



7ª SEMANA DE CONHECIMENTO



Síndrome de Patau 28/10 a 01/11



Autor(res)

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

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

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 10 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 mosaicismos ou translocação.



7ª SEMANA DE CONHECIMENTO



• 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>.