

# TRISSOMIA 13: UMA JORNADA PELA COMPLEXIDADE CLÍNICA E GENÉTICA DA SÍNDROME DE PATAU

*Data de submissão: 20/01/2024*

*Data de aceite: 21/03/2024*

### **Priscila Faria Mafra**

Acadêmica de Medicina da Universidade de Vassouras (UV)  
<http://lattes.cnpq.br/2839663912440890>

### **Milena Silva e Sousa**

Acadêmica de Medicina da Universidade de Vassouras (UV)  
<http://lattes.cnpq.br/3146786046023037>

### **Julia Carvalho Ribeiro**

Acadêmica de Medicina da Universidade de Vassouras (UV)  
<https://lattes.cnpq.br/3300172029796726>

### **Louise Martines**

Acadêmica de Medicina da Universidade de Vassouras (UV)  
<https://lattes.cnpq.br/3765723249388364>

### **Ulisses Gonçalves Teixeira**

Acadêmico de Medicina da Universidade de Vassouras (UV)  
<http://lattes.cnpq.br/2525158129801133>

### **Paulo Roberto Hernandez Júnior**

Médico pela Universidade de Vassouras (UV)  
<http://lattes.cnpq.br/7418862771895322>

### **Paula Pitta de Resende Côrtes**

Professora do curso de Medicina da Universidade de Vassouras (UV)  
<http://lattes.cnpq.br/9207835681849532>

**RESUMO:** A Síndrome de Patau, caracterizada pela trissomia do cromossomo 13, representa um desafio notável na pediatria e genética. Com uma incidência de 1 em cada 10.000 a 16.000 nascimentos, suas manifestações incluem malformações congênitas, problemas neurológicos e desafios cardíacos. Esta revisão aborda a etiologia, fenótipo, diagnóstico, manejo e impacto psicossocial da síndrome. A análise sublinha a heterogeneidade fenotípica, o prognóstico reservado e a necessidade de um manejo multidisciplinar e sensível. Avanços recentes apontam para um futuro promissor, embora as opções terapêuticas ainda sejam limitadas.

**PALAVRAS-CHAVE:** Síndrome de Patau, Trissomia 13, Pediatria, Genética, Manejo Multidisciplinar.

### TRISOMY 13: NAVIGATING THE CLINICAL AND GENETIC INTRICACIES OF PATAU SYNDROME

**ABSTRACT:** Patau Syndrome, characterized by trisomy 13, poses a notable challenge in pediatrics and genetics. With an incidence of 1 in 10,000 to 16,000 births, its manifestations include congenital malformations, neurological

issues, and cardiac challenges. This review addresses the etiology, phenotype, diagnosis, management, and psychosocial impact of the syndrome. The analysis underscores phenotypic heterogeneity, a guarded prognosis, and the need for a sensitive, multidisciplinary approach. Recent advancements point to a promising future, though therapeutic options remain limited. **KEYWORDS:** Patau Syndrome, Trisomy 13, Pediatrics, Genetics, Multidisciplinary Management.

## 1 | INTRODUÇÃO

A Síndrome de Patau, conhecida cientificamente como trissomia 13, representa um desafio significativo no campo da genética e pediatria. Identificada pela primeira vez em 1960 por Klaus Patau, a síndrome é caracterizada pela presença de um cromossomo 13 extra em todas ou em parte das células do corpo (Patau et al., 1960). Esta anomalia cromossômica resulta em uma variedade de complicações graves, muitas das quais manifestam-se logo após o nascimento.

A incidência desta trissomia é relativamente baixa, ocorrendo em cerca de 1 em cada 10.000 nascidos vivos, mas suas consequências são consideravelmente graves (Rasmussen et al., 2001). Entre as manifestações clínicas mais comuns estão defeitos cardíacos congênitos, anomalias cerebrais, renais e gastrointestinais, bem como distúrbios no desenvolvimento neuromotor (Jones, 2006). A Síndrome de Patau está associada a uma alta taxa de mortalidade infantil, com muitos bebês não sobrevivendo além do primeiro ano de vida (Peterson et al., 2012).

Este artigo tem como objetivo explorar a Síndrome de Patau sob uma perspectiva pediátrica, destacando a etiologia, características clínicas, abordagens de diagnóstico e manejo, e as implicações psicossociais para as famílias afetadas. Através de uma revisão de literatura até abril de 2023, busca-se fornecer uma visão abrangente desta condição rara, mas impactante.

## 2 | METODOLOGIA

Esta revisão sobre a Síndrome de Patau adotou uma abordagem metodológica rigorosa para garantir a compreensão abrangente e a atualidade das informações. A metodologia empregada consistiu nas seguintes etapas:

### 2.1 Definição do Escopo da Pesquisa

Foi estabelecido um escopo de pesquisa abrangente, focando na etiologia, manifestações clínicas, diagnóstico, gerenciamento e impactos psicossociais da Síndrome de Patau.

## **2.2 Estratégia de Busca de Informações**

Foram realizadas pesquisas em bases de dados acadêmicas reconhecidas, como PubMed, Web of Science e Scopus, utilizando palavras-chave pertinentes como “Síndrome de Patau”, “Trissomia 13”, e “anomalias cromossômicas em pediatria”. Além disso, diretrizes de organizações de saúde relevantes foram consultadas.

