

Trabalhos Científicos

Título: Característica Das Crianças Com Síndrome De Edwards E Síndrome De Patau Acompanhadas No Serviço De Genética De Um Hospital Público, Terciário E De Referência De Doenças Raras No Nordeste Brasileiro

Autores: ERLANE RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), NAYANA VIDAL (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), CINARA NEVES (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), JOYCE MALHEIROS (UNICHRISTUS), ESTER FREIRE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), LIVIA MOURAO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), ROSICLEIR GOES (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), ANDREY MENDES NOGUEIRA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), ANDREIA CLARICE DE SOUSA E SILVA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), MILENA MACHADO (UNICHRISTUS), LUAN NOGUEIRA (UNICHRISTUS), ALINE MAGALHAES (UNICHRISTUS), EUNICE VIVIAN MERODAC (UNICHRISTUS), ESTELA ARAGÃO (UNICHRISTUS), WALLACE WILLIAMS MEIRELES (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: As doenças genéticas raras têm ganhado relevância no Brasil. Dentre elas, se destacam as trissomias dos cromossomos autossomos como a Síndrome de Patau (T13) e a Síndrome de Edwards (T18) por serem as mais prevalentes. Nesse contexto o pediatra deve se apropriar do conhecimento sobre essas doenças genéticas, pois é o profissional que tomará as condutas que irão repercutir no manejo adequado desses casos. Caracterizar o perfil das crianças com T18 ou T13 acompanhadas no Serviço de Genética de um Hospital público, terciário e de Referência de Doenças Raras no Nordeste brasileiro. Estudo qualitativo, retrospectivo, transversal a partir da revisão de prontuários de pacientes com T18 ou T13 atendidos no Serviço de Genética de um Hospital público, terciário e de Referência de Doenças Raras no Nordeste Brasileiro no período de 2001-2023. Os dados foram analisados em uma planilha de Excel e foi realizada a estatística descritiva. As seguintes variáveis foram avaliadas para cada síndrome em separado: número de casos, sexo, procedência, local da avaliação no hospital, presença de consanguinidade, idade materna, quadro clínico, resultado do cariótipo, causa do óbito. O estudo foi aprovado pelo CEP local com o CAAE 78568717.0.0000.5042. Das 39 crianças acompanhadas, 64% (14/39) tinham T18. Foram avaliadas no período neonatal 56% (14/25) dos casos de T18 e 64% (9/14) de T13. 88% (22/25) dos casos de T18 e 57% (8/14) dos casos de T13 eram do sexo feminino. 20% (5/25) dos casos de T18 e 28% dos casos de T13 foram acompanhados no ambulatório, com sobrevida maior do que 30 dias de vida. 20% (5/25) das crianças com T18 e 36% (5/14) com T13 eram provenientes da capital. A idade materna avançada (acima de 35 anos) foi prevalente nos dois grupos. Nenhum caso havia consanguinidade entre os pais. A trissomia livre foi prevalente nos dois grupos. A alteração clínica mais comum nos casos de T18 foi face peculiar e cardiopatia congênita enquanto nos casos com T13 foi fissura oral, aplasia cútis e polidactilia. A causa de óbito principal foi cardiopatia congênita e sepse nos dois grupos. A maioria dos casos foi atendida no período neonatal, sendo mais prevalente em meninas. A maioria dos casos era procedente do interior. A idade materna avançada foi relevante e não houve consanguinidade entre os pais. A trissomia livre nas duas cromossomopatias foi mais comum. As causas de óbito foram cardiopatia e sepse. Com exceção da prevalência de sexo nos casos de T18 e a maior procedência da capital nos casos de T13, não houve diferença estatística nas características das trissomias. O conhecimento das características dessa população é importante para o planejamento de políticas públicas de assistência a esse grupo de pacientes.