética: 1.784.134

Keyword/Palavras-chave: Síndrome de Patau; Trissomia cromossomo 13; Malformações congênitas

1 Graduanda de Medicina, Universidade Estadual de Londrina, Londrina- Paraná, *isabellaspoladori@gmail.com*

2 Mestranda em Odontologia, Universidade Estadual de Londrina, Londrina- Paraná

3 Graduando de Medicina, Universidade Estadual de Londrina, Londrina- Paraná.

4 Graduando de Medicina, Universidade Estadual de Londrina, Londrina- Paraná.

5 Prof. Doutor, Universidade Estadual de Londrina, Londrina- Paraná.

6 Profa. Doutora, Universidade Estadual de Londrina, Londrina- Paraná.