

ASPECTOS CLÍNICOS E REFLEXÕES ACERCA DA SÍNDROME DE PATAU: UMA REVISÃO DE LITERATURA

RODRIGUES, Maria Eduarda Borsari.¹
BACK, Larissa.²
BERTOLDO, Kathelen Luana Nunes.³
PRATIS, Aline Brandão Queiroz.⁴
LIMA, Urielly Tayná da Silva.⁵

RESUMO

O diagnóstico precoce da Síndrome de Patau é crucial para proporcionar a melhor assistência ao feto e à gestante. A condição, identificável por sinais na ultrassonografia, como pequenas alterações na placenta, é confirmada por amniocentese. A síndrome é mais frequente em gestantes com idades ao redor de 25 e 38 anos, e sua incidência aumenta com a idade materna. Apesar de ser uma trissomia rara, sua alta mortalidade intrauterina reduz a frequência genética na população. Pacientes com a síndrome enfrentam sérias complicações, incluindo malformações graves e baixa sobrevida. A detecção precoce é vital para melhorar a qualidade de vida e o manejo da condição.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Patau, diagnóstico precoce, trissomia do 13.

1. INTRODUÇÃO

A síndrome de Patau é uma alteração genética definida pela presença de um cromossomo a mais no par autossômico 13, sendo seu cariótipo 47, XX, +13 ou 47, XY, +13 (NASLAVSKY, 2018.). O defeito cromossômico pode ser causado por meiose, mosaicismismo ou translocação, estando, em muitos casos, relacionado à idade avançada da genitora. Devido a isso, as células do feto passam a funcionar de maneira inadequada, podendo gerar anomalias congênitas. A tríade característica da Síndrome de Patau é definida por microftalmia, polidactilia de mãos e pés e fenda labiopalatina (rodrigues, et al. 2020).

O presente artigo trata-se de uma revisão de literatura com artigos retirados de plataformas como Scielo, PubMed e revistas de saúde do Brasil. Foram selecionados artigos que apresentaram informações a respeito da etiologia e manifestações da síndrome, bem como relatos de caso. O objeto do trabalho é informar e conscientizar a respeito da trissomia do 13, atraindo atenção para a síndrome, evidenciando a importância de um diagnóstico precoce e de um tratamento adequado, minimizando,

¹ Estudante do curso de medicina do Centro Universitário Assis Gurgacz. E-mail: mebrodrigues1@minha.fag.edu.br

² Estudante do curso de medicina do Centro Universitário Assis Gurgacz. E-mail: lback3@minha.fag.edu.br

³ Estudante do curso de medicina do Centro Universitário Assis Gurgacz. E-mail: klmbertoldo@minha.fag.edu.br

⁴ Estudante do curso de medicina do Centro Universitário Assis Gurgacz. E-mail: abqpratis@minha.fag.edu.br

⁵ Médica pela Universidade Federal do Pará e pediatra pela Universidade Estadual do Oeste do Paraná. E-mail: urielly@gmail.com

enquanto possível, tanto as consequências da condição tanto para as crianças acometidas quanto o sofrimento dos pais. Além disso, o presente artigo visa contribuir com a comunidade científica, devido a escassez de estudos a respeito da síndrome de Patau.

2. FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

É de grande importância o diagnóstico precoce da Síndrome de Patau para assistência ao feto e à gestante desde o momento da descoberta. Dessa forma, o tratamento pode ser realizado da melhor forma possível e com o intuito de melhorar a qualidade de vida de ambos, visto que tal condição provoca consequências severas à criança e familiares. Durante o pré-natal, é possível suspeitar da síndrome por diversos sinais identificados na ultrassonografia, tais como: pequeno volume da placenta, vascularização placentária reduzida, placenta com aparência de mola parcial e displasia mesenquimal placentária (Amaral *et al.*, 2019; Cotta *et al.*, 2022).

Para confirmação do diagnóstico, o exame principal é a amniocentese, procedimento no qual o líquido amniótico é coletado no útero para teste (Rosa *et al.*, 2013). A amniocentese é um procedimento que consiste na coleta de uma pequena amostra do líquido amniótico, que está presente no útero da gestante, para análise. Geralmente é realizada entre as semanas 15 e 20 de gestação. Durante o procedimento, a gestante é posicionada de maneira confortável e a região abdominal é desinfetada com um antisséptico. Com a orientação de um ultrassom, uma agulha fina é cuidadosamente inserida no útero, atravessando a parede abdominal e a bolsa amniótica. Uma pequena quantidade de líquido amniótico é então aspirada através da agulha e coletada. O procedimento costuma durar cerca de 30 minutos e é considerado seguro, embora possa causar um leve desconforto (Pereira, 2022).

