



Trabalhos Científicos

Título: A Importância Do Aconselhamento Genético Diante De História Familiar De Quadros Polimalformativos

Autores: ISABELLE REIS FRANÇA MOTTA (HOSPITAL SÃO JOÃO BATISTA - MACAÉ RJ), MATHEUS PESSANHA PAIXÃO (HOSPITAL SÃO JOÃO BATISTA - MACAÉ RJ), BÁRBARA SOARES DE OLIVEIRA SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO - UFRJ/MACAÉ RJ), GIOVANNA BARRETO DE OLIVEIRA ALMEIDA (HOSPITAL SÃO JOÃO BATISTA - MACAÉ RJ), TATHYANNA BICHARA DE SOUZA NEVES (HOSPITAL SÃO JOÃO BATISTA - MACAÉ RJ), SAMARA CARUSO CAVALLARO (HOSPITAL SÃO JOÃO BATISTA - MACAÉ RJ), ISABELLY DOS SANTOS SILVA (HOSPITAL SÃO JOÃO BATISTA - MACAÉ RJ), CINTHIA GUIMARÃES LEANDRO (HOSPITAL PÚBLICO MUNICIPAL - MACAÉ RJ), CHARBELL MIGUEL HADDAD KURY (HOSPITAL SÃO JOÃO BATISTA - MACAÉ RJ)

Resumo: Introdução: As malformações congênitas (MFC) figuram como uma das principais causas de morbimortalidade infantil na atualidade. Estima-se que 20 crianças a cada 1000 nascidos vivos terão algum tipo de MFC. Descrição do caso: Neonato, com diagnóstico antenatal de holoprosencefalia por ultrassonografia obstétrica, nascido as 37 semanas, 1470g, perímetro cefálico de 39cm, estatura de 37cm e apgar 3 e 4, deu entrada na UTI neonatal com microftalmia, genitália ambígua e ectrodactilias. Realizado pré-natal com todas sorologias negativas. Antecedente materno de irmã com MFC. Diante do quadro antenatal, foi realizado teste pré-natal não invasivo que determinou baixo risco para trissomias do cromossomo 13, 18 e 21. Durante a internação foi realizada tomografia computadorizada que também evidenciou redução do volume de parênquima cerebral supratentorial e tronco, além da ausência de estruturas da linha mediana encefálica. O cariótipo identificou 46XY.r(13) Após 5 dias de internação, paciente evoluiu com instabilidade hemodinâmica e foi a óbito. Discussão: O padrão clínico das anomalias congênitas associadas ao cromossomo 13 é bastante variável. No entanto, microftalmia, aplasia de polegares, alteração no sistema nervoso central e geniturinário, como ocorridas no caso são descritas. Sabe-se que o conhecimento antenatal das MFC auxiliou positivamente nesse caso, antevendo os cuidados necessários e possibilitando uma morte digna ao neonato. Nesse sentido, o aconselhamento genético surge como ferramenta de comunicação entre familiares e o profissional médico, em que além de discutir o prognóstico e a qualidade de vida após o nascimento, poderia preparar a família para os cuidados multidisciplinares demandados pelo paciente na possibilidade de um desfecho desfavorável. Conclusão: Apesar das grandes discussões éticas que envolvem o aconselhamento genético, é imperativa sua utilização diante da história familiar de múltiplas malformações. Esse, além de informar aos familiares sobre os possíveis riscos de ocorrência e recorrência de MFC, é importante para prever e mobilizar esforços para condução desses pacientes.