



25 A 28 DE MAIO | SALVADOR - BAHIA

## MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS E ABORDAGEM CIRÚRGICA EM PACIENTE PORTADOR DE SÍNDROME DE PATAU - RELATO DE CASO

SALES, LF; VIZIBELLI, LP; VASCONCELOS, G; RIBEIRO, E; GUSMÃO, H; BARBOSA, LF.

Palavras-chave: síndrome de patau, trissomia do cromossomo 13, anomalias cromossômicas

**Introdução:** A Síndrome de Patau é uma anomalia cromossômica causada pela presença de uma cópia extra do cromossomo 13, com prevalência de 1:20000 nascidos vivos. O tempo médio de sobrevida é de 7-10 dias, sendo as complicações pulmonares a causa mais comum de morte<sup>1</sup>. Dos pacientes nascidos vivos, 86% a 91% não sobrevivem além do primeiro ano de vida<sup>2</sup>. Apresentam malformações congênitas, incluindo comprometimento do sistema nervoso central, cardíaco, circulatório e oftalmológico. As alterações oftalmológicas mais comuns são: microftalmia, colobomas de íris e corpo ciliar, retina displásica acompanhada de vítreo primário hiperplástico e catarata congênita<sup>3</sup>. Esse relato de caso apresenta o tratamento cirúrgico combinado na abordagem de uma criança portadora dessa síndrome, que apresentava catarata congênita associada à persistência de vítreo primário hiperplásico.

**Relato de caso:** N.P.B, masculino, 3 meses, com Síndrome de Patau confirmada por cariótipo aos 30 dias de vida. Ao exame oftalmológico sob sedação foi evidenciado olho direito (OD) com entrópicio congênito, microftalmia (diâmetro corneano de 4 mm), câmara anterior (CA) rasa, catarata, aniridia, com fundoscopia (FO) inviável pela opacidade cristaliniana. Em OE apresentava microftalmia (diâmetro corneano de 10 mm), CA rasa, catarata, coloboma inferior de íris, com FO inviável pela opacidade. A espessura corneana central era de 544 micras em OD e 540 em OE. O exame de ecografia ultrassônica modo B (ECO-B) evidenciou persistência do vítreo hiperplásico primário em OE e descolamento de retina (DR) em OD. Foi realizado doppler oftálmico que não demonstrou permeabilidade vascular na cavidade vítreia. Após discussão multidisciplinar, entre as subespecialidades e a família da criança, foi optado pelo tratamento com prótese expansora de órbita em OD, para possibilitar uma melhor simetria facial, e tratamento cirúrgico em OE, visando melhora da visão. Foi realizada a cirurgia de facoemulsificação combinada com vitrectomia via pars plana (FACO + VVPP) para retirada de vítreo hiperplásico persistente. O pós operatório teve evolução habitual e a mãe da criança notou melhora importante do comportamento já nos primeiros dias após o procedimento.

*Instituto de Olhos de Belo Horizonte (IOBH)*

**Discussão:** A Síndrome de Patau caracteriza-se por apresentar um conjunto de anomalias congênitas múltiplas, com baixa expectativa de vida - mais de 90% não sobrevivem além do primeiro ano de vida. Dessa forma, as abordagens das alterações oftalmológicas, descritas na literatura, são conservadoras na maioria das vezes<sup>4</sup>. O acompanhamento dos pacientes deve ser multidisciplinar e as possíveis intervenções devem ser ponderadas com a família, considerando os riscos do procedimento e a baixa sobrevida dos pacientes, no sentido de alinhar a expectativa dos pais<sup>5</sup>. Nesse caso, apenas OE era viável, foi então realizado FACO + VVPP com aplicação de endolaser e de óleo de silicone, devido a DR (não evidenciado no ECO-B em OE) observado após retirada de opacidades no ato per-operatório. Realizou-se a correção óptica com óculos monofocais após o procedimento. A satisfação dos pais após o procedimento, ao perceber maior interação da criança com o ambiente ressalta a importância de individualizar os pacientes, no intuito de melhorar a qualidade de vida dos pacientes mesmo com baixa sobrevida.

