



## ASPECTOS GENÉTICOS E DESCRIÇÕES CLÍNICAS DE PACIENTES PORTADORES DA SÍNDROME DE PATAU

*Isabela Assis Campos*<sup>1</sup>

*Hellen Karynne Silva*<sup>2</sup>

*Ana Carolinne Alves Mariano*<sup>3</sup>

*Wiuller Oliveira Silverio*<sup>4</sup>

*Hingryd Lorena Silva*<sup>5</sup>

**RESUMO:** Objetivo: Avaliamos a malformação fetal recorrente de uma anomalia genética, trissomia do cromossomo 13 (patau) e as características dos afetados pela síndrome cromossômica, que acomete uma pequena parcela da população e relacionamos a maternidade tardia, com seus aspectos biopsicossociais. Método: O trabalho teve seu embasamento em uma revisão bibliográfica de artigos científicos atuais retirados das bases de dados (sendo portanto um pesquisa de método qualitativo): Scielo, pubmed e medline, lilacs, bireme. Resultados: as pesquisas informam e relatam alguns casos da síndrome em questão e as associam ao aumento da idade materna fazendo com que percebamos que a maioria dos acometidos pela síndrome do cromossomo 13 sequer chegam a nascer sendo as aberrações cromossômicas uma das principais causas de abortos espontâneos. Resultados: Através de análises podemos inferir que a idade materna está intimamente relacionada ao desenvolvimentos de doenças congênitas, devido acidente genético, um erro na divisão meiótica por parte do gameta da mãe. Conclusão: Os casos da doença estão diretamente relacionada a idade da mãe que por fatores externos, como o da inserção no mercado de trabalho e o anseio pela independência fazem com que elas procurem um planejamento familiar e engravidem tardiamente, sendo essa maternidade tardia uma das causas de mortalidade e anomalias genéticas na atualidade.

**Palavras-chave:** Idade materna avançada. Patau. Trissomia do cromossomo 13.

### INTRODUÇÃO

Avaliamos a malformação fetal recorrente de uma anomalia genética, trissomia do cromossomo 13 (patau) e as características dos afetados pela síndrome cromossômica, que na maioria das vezes não condiz com a vida levando ao óbito, acomete uma pequena parcela da população sendo relacionado a maternidade tardia ocasionada especificamente pela não-

---

<sup>1</sup> Acadêmica do curso de Medicina da Faculdade Alfredo Nasser. E-mail: isabelacampos96@gmail.com.

<sup>2</sup> Acadêmica do curso de Medicina da Faculdade Alfredo Nasser. E-mail: hellenks\_@hotmail.com.

<sup>3</sup> Acadêmica do curso de Medicina da Faculdade Alfredo Nasser. E-mail: anacarolinnemv@hotmail.com.

<sup>4</sup> Acadêmico do curso de Medicina da Faculdade Alfredo Nasser. E-mail: wiuller@gmail.com.

<sup>5</sup> Acadêmica do curso de Medicina da Faculdade Alfredo Nasser. E-mail: hingrydmed@gmail.com.

disjunção, um erro na divisão celular no qual um par de cromossomos ou duas cromátides de um cromossomo não se separam além avaliar o aspectos biopsicossociais dessa gravidez tardia mostrando que apesar dos erros biológicos que possam ocorrer algumas medidas sociais podem reverter o quadro tornando a gravidez acima de 35 anos saudável tanto para a mãe quanto para o nascituro .

## **MATERIAIS E MÉTODOS**

Este estudo descritivo com abordagem qualitativa, realizado através de levantamento bibliográfico relacionados ao tema Patau, Aneuploidia e Gravidez tardia, publicados no período de 1983 – 2014 em três bases de dados, Medline, pubmed e Scielo. Na Medline e Pubmed utilizamos como descritores: Patau, trisomy 13, já na Scielo usamos: Idade materna avançada, Patau, Trissomia do cromossomo 13.

