

Trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau): frequência e tipos de anormalidades cerebrais observadas

Guilherme Parmigiani Bobsin, Raquel dos Santos Ramos, Ernani Bohrer da Rosa, Lennon Vidori, Gisele Delazeri, Tatiane Andressa Gasparetto, Esther Rodrigues Rocha Alves, Daniéle Bernardi Silveira, Elisa Pacheco Estima Correia, Rosana Cardoso Manique Rosa, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA); ² Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCPMA)

INTRODUÇÃO

Anormalidades cerebrais são frequentes entre pacientes com síndrome de Patau (SP). Portanto, identificar essas alterações é importante, até pensando-se nos diagnósticos diferenciais relacionados a elas.

OBJETIVOS

Descrever os achados identificados através do ultrassom cerebral em uma amostra de pacientes com SP.

METODOLOGIA

A amostra foi composta de pacientes com SP atendidos em um Serviço de Genética Clínica de referência do Rio Grande do Sul. Todos os casos foram diagnosticados no laboratório do serviço através do exame de cariótipo.

RESULTADOS

Dos 12 pacientes com SP, 8 (67%) eram do sexo masculino. Suas idades na primeira avaliação variaram de 1 a 85 dias (média de 23,7 dias). Trissomia livre do cromossomo 13 foi a alteração cromossômica predominante (75%). Translocações foram verificadas em 3 casos (25%). Alterações cerebrais foram identificadas em 9 pacientes (75%). As anormalidades consistiram de dilatação ventricular (44%), agenesia/hipoplasia de corpo caloso (33%), holoprosencefalia (22%) e malformação de Arnold-Chiari do tipo II (11%).



Figura 1: Aspecto craniofacial de um dos pacientes com evidência de holoprosencefalia através do ultrassom cerebral.

Tabela 1. Achados observados na avaliação através do ultrassom cerebral.

FICHA	SEXO	IDADE (DIAS)	ECOGRAFIA CEREBRAL	CARIÓTIPO
1	M	3	Agnesia do corpo caloso	+13
2	F	1	Dilatação dos ventrículos laterais	+13
3	M	60	Normal	+13
4	M	21	Dilatação dos ventrículos laterais	+13
5	M	3	Dilatação dos ventrículos laterais	der(13;14),+13
6	M	1	Dilatação dos ventrículos laterais	+13
7	F	27	Holoprosencefalia	+13
8	M	3	Agnesia de corpo caloso, Malformação de Arnold Chiari do tipo II	der(13;13),+13
9	F	64	Normal	der(13;14),+13
10	M	3	Hipoplasia do corpo caloso	+13
11	M	85	Normal	+13
12	F	1	Holoprosencefalia	+13

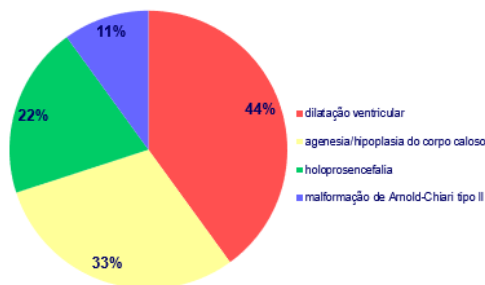


Figura 2: Anormalidades identificadas no ultrassom cerebral

CONCLUSÕES

A incidência da SP é estimada em cerca de 1 caso em cada 6.000 nascimentos. Ela se caracteriza pelo acometimento de múltiplos sistemas, incluindo o sistema nervoso central. A frequência de alterações cerebrais observada em nosso estudo é concordante com a descrita na literatura. Dentre elas, destaca-se a holoprosencefalia. Cerca de metade dos pacientes com esta alteração apresenta anormalidades cromossômicas, sendo que a principal é a SP. Por isso, o uso do ultrassom cerebral é bastante útil, especialmente por ser um exame não invasivo, barato e de fácil realização (pode ser realizado no próprio leito do paciente), que pode identificar alterações, como a holoprosencefalia, e auxiliar assim na suspeição diagnóstico de SP.