

SINOFTALMIA EM CRIANÇA DO SEXO FEMININO COM TRISSOMIA DO 13

INTRODUÇÃO: A ciclopia é a fusão das orbitas com presença de apenas um globo ocular ou dois muito próximos, sendo a trissomia do cromossomo 13 uma das causas mais frequentes. Ocorrem por meio de processos defeituosos do desenvolvimento e pode-se formar um único olho mediano (monoftalmia), dois globos oculares fundidos (sinoftalmia) ou ausência (anoftalmia). **DESCRIÇÃO DO CASO:** Recém-nascida, 22 semanas e 6 dias, peso de 381 gramas e diagnosticada com ciclopia e trissomia do 13, resultando em óbito uma hora após o parto cesariano a pré-termo devido ao mau prognóstico materno-fetal, já que a mãe apresentava Síndrome de HELLP e pré-eclampsia grave. RN apresentava uma maceração discreta, com sufusões hemorrágicas na região do tronco, membros superiores e inferiores. Além disso, estava com 23,7 cm de comprimento vértice-calcâneo e 15,8cm de comprimento vértice-cóccix. Na face foi observado, sinoftalmia, presença de probóscide supraorbital e implantação baixa de orelhas. Além disso, o crânio exibia um aspecto deformado e cérebro amolecido. A trissomia do 13 constitui a presença de um cromossomo a extra e que leva a alterações em face, prosencéfalo, retardo mental e restrições de crescimento. **DISCUSSÃO:** Foi demonstrado ao longo do estudo que essa anomalia está associada a graves problemas do sistema nervoso central, alterações em face, prosencéfalo, retardo mental e restrições de crescimento. O que demonstra altas taxas de perdas neonatais e fetais, sendo menos de 10% a sobrevivência em um ano. Diagnóstico da trissomia ocorre por meio citogenético de cariotipagem, FISH ou análise cromossômica por microarranjo sendo o tratamento apenas de suporte ao recém-nascido. **CONCLUSÃO:** Por fim esse caso demonstrou a importância da realização do pré-natal. Além disso, o conhecimento a respeito da trissomia do 13, associado, é fundamental, visto que as anormalidades geradas são possíveis de visualização em exames ultrassonográficos no pré-natal.

REFERÊNCIAS:

CAMPOS, Isabela Assis et al. ASPECTOS GENÉTICOS E DESCRIÇÕES CLÍNICAS DE PACIENTES PORTADORES DA SÍNDROME DE PATAU.

EMER, Caroline Soares Cristofari et al. Prevalência das malformações congênitas identificadas em fetos com trissomia dos cromossomos 13, 18 e 21. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**, v. 37, p. 333-338, 2015.

KROES, I.; JANSSENS, Sandra; DEFOORT, Paulo. Características ultrassonográficas na trissomia 13 (síndrome de Patau) e trissomia 18 (síndrome de Edwards) em uma série consecutiva de 47 casos. **Fatos, pontos de vista e visão em ObGyn**, v. 6, n. 4, pág. 245, 2014.

LEHMAN, Constance D. et al. Síndrome da trissomia 13: achados pré-natais de US em uma revisão de 33 casos. *Radiologia*, v. 194, n. 1, pág. 217-222, 1995.

Melo NR, Fonseca EB. *Medicina fetal*. Rio de Janeiro: **Elsevier**; 2012.

NORONHA, Lúcia de et al. Holoprosencefalia: análise do seu espectro morfológico em doze casos de autópsia. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, v. 59, p. 913-919, 2001.

PACHAJOA, Harry et al. Uso da TC 3D Multislide no Estudo de um Feto com Ciclopia. *Int. j. morfol*, v. 30, n. 1, pág. 88-93, 2012.

Pastore AR. *Ultrassonografia em ginecologia e obstetrícia*. 3 ed. Rio de Janeiro: **Revinter**; 2010.

Pontara Pazini RodriguesA.; Ilgenfritz KrauseA.; Leite da CostaI.; Carvalho Rangel ResgalaL. ASPECTOS GENÉTICOS DA SÍNDROME DE PATAU. *Revista Interdisciplinar Pensamento Científico*, v. 5, n. 4, 24 maio 2020.

ROSA, Rafael Fabiano M. et al. Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos. *Revista Paulista de Pediatria*, v. 31, p. 111-120, 2013.

TREVISAN, Patrícia et al. Cardiopatias congênitas e cromossomopatias detectadas por meio do cariótipo. *Revista Paulista de Pediatria*, v. 32, p. 262-271, 2014.

PALAVRAS-CHAVE: Ciclopia, Trissomia do 13, Sinoftalmia.