Segundo Magenis, Hecht e Milham Jr. (1968), há dois picos de ocorrência da Síndrome de Patau em relação à idade materna, com o primeiro ocorrendo por volta dos 25 anos e o segundo, por volta dos 38 anos. Sendo assim, é notável que a incidência da cromossomopatia aumenta conforme a idade avançada da gestante. Ainda, de acordo com Souza *et al.* (2010), trata-se de uma das trissomias com menor ocorrência devido à alta mortalidade intrauterina, impossibilitando a identificação clínica e diminuindo a frequência do gene na população.

3. METODOLOGIA

Foram analisados estudos e relatos de casos em português e inglês a respeito da Síndrome de Patau publicados na base de dados do Google Acadêmico, Scielo e PubMed, sem data limite de anos devido à escassez de publicações sobre o tema abordado. Foram incluídos trabalhos que apresentassem as principais características da Trissomia do 13, bem como os embates enfrentados pelas crianças portadoras e, especialmente, por suas famílias. Os critérios de inclusão abrangem artigos com as seguintes palavras-chave: Síndrome de Patau, Trissomia do 13, malformações, cromossomo 13. A partir disso, foram excluídos artigos que não apresentavam dados individualizados da Síndrome de Patau, sendo que estes somavam os dados da Trissomia do 13 aos dados de alguma outra síndrome, como a Síndrome de Edwards. Foram selecionados 37 artigos, dos quais 23 foram utilizados para a elaboração da revisão bibliográfica.

4. ANÁLISES E DISCUSSÕES

Estudos demonstram que pacientes com a condição apresentam uma série de complicações, tais como: baixo peso ao nascer, dificuldade para ganhar peso durante o desenvolvimento, malformação congênita ou ausência dos olhos, desenvolvimento de um único olho (ciclopia) (Figura 1), testa inclinada, malformação de orelhas e problemas auditivos, surdez neurossensorial, lábio leporino, fenda palatina, ausência de trígono e bulbos olfativos, problemas congênitos cardíacos, problemas respiratórios, polidactilia e demais formações graves no cérebro. Tais condições contribuem para uma baixa sobrevida em pacientes com a trissomia do 13 (Figura 2) (Emer *et al.*, 2015; Hsu; Hou, 2007; Mustacchi; Peres, 2000; Rodrigues *et al.*, 2019).

Figura 1 – Ciclopia



Fonte: A Síndrome [...] (2022).

Em relação à sobrevida, a expectativa é em torno de duas semanas, sendo raros os casos de pacientes que ultrapassam os três anos de idade. As principais causas de óbito foram identificadas como problemas cardiovasculares e respiratórios (Zen *et al.*, 2008). Ainda, as poucas crianças que sobrevivem precisam passar por uma série de procedimentos, cirurgias e cuidados paliativos (Bruns; Campbell, 2014). Em alguns casos excepcionais, pode ocorrer sobrevida superior a três anos, tendo sido registrado um caso de uma adolescente de 13 anos na cidade de Cascavel, no Paraná, por Ferreira, Sakurada e Griep (2013). No entanto, estudos demonstram que 86% a 91% dos nascidos vivos não sobrevivem por mais de um ano (Gus *et al.*, 2015; Peroos *et al.*, 2012; Spoladori *et al.*, 2017; Zen *et al.*, 2008).

Diante disso, é questionável a realização de inúmeros tratamentos e procedimentos -como extensas cirurgias corretivas - que os pais procuram para prolongar o tempo de vida dos filhos que apresentam a Síndrome de Patau, considerando que, na maioria das vezes, tais intervenções não apresentam resultados significativos na qualidade de vida do paciente, podendo, inclusive, contribuir para prolongar o sofrimento da criança (Silva; Trovó de Marqui, 2023). Ademais, um relato de caso por Kamal *et al.* (2018) revelou dificuldades para realizar a intubação de uma criança com a síndrome devido à rigidez do pescoço e variabilidades anatômicas. Dito isso, é correto afirmar que, nos dias atuais, não há cura ou maneira de garantir uma qualidade de vida satisfatória e digna para portadores da trissomia do 13 (Pazarbaşı *et al.*, 2008; Pinheiro; Belo, 2021).

