



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Patau Com Diagnóstico Tardio E Sobrevida Inesperada: Uma Visão Sobre Cuidados Paliativos.

Autores: RAYSSA REIS CRISPIM (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), CAROLINA BERZOINI ALBUQUERQUE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), RICELLY LIGNANI DE MIRANDA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), LUIZA FIGUEIREDO LIMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), DANIELLE MEIRA ALMEIDA RAMOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), LETÍCIA MARTINS GUEDES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), RAFAELA MENDES DE ALMEIDA ARAÚJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), ALLYNE MARCHIONI JUSTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), GISLAINE FERNANDES GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), HORTÊNCIA TEIXEIRA DE MORAIS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), THAIZE SANTOS CANDIDO MOKDECI SALGADO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), RAQUEL DIAS DUARTE DE CASTRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), AMANDA SILVESTRE DA MATTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), RENATA BRAGA VASCONCELLOS DE LIMA COSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), PATRÍCIA BRANDÃO DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), LÚCIO HENRIQUE DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), IVY ROSA COELHO LOURES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), SABRINE TEIXEIRA FERRAZ GRUNEWALD (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), MARCELLA DOS REIS CANTAGALLI ALVIM (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS), VÍTOR FERNANDES ALVIM (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA - MINAS GERAIS)

Resumo: INTRODUÇÃO: A trissomia do cromossomo 13 ou síndrome de Patau (SP) tem sua prevalência estimada em 1:20.000-29.000 nascidos vivos. É uma condição relativamente frequente e recorrente, sendo considerada a terceira trissomia mais comum dos cromossomos autossômicos, ficando atrás apenas da síndrome de Down e da síndrome de Edwards. Caracteriza-se por um quadro usualmente reconhecível de anomalias congênitas múltiplas, associado a um prognóstico ruim, onde apenas 9 alcançam o primeiro ano de vida. DESCRIÇÃO DO CASO: VE, feminino, nascida por parto vaginal, com 38 semanas e 6 dias, apresentou taquipneia e cianose nas primeiras horas de vida. Encaminhada à UTI neonatal, sendo diagnosticadas alterações congênitas como aplasia cútis, microcefalia, polidactilia e malformação ocular embrionária. Evoluiu com seps e crises convulsivas associadas a hipoatividade. Apresentou duas paradas cardiorrespiratórias. Permaneceu em internação prolongada na UTI, seguida de múltiplas internações subsequentes, submetida a diversos exames complementares, sem diagnóstico. Transferida para investigação diagnóstica e condução propedêutica. Paciente admitida com atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor, encefalopatia crônica não progressiva, aplasia cutis congênita, crises convulsivas tipo nistagmo, microcefalia, malformação ocular embrionária, doença do refluxo gastroesofágico, cardiopatia com hipertensão pulmonar, pneumopatia, aerobilia, hidronefrose, nefrocalcinose, desnutrição proteico calórica e hipotireoidismo. Após intensa investigação diagnóstica, foram levantadas as hipóteses de SP, Síndrome de Gondenhar, Síndrome CHARGE e Síndrome de Aicardi. Diagnosticada SP, aos 8 meses, através do cariótipo. DISCUSSÃO: As síndromes genéticas devem ser um dos principais diagnósticos levantados em RN com múltiplas anormalidades. O diagnóstico de SP, no caso apresentado, justifica as alterações encontradas e ressalta a importância do acompanhamento multidisciplinar da paciente, em adequação à medicina paliativa. CONCLUSÃO: A capacitação profissional no acolhimento e acompanhamento de pacientes com alterações genéticas, que cursem com baixa sobrevida, e no ramo de cuidados paliativos é imprescindível para proporcionar qualidade de vida e apoio aos familiares.