



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Patau

Autores: ROQUE ANTÔNIO FORESTI (HOSPITAL MATERNIDADE MARIETA KONDER BORNHAUSEN), ALANA RITA ZORZAN (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), MARINA GORGATO DE CARVALHO (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), BRUNA SCHWEIGERT BASTOS (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), MANOELA DE MELLO BORGES (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), MARIA FERNANDA PINTO (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A síndrome de Patau é uma anomalia cromossômica causada pela presença extra do cromossomo 13. A prevalência estimada é de 1: 20.000 – 1:29000, sendo considerada a terceira trissomia mais comum dos cromossomos autossômicos. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Recém-nascido de 37 semanas + 5 dias, parto vaginal, 3070 gramas, 48 cm, perímetro cefálico de 33 cm e apgar 1/7. Nasceu sem movimentos respiratórios e bradicárdico, encaminhado à UTI neonatal. Histórico familiar de má formações, não realizado USG morfológico no pré-natal. Apresentava múltiplas malformações, como presença de dois dentes inferiores, dedos extranumerários, artéria umbilical única, hipoplasia de pavilhão auricular à direita, agenesia de coanas e edema de prepúcio. Além de presença de forame oval patente e comunicação interventricular perimembranosa. Evoluiu com crises convulsivas, quedas de saturação com bradicardia, hipertonia de membros e eversão ocular. Apresentou abdome agudo perfurativo, sendo realizada a cirurgia. Aos exames laboratoriais apresentava plaquetopenia de 44.000, Escala de Rodwell 1, PCR 75. Cariótipo alterado 46, XY, +13, der (13,13) (q10,q10). Diagnóstico de Síndrome de Patau, instituído tratamento paliativo devido à gravidade. **DISCUSSÃO:** A síndrome de Patau caracteriza-se por um grave atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, associado a graves anomalias e múltiplas malformações associadas. Durante a gravidez sua incidência é elevada, porém em sua maioria evoluem para abortos espontâneos. Aproximadamente metade dos recém nascidos com esta síndrome falecem no primeiro mês de vida e apenas poucas crianças tem sobrevida maior que um ano. **CONCLUSÃO:** A recorrência da trissomia do cromossomo 13 é baixa e relevante. O caso acima coincide com a literatura pelas malformações que o paciente apresentava, bem como o cariótipo evidenciado no genograma. Sua relevância consiste na sobrevida do paciente, uma vez que 91 dos indivíduos acometidos pela síndrome não completam um ano de vida, portanto o aconselhamento médico é conveniente tanto no pré-natal como no pós-natal.