



Trabalho apresentado no 18º CBCENF

Título: SÍNDROMES DE PATAU E EDWARDS: SUAS INDAGAÇÕES E DESAFIOS EM SEU DIAGNÓSTICO

Autores: MARIA ISABELY CAVALCANTE MARTINS (Relator)
LUCENIR MENDES FURTADO MEDEIROS
IVANISE FREITAS DA SILVA
GILBERTO DOS SANTOS CERQUEIRA
ALINE NABUCO MOREL

Modalidade: Pôster
Área: Gestão, tecnologias e cuidado
Tipo: Pesquisa

Resumo:

INTRODUÇÃO: As síndromes de Patau e de Edwards são doenças genéticas bastante conhecidas e causadas, respectivamente, pela trissomia do cromossomo 13 e 18. Essas doenças apresentam prevalência na população de 1:10.000-20.000 e 1:3.600-8.500 nascidos vivos, com predomínio, nas duas síndromes, de meninas. A síndrome de Edwards representa a segunda trissomia mais frequente de cromossomos autossômicos, ultrapassada apenas pela síndrome de Down. **OBJETIVO:** Mostrar as indagações e desafios frente as síndromes de Patau e Edwards. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão de literatura sistemática do tipo descritivo. Foram levantados estudos descritivos e pesquisas através de bases de dados: Lilacs, Scielo, Google Acadêmico, BVS dos últimos 5 anos. Após os critérios de inclusão e exclusão totalizaram-se 16 artigos. O período da coleta foi realizada de Março a Junho de 2015. **RESULTADOS:** A maioria dos fetos portadores de trissomia do cromossomo 13 e 18 não chega ao termo. Dos nascidos vivos, a quase totalidade (respectivamente, 86 e 90-100%) evolui para o óbito no primeiro ano de vida. Em ambas, o diagnóstico é usualmente confirmado pelo estudo dos cromossomos, com o exame de cariótipo a partir do sangue periférico. Alguns autores sugerem um discreto aumento do risco para as mães em futuras gestações, mesmo para outras trissomias potencialmente viáveis, sendo que certas mulheres apresentaram uma predisposição a um número maior de erros meióticos em geral. **CONCLUSÃO:** Com isso, podemos observar que ambas síndromes são doenças genéticas clássicas que podem apresentar um padrão não usual de normalidades, tornando seu diagnóstico um desafio.