

CUIDADOS DOMICILIARES EM UMA PACIENTE COM SOBREVIDA LONGA PORTADORA DE SÍNDROME DE PATAU: UM RELATO DE CASO

FERREIRA, Ellan Giuliano¹
SAKURADA, Rogério Yassuaki²
GRIEP, Rubens³

RESUMO

A Síndrome de Patau, ou Trissomia do Cromossomo 13, é uma doença genética que se manifesta por malformações fetais acometendo o sistema nervoso central, sistema cardiovascular, sistema urogenital, entre outros. Estima-se que apenas 2,5% dos fetos com Trissomia do 13 nasçam vivos e apenas um pequeno número destes atinjam o primeiro ano de vida. A sobrevida, normalmente curta, envolve dentre outros fatores, os achados citogenéticos e as malformações somáticas graves, destacando-se principalmente as malformações cerebrais e cardiovasculares. Atualmente, não existem estudos que correlacionem com clareza a relação entre cuidados domiciliares e a ampliação da sobrevida de pacientes portadores da síndrome. Em vista disso, justifica a realização deste estudo, que além de estabelecer a relação entre a sobrevida prolongada de pacientes com Trissomia do 13 e os cuidados domiciliares prestados à estes pacientes, possibilitará ampliar as possibilidades de intervenção a partir da comparação dos resultados encontrados com os descritos na literatura científica. Logo, descrevemos o caso de uma paciente portadora de Trissomia do cromossomo 13 (47, XX+13) que apresenta longa sobrevida e é assistida em domicílio por uma equipe multidisciplinar na cidade de Cascavel-PR.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Patau. Trissomia do 13. Cuidados domiciliares.

DOMESTIC CARE IN A PATIENT WITH LONG SURVIVAL CARRIER OF PATAU SYNDROME: A CASE REPORT

ABSTRACT

Patau syndrome , or trisomy 13 is a genetic disorder that is manifested by malformations affecting the central nervous system , cardiovascular system, urogenital system , among others. It is estimated that only 2.5% of the fetuses with trisomy 13 are born alive and only a small number of these reach the first year of life . Survival , usually short , involves among other factors , to cytogenetic abnormalities and severe somatic , highlighting especially the brain and cardiovascular malformations . Currently , there are no studies that correlate clearly the relationship between home care and increasing survival of patients with the syndrome . In view of this, justifies this study , in addition to establishing the relationship between the prolonged survival of patients with Trisomy 13 and home care provided to these patients , allow to extend the possibilities of intervention from the comparison of the results with described in the scientific literature . Shortly , we describe the case of a patient with Trisomy 13 (47 , XX +13) having long survival and is assisted at home by a multidisciplinary team in the city of Cascavel - PR .

KEYWORDS: Patau Syndrome. Trisomy 13. Domestic Care.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Patau, também conhecida como Trissomia do cromossomo 13, foi descrita primeiramente em 1960 por Klaus Patau e seus colaboradores. Nesta situação, observou-se um caso de um neonato com múltiplas malformações, o qual foi denominado e descrito na literatura como sendo trissômico para o cromossomo 13 (BURNS; BOTTINO, 1991).

A incidência da Síndrome de Patau é de 1:10.000-20.000 nascidos vivos, com predomínio em meninas. Sabendo que a patologia possui um quadro clínico amplo, com acometimento de múltiplos órgãos e sistemas, a maioria dos fetos portadores dessa trissomia não chega a termo. Dentre os nascidos vivos, a quase totalidade (86%) evolui para óbito no primeiro ano de vida. Ainda, sabe-se que a sobrevida após os 10 anos de idade é extremamente rara (ZEN, 2008).

Nos fetos portadores da síndrome, a suspeita diagnóstica é iniciada a partir da ultrassonografia pré-natal, pela qual é detectada a presença de múltiplas malformações. A partir da suspeita diagnóstica de Trissomia do 13, pode-se realizar a amniocentese para a pesquisa do cariótipo fetal. Logo, apesar do fenótipo de fetos e recém-nascidos com Trissomia 13 ser altamente sugestivo para este diagnóstico, é fundamental a realização do cariótipo (pré ou pós-natal) para sua confirmação (RIBATE; PIÉ; PUISAC, 2010).

