

# SÍNDROME DE PATAU E CRANIOESTENOSES

**ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rosana Cardoso Manique;  
FLORES, José Antônio Monteiro; DIETRICH, Cristine; DE BARTH,  
Mariana Barth; DA CUNHA, André Campos**

Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA)  
Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV)  
Hospital da Criança Santo Antônio (HCSA)/  
Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre (CHSCPA)

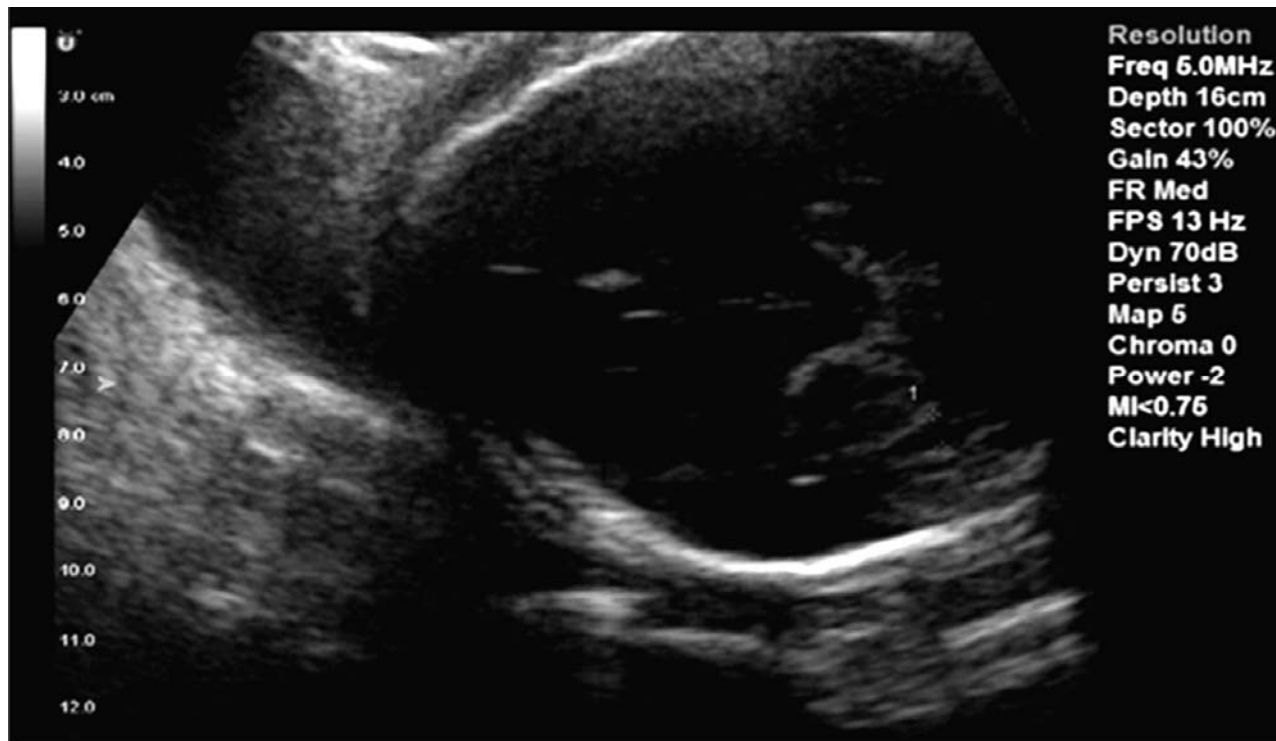


# Introdução

- A trissomia do 13 (síndrome de Patau) é uma doença cromossômica rara
- Sua frequência varia de 1/5.000-12.000 nascimentos
- É caracterizada por múltiplas malformações, envolvendo especialmente face, coração e membros
- Apresenta uma sobrevida muito limitada
- Apesar da grande variabilidade do quadro clínico apresentado pela síndrome, a cranioestenose parece ser um achado incomumente descrito entre esses pacientes

# Primeiro paciente

- Sexo feminino, 1 dia de vida
- Ultrassom fetal: crânio em forma de quilha (trigonocefalia) e dilatação pielocalicial bilateral



Ultrassom fetal do paciente 1 mostrando a deformidade em quilha do crânio (**trigonocefalia**)

# Primeiro paciente

- No exame físico
  - Trigonocéfalia
  - Fendas palpebrais oblíquas para cima
  - Nariz largo
  - Micrognatia
  - Orelhas pequenas, displásicas e baixo implantadas
  - Polidactilia pós-axial da mão direita



