

# Síndrome de Patau: Relato de caso

Ana Beatriz Teodoro Borges<sup>1</sup> ; Anna Luiza Pires Vieira<sup>2,3</sup> ; Edson Luiz de Lima<sup>3,4</sup> ; Eugênio Fernandes de Magalhães<sup>4</sup> ; Fernanda Cabral Oliveira<sup>5</sup> ; Ingrid Stephany Domingues da Silva<sup>4</sup>

1 HC-UFU Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia/MG; 2 UNIFESP Universidade Federal do Estado de São Paulo, São Paulo/SP; 3 HCSL Hospital das Clínicas Samuel Libânio, Pouso Alegre/MG; 4 UNIVÁS Universidade do Vale do Sapucaí, Pouso Alegre/MG; 5 UNIFAE Centro Universitário das Faculdades de Ensino, São João da Boa Vista/SP

E-mail: anabeatrizteodoroborges@gmail.com

## INTRODUÇÃO

A trissomia do cromossomo 13, ou síndrome de Patau, foi descrita por Klaus Patau em 1960 observando um neonato com malformações múltiplas, associada a expectativa de vida curta. É uma condição relativamente frequente, sendo considerada a 3ª trissomia mais comum dos cromossomos autossômicos, caracteriza-se por polimalformações graves, potencialmente letais.

## RELATO DO CASO

Secundigesta de 37 anos, residente na zona rural, realizou ultrassonografia obstétrica com 31 semanas, a qual evidenciou microcefalia, além de fronte em fuga, fenda palatina, polidactilia em pés e microftalmia. Realizado parto cesariano com 36 semanas e 1 dia. Nasceu em regulares condições, Apgar 4/8, peso 2480g, submetido a intubação em sala de parto devido desconforto respiratório importante. No exame físico foi evidenciado também criptorquidia bilateral e polidactilia em mãos. Mostrado à tomografia de crânio holoprosencefalia e agenesia de corpo caloso e ao ecocardiograma, hipertensão pulmonar discreta. Confirmado o diagnóstico pelo cariótipo. Permaneceu por 7 meses hospitalizado, foi submetido a traqueostomia e gastrostomia, e atualmente completou 2 anos de vida, segue em terapia com anticonvulsivantes e em acompanhamento domiciliar com equipe multidisciplinar.

## DISCUSSÃO

Cerca de 67% dos fetos com Síndrome de Patau são abortados espontaneamente ou apresentam morte intrauterina; dos que nascem vivos, 50% evoluem a óbito na primeira semana de vida e somente 9% alcançam o primeiro ano, mostrando uma sobrevida bem pequena. Caracteriza-se por um quadro usualmente reconhecível de anomalias congênitas múltiplas, que envolvem fenda palatina e labial, malformações cardíacas, urogenitais, microftalmia bilateral e polidactilia, associadas a prognóstico ruim.

## CONCLUSÃO

Os cuidados multidisciplinares são essenciais para assegurar a qualidade desses pacientes e seus núcleos familiares diante da complexidade dos cuidados necessários.

## REFERÊNCIAS

ROSA, Rafael Fabiano M. et al. Achados gestacionais, perinatais e familiares de pacientes com síndrome de Patau. *Rev. paul. pediatr.*, São Paulo, v. 31, n. 4, p. 459-465, Dec. 2013.  
FLEITAS, Lilian. Síndrome de Patau o trisomia 13: reporte de caso. *Rev. Nac. (Itaiguá)*, Itaiguá, v. 6, n. 2, p. 55-60, 2014

**PALAVRAS-CHAVE:** Síndrome de Patau, Malformações Congênitas, Recém-Nascido.