

## SÍNDROME DE PATAU: UM RELATO DE CASO

XV Congresso Sergipano de Ginecologia e Obstetrícia, 1ª edição, de 12/09/2024 a 14/09/2024  
ISBN dos Anais: 978-65-5465-122-6

**BARRETO; Andréa Fortes Carvalho<sup>1</sup>, LINHARES; Summer Santana<sup>2</sup>, FERREIRA; João Victor Andrade Barreto<sup>3</sup>**

### RESUMO

**INTRODUÇÃO:** A síndrome de Patau é uma doença genética rara que afeta o desenvolvimento. A etiologia é ligada a 3 formas distintas, sendo translocação do cromossomo 13, mosaicismos da trissomia do 13 e trissomia completa do 13. Cursa com malformação congênita, afeta SNC, cardíaco, circulatório e urogenital e gera defeitos estruturais faciais e déficit intelectual. Complicações pulmonares são responsáveis pela maioria dos óbitos, com tempo médio de sobrevivência entre 7 e 10 dias. Assim, deve fornecer suporte médico e emocional adequado no processo, reconhecendo limitações terapêuticas e priorizando a qualidade de vida da paciente. Projeto em apreciação ética sob CAAE: 70357923.5.0000.5371. **RESUMO DO CASO:** I.F.M.B, IG de 27 semanas e 4 dias, compareceu ao serviço de USG para fazer exames de rotina. À USG morfológica do 2º trimestre: feto único, vivo e ativo, batimentos cardíacos de 135 bpm, cavidade amniótica aumentada (ILA= 227 mm) e placenta com inserção anterior, grau I, de textura heterogênea. A morfologia fetal mostrou alterações, no polo cefálico, ausência de vermix cerebelar e mega cisterna magna; na face, lábio leporino unilateral à esquerda e fenda palatina; no tórax, foco ecogênico no VE compatível com sinal de Golf Ball; no abdômen, ausência da bolha gástrica sugerindo atresia esofágica e 2 imagens anecóicas na região pélvica, próximas à bexiga; nos MMII, possíveis pés tortos. A biometria mostrou parâmetros alterados e crescimento fetal adequado para IG. A hipótese diagnóstica foi de gestação tópica única de 26 semanas e 3 dias +/- 1,5 semanas, mas com estudo morfológico fetal anormal, sugestivo de alteração cromossômica compatível com trissomia do 13 e polidramnia. Assim, foi indicado complementar a avaliação cardiológica com especialista em ecocardiografia fetal e fazer amniocentese e cariótipo, que confirmaram a Síndrome de Patau. Por fim, o médico solicitante ficou responsável pela decisão quanto ao seguimento na conduta terapêutica. **DISCUSSÃO:** Acerca do relato acima, vale destacar que a cavidade amniótica destaca a presença de polidramnia (ILA = 227 mm), que é um achado que pode estar associado a anomalias fetais estruturais ou cromossômicas. Acerca da placenta com inserção anterior, grau I de maturidade e com textura heterogênea, embora a maturidade placentária esteja dentro do esperado para a idade gestacional, a textura heterogênea pode sugerir alterações que precisam ser monitoradas. Sobre a morfologia fetal, no polo cefálico há ausência de vermix cerebelar e mega cisterna magna, sendo assim, a mega cisterna magna pode estar associada a condições neurológicas e a ausência de vermix cerebelar pode sugerir anomalias cerebrais mais graves; na face há lábio leporino unilateral à esquerda e fenda palatina, essas anomalias são comumente associadas a síndromes cromossômicas e requerem avaliação adicional para confirmar a extensão e o impacto funcional; no tórax o foco ecogênico no ventrículo esquerdo (VE) descrito como sinal de "Golf Ball" pode ser um marcador de anomalias cardíacas ou cromossômicas; no abdômen a ausência da bolha gástrica sugere atresia esofágica, que é um marcador preocupante que pode estar associado a síndromes genéticas; a região pélvica possui duas imagens anecóicas próximas à bexiga que podem representar cistos ou outras anomalias; e membros inferiores crusam com possíveis pés tortos congênitos, que podem estar associados a várias síndromes genéticas ou ser um achado isolado. Desse modo, os parâmetros biométricos alterados, mas o

<sup>1</sup> Universidade Tiradentes, andreaforteshigh@gmail.com

<sup>2</sup> Universidade Tiradentes, summerlinhares@hotmail.com

<sup>3</sup> Universidade Tiradentes, jv.ab.ferreira@hotmail.com

crescimento fetal é adequado para a idade gestacional. Assim, a discrepância nos parâmetros biométricos pode refletir um desenvolvimento fetal desordenado associado às anomalias identificadas. Desse modo, a combinação dos achados ultrassonográficos e o quadro clínico indicaram uma hipótese diagnóstica de alteração cromossômica, compatível com trissomia 13. Essa síndrome é conhecida por uma ampla gama de malformações congênitas, incluindo anomalias craniofaciais, cardíacas, renais e extremidades. Sendo assim, polidramnia e múltiplas anomalias morfológicas são consistentes com essa condição. Acerca da conduta e seguimento, vale destacar a importância da ecocardiografia fetal na identificação de possíveis anomalias cardíacas associadas e planejar o manejo adequado; da amniocentese e cariótipo que confirmaram a presença da síndrome de Patau, sendo é fundamental para o aconselhamento genético e para discutir as opções de manejo e prognóstico com os pais; e de aconselhamento e manejo, uma vez que a síndrome de Patau tem um prognóstico reservado, com alta taxa de mortalidade neonatal e questões complexas de cuidados paliativos, por isso o aconselhamento genético e o suporte emocional para os pais são fundamentais.

**CONCLUSÃO:** Assim, a sensibilidade da USG morfológica é de 85% na detecção de malformações fetais quando feita entre 21 e 25 semanas, portanto o resultado normal ou anormal do exame não exclui ou confirma a chance do recém-nascido ter anomalias estruturais, doenças genéticas e cromossomopatias. No caso, serviu como exame complementar, com impressão diagnóstica sugestiva do momento, mas que foi de extrema importância para auxiliar no diagnóstico precoce do quadro.

**PALAVRAS-CHAVE:** Síndrome da Trissomia 13, Anomalias congênitas, Ultrassonografia

<sup>1</sup> Universidade Tiradentes, andreaforteshigh@gmail.com

<sup>2</sup> Universidade Tiradentes, summerlinhares@hotmail.com

<sup>3</sup> Universidade Tiradentes, jv.ab.ferreira@hotmail.com