Na Trissomia 13 livre, o estudo cromossômico e o aconselhamento genético voltado para os pais estão indicados. Ao contrário, na Trissomia do 13 em mosaico, não se faz necessário o estudo cromossômico e o aconselhamento genético, visto que nesses casos o risco de recorrência da patologia é inferior a 1%. Entretanto, em casos em que o cariótipo apresenta trissomia por translocação, recomenda-se o estudo completo para verificação de genitores portadores de translocação balanceada envolvendo o cromossomo 13, o que aumenta o risco de recorrência. Na prática, o risco observado é inferior a 1% devido a grande seleção in útero (SUGAYAMA *et al.*, 1999).

A sobrevida dos pacientes portadores da síndrome depende dos achados citogenéticos e das malformações somáticas graves. O óbito dos pacientes com Trissomia do 13 tem relação direta com as malformações cardiovasculares e cerebrais graves, além de outras anomalias congênitas múltiplas. Em vista disso, pode-se concluir que cuidados intensivos em tais pacientes podem estar associados à sua longa sobrevivência (TSUKADA *et al.*, 2012). Segundo ZEN

¹ Acadêmico do Curso de Medicina da Faculdade Assis Gurgacz (FAG), ellan@hotmail.com.br

² Professor do Curso de Medicina da Faculdade Assis Gurgacz (FAG), rysakurada@hotmail.com

³ Professor do Curso de Medicina da Faculdade Assis Gurgacz (FAG), rgriep@gmail.com

(2008), o diagnóstico diferencial da Síndrome de Patau deve ser feito com a Síndrome de Edwards, de Meckel, de Pallister-Hall, de Smith-Lei-Opitz e com a Síndrome Hidroletal.

Assim, descrevemos um caso de uma paciente portadora de Trissomia do cromossomo 13 (47, XX+13), que apresenta longa sobrevida e é assistida em domicilio por uma equipe multidisciplinar na cidade de Cascavel-PR. O presente estudo de caso está em cumprimento com a Resolução 196/96 do Conselho Nacional de Saúde, tendo sido avaliada e aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade Assis Gurgacz (FAG), conforme Parecer 168/2013.

2 DESCRIÇÃO DO CASO CLÍNICO

Paciente do sexo feminino, branca, 13 anos de idade, terceira filha de um casal não-consanguíneo. O diagnóstico de gravidez e a assistência pré-natal tiveram início na terceira semana de idade gestacional. No momento da gravidez a mãe apresentava-se aos 35 anos de idade, e percebeu os primeiros movimentos fetais no quinto mês de gestação. Sabese que a mãe não realizou uso de métodos anticoncepcionais, negando, ainda, qualquer intercorrência durante o período pré-natal. Não há histórico de intercorrências em gestações anteriores.

O nascimento ocorreu na 35^a semana de gestação, de parto cesárea, com duas circulares de cordão, Apgar 7 (sete) no quinto minuto, pesando 2.225 gramas, estatura de 43 cm e perímetro céfálico de 31 cm. Ao exame inicial, após o nascimento, pode-se identificar alterações, tais como a polidactilia em mãos, bilateralmente, microcefalia, microftalmia, hipotelorismo ocular e malformação do pavilhão auricular. Posteriormente ao nascimento e identificação das anomalias, foi-se necessária realização do cariótipo, conforme o qual a diagnosticou como portadora da Síndrome de Patau. A criança permaneceu internada na Unidade de Terapia Intensiva Neonatal do Hospital Universitário da cidade de Cascavel-PR por 21 dias.

Aos dois anos de idade, foi solicitada novamente a pesquisa do cariótipo para a paciente. Especificamente, a análise cromossômica foi realizada a partir de amostras de sangue periférico, que demonstrou um cariótipo de 47, XX+13.

Posteriormente à segunda confirmação diagnóstica, a paciente ingressou no Programa de Assistência e Internação Domiciliar (PAID) do município de Cascavel-PR, sendo acompanhada regularmente pela equipe multidisciplinar do serviço desde o ano de 2005. A partir de então, a paciente participa de sessões de fisioterapia, realiza acompanhamento de rotina com médicos, nutricionistas, enfermeiros, odontologistas, pedagogas, técnicos de enfermagem e assistentes sociais.

Além dos diversos acompanhamentos médicos, a paciente é acompanhada periodicamente por neurologistas, já tendo sido submetida, há quatro anos, a um Eletroencefalograma, que revelou uma atividade irritativa multifocal, e desde então faz uso de Fenobarbital, Periciazina e Clobazam. À avaliação oftalmológica, apresenta como únicas alterações uma atrofia moderada do epitélio pigmentar da retina bilateral e também alteração na saída dos vasos do nervo óptico no olho esquerdo. Além do acompanhamento neurológico e ocular, a paciente já foi submetida à Ecocardiografia e Holter, que não evidenciaram anormalidades funcionais ou estruturais. Dentre os exames de imagem realizados, pode-se notar através de Ultrassonografia a presença de cistos renais simples à direita, tendo a Tomografia Computadorizada e Ressonância Magnética de Crânio sem demais particularidades.

