



Trabalhos Científicos

Título: Gêmeos Com Múltiplas Malformações Genéticas – Provável Síndrome De Patau: Um Relato De Caso

Autores: JENNIFER THAIS DE BARROS FERRO (FEMPAR), JOSE ANTONIO COBA LACLE (HOSPITAL PEQUENO PRINCIPE), JULIANA BARATELLA ANDRE ROVEDA (HUEM), LAURA MENDES LOPES (FEMPAR), WAGNER ZACALUSNY (FEMPAR), MARIA JÚLIA VARGAS DE MENDONÇA (FEMPAR), NATHALY CRISTINA SILVA (FEMPAR), KARINNE CONTRIM (FEMPAR), LARISSA MORI (FEMPAR), HELOÍSA PYRICH CAVALHEIRO (FEMPAR), AMANDA COLLERE MELARA (FEMPAR), FELIPE BALECHE CRUZ (FEMPAR), ALICE BAZAN DE MAGALHÃES (FEMPAR), JULIA FUJIKI (FEMPAR)

Resumo: A síndrome de Patau é uma doença cromossômica caracterizada pela trissomia do cromossomo 13, associada a malformações congênitas graves e de baixa sobrevivência. C.D.D.S., 39 anos, G6P5C0A0, B+, 5 consultas pré-natais de baixo risco e 9 de alto risco, sorologias de rotina negativas, negava doenças ou vícios. Encaminhada ao pré-natal de alto risco por gestação gemelar dicoriônica diamniótica com restrição de crescimento intrauterino, distância interorbitária diminuída, desvio posterior de cerebelo com formato anômalo, cisterna magna ausente, ventriculomegalia cerebral, hidrocefalia com desvio posterior, fenda labial e palatina, mãos em posição fixa (achados em ambos os fetos). Realizado parto cesáreo por sofrimento fetal agudo da gemelar B. Gêmea A nasceu hipotônica e bradicárdica (APGAR 3/7, peso 700g, Capurro 31+1). Gêmea B nasceu em más condições (APGAR 5/7, peso 650g, Capurro 31+1). Ambas com necessidade de reanimação avançada e intubação orotraqueal. Ao exame físico, ambas com fenda labial paladar, agenesia nasal, hipotelorismo ocular, implantação baixa de orelhas, pé torto e plano bilateral, clinodactilia, fontanela anterior normotensa, bulhas cardíacas normofonéticas, ritmo regular em 2 tempos, sopro cardíaco, murmúrio vesicular presente bilateralmente, estertores finos esparsos, tiragens subcostais leves a moderadas, abdome flácido, globoso, sem visceromegalias, membros inferiores com pulsos presentes e simétricos, genitália típica, pele normal. Mantidas em sedoanalgesia e em ventilação mecânica com parâmetros moderados. Gêmea B com bradicardia e insaturação com 21 horas de vida, evoluiu para óbito. Gêmea A com saturação baixa e bradicardia, evoluiu com parada cardiorrespiratória com 29 horas de vida, seguida de óbito. A Síndrome de Patau é a 3ª aneuploidia mais frequente detectada no pré-natal (por ultrassonografia morfológica) e resulta em alta taxa de perdas fetais e neonatais. Como fatores de risco, destacam-se: mães com idade 8005, 35 e múltíparas, parto vaginal, feto feminino, prematuridade, peso ao nascer < 2500g e APGAR 8804, 7 no 1º e 5º minuto. As principais malformações encontradas são: cardiopatia, holoprosencefalia e outras anormalidades do sistema nervoso central ou faciais. Durante a gravidez, há exames que identificam os cromossomos afetados. O diagnóstico pós-natal é baseado no exame físico e confirmado pela análise de cariótipo. Na condução deste caso, a equipe médica optou junto à família por medidas conservadoras. O fato de já acompanharem com o serviço de paliativismo pediátrico facilitou a compreensão do caso. Pela gravidade e rápida evolução para óbito não foi realizado o cariótipo, ficando o diagnóstico como forte suspeita clínica. A síndrome de Patau requer um diagnóstico pré-natal adequado com estudos ultrassonográficos e, se possível, cariótipos de líquido amniótico. O acompanhamento com cuidados paliativos desde a gravidez reduz sequelas emocionais e psicológicas nos pais.