

Especialistas explicam o que é a Síndrome de Patau e como é feito seu diagnóstico

Doença não tem cura, nem tratamento específico; apenas manejo das complicações e possíveis correções cirúrgicas. Uma das formas de preveni-la é a fertilização in vitro, com testagem dos embriões



Quando se fala em trissomia (presença de três cromossomos em vez de pares, como seria normal), muitas pessoas associam automaticamente o problema à Síndrome de Down. Mas existem outras malformações genéticas que podem resultar em diferentes doenças. É o caso da Síndrome de Patau.

"Trata-se de uma doença genética rara causada pela presença do cromossomo 13 extranumerário", explica Dra. Karen Costa, pediatra com especialização em neonatologia e médica do Hospital Digital Vitta. Conforme ela esclarece, o comum é que os seres humanos tenham 46 cromossomos divididos em 23 pares. Quando um indivíduo possui três cromossomos no par de número 13, ocorre a Síndrome de Patau.

Segundo a médica, a trissomia do cromossomo 13 não é herda-do dos pais para o filho, mas sim um evento esporádico. "Seu quadro clínico é caracterizado por um conjunto de malforma-ções congênitas, principalmente cardíacas, cerebrais e renais, além da presença de fenda nos lábios e céu da boca, ausência dos olhos ou defeito durante a sua formação e presença de dedos adicionais nas mãos ou pés", afirma Dra. Karen.

Ela alerta que a doença não tem cura, nem tratamento especí-fico; apenas manejo das complicações e possíveis correções cirúrgicas. Ainda de acordo com a especialista, cerca de 90%

dos bebês que nascem com essa síndrome morrem no primeiro ano de vida.

Dr. Gustavo Torraca, médico geneticista, explica ainda que o diagnóstico é obtido a partir do cariótipo. "Durante a ges-tação pode ser realizado o NIPT, um teste genético pré-natal não invasivo (realizado entre a nona e a décima semanas de gestação) em que uma amostra de sangue da mãe é utilizada para analisar o DNA fetal", afirma ele. Quando alterado, o diagnóstico pode ser confirmado através de amniocentese e da realização do cariótipo fetal.

Ele lembra ainda que uma das formas de se prevenir a Sí-n-drome de Patau é a fertilização in vitro, com testagem dos embriões. "O procedimento está indicado principalmente nos casos de idade materna avançada ou quando os pais pos-suem alguma anomalia cromossômica balanceada", conclui o geneticista.

Fonte: Marcelo Coelho