Nos primeiros meses de vida, a paciente foi submetida a uma gastrostomia, e no decorrer dos anos, foi submetida a diversas internações hospitalares devido a quadros de pneumonias e infecções urinárias de repetição. Além das internações recorrentes, a paciente apresenta histórico de retenção urinária, constipação, úlcera gástrica, desvio de coluna, atraso de crescimento pós-natal, retardo neuropsicomotor, episódios de apnéia, intolerância a lactose e doença celíaca. Ainda, a polidactilia bilateralmente em mãos, presente no momento do nascimento, que foi corrigida no primeiro ano de vida. A paciente teve sua menarca aos 11 anos de idade, tendo feito uso de anticoncepcionais injetáveis durante um período de seis meses, e após o término do uso, encontra-se em amenorreia até hoje.

Através do exame físico, puderam-se verificar vários achados compatíveis com a Síndrome de Patau. A paciente apresentava atraso de crescimento e de desenvolvimento neuropsicomotor, na face era possível perceber fronte em declive, epicanto e raiz nasal proeminente, sem nenhum sinal de fissura lábia ou palatina, notando-se apenas um desvio leve de septo nasal. Ainda, a criança apresentava inclinação da cabeça para trás, hipotelorismo ocular e malformação dos pavilhões auriculares. No decorrer do exame, tornou-se possível a análise dos dedos dos membros inferiores em sobreposição, unhas hiperconvexas, calcâneo e cóccix proeminentes.

Ao exame cardiológico, notou-se um ritmo cardíaco regular, com bulhas cardíacas normofonéticas, em dois tempos, sem presença de sopros. À ausculta pulmonar murmurários vesiculares presentes e universalmente audíveis, sem ruídos adventícios. No exame abdominal verificou-se a presença de gastrostomia, hérnia umbilical de pequeno tamanho e sem demais particularidades. Na avaliação da região genital, observou-se genitália feminina típica, sem nenhuma anormalidade. Ao exame da cavidade bucal, a criança apresenta todos os dentes, no entanto apresenta dificuldade para deglutição de alimentos mais consistentes, e, assim, ingerindo apenas alimentos líquidos ou semi-sólidos. Em vista da

notável hipotonia muscular apresentada pela paciente, é possível concluir que sua locomoção era deficitária e que não se mantinha sentada sem apoio.

3 DISCUSSÃO

A Síndrome de Patau é uma doença genética que se manifesta por malformações fetais envolvendo diversos sistemas, dentre os quais podemos citar o sistema nervoso central, sistema cardiovascular e o sistema urogenital.

As manifestações clínicas relacionadas ao crescimento pré e pós natal do paciente portador de Trissomia do 13 possuem uma incidência de 87%. No caso descrito, a paciente apresentava importante retardo no crescimento pós natal. Além do retardo no crescimento, a paciente apresenta retardo neuropsicomotor, o qual é descrito na literatura como sendo uma manifestação presente em 100% dos casos de Trissomia do 13 (GORLIN; COHEN; HENNEKAM, 2001).

Com relação aos achados do sistema nervoso central, casos de microcefalia em pacientes com Síndrome de Patau, possuem incidência de 86%, episódios de apneia de 58 a 100% e hipotonia 48%, sendo que todos estas manifestações são encontradas na paciente em questão. Além desses achados, a paciente apresentava crises convulsivas, as quais são descritas com uma incidência média de 25 a 50% (ZEN, 2008).

Achados de anormalidades do pavilhão auricular (80%) e anormalidades oftalmológicas (88%) apresentam alta incidência em casos descritos na literatura e também estão presentes no caso descrito (RIBATE; PIÉ; PUISAC, 2010). Ainda, entre outros achados presentes no caso e a relação com sua incidência, podemos citar calcâneo proeminente (28%), unhas hiperconvexas (68%), dedos em membros inferiores em sobreposição (73%), polidactilia em mãos bilateralmente (60 a 68%), fronte em declive e raiz nasal proeminente (100%) e defeito de escalo (75%) (GORLIN; COHEN; HENNEKAM, 2001).

