

## RELATO DE CASO: INFECÇÃO POR COVID-19 EM PACIENTE COM SÍNDROME DE PATAU

CASE REPORT: COVID-19 INFECTION IN A PATIENT WITH PATAU  
SYNDROME

REPORTE DE CASO: INFECCIÓN POR COVID-19 EN PACIENTE CON  
SÍNDROME DE PATAU

**Madson do Nascimento Lopes<sup>1</sup>**  
**Isabela Cristina Rocha Martins<sup>2</sup>**

**RESUMO:** Este artigo buscou realizar o relato de um caso de paciente com Síndrome de Patau, que é a terceira trissomia mais frequente entre as autossômicas, confirmado através do cariótipo em banda G periférica e com diagnóstico confirmado por meio de reação de transcriptase reversa seguida de reação em cadeia da polimerase (RT-PCR) para doença do coronavírus (COVID-19), doença declarada como pandemia pela OMS em 11 de março de 2019. Este relato de caso foi realizado através da revisão do prontuário da paciente pelo período em que esteve internada em um Hospital de Sergipe. Neste estudo, tentou-se observar a possibilidade de haver pior prognóstico neste grupo de pacientes por conta das malformações congênitas geradas pelo diagnóstico sindrômico e que podem levar a disfunção orgânica, dessa forma, os quadros de infecção por COVID-19 podem se apresentar em formas mais graves, necessitando de maior suporte, o que pode provocar maior taxa de letalidade em pacientes com esse diagnóstico sindrômico.

**Palavras-chave:** Síndrome de Patau. Trissomia do 13. COVID-19.

**ABSTRACT:** This article sought to report a case of a patient with Patau Syndrome, which is the third most frequent trisomy among the autosomal ones, confirmed through peripheral G-band karyotype and with diagnosis confirmed through reverse transcriptase reaction followed by polymerase chain reaction (RT-PCR) for coronavirus disease (COVID-19), a disease declared as a pandemic by the WHO on March 11, 2019. This case report was carried out by reviewing the patient's medical record for the period in which was admitted to a hospital in Sergipe. In this study, we tried to observe the possibility of a worse prognosis in this group of patients due to the congenital malformations generated by the syndromic diagnosis and that can lead to organic dysfunction, thus, the cases of COVID-19 infection can present in different forms. more severe, requiring more support, which can lead to a higher lethality rate in patients with this syndromic diagnosis.

**Keywords:** Patau Syndrome. Trisomy 13. COVID-19.

<sup>1</sup> Graduado em Medicina pela Faculdade Brasileira (Multivix Vitória), Médico residente do programa de pediatria do Hospital Santa Isabel, Aracaju, SE, Brasil, E-mail: madson-l@hotmail.com.

<sup>2</sup> Graduada em Medicina pela Universidade Federal de Sergipe, Médica Pediatra pela Universidade Federal de Sergipe, graduada, Médica em Cancerologia Pediátrica pelo Hospital Erasto Gaertner - Curitiba PR, graduada.

**RESUMEN:** Este artículo buscó reportar un caso de un paciente con Síndrome de Patau, que es la tercera trisomía más frecuente entre las autosómicas, confirmado por cariotipo periférico de banda G y con diagnóstico confirmado por reacción de transcriptasa inversa seguida de reacción en cadena de la polimerasa (RT -PCR) para la enfermedad por coronavirus (COVID-19), enfermedad declarada como pandemia por la OMS el 11 de marzo de 2019. Este reporte de caso se realizó mediante la revisión de la historia clínica del paciente correspondiente al período en el que estuvo ingresado en un hospital de Sergipe. En este estudio se intentó observar la posibilidad de un peor pronóstico en este grupo de pacientes debido a las malformaciones congénitas que genera el diagnóstico sindrómico y que pueden derivar en disfunción orgánica, por lo que los casos de infección por COVID-19 pueden presentarse de diferentes formas. formas más graves, que requieren más apoyo, lo que puede conducir a una mayor tasa de mortalidad en pacientes con este diagnóstico sindrómico.

