

## SINTOMAS, CARACTERÍSTICAS E INTERVENÇÃO FISIOTERAPÉUTICA DA SÍNDROME DE PATAU

Joana da Silva de Castro<sup>1</sup>; Maria Luísa Conceição Sena<sup>1</sup>; Anaires Vitorio de Andrade<sup>1</sup>; Gabriella Souza Santana da Silva<sup>1</sup>; Vanessa de Oliveira Almeida<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Graduanda em Fisioterapia (UNIMAM), UNIMAM, [castrojoana495@gmail.com](mailto:castrojoana495@gmail.com); [Luisasena08@gmail.com](mailto:Luisasena08@gmail.com); [anairesalves1234@gmail.com](mailto:anairesalves1234@gmail.com); [gbriellasouza099@gmail.com](mailto:gbriellasouza099@gmail.com);

<sup>2</sup>Doutora em Ciências Agrárias(UFRB), UNIMAM, [voagro@gmail.com](mailto:voagro@gmail.com)

Conhecida também por Trissomia 13 a Síndrome de Patau é uma doença genética rara, que ocorre em 1 a cada 5.000 recém-nascidos. Causada pela presença de um cromossomo 13 adicional, ao invés de 46, ele contém 47 cromossomos, contendo então 1 trio. É uma condição muito grave, que leva a diversas complicações, diagnosticável ainda na gestação o tratamento consiste em alívio dos sintomas. Por ser rara muitos profissionais da área da saúde desconhecem essa síndrome, o que torna essencial a propagação de informações a respeito dela. O objetivo dessa pesquisa foi realizar o levantamento bibliográfico sobre os sintomas, características e a intervenção dos fisioterapeutas na síndrome de Patau. Foi realizada uma pesquisa bibliográfica em artigos atualizados nos últimos três anos (2019-2022), que estavam disponíveis em bases e dados do periódico da Capes, os critérios de inclusão foram idioma português e tivesse acesso livre e na íntegra e após levantamento foram excluídos os estudos que eram teses, dissertações, livros e não abordasse a temática e os excluídos. Os descritores utilizados foram: Características, doença, sintomas, intervenção fisioterapêutica da Síndrome de PATAU. Foram identificados na primeira busca 40 artigos, após aplicação dos critérios de exclusão sobraram 3 artigos. Como resultado da pesquisa foi identificado que os bebês com esta doença, em geral, têm problemas de crescimento no útero e nascem com baixo peso. A maioria apresenta defeitos cardíacos congênitos, e pode ocorrer a microcefalia, microftalmia, anoftalmia, mal formação da orelha e surdez, ainda falta de pele em partes como o couro cabeludo, defeito na parede abdominal com exposição das vísceras como outros problemas. Crianças com essas doenças sobrevivem no máximo até os 10 anos de vida. A intervenção do Fisioterapeuta no tratamento dessa doença não é tão estudada, porém se faz no processo de respiração, já que esta síndrome não tem cura, ele trabalha no alívio dos sintomas, associando a terem um tempo de vida a mais. Apesar da escassez de estudos fica evidente que a síndrome relaciona a fisioterapia na eficácia da capacidade motora e respiratória, concluindo que existe uma melhora no padrão respiratório após os atendimentos de fisioterapia, o que demonstra a necessidade de novas pesquisas para entender os benefícios da fisioterapia nesses casos, e promover o aumento da sobrevida e qualidade de vida nos pacientes acometidos por esta patologia.

**Palavras-chaves:** Trissomia 13. Duplicação do Cromossomo 13. Síndrome de Bartholin-Patau