



24º Congresso Brasileiro de
PERINATOLOGIA
de 26 a 29 de setembro de 2018
Natal • RN

Trabalhos Científicos

Título: Importância Do Diagnóstico Intrauterino Da Síndrome De Patau Para A Neonatologia

Autores: NADJANEYRE LINHARES CASIMIRO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE), POLIANA OLIVEIRA DA CRUZ, CAMILA RAFAELLA NUNES ALVES, ELIANE DE FREITAS OLIVEIRA, LÍDIA MARIA OLIVEIRA BARISIC, LUCAS COSTA FEITOSA ALVES, AYSLANNE MEDEIROS DE OLIVEIRA, NADJANINE LINHARES CASIMIRO, MABSON DELÂNO ALVES BARBOSA, MAXWELL DE OLIVEIRA SOUZA, REGINA CÉLIA FERNANDES RUFINO CAMPELO

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Patau (SP), terceira trissomia de cromossomos autossômicos mais comum, é caracterizada por numerosas anomalias congênitas, com destaque para as cardíacas e apresenta um prognóstico desfavorável. OBJETIVO: Dissertar sobre as peculiaridades clínicas e importância do diagnóstico precoce da SP. RELATO DE CASO: Recém-nascido a termo, pesando 2360 g, perímetro cefálico de 27 centímetros, presença de uma narina, ausência de abertura ocular bilateralmente, dedo extranumerário bilateralmente, mãos cerradas, genitália ambígua e hipertonia espástica, necessitou de ventilação por pressão positiva antes do 1º minuto de vida, intubação endotraqueal e internamento na unidade de terapia intensiva neonatal. Murmúrio vesicular presente com estertores crepitantes difusos em hemitórax. Ritmo cardíaco regular em dois tempos, bulhas normofonéticas, sopro atrioventricular, frequência cardíaca de 150bpm. Abdome sem alterações. Na 23ª semana de gravidez, a ultrassonografia (USG) morfológica mostrou múltiplas malformações sugestivas de SP: hipoplasia do terço médio da face, holoprosencefalia alobar, microcefalia, hepatomegalia leve com calcificação intrahepática, rim de tamanho e ecogenicidade aumentados. Realizou-se cariotipagem via amniocentese, revelando 47 XY +13. O ecocardiograma transtorácico apontou defeito no septo atrioventricular forma total, refluxo moderado da valva atrioventricular e sinais de hipertensão arterial pulmonar. Foram adotadas medidas conservadoras e cuidados paliativos até os 14 dias de vida, evoluindo com parada cardiorrespiratória e óbito. RESULTADO: O nascimento de uma criança com anormalidade cromossômica é um momento familiar marcante. A USG do pré-natal apresenta acurácia de 88 para o diagnóstico da SP, portanto, pode indicar quando realizar a cariotipagem. Apenas 2,5 nascem vivos, com média de sobrevivência de 7-10 dias, sendo complicações pulmonares a causa predominante de morte. Microcefalia é um achado comum, e a holoprosencefalia aparece em 66 dos casos. Em torno de 80, há defeitos cardíacos em particular nos septos interatrial e interventricular e persistência do conduto arterial. Mais de 50 apresentam polidactilia nas mãos, trirrádio palmar axial distal, prega simiesca e flexão dos dedos. CONCLUSÃO: Dessa forma, é imperativo diagnosticar precocemente a SP para estabelecimento do manejo mais adequado pela equipe médica, bem como o esclarecimento à família, tanto em relação ao prognóstico deste bebê, quanto ao risco de recorrência da anormalidade em gestações futuras.