**Palabras clave:** Síndrome de Patau. trisomía 13. COVID-19.

## 1. INTRODUÇÃO

A Síndrome de Patau, ou trissomia do cromossomo 13, teve sua primeira descrição em 1960 por Klaus Patau. Apresenta maior predominância no sexo feminino e sua incidência é estimada entre 1:10000 - 1:20000 nascidos vivos, sendo a terceira trissomia mais frequente entre as autossômicas. (Ferreira EG, et al., 2013; Amaral ACA, et al., 2019).

O diagnóstico pode ser realizado a partir da realização do cariótipo (pré ou pós-natal) a partir da suspeita clínica, ocorrendo no período fetal por ultrassonografia evidenciando múltiplas malformações ou pelo exame físico da criança. (Ferreira EG, et al., 2013; Rodrigues APP, et al., 2019).

A patologia apresenta amplo espectro clínico, estando relacionada a malformações anatômicas, gastrointestinais, sistema nervoso central, geniturinário, cardiovasculares e diversos outros. Dentre as anomalias anatômicas, podemos destacar orelhas dimórficas e com baixa implantação, polidactilia, fendas palpebrais oblíquas, fenda palatina, pescoço curto. (Ferreira EG, et al., 2013; Rodrigues APP, et al., 2019)

Em média, a expectativa de vida dos portadores da síndrome é de 130 dias, sendo que em sua maioria os fetos não chegam a termo. Quando ocorre sobrevivência após os 3 anos de idade, há importante atraso do desenvolvimento, porém com desenvolvimento de algumas habilidades. (Amaral ACA, et al., 2019; Rodrigues APP, et al., 2019)

Essa alta taxa de mortalidade, se deve, na maioria dos casos, às malformações congênitas geradas pela síndrome, que ocasionam dificuldades funcionais de diferentes órgãos, impossibilitando o funcionamento correto e efetivo do organismo por muito tempo. Além disso, pode ser resultado, também de problemas cardiorrespiratórios juntamente com infecções hospitalares. (Mustacchi Z e Peres S, 2000)

A COVID-19 foi declarada como pandemia pela OMS em 11 de março de 2020 e levou a aumento dos casos de doenças respiratórias agudas graves. Estudos mostram que pacientes com comorbidades cardiovasculares e doenças pulmonares crônicas apresentam maior taxa de letalidade em relação aos demais pacientes. (Rabha AC, et al., 2021; Zhang Y, et al., 2020)

A COVID 19 tem amplo espectro clínico e pode variar desde casos leves até graves e letais, com destaque para os sintomas respiratórios. Dentre os principais sintomas, podemos destacar: febre, tosse, dispneia, mialgia, odinofagia, rinorreia, diarreia, náuseas e vômitos. (Ministério da Saúde, 2020)

Seu diagnóstico pode ser realizado por de RT-PCR em tempo real (qRT-PCR), que é considerado padrão-ouro, através da detecção de sequências únicas de RNA viral por meio das vias aéreas superiores dos suspeitos. A ocorrência de resultados falso-negativos, pode ser ocasionada devido a qualidade ruim de amostras, coleta de amostra fora do intervalo orientado ou razões técnicas do próprio teste. (Ministério da Saúde, 2020).

## 2. DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente do sexo feminino, 8 meses de idade, filha de pais consanguíneos, nascida com 36 sem de idade gestacional de parto cesáreo, APGAR de 5º minuto 8. Realizado pré-natal sem intercorrências desde o 1º trimestre. Nega tabagismo, alcoolismo e uso de drogas ilícitas durante gestação.

Diagnóstico sindrômico confirmado por cariótipo de sangue periférico que evidenciou 47XX+13 (figura 1). Como características fenotípicas, apresentava fenda palatina, micrognatia, pescoço curto, cavidade oral estreita, prega palmar única, restrição de crescimento e pectus carinatum. Como

comorbidades associadas, havia sido diagnosticada com malformações cardiovasculares (CIV + CIA), epilepsia e displasia broncopulmonar.



Figura 1. Cariótipo da paciente

Em janeiro de 2021 paciente admitida em um Hospital de Sergipe com quadro de síndrome respiratória aguda grave, evoluindo para insuficiência respiratória aguda necessitando de intubação orotraqueal. Realizado RT-PCR para COVID-19 com resultado detectável. Também realizado diagnóstico de síndrome colestática com presença de hipertensão portal e varizes esofágicas.

