



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Patau - Relato De Sobrevida Acima De 1 Ano.

**Autores:** ROSANE SILVA DE OLIVEIRA TEIXEIRA (HUOL ); RAFAEL MEDEIROS BEZERRA COSTA (IMIP); FRANCISCO SIDIONE TEIXEIRA DE SOUZA (HUOL); CAMILA RAPOSO FONSECA (HUOL); NAYARA TEIXEIRA JALES (UNP ); PRISCILA FARIAS DE OLIVEIRA (UNP); MAYSIA RAFAELA COSTA FAGUNDES (UNP ); ANDRYA WANESSA FERREIRA LIMA (UNP); VANESSA SARMENTO PEDROSA (UFRN); CLARISSE VIEIRA DE ALMEIDA (UNP )

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A Síndrome de Patau (SP) é caracterizada pela trissomia do cromossomo 13. Apresentando diferentes expressões clínicas, mau prognóstico e letalidade de 91% no 1º ano de vida. DESCRIÇÃO DO CASO: Menina, 4ª filha de genitora de 39 anos (GV, PIV e AI). Criança nasceu de parto normal, a termo, medindo 50 cm, pesando 2465 g, com perímetro cefálico de 31,5cm, score Apgar 3/7, teste do olhinho indicando catarata congênita e apresentou desconforto respiratório. Realizou cariótipo com Banda G, aos 12 dias de vida, sendo observada, em 100% das metástases analisadas, a trissomia do cromossomo 13 (47,XX, +13 [20]). Nega história familiar de síndromes genéticas. Permaneceu em UTI do nascimento até 1a e 9 m. Atualmente, aos 2 anos e 9 meses, tem estatura de 88 cm, pesa 11,5 kg, desenvolvimento neuropsicomotor atrasado, fenda palatina, traqueostomia em uso de O2 e presença de gastrostomia. DISCUSSÃO: A SP apresenta uma incidência de aproximadamente 1/10.000 nascimentos. A mortalidade pós-natal associada com a trissomia mostra-se absurdamente alta, sendo que mais de 80% das crianças afetadas morrem durante o primeiro mês, e menos de 5% das crianças que nascem sobrevivem até atingir um ano de idade. A sobrevida maior que 1 ano pode ser relacionada tanto com achados citogenéticos presentes (mosaicismo de trissomia do 13 ou trissomia livre do 13), quanto com malformações somáticas graves. Contudo, alguns relatos de sobrevida longa já foram vistos. CONCLUSÃO: Este caso é notável em virtude da raridade deste evento na população, especialmente pelo fato da criança ser portadora de SP e maior que 1 ano. Sendo assim, é importante buscar, por meio da citogenética e dos achados clínicos, indícios quanto ao prognóstico da síndrome, visando melhora da qualidade de vida para a criança e sua família.