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

É de grande importância o diagnóstico precoce da Síndrome de Patau para assistência ao feto e à gestante desde o momento da descoberta. Dessa forma, o tratamento pode ser realizado da melhor forma possível e com o intuito de melhorar a qualidade de vida de ambos, visto que tal condição provoca consequências severas à criança e familiares. Durante o pré-natal, é possível suspeitar da síndrome por diversos sinais identificados na ultrassonografia, tais como: pequeno volume da placenta, vascularização placentária reduzida, placenta com aparência de mola parcial e displasia mesenquimal placentária (COTTA, 2022; Amaral *et al.*).

Para confirmação do diagnóstico, o exame principal é a amniocentese, procedimento no qual o líquido amniótico é coletado no útero para teste. (Rosa *et al.*, 2013). A amniocentese é um

procedimento que consiste na coleta de uma pequena amostra do líquido amniótico, que está presente no útero da gestante, para análise. Geralmente é realizada entre as semanas 15 e 20 de gestação. Durante o procedimento, a gestante é posicionada de maneira confortável e a região abdominal é desinfetada com um antisséptico. Com a orientação de um ultrassom, uma agulha fina é cuidadosamente inserida no útero, atravessando a parede abdominal e a bolsa amniótica. Uma pequena quantidade de líquido amniótico é então aspirada através da agulha e coletada. O procedimento costuma durar cerca de 30 minutos e é considerado seguro, embora possa causar um leve desconforto (PEREIRA, 2022).

Segundo Magenis et al. há dois picos de ocorrência da Síndrome de Patau em relação à idade materna, com o primeiro ocorrendo por volta dos 25 anos e o segundo, por volta dos 38 anos. Sendo assim, é notável que a incidência da cromossomopatia aumenta conforme a idade avançada da gestante. Ainda, de acordo com Souza (2017), trata-se de uma das trissomias com menor ocorrência devido à alta mortalidade intrauterina, impossibilitando a identificação clínica e diminuindo a frequência do gene na população.

Estudos demonstram que pacientes com a condição apresentam uma série de complicações, tais como: baixo peso ao nascer, dificuldade para ganhar peso durante o desenvolvimento, malformação congênita ou ausência dos olhos, desenvolvimento de um único olho (ciclopia), testa inclinada, malformação de orelhas e problemas auditivos, surdez neurossensorial, lábio leporino, fenda palatina, ausência de trógonos e bulbos olfativos, problemas congênitos cardíacos, problemas respiratórios, polidactilia e demais formações graves no cérebro. Tais condições contribuem para uma baixa sobrevida em pacientes com a trissomia do 13. (EMER et al. 2015; MUSTACCHI & PERES, 2000; HSU & HOU, 2007); Pontara Pazini Rodrigues A.; Ilgenfritz Krause A.; Leite da Costa I.; Carvalho Rangel Resgala L. ASPECTOS GENÉTICOS DA SÍNDROME DE PATAU. Revista Interdisciplinar Pensamento Científico , v. 4, 24 de maio de 2020.

REFERÊNCIAS

A SÍNDROME de Patau. [S. l.], 31 out. 2022. Facebook: neurotopia. Disponível em: <https://www.facebook.com/photo.php?fbid=3412224899096643>. Acesso em: 5 set. 2024.

ALVES, G. L. N. *et al.* Síndrome de Patau. In: SANTOS, F. L.(ed.). **Estudos Interdisciplinares em Ciências da Saúde**. João Pessoa: Periódicos, 2023. v. 17, cap. 32. Disponível em: <https://www.periodicojs.com.br/index.php/easn/article/download/1902/1684>. Acesso em: 5 set. 2024.

AMARAL, A. C. A. *et al.* Síndrome de Patau: relato de um caso de trissomia completa do cromossomo 13. **RESU:Revista Educação em Saúde**, [Anápolis], v. 7, supl. 2, p. 199-201, 23 nov. 2019. Disponível em: <https://periodicos.unievangelica.edu.br/index.php/educacaoemsaude/article/view/4071>. Acesso em: 5 set. 2024.