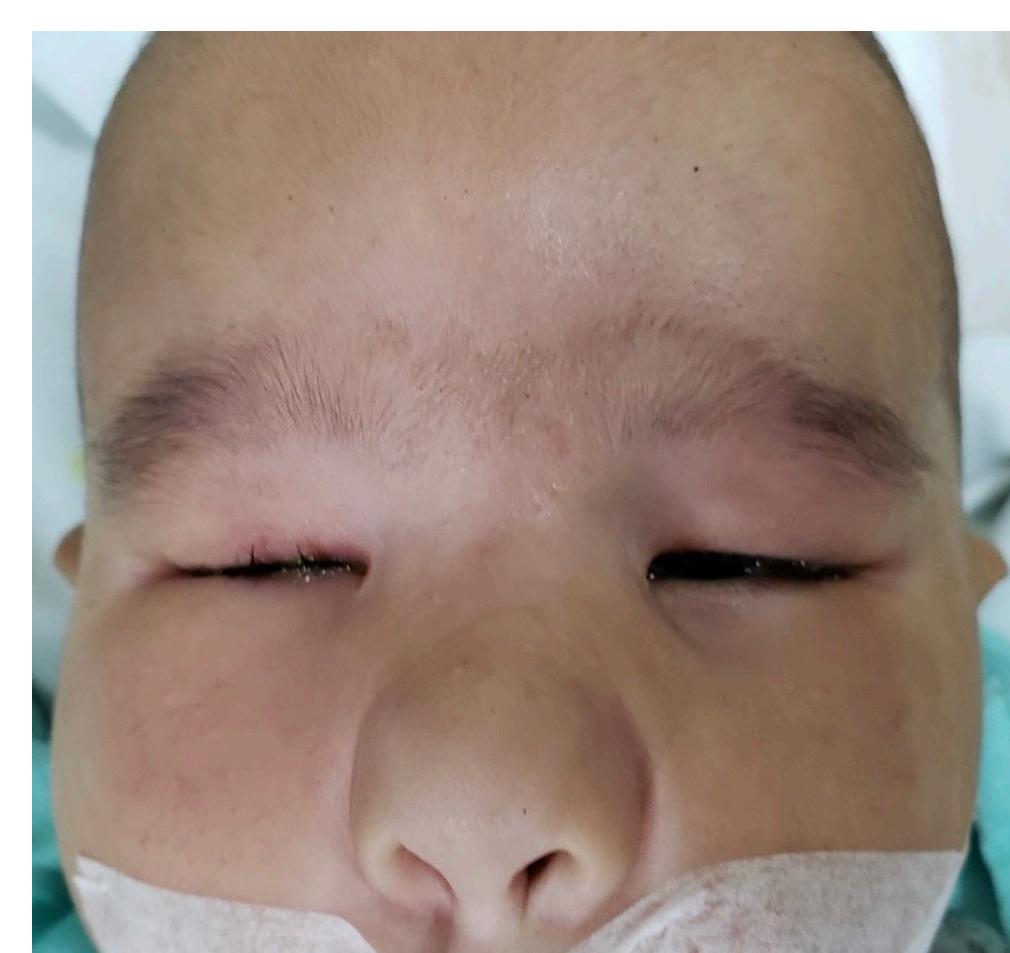


Figura 1: Hipertelorismo, entrópicio e microftalmia em OD

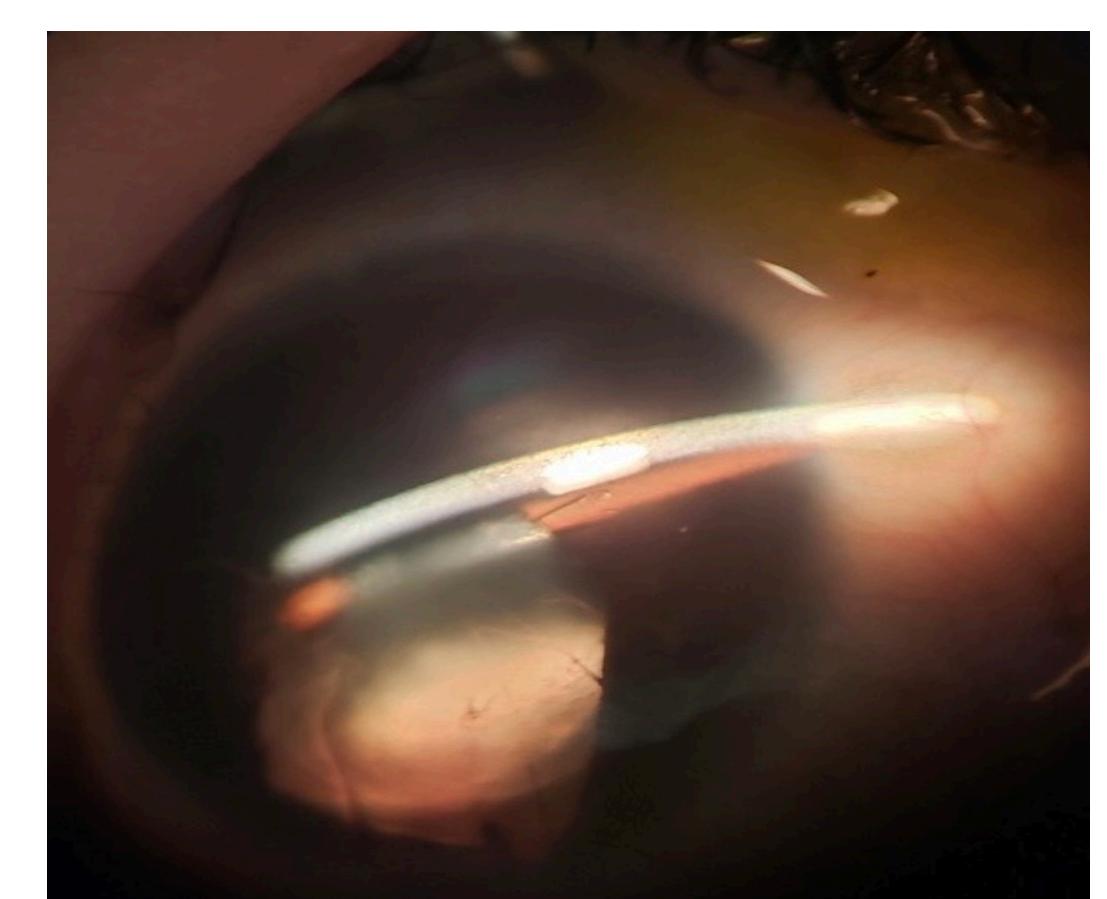


Figura 2: CA rasa, catarata e coloboma inferior de íris em OE

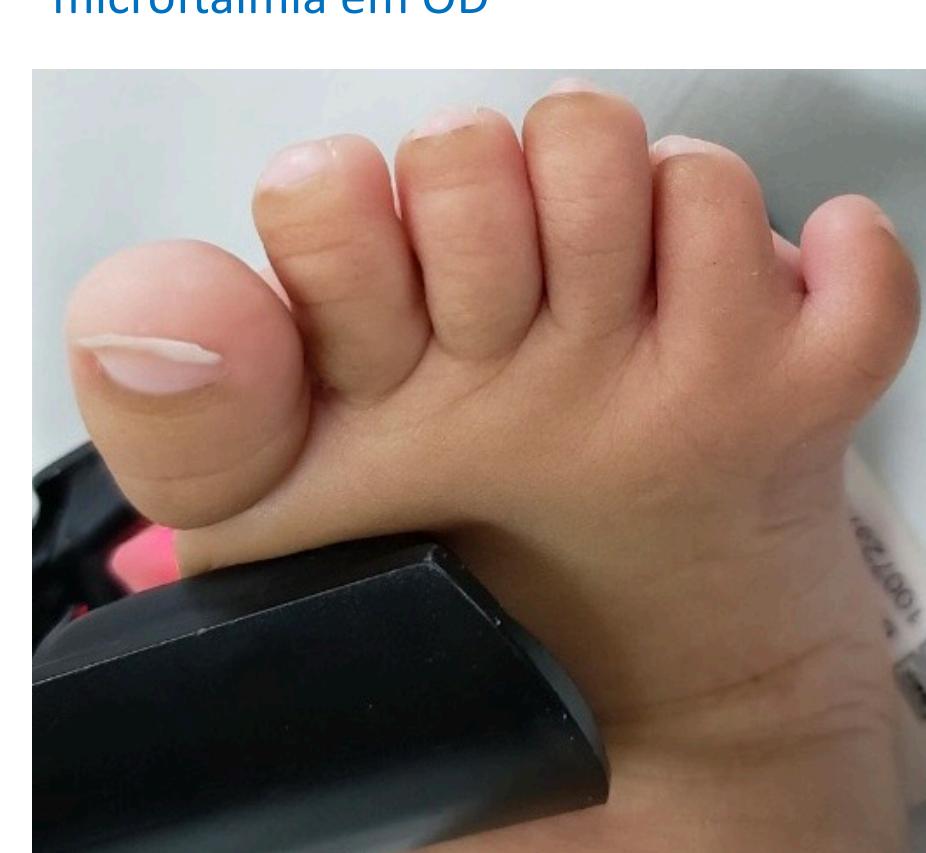


Figura 3: Polidactilia no pé



Figura 4: Polidactilia na mão com sobreposição de dedos

### Referências:

- 1) Clark BJ, Lowther GW, Lee WR. Congenital ocular defects associated with an abnormality of the human chromosome 1: trisomy 1q32-qter. J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 1994;31(1):41-5.
- 2) Williams GM, Brady R. Patau Syndrome. 2020 Jun 30. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.
- 3) Ginsberg J, Perrin EVD. Ocular Manifestations of 13-15 Trisomy. Arch Ophthalmol. 1965;74(4):487-495.
- 4) Kangowska K, Gralek M, Seroczyńska M. Clinical ocular manifestation of Patau's syndrome (trisomy 13) own observations. Klinika Oczna. 2011;113(7-9):263-265.
- 5) Perroo S, Forsythe E, Pugh JH, Arthur Farraj P, Hodes D. Longevity and Patau syndrome: what determines survival? BMJ Case Rep. 2012 Dec 6;2012:bcr0620114381. doi: 10.1136/bcr-06-2011-4381. PMID: 23220825; PMCID: PMC4543265.