



Trabalhos Científicos

Título: Associação De Síndrome De Patau Com Truncus Arteriosus: Relato De Caso

Autores: ANA PAULA PEREIRA DE OLIVEIRA (FUNDHACRE/UFAC), INGRID GOMES ISHII (FUNDHACRE/UFAC), BETHANIA DE FREITAS RODRIGUES RIBEIRO (FUNDHACRE/UFAC), LUCIANA GARCIA MARTINS (FUNDHACRE/UFAC), CAROLINE NOLASCO DE MELO (FUNDHACRE/UFAC), CHARLENE CRISTINE RODRIGUES MENEZES (FUNDHACRE/UFAC), TATIANE SANTANA DA SILVA (FUNDHACRE/UFAC), LUCIANNI CRUZ SOUZA (FUNDHACRE/UFAC)

Resumo: A Síndrome de Patau é uma anomalia cromossômica causada pela presença de uma cópia extra do cromossomo 13 com prevalência de 1:20000 nascidos vivos, apresenta malformações congênitas, incluindo comprometimento do sistema nervoso central, cardíaco, circulatório e urogenital, além de defeitos estruturais faciais e déficit intelectual. Truncus arteriosus é uma cardiopatia congênita rara, com incidência de 6-10:100.000 nascidos vivos, é caracterizada por um único vaso arterial originado do coração, que se sobrepõe ao ventrículo e suprime as circulações sistêmicas, pulmonares e coronarianas. O caso trata-se do paciente recém-nascido de S. S. S, nascido de parto cesárea, RNT/GIG, IG: 38 semanas e 3 dias, APGAR 9/9, mãe com 44 anos, ao exame físico apresentava: implantação alta de cabelo em frente, redemoinho frontal, hemangioma fronte, fenda labial e palatina bilateral, fissuras palpebrais estreitas, orelhas hélix mal dobrada, nariz bulboso. Ausculta cardíaca: ritmo regular, 2 tempos, bulhas normofonéticas, com sopro 2+/6+. Após 1 hora evoluiu com cianose central e periférica, sendo necessária intubação, encaminhado a UTI. Avaliado pela geneticista do serviço, a qual observou características compatíveis com síndrome de patau, sendo solicitado cariótipo e conversado com os pais quanto à gravidade do quadro. Realizou ecocardiograma: Truncus arteriosus (tipo IV), Lactente permaneceu internado 45 dias em UTI neonatal/pediátrica, e 3 dias em leito de semi-intensivo e foi a óbito com 48 dias de vida. O caso descrito trás a discussão um paciente portador de síndrome de patau associada à truncus arteriosus, malformações congênitas, raras, com prognóstico reservado, ambas com alta taxa de mortalidade dentro do primeiro ano de vida. Conclui-se que a relevância do caso se da pela associação dessas duas patologias raras, pouco descrita, pois o truncus arteriosus está associado a deleção 22q11 e síndrome de patau à trissomia do cromossomo 13.