**SÍNDROME DE PATAU: MUTAÇÃO GENOTÍPICA E ALTERAÇÕES FENOTÍPICAS**

Alana Elisa Hübner[[1]](#footnote-1)

Geise Tarine Menin1

Tawana Rocha Bueno 1

Tháila Schwalbert 1

Fátima Husein Abdalla [[2]](#footnote-2)

A síndrome de Patau é uma anomalia genética causada pela trissomia do cromossomo 13, caracteriza-se por um quadro clínico amplo, com acometimento de múltiplos órgãos e sistemas. Esta doença cromossômica tem como principal causa a não disjunção dos cromossomos, durante a segunda divisão meiótica. O objetivo do presente trabalho foi aprofundar o conhecimento sobre a Síndrome de Patau e descrever as alterações fenotípicas, genotípicas e o diagnóstico da trissomia. Trata-se de um estudo do tipo revisão bibliográfica, com abordagem descritiva. Foi realizada uma pesquisa abrangente em diferentes bancos de dados, como Google Acadêmico e Scielo com os termos “Alterações Cromossômicas”, “Trissomia do 13”, “Síndrome de Patau” e “Diagnóstico Síndrome Patau”, tendo como critérios de inclusão artigos publicados a partir de 2015. Foram descartados os artigos que não abordavam a área de interesse e publicações desatualizadas. A síndrome de Patau é uma doença genética que apresenta um grande número de malformações e seu cariótipo se representa em 47, XX, +13 ou 47 XY, +13, ou seja, com um cromossomo 13 adicional. A maioria dos casos da trissomia possuem expectativa de vida quase nula, porém, existe o caso de duas crianças que ainda vivem com a doença, outros estudos também relatam casos de sobrevivência superior a um ano. Devido à presença do grande número de malformações, as anormalidades podem ser detectadas ainda no pré-natal através de ultrassonografia, que apresenta translucência nucal aumentada, proeminência do maciço e assimetria das quatro cavidades cardíacas. O diagnóstico pode ser confirmado pelo estudo cromossômico denominado diagnóstico pré-natal citogenético, onde apresenta a trissomia no cromossomo 13, em casos isolados o laudo anatômico patológico (avaliação macroscópica e microscópica de células e tecidos de biópsia) pode ser utilizado para confirmação da síndrome. Vale ressaltar que essa trissomia constitui a quarta alteração mais frequente em diagnóstico no pré-natal. Clinicamente a síndrome de Patau se caracteriza por um grave atraso no desenvolvimento neuropsicomotor associado a graves anomalias do sistema nervoso central. Em geral os portadores desta síndrome contêm defeitos cardíacos congênitos e defeitos urogenitais, retardamento mental e rins policísticos. Com frequência encontra-se fenda labial e palato fendido, os punhos cerados e as plantas arqueadas, fronte obliqua, olhos pequenos extremamente afastados ou ausentes. As orelhas são mal formadas e baixamente implantadas. Durante a gravidez sua incidência é muito mais elevada, mas em sua maioria evoluem para abortos espontâneos. Aproximadamente metade dos recém-nascidos com essa síndrome falece no primeiro mês de vida, algumas crianças têm uma sobrevida maior que um ano. Dessa forma, podemos ver que o nascimento de crianças com alterações cromossômica são casos isolados e que causam muitos danos ao portador, envolvendo o trato urogenital, o sistema cardiovascular, craniofacial e o sistema nervoso central. Portanto, a citogenética compõe um papel indispensável para o estudo dos cromossomos e anomalias causadas pelas síndromes e espera-se avanços que possibilite intervir em tais alterações como as trissomias.

**Palavras – Chave:** Cromossomo 13. Trissomia do 13. Alterações cromossômicas. Diagnóstico. Citogenética.

**Referências Bibliográficas**

HAMILTON, Nina Powell-. **Trissomia do 13**. 2016. Disponível em: <msdmanuals.

com/pt/profissional/pediatria/anomalias-genéticas-e-cromossomicas/trissomia-do-13>. Acesso em: 16 ago, 2019.

JIMÉNEZ, Pedro Alí Díaz-Véliz et al. Diagnóstico prenatal citogenético y ultrasonográfico de síndrome de Patau. Presentación de un caso. **Revista Eletronica MediSur**, v. 14, n. 5, p. 584-590, oct, 2016.

KAMAL, Manoj et al. Anestesia em criança operada para lábio leporino associado à síndrome de Patau. **Revista Brasileira de Anestesiologia**, v. 68, n. 2, p. 197-199, abr, 2018.

LEITE, Leonardo. **Síndrome de Patau ou trissomia do 13**. 2015. Disponível em: <ghete.org/ciência/genética/trissomia13>. Acesso em: 16 ago, 2019.

1. Discente do curso de Biomedicina– Universidade Luterana do Brasil – ULBRA, Campus Carazinho/RS. E-mail: alanahubner@hotmail.com [↑](#footnote-ref-1)
2. Orientadora - Docente do curso de Biomedicina – Universidade Luterana do Brasil – ULBRA, Campus Carazinho/RS. Especialização em Saúde Estética, Mestre em Ciências Biológicas/Bioquímica Toxicológica, Doutora em Ciências Biológicas/ Bioquímica Toxicológica. E-mail: faha.biomed@gmail.com [↑](#footnote-ref-2)