



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Paciente Apresentando Trissomia Do Cromossomo 13 (síndrome De Patau) E Narina Única Central Diagnosticado Através Do Cariótipo De Pele

Autores: CLÁUDIA REGINA HENTGES (HMIPV); SAMANTHA PITSCH ALVES (HMIPV); ALINE WEISS (HMIPV); CRISTINA VIVES (HMIPV); SILVANA PIAZZA FURLAN (HMIPV); RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (HMIPV E UFCSPA); PATRÍCIA PETRY (HMIPV); JANAÍNA BORGES POLLI (HMIPV); VINÍCIUS FREITAS DE MATTOS (UFCSPA E CHSCPA); PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA E CHSCPA)

Resumo: Introdução: a trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) é considerada uma condição grave caracterizada clinicamente pela presença de múltiplas malformações. Objetivos: relatar uma paciente com síndrome de Patau apresentando narina única central, diagnosticada através do cariótipo de pele. Métodos: realizou-se a descrição do caso juntamente com uma revisão da literatura. Resultados: a paciente nasceu de parto normal, com 34 semanas de gestação, pesando 1700 g e com escores de Apgar de 1 no primeiro e no quinto minuto. Apresentava um ultrassom morfológico da gravidez com evidência de defeitos de formação da face e do sistema nervoso central, com holoprosencefalia; hipotelorismo e microftalmia à esquerda; lábio superior retraído, sem fenda aparente, e assimetria de câmaras cardíacas (havia aumento de ventrículo direito). A avaliação pós-natal identificou ainda microcefalia; narina única central; boca pequena com micrognatia; orelhas pequenas, hipoplásicas e com hélix hiperdoblado; pescoço curto; clitóris aumentado de tamanho; fosseta sacral; unhas hipoplásicas de mãos e pés, e polidactilia pós-axial (dedo extra-numerário pedunculado) em mão e pé direitos. Ela acabou indo a óbito logo após o nascimento, antes da possibilidade de coleta de uma amostra de sangue para a realização do exame de cariótipo. Contudo, foi possível realizar ainda o mesmo exame a partir de uma biópsia de pele com cultura de fibroblastos (a criança não havia sido colocada ainda em formol). O seu resultado foi compatível com o diagnóstico de síndrome de Patau por trissomia livre do cromossomo 13 [47,XX,+13]. Conclusão: a presença de narina única é considerada um achado infrequente entre pacientes com síndrome de Patau. Contudo, tal como observado em nosso caso, ele sugere fortemente a presença de holoprosencefalia. Nosso relato salienta também a possibilidade da realização do exame de cariótipo através de biópsia de pele em casos onde não é mais possível a obtenção de amostra de sangue. Isto também foi possível, porque a amostra foi coletada antes da colocação do corpo da criança em formol, que impossibilita o crescimento e cultivo das células. A realização deste exame possibilitou o correto diagnóstico da criança e o aconselhamento genético da família (a recorrência é rara nestes casos).