## **RESULTADOS**

A síndrome do cromossomo 13 é uma não disjunção durante a divisão celular do citado cromossomo, como resultado o par de cromossomo ou de cromátide vai para uma célula-filha , enquanto a outra não recebe nenhuma. A não-disjunção pode ocorrer tanto quanto a gametogênese materna ou paterna, mas se relaciona principalmente a idade materna. A síndrome tem como principais malformações as indicadas na tabela abaixo.

**Tabela 1** – Alterações clínicas observadas no Caso 1, comparadas às alterações descritas na literatura na síndrome de Patau\*

Achados clínicos	Trissomia 13 (%)	Caso 1
Fronte em declive	100	
Raiz nasal proeminente	100	
Pescoço curto	79-100	
Episódios de apnéia	58-100	
Anomalias cardiovasculares	80-94	+
Anormalidades oftalmológicas	76-88	+
Falta de ganho de peso	87	+
Anormalidades de orelhas	80-87	+
Microcefalia	86	+
Micrognatia	84	+
Hérnia umbilical/inguinal	40-83	
Polidactilia (+ pós-axial)	60-78	
Defeitos do escalpo	75	
Sobreposição dos dedos	73	
Hemangiomas capilares	72	+
Holoprosencefalia	60-70	
Fenda labial/palatina	50-69	
Unhas hiperconvexas	68	
Prega palmar única	64	
Anormalidades renais	30-60	
Crises convulsivas	25-50	
Hipotonia	48	+
Calcâneos proeminentes	28	

\*Modificado de Gorlin, Cohen e Hennekam<sup>(9)</sup>.

**Fonte:** Rev. paul. pediatr. São Paulo, v. 26, n. 3, set. 2008.

## DISCUSSÃO

Com o trabalho vimos que a síndrome é dada pela trissomia do cromossomo 13, essa é uma aneuploidia que é uma não disjunção na mitose. A incidência da síndrome de patau é baixa, 1:25000 e aproximadamente 2/3 dos afetados são abortados espontaneamente, crianças com essa síndrome raramente sobrevive além dos seis meses. A síndrome tem maior frequência em mulheres com gravidez tardia, pois os ovócitos ovulados são de menor qualidade, tanto pela idade dos mesmos quanto pelo fator de seleção, uma vez que os “melhores” já foram ovulados primeiramente. Entretanto a baixa prevalência de doenças em gravidez tardia pode ser associado ao planejamento social e ao acesso ao Pré-natal, que é a assistência médica e de enfermagem oferecidas à mulher durante o período de sua gravidez.

## CONCLUSÃO

Com os estudos para a elaboração do presente trabalho concluímos que a idade da mulher pode ser relevante quanto à saúde do embrião e futuro feto e nascituro, porém essa não é o fator relevante, sendo o principal para a saúde da mãe e para o seu filho a realização do Pré-Natal. Com ele pode se obter o diagnóstico precoce da doença e se não condizer com a vida e ainda houver a gravidez poderia se forçar a interrupção dela.

## REFERÊNCIAS

BAZÁN-RUIZ, Susy; BENDEZÚ-QUISPE, Guido; HUIZA, Lilia. Síndrome de Patau. **Rev Med Hered.**, Lima, v. 25, n. 1, 2014.

DIAS-KUAN, A. Síndrome de Patau . **Rev Med Hered.**

RAMOS, José Lauro Araujo et al. Síndrome de Patau associada à infecção congênita. **Pediat.**, São Paulo, v. 5, p. 123-128, 1983.

ROSA, Rafael Fabiano M. *et al.* Achados gestacionais, perinatais e familiares de pacientes com síndrome de Patau. **Rev Paul Pediatr.**, v. 31, n. 4, p. 459-65, 2013.

SILVA, João Luiz de Carvalho Pinto e; SURITA, Fernanda Garanhani de Castro. Idade materna: resultados perinatais e via de parto. **Rev Bras Ginecol Obstet.** v. 31, n. 7, p. 321-5, 2009.

SUGAYAMA, Sofia Mizuho Miura *et al.* Estudo genético-clínico de 20 pacientes com trissomia 13. **Pediatria**, São Paulo, v. 21, n. 1 e 9, jan.-mar. 1999.