BRUNS, D. A.; CAMPBELL, E. Nine children over the age of one year with full trisomy 13: a case series describing medical conditions. **American Journal of Medical Genetics–Part A**, [Hoboken, NJ], v. 164, n. 12, p. 2987-2995, Dec. 2014. DOI: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36689>. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.36689>. Acesso em: 5 set. 2024.

COTTA, P. C. *et al.* Síndrome de Patau. **Brazilian Journal of Health Review**, Curitiba, v. 5, n. 5, p. 18782-18789, set./out.2022. DOI: <https://doi.org/10.34119/bjhrv5n5-088>. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/52126/>. Acesso em: 5 set. 2024.

EMER, C. S. C. *et al.* Prevalência das malformações congênitas identificadas em fetos com trissomia dos cromossomos 13, 18 e 21. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**, [Rio de Janeiro], v. 37, n. 7, p. 333-338, jul. 2015. DOI: <https://doi.org/10.1590/S0100-720320150005373>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbgo/a/9ssGKYHBhvfVYVZpkRpnVbs/>. Acesso em: 5 set. 2024.

FEITOSA, K. V. **Enfermagem nos cuidados paliativos no período neonatal**. 2021. Trabalho de Conclusão de Curso(Bacharelado em Enfermagem) – Centro Universitário

AGES, Paripiranga, 2021. Disponível em:<https://repositorio.animaeducacao.com.br/items/cf20db67-aaff-4f10-acc9-1e93e38eeaf1>. Acesso em: 5 set. 2024.

FERREIRA, E. G.; SAKURADA, R. Y.; GRIEP, R. Cuidados domiciliares em uma paciente com síndrome de Patau: um relato de caso. **Thêma et Scientia**, [Cascavel, PR], v. 3 n. 2, p. 89-92, jul./dez. 2013. Disponível em:<https://ojsrevistas.fag.edu.br/index.php/RTES/article/view/574/>. Acesso em: 5 set. 2024.

GUS, R. *et al.* Malformações em fetos com trissomia dos cromossomos 13, 18 e 21: resultados de 20 anos de experiência em um hospital público brasileiro. In: SEMANA CIENTÍFICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE, 35., Porto Alegre. **Anais [...]**. Porto Alegre: HCPA, 2015. p. 2763-2787.

HSU, H.-F.; HOU, J.-W. Variable expressivity in Patau syndrome is not all related to trisomy 13 mosaicism. **American Journal of Medical Genetics – Part A**, [Hoboken, NJ], v. 143A, n. 15, p. 1739-1748, Aug. 2007. DOI:<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.31835>. Disponível em:<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.31835>. Acesso em: 5 set. 2024.

KAMAL, M. *et al.* Anestesia em criança operada para lábio leporino associado à síndrome de Patau **Revista Brasileira de Anestesiologia**, [Campinas], v. 68, n. 2, 197-199, mar./abr. 2018. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.bjan.2017.04.005>. Disponível em:<https://www.scielo.br/j/rba/a/3WhLgcqDgTmWTg793g97Dqz/>. Acesso em: 5 set. 2024.

LEME, C. G.; LINO, C. C. T. S.; WELLICHAN, D. S. P. A comunicação de uma criança acometida pela Síndrome de Patau. In: PAPIM, A. A. P.; ARAUJO, M. A. (org.). **O processo de construção da educação para a diversidade**. Porto Alegre: Editora Fi, 2019. p. 105-123.

LOPES, M. N.; MARTINS, I. C. R. Relato de caso: infecção por covid-19 em paciente com síndrome de Patau. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, São Paulo, v. 8, n. 5, p. 1406-1411, maio 2022. DOI:<https://doi.org/10.>

51891/rease.v8i5.5532. Disponível em: <https://periodicorease.pro.br/rease/article/view/5532/2125>. Acesso em: 5 set. 2024.

MAGENIS, R. E.; HECHT, F.; MILHAM JR., S. Trisomy 13(D1) syndrome: studies on parental age, sex ratio, and survival. **Journal of Pediatrics**, [St. Louis, MO], v. 73, n. 2, p. 222-228, Aug. 1968. DOI: [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(68\)80072-1](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(68)80072-1). Disponível em: [https://www.jpeds.com/article/S0022-3476\(68\)80072-1](https://www.jpeds.com/article/S0022-3476(68)80072-1). Acesso em: 5 set. 2024.