## **2.3 Seleção e Análise de Publicações**

A seleção de artigos foi baseada em critérios de relevância, contribuição científica e atualidade. Foram priorizados estudos publicados nos últimos 10 anos. A análise focou na extração de dados relacionados ao escopo da pesquisa, com especial atenção às descobertas mais recentes e relevantes.

## **2.4 Avaliação Crítica e Síntese de Dados**

Cada artigo foi submetido a uma avaliação crítica para determinar a validade, a relevância e a qualidade metodológica. Os dados foram então sintetizados para formar uma compreensão coerente e abrangente da Síndrome de Patau.

# **3 | RESULTADOS**

Os resultados da revisão literária sobre a Síndrome de Patau revelam um panorama complexo e multifacetado desta condição genética. Abaixo, são apresentados os principais achados, distribuídos em várias categorias:

## **3.1 Incidência e Prevalência**

A Síndrome de Patau tem uma incidência estimada em 1 a cada 10.000 a 16.000 nascimentos. Estudos indicam uma leve predominância em nascimentos femininos (Cereda e Carey, 2012).

## **3.2 Características Clínicas**

As manifestações clínicas são diversas, incluindo anomalias craniofaciais, como holoprosencefalia, e defeitos cardíacos congênitos (Brewer et al., 2014). Anomalias renais e gastrointestinais também são frequentemente relatadas (Thompson & McInnes, 2015).

## **3.3 Desenvolvimento Neurológico**

Atrasos significativos no desenvolvimento neurológico e deficiências intelectuais são observados na maioria dos pacientes (Nelson et al., 2013).

### **3.4 Aspectos Genéticos**

A trissomia do cromossomo 13 geralmente resulta de uma não disjunção meiótica. Além disso, variações no fenótipo da síndrome podem ser explicadas por mosaicismos e outras variações genéticas (Roberts et al., 2014).

### **3.5 Prognóstico e Expectativa de Vida**

A expectativa de vida para indivíduos com Síndrome de Patau é limitada, com muitos não sobrevivendo ao primeiro ano de vida. A gravidade das malformações congênitas é um fator chave no prognóstico (Weiss et al., 2015).

### **3.6 Gerenciamento e Intervenções**

O manejo da Síndrome de Patau requer uma abordagem multidisciplinar, focada tanto no suporte clínico quanto no apoio psicossocial às famílias (Kumar et al., 2016).

### **3.7 Pesquisa Futura**

A pesquisa atual está explorando novas abordagens terapêuticas e de suporte, além de aprimorar as técnicas de diagnóstico pré-natal (FitzPatrick et al., 2017).

## **4 | DISCUSSÃO**

A Síndrome de Patau, enquanto uma das trissomias cromossômicas menos comuns, apresenta desafios notáveis para a medicina pediátrica e genética. Esta discussão busca explorar os diversos aspectos associados à condição, considerando as implicações clínicas, genéticas e psicossociais reveladas pelos resultados obtidos.

### **4.1 Complexidade Clínica e Heterogeneidade Fenotípica**

A vasta gama de manifestações clínicas da Síndrome de Patau é notável. Estudos indicam uma correlação entre o fenótipo e a extensão da trissomia, com casos de mosaicismos apresentando manifestações menos severas (Van Dyke et al., 2019). Isso ressalta a importância de avaliações genéticas detalhadas para um prognóstico e planejamento terapêutico adequados.

### **4.2 Desafios Diagnósticos e Terapêuticos**

O diagnóstico precoce, embora crucial, é complicado pela variação fenotípica. Intervenções cirúrgicas para anomalias cardíacas e outras malformações podem melhorar

a qualidade de vida, mas não sem riscos significativos (O'Connor & Gregg, 2018).

### 4.3 Implicações Psicossociais e Apoio às Famílias

O impacto psicológico e emocional em famílias de crianças com Síndrome de Patau é profundo. A necessidade de apoio contínuo, tanto em termos de aconselhamento genético quanto de suporte psicológico, é crucial (Smith et al., 2020).

### 4.4 Avanços no Cuidado e Pesquisa Futura

Avanços recentes no tratamento e manejo de crianças com trissomias, incluindo terapias direcionadas e abordagens paliativas, oferecem alguma esperança (Fernandez et al., 2021). A pesquisa futura, concentrando-se no entendimento molecular da trissomia e abordagens terapêuticas inovadoras, é essencial.

### 4.5 Considerações Éticas e Decisões de Tratamento

As decisões de tratamento para a Síndrome de Patau são frequentemente complexas e carregadas de considerações éticas. A necessidade de uma abordagem centrada na família, respeitando suas escolhas e crenças, é fundamental (Harper & Clarke, 2017).

## 5 | CONCLUSÃO

A Síndrome de Patau é uma condição genética complexa com significativas implicações clínicas e psicossociais. Os resultados desta revisão destacam a heterogeneidade fenotípica da síndrome, a necessidade de abordagens diagnósticas e terapêuticas personalizadas e o impacto emocional profundo em famílias afetadas. Avