



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Patau E Associadas Malformações

Autores: DAVIDSON FARIA PEREIRA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE PASSOS (MG)); ANA LUÍSA PRADO MAGALHÃES (CENTRO DE ENSINO SUPERIOR DE VALENÇA (RJ)); ELAINE FELCA BEIRIGO GIANNINI (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE PASSOS (MG)); NATÁLIA MARIA NEIVA E OLIVEIRA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE PASSOS (MG))

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Patau, trissomia do 13, é a terceira trissomia autossômica mais comum na população (1:20.000 nascidos vivos) associada a malformações graves, sendo fatal em 10% no primeiro ano de vida. DESCRIÇÃO DO CASO: Lactente, I. V. F. C., 5 meses, gênero feminino, nascida de parto vaginal, New Ballard: 34 semanas, APGAR 3/6/8, encaminhada à UTI neonatal. Apresentou ao nascimento hipertelorismo, fenda labiopalatina transforame incisivo bilateral, polidactilia em membros superiores e inferiores. Ecocardiograma: comunicação interatrial – 2 mm e persistência do canal arterial – 1,87 mm. Ultrassonografia de abdome total: barro biliar e útero bicorno e ressonância de crânio evidenciou disgenesia de corpo caloso. Retinopatia da prematuridade (estágio 3 na zona II com doença plus bilateral) à fundoscopia. Cariótipo confirmado trissomia completa do cromossomo 13. Evoluiu com apneias sucessivas às tentativas de desmame de oxigenoterapia, realizada traqueostomia. Atualmente, em dieta enteral plena por sonda orogástrica, sem sinais de infecção ou descompensação hemodinâmica. DISCUSSÃO: A T13 está entre as anormalidades cromossômicas mais comuns em lactentes nascidos vivos. O óbito ocorre, geralmente, no primeiro ano de vida, estando associado a defeitos em múltiplos sistemas, incluindo lesões cardiovasculares, anomalias do sistema nervoso central, polidactilia, fenda labiopalatina. Estudos mostram maior sobrevida em pacientes que não apresentam trissomia completa e nos casos com menores anomalias complexas. A mortalidade precoce está associada à apneia central e às complicações das anormalidades congênitas associadas. O fator independente mais importante relacionado à mortalidade após o 1º ano de vida foi o diagnóstico pré-natal. Naqueles com diagnóstico pós-natal, os cuidados paliativos podem propiciar melhor qualidade de vida através de medidas de conforto. CONCLUSÃO: Lactente internada em unidade de terapia intensiva pediátrica, estável hemodinamicamente, dependente de ventilação mecânica, sendo instituído, após discussão multiprofissional, cuidados paliativos com medidas de conforto.