Durante internação criança teve permanência prolongada em ventilação mecânica, sendo necessário realização de traqueostomia. Paciente evoluiu com infecção nosocominal, hemocultura positiva para *Pseudomonas aeruginosa*, complicando com septicemia, choque séptico e vindo a óbito.

### 3.DISCUSSÃO

O diagnóstico da Síndrome de Patau pode ser realizado pré ou pós-natal. No caso apresentado o mesmo foi realizado no período pós-natal, pois as ultrassonografias realizadas no pré-natal não evidenciaram malformações, as mesmas foram diagnosticadas apenas após o nascimento quando foram observadas alterações fenotípicas e suspeitado de síndrome genética, o que foi confirmado pela realização de cariótipo banda G em sangue periférico (figura 1). (Ferreira EG, et al., 2013)

A Trissomia do 13 é uma doença genética e que se apresenta com malformações de vários sistemas, entre eles gastrointestinal, sistema nervoso central, sistema cardiovascular e outros. Na paciente em questão, ela apresentava malformação cardíaca (CIV +CIA), displasia broncopulmonar e epilepsia. (Ferreira EG, et al., 2013)

Sabe-se que pacientes com Síndrome de Patau tem alta taxa de mortalidade e baixa expectativa de vida, encontrado relato de expectativa média de 130 dias. No caso apresentado a paciente tinha 8 meses de vida quando necessitou de internação devido quadro de SRAG por conta de infecção pela COVID-19 o que supera o tempo médio de expectativa de vida encontrado na literatura. (Amaral ACA, et al.,2019)

A taxa de mortalidade da COVID-19 em pacientes com comorbidades é muito superior àqueles sem comorbidades, podendo destacar doenças cardiovasculares, diabetes mellitus e doenças respiratórias crônicas. Em nosso caso a paciente apresentava malformações cardíacas (CIV + CIA) e displasia broncopulmonar, motivos que podem ter levado a maior gravidade do caso e necessidade de intubação orotraqueal, o que ocasionou internação prolongada devido a dependência de ventilação mecânica. (Zhang Y, et al., 2020)

A ocorrência de infecções hospitalares está relacionada com a alta taxa de letalidade da Trissomia do 13. Na paciente apresentada, a ocorrência de internação hospitalar prolongada devido a dependência de ventilação mecânica, o que levou a infecções de repetição e culminou com quadro de sepse com hemocultura positiva para *Pseudomonas aeruginosa*, havendo

agravamento do quadro com choque séptico e evoluindo a óbito. (Mustacchi Z e Peres S, 2000)

## CONCLUSÃO

Pacientes com Trissomia do 13 apresentam várias malformações, o que pode levar a disfunção de órgãos e sistemas, fato que pode contribuir para pior prognóstico em infecções por COVID-19, ocasionando maior taxa de letalidade nesses pacientes.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AMARAL ACA, et al. Síndrome de Patau: relato de um caso de trissomia completa do cromossomo 13. Revista RESU 2019; V7; 199-201.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Protocolo de Tratamento do Novo Coronavírus (2019-nCoV) [Internet]. Brasília (DF);

Brasil. Ministério da Saúde [Internet]. Secretaria de Atenção Primária à Saúde. Protocolo de Manejo Clínico do Coronavírus (COVID-19) na Atenção Primária à Saúde. Brasília (DF); 2020.

FERREIRA EG, et al. Cuidados domiciliares em uma paciente com sobrevivida longa portadora de Síndrome de Patau: Um relato de caso. Revista Thêma et Scientia 2013; jul/dez: 89-92.

MUSTACCHI Z, PERES S. Genética baseada em evidências: síndromes e heranças. São Paulo: Cid; 2000.

RABHA AC, et al. CLINICAL MANIFESTATIONS OF CHILDREN AND ADOLESCENTS WITH COVID-19: REPORT OF THE FIRST 115 CASES FROM SABARÁ HOSPITAL INFANTIL. Revista Paulista de Pediatria [online]. 2021, v. 39

RODRIGUES APP, et al. Aspectos genéticos da Síndrome de Patau. Revista REINPEC 2019 Jul/Dez; 611-621.

ZHANG Y, et al. The Epidemiological Characteristics of an Outbreak of 2019 Novel Coronavirus Diseases (COVID-19) — China, 2020[J]. China CDC Weekly, 2020, 2(8): 113-122