



Trabalhos Científicos

Título: Trissomia Do Cromossomo 13 (Síndrome De Patau): Descrição De Um Paciente Com Apresentação Atípica

Autores: BRUNA VITÓRIA WITTMANN (UFCSPA), FRANCIELE MANICA (UFCSPA), WAGNER FERNANDO PERIN (UFCSPA), TULIA CRISTINA KREUSCH (UFCSPA), THIAGO GABRIEL RAMPELOTTI (UFCSPA), BRUNA PAVAN SALVARO (UFCSPA), ERNANI BOHRER DA ROSA (UFCSPA), BRUNA BAIERLE GUARANÁ (UFCSPA), PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA E SCMPA), RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA E SCMPA)

Resumo: Introdução: A trissomia do cromossomo 13, ou síndrome de Patau (SP), é uma condição genética caracterizada pela presença de múltiplos achados e uma sobrevida usualmente pobre. Contudo, a sua apresentação clínica pode se mostrar variável. Nosso objetivo foi relatar um paciente com SP com uma apresentação clínica não típica. Descrição do caso: O paciente veio encaminhado para avaliação por aspecto sindrômico. Ele é o segundo filho de um casal sem casos semelhantes na família. A sua gestação cursou sem intercorrências. O paciente nasceu de parto normal, a termo, pesando 4700g e com comprimento de 52 cm. Ao exame físico, com 2 meses de idade, evidenciaram-se duas áreas circunscritas de aplasia cútis em couro cabeludo, em região occipitoparietal que mediam 2 cm, além de cílios palpebrais esparsos, coloboma de íris à esquerda, miose fixa à direita, nariz bulboso com narinas pequenas, hélices auriculares sobredobradas, micrognatia importante, hérnia supraumbilical e umbilical, genitália externa masculina com bolsa escrotal envolvendo o pênis, clinodactilia do dedo indicador da mão esquerda e do 4º e 5º pododáctilos do pé esquerdo. A ecocardiografia constatou tetralogia de Fallot, com aorta cavalgada em septo em 50, e comunicação interatrial. O resultado do cariótipo foi masculino, apresentando trissomia livre do cromossomo 13 (47,XY,+13) (sem evidência de mosaicismos), compatível com diagnóstico de SP. O paciente foi a óbito aos 9 meses de vida devido a complicações de uma broncopneumonia. Discussão: A SP caracteriza-se por um quadro clínico amplo. Contudo, existem achados que se destacam e que muito frequentemente levam ao diagnóstico. Estes incluem a micro/anoftalmia, a fenda labial bilateral/palatina e a polidactilia das mãos e/ou pés. Chama atenção em nosso paciente que o mesmo não apresentava nenhum deles, o que dificultou a sua identificação. Conclusão: Este relato salienta que pacientes com a SP podem ter apresentações atípicas, diferentes da tradicional.