Autor(res)

Ana Deise Pereira Dos Santos
Pietra Sales Riva
Antonia Kaillany Da Silva Gomes
Julia Alves Da Silva
Andressa Ribeiro Varjão Oliveira

Categoria do Trabalho

1

Instituição

FACULDADE ANHANGUERA DE OSASCO

Introdução

A Síndrome de Patau, ou trissomia do cromossomo 13, é uma condição genética rara causada pela presença de um cromossomo extra no par 13, resultando em graves anomalias físicas e dificuldades. Essa síndrome tem um prognóstico geralmente desfavorável, com a maioria dos indivíduos falecendo nos primeiros meses ou semanas de vida. Dada sua gravidade, é essencial discutir a importância da conscientização sobre a condição, a necessidade de pesquisas mais aprofundadas e os desafios enfrentados por profissionais de saúde e famílias para garantir cuidados. escassez de investimentos limita as alternativas terapêuticas, tornando imprescindível a alocação de mais recursos para melhorar a qualidade de vida dos afetados e apoiar suas famílias.

Objetivo

O objetivo desta pesquisa é investigar as principais características clínicas e os desafios enfrentados pelos pacientes com a Síndrome de Patau, bem como analisar as opções de diagnóstico, tratamento e cuidados paliativos atualmente disponíveis.
•A pesquisa busca também explorar a importância da conscientização sobre a condição, destacando a necessidade de investimentos em estudos científicos

Material e Métodos

A pesquisa foi conduzida por meio de uma Revisão Bibliográfica de caráter qualitativo e descritivo, abrangendo publicações dos últimos 1 0 anos em bases de dados acadêmicos. Foram analisados artigos e dissertações sobre a Síndrome de Patau, contemplando características clínicas e cuidados paliativos. Incluiu-se, ainda, literatura clássica para contextualizar os avanços históricos e fornecer uma base teórica sólida.

Resultados e Discussão

•A Síndrome de Patau, também conhecida como trissomia do cromossomo 13, é uma condição genética rara causada pela presença de um cromossomo extra no par 13. Essa síndrome resulta de erros na divisão celular durante a meiose, podendo também ocorrer por mosaicismo ou translocação.

•Seu diagnóstico pode ser dado antes ou depois do nascimento do bebê. Realizado através dos exames pré-natais, como a amniocentese, a biópsia de vilo coriônico e o teste NIPT, que é menos invasivo. Podemos identificá-la também após o nascimento com testes genéticos detalhados.

•A síndrome de Patau pode ocasionar malformações congênitas como por exemplo, problemas no sistema nervoso central, cardíaco, circulatório e urogenital (órgãos do sistema reprodutor e do sistema urinário). Outros problemas causados pela síndrome são as más formações físicas como as fendas orofaciais (exemplo, lábio leporino), microftalmia ou anoftalmia (olhos extremamente pequenos) e a polidactilia pós axial (um dedo mindinho a mais).

Conclusão

A Síndrome de Patau é uma condição genética complexa com um prognóstico desfavorável, impactando profundamente as vidas dos pacientes e de suas famílias. A conscientização pública e o apoio psicológico desempenham um papel fundamental para garantir empatia e inclusão. O incentivo à pesquisa científica é crucial para o desenvolvimento de novos diagnósticos e tratamentos, além de proporcionar melhores opções de cuidado. A escassez de investimentos limita as alternativas terapêuticas.

Referências

Dasa Genômica. Disponível em: https://www.dasagenomica.com/blog/sindrome-de-patau/.

DO, D. Diagnósticos do Brasil - Diagnósticos do Brasil https://www.diagnosticosdobrasil.com.br/artigo/sindrome-de-patau.

MEIRELES, D. A. Síndrome de Patau: o que é, causas, sintomas e tratamentos. Disponível em: https://www.clinicapronatus.com.br/blog/sindromede-patau.

RODRIGUES, A. P. P. et al. ASPECTOS GENÉTICOS DA SÍNDROME DE
PATAU. Revista Interdisciplinar Pensamento Científico, v. 5, n. 4, 2019

Síndrome de Patau (Trissomia 13) - Nace Igenomix. Disponível em:
https://nace.igenomix.com.br/sindrome-de-patau-trissomia-13.