# Primeiro paciente

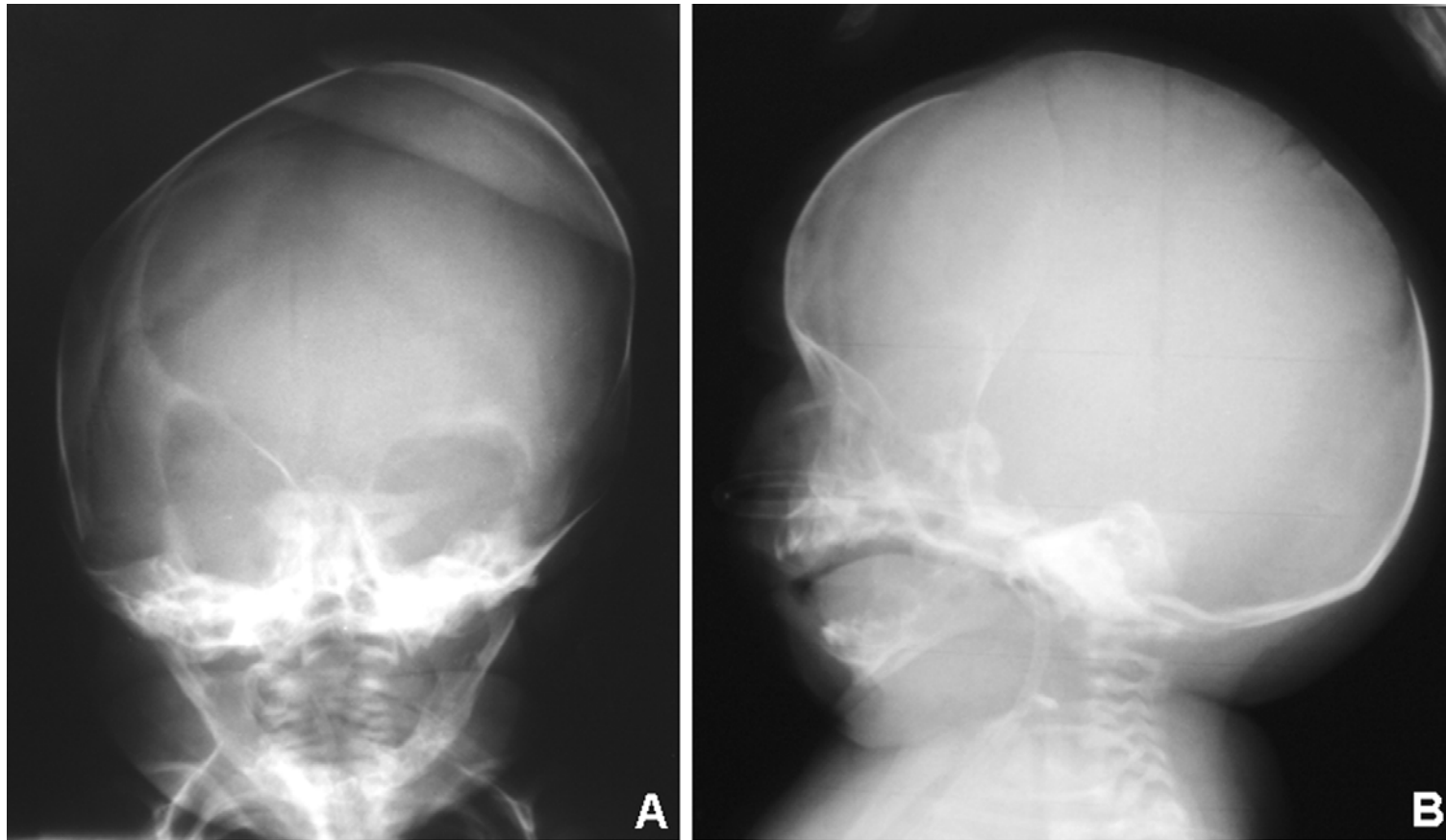
- As radiografias de crânio confirmaram o achado de fechamento prematuro da sutura metópica
- Achados adicionais consistiram de:
  - Catarata bilateral
  - Pequeno defeito de septo atrial do tipo ostium secundum associado a mínima persistência do ducto arterioso
  - Dilatação pielocalicial bilateral
- Cariótipo por bandas GTG: 47,XX,+13[15]

# Segundo paciente

- Sexo feminino, 1 dia de vida
- Plagiocefalia
- Nevus flammeus em região frontal
- Microftalmia à direita
- Fenda palpebral esquerda menor que a direita
- Palato alto
- Orelhas pequenas e dismórficas
- Apêndice pré-auricular à esquerda
- Polidactilia pós-axial da mão direita
- Camptodactilia bilateral
- Prega palmar única à esquerda

# Segundo paciente

- Radiografias de crânio: sinostose parcial da sutura coronal à esquerda acompanhada de plagiocefalia



# Segundo paciente

- Achados adicionais incluíram:
  - Defeito de septo atrial do tipo ostium secundum acompanhado de regurgitação tricúspide
  - Hidronefrose à direita associada a uma grande dilatação uretero-pielocalicial
- Cariótipo por bandas GTG: 47,XX,+13[21]

# Discussão

- Nosso segundo paciente é a primeira descrição, na literatura, de síndrome de Patau a apresentar uma cranioestenose coronal
- O achado de cranioestenose, em especial o fechamento prematuro da sutura metópica, poderia fazer parte do espectro clínico presente na trissomia do 13
- Mais relatos serão importantes para definir esta hipótese e evidenciar o envolvimento de outras suturas cranianas