



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Patau: Diagnóstico Subnotificado No Amazonas

Autores: MARIA ROSILMA FERREIRA DA SILVA (UNIVERSIDADE NILTON LINS); SAMARAH PAULA NASCENTE JORCELINO VALENTE (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS); JUDITH BARROSO DE QUEIROZ (HOSPITAL SAMEL); ANA CRISTINA STONE PICANÇO (HOSPITAL E MATERNIDADE ANA BRAGA); LUDMILLA FERREIRA DA SILVA LEÃO (UNIVERSIDADE NILTON LINS); NAIRA CHAVES DE MELO GIOIA PICANÇO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS); ANANIAS NOGUEIRA MENDES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS); BRUNA WEIS JOVINO (UNIVERSIDADE NILTON LINS); ERNANDA RAQUEL QUEIRÓS GONÇALVES DE SOUZA E FERNANDES (HOSPITAL UNIVERSITARIO GETULIO VARGAS); JEFFERSON PEREIRA GUILHERME (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS); CAMILA PRAXEDES CAMPOS BORGES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAZONAS)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Patau (SP) ou trissomia do 13 ocorre em 1/10.000 a 20.000 nascidos vivos no mundo. O Brasil notificou no período de 2005 a 2017, 139 casos e o Estado do Amazonas, notificou apenas um caso da doença. Cerca de 67% dos fetos com SP são abortados espontaneamente ou apresentam morte intrauterina; Daqueles que chegam vivos ao nascimento, 50% acabam indo a óbito na primeira semana de vida e somente 9% alcançam o primeiro ano. Caracteriza-se por um quadro usualmente reconhecível de anomalias congênitas múltiplas, associado a um prognóstico ruim. A idade da mãe é superior a 35 anos em 40% dos casos. Descrição do Caso: RNT, nascido de parto cesáreo por Centralização Fetal, com gestação sem intercorrências prévias e ultrassonografias normais, mãe de 42 anos, sexo masculino, APGAR 8-9, apresentando inúmeras malformações, assim como, holoprosencefalia, incluindo: agenesia ocular bilateral, agenesia de orelha externa bilateral, hipertelorismo, fenda palatina, além de dedos supranumerários nos quatro membros, micropenia, e tetralogia de Fallot confirmada por Ecocardiograma. Após o nascimento, o Rn foi encaminhado à UTI; procedeu-se a coleta de cariótipo e após os exames de imagem, a família foi orientada sobre protocolo de cuidados paliativos, evoluindo para óbito após 2 dias de vida. Discussão: A condição genética pode ter incidência maior no Amazonas, por fatores genéticos e/ou culturais, tribos indígenas e populações ribeirinhas frequentemente apresentam casamentos consanguíneos, porém, vale destacar que a doença encontra-se subdiagnosticada. Conclusão: A divulgação de casos semelhantes é de extrema importância, pois o entendimento dos achados gestacionais, perinatais e familiares da Síndrome de Patau leva a importantes repercussões, especialmente sobre a decisão quanto às condutas a serem tomadas no manejo clínico e no aconselhamento genético desses pacientes e de suas famílias.