



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Patau Associada A Anomalias Oculares Em Recém-Nascidos (Rns) Entre 2008 E 2018 Em Hospital Do Sul Do Brasil.

Autores: PAULA CRISTINA DA COSTA (UFRGS), VINICIUS COLLET STRZYKALSKI (UFCSPA), RAFAEL DA ROSA WASSLER (UFCSPA), FELIPE LUIS MADERS (ULBRA), KRISTIAN BONEBERG (ULBRA), JÚLIO CÉSAR LOGUÉRCIO LEITE (UFRGS)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Patau é caracterizada por diversas malformações, estando entre essas as anomalias oculares. Algumas dessas alterações apresentam maior grau de gravidade, sendo as responsáveis pela alta taxa de mortalidade dessa síndrome. Objetivo: Mostrar a associação das principais malformações oculares com a Síndrome de Patau e analisar a sobrevida dos recém-nascidos (RNs) com malformações oculares e Trissomia do cromossomo 13, nascidos nesse hospital, no período estudado. Métodos: Foi realizado um estudo observacional transversal retrospectivo, através da análise de prontuários médicos e do banco de dados do Programa de Monitoramento de Defeitos Congênitos deste hospital no período de 2008 e 2018. Resultado: No período analisado, foram registrados 20 casos de malformações oculares, dos quais: 7 apresentavam cariótipo normal, 3, Síndrome de Patau, 1, síndrome de Turner, 1, Síndrome de Down e 8 não apresentavam cariótipo especificado. Dos 3 RNs com Síndrome de Patau, 1 apresentava microftalmia associada a hipertelorismo, 1 microftalmia isolada e o terceiro apresentava uma alteração ocular não especificada pelo banco de dados nem pelo prontuário do paciente. A taxa de mortalidade dos RNs incluídos no estudo com anomalia ocular e trissomia do 13 atingiu 100. Conclusão: Indivíduos com essa trissomia podem apresentar múltiplas malformações, como fenda labial e palatina, retardo motor e mental, microcefalia, holoprosencefalia e malformações cardiovasculares (KARABEL), sendo essa última a principal responsável pela alta taxa de mortalidade fetal e neonatal. Além dessas malformações, esses RNs podem apresentar anomalias oculares, sendo o hipertelorismo e a microftalmia as mais comumente associadas. Essas informações referentes a alta taxa de mortalidade (TAYLOR, PLAIASU) e as principais malformações oculares encontradas na literatura confirmam os dados observados neste estudo.