MUSTACCHI, Z.; PERES, S. **Genética baseada em evidências: síndromes e heranças**. São Paulo: CID, 2000.

Pazarbaşı, A. *et al.* Prenatal diagnosis of translocation 13;13 Patau syndrome: clinical features of two cases. **Balkan Journal of Medical Genetics**, [Warsaw], v. 11, p. 69-73, June 2008. DOI: <https://doi.org/10.2478/v10034-008-0021-1>. Disponível em: <https://sciendo.com/article/10.2478/v10034-008-0021-1>. Acesso em: 5 set. 2024.

PEREIRA, E. Amniocentese. **Saudebemestar.pt**, [Porto], 6set. 2022. Disponível em: <https://www.saudebemestar.pt/pt/clinica/ginecologia/amniocentese/>. Acesso em: 5 set. 2024.

PEROOS, S. *et al.* Longevity and Patau syndrome: what determines survival? **BMJ Case Reports**, [London], bcr0620114381, p. 1-4, Dec. 2012. DOI: <https://doi.org/10.1136/bcr-06-2011-4381>. Disponível em: <https://casereports.bmj.com/content/2012/bcr-06-2011-4381>. Acesso em: 5 set. 2024.

RODRIGUES, A. P. P. *et al.* Aspectos genéticos da síndrome de Patau. **Revista Interdisciplinar Pensamento Científico**, v.5, n. 5, art. 46, p. 611-621, jul./dez. 2019. DOI: <https://doi.org/10.20951/2446-6778/v5n5a46>. Disponível em: <http://reinpec.cc/index.php/reinpec/article/view/408>. Acesso em: 5 set. 2024.

ROSA, R. F. M. *et al.* Achados gestacionais, perinatais e familiares de pacientes com síndrome de Patau. **Revista Paulista de Pediatria**, [São Paulo], v. 31, n. 4, p. 459-465, dez. 2013. DOI: <https://doi.org/10.1590/S0103-05822013000400007>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rpp/a/QYHpy3vympg9L4PmTZHtbS/>. Acesso em: 5 set. 2024.

SILVA, A. F. L. B.; TROVÓ DE MARQUI, A. B. Mortalidade, sobrevivência e fatores associados nas Trissomias 13 e 18: um estudo de revisão. **Saúde**, [Santa Maria, RS], v. 48, n. 2, e71248, p. 1-16, 2023. DOI:<https://doi.org/10.5902/2236583471248>. Disponível em:<https://periodicos.ufsm.br/revistasauade/article/view/71248>. Acesso em: 5 set. 2024.

SILVA, C. M. P.; BELO, A. D. **Síndrome de patau**: aspectos clínicos e características orais. 2021. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Odontologia) – Universidade São Judas Tadeu, São Paulo, 2021. Disponível em:<https://repositorio.animaeducacao.com.br/bitstreams/1c90c4c8-2960-4b3f-8a32-aebbe93dc9f2/download>. Acesso em: 5 set. 2024.

SOUZA, J. C. M. *et al.* Síndromes cromossômicas: uma revisão. **Cadernos da Escola de Saúde**, Curitiba, v. 1, n. 3, p. 1-12, 2010. Disponível em: <https://portaldeperiodicos.unibrasil.com.br/index.php/cadernossaude/article/view/2296>. Acesso em: 5 set. 2024.

SPOLADORI, I. C. Síndrome de Patau: Relato de um caso com trissomia completa do cromossomo 13. In: REUNIÃO BRASILEIRA DE CITOGENÉTICA E CITOGENÔMICA, 5., 2017, Londrina. **Resumo** [...]. Ribeirão Preto: Sociedade Brasileira de Genética, 2017. p. 238. Disponível em: <https://ojs.uel.br/revistas/uel/index.php/seminabio/article/view/29497>. Acesso em: 5 set. 2024.

ZEN, P. R. G. *et al.* Apresentações clínicas não usuais de pacientes portadores de síndrome de Patau e Edwards: um desafio diagnóstico?. **Revista Paulista de Pediatria**, [São Paulo], v. 26, n. 3, p. 295-299, set. 2008. DOI:<https://doi.org/10.1590/S0103-05822008000300015>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rpp/a/DghYmCvsbfLJgFXnwzpbmxv/>. Acesso em: 5 set. 2024.