

Síndrome de Patau: alterações neurológicas observadas em um paciente com apresentação clínica não usual

Introdução: A trissomia do cromossomo 13, ou síndrome de Patau, é uma condição genética caracterizada por múltiplos achados e uma sobrevida usualmente pobre. Contudo, a sua apresentação clínica pode se mostrar variável.

Objetivo: relatar um caso de um paciente com apresentação clínica não usual da síndrome de Patau.

Método: realizou-se a descrição do caso junto com uma revisão da literatura.

Resultados: o paciente foi encaminhado para avaliação por aspecto sindrômico. Ele nasceu de parto normal, a termo, pesando 4700g. Ao exame físico, com 2 meses, evidenciaram-se duas áreas de aplasia cútis em couro cabeludo, além de coloboma de íris à esquerda, nariz bulboso com narinas pequenas, orelhas com hélices sobredobradas, micrognatia, hérnia umbilical, clinodactilia do dedo indicador da mão esquerda e do 4° e 5° pododáctilos do pé esquerdo. A ecocardiografia revelou uma tetralogia de Fallot. O cariótipo evidenciou uma trissomia livre do cromossomo 13 (47,XY,+13), compatível com diagnóstico de síndrome de Patau (SP). O paciente foi a óbito aos 9 meses de vida devido a complicações de uma broncopneumonia. Ele havia evoluído com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor.

Conclusões: Existem achados que se destacam e que muito frequentemente levam ao seu diagnóstico, como a micro/anoftalmia, fenda labial bilateral/palatina e polidactilia. Chama atenção em nosso caso que o mesmo não apresentava nenhum deles, o que dificultou a sua identificação. Além disso, do ponto de vista neurológico, os achados são também bastante comuns; contudo, em nosso paciente, observou-se apenas um atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, ressaltando que eles podem também ser bastante variáveis, com uma apresentação clínica bastante distinta da tradicional, sem a presença das principais alterações que costumam levar ao seu diagnóstico.

Palavras-chave: síndrome de Patau, cromossomo 13, apresentação não usual, sintomas neurológicos.