Ainda, manifestações de alterações abdominais ocasionadas pela síndrome, como anormalidades renais (30 a 60%) e hérnia umbilical (40 a 83%) estão presentes no caso. No entanto, outras alterações de alta incidência descritas na literatura como, pescoço curto (9 a 100%) e anormalidades cardiovasculares (80 a 94%), não estão presentes no caso (GORLIN; COHEN; HENNEKAM, 2001). Entretanto, epicanto e cabeça inclinada para trás estão presentes e possuem incidência de 56% e 100%, respectivamente (RIBATE; PIÉ; PUISAC, 2010).

É bem conhecido que a Trissomia do cromossomo 13, aumenta a mortalidade infantil, sendo que existem poucos casos descritos com longa sobrevida. A presença de anomalias congênitas não-letras e os cuidados médicos agressivos pode contribuir positivamente para a longa sobrevida de pacientes com a Trissomia do cromossomo 13 (TUNCA; KADANDALE; PIVNICK, 2001).

Programas de intervenção precoce são fundamentais para a baixa taxa de crianças com Síndrome de Patau que sobreviverão além dos primeiros meses de vida. Visto que os pacientes portadores da Síndrome de Patau podem apresentar uma variedade de condições clínicas e de complicações, estes precisam ser avaliados sob diferentes pontos de vista, com a necessidade de uma abordagem multidisciplinar para o correto manejo e tratamento destes casos (PLASIASU *et al.*, 2010).

Apesar de não existir tratamento específico ou cura, o manejo adequado dos pacientes acometidos, assim como a realização do diagnóstico precoce e a prevenção de complicações específicas, auxilia no aumento da sobrevida dos pacientes (PLASIASU *et al.*, 2010).

Portanto, este estudo procurou embasamento para justificar a longa sobrevida da paciente, sendo observado que a assistência continuada por uma equipe multidisciplinar pode ser um fator importante para evitar complicações agudas devido à Síndrome, levando à menor exposição da paciente ao ambiente hospitalar e suas intercorrências. Contudo, tal fator não pode ser considerado isoladamente, sendo que como já relatado, os níveis de acometimento provocados pela Síndrome também são determinantes para sua sobrevida.

REFERÊNCIAS

BURNS G.W., BOTTINO P.J. **Genética.** 6^a edição. Guanabara Koogan S.A. p. 381, Rio de Janeiro – RJ, 1991.

GARCIA Q.N.V. et al. **Un caso de trisomía 13 con una cardiopatía compleja.** Revista Mexicana de Pediatría v. 70, n. 3 pp. 139-142, 2003.

GORLIN R.J., COHEN M.M., HENNEKAM R.C.M. **Syndromes of the head and neck.** 4th ed. New York: Oxford University Press, 2001.

PLASIASU V., OCHIANA D., MOTEI G., ANCA I., GEORGESCU A. **Clinical relevance of cytogenetics to pediatric practice. Postnatal findings of Patau syndrome - Review of 5 cases.** Maedica (Buchar). v.5 n.3, 2010.

RAMOS J.L.A. et al. **Síndrome de Patau associada à infecção congênita.** Casuística Pediat, São Paulo, v.5, p: 123-128, 1983.

RIBATE M.P., PIE J., PUISAC U. B., **Trisomía 13 (síndrome de Patau).** Protoc diagn ter pediatr., 1:91-95, 2010.

SUGAYAMA S.M.M., KIM C.A., ALBANO L.M.J., UTAGAWA C.Y., BERTOLA D.R., KOIFFMANN C.P., GONZALEZK C.H. **Estudo genético-clínico de 20 pacientes com trissomia 13 (síndrome de Patau).** Pediatria (São Paulo). v. 21 n.1, 1999

TSUKADA K., IMATAKA G., SUZUMURA H., ARISAKA O. **Better prognosis in newborns with trisomy 13 who received intensive treatments: a retrospective study of 16 patients.** Cell Biochem Biophys. v.63 n.3, 2012.

TUNCA Y., KADANDALE J.S., PIVNICK E.K. **Long-term survival in Patau syndrome.** Clin Dysmorphol. v. 10 n.2 p: 149-50, 2001

TURNPENNY P., ELLARD, S. **Emery – Genética Médica.** 13^a edição. Elsevier Editora Ltda. p. 426, Rio de Janeiro – RJ, 2009.

ZEN P.R.G. et al. **Apresentações clínicas não usuais de pacientes portadores de síndrome de Patau e Edwards: um desafio diagnóstico?** Rev. paul. pediatr., São Paulo, v. 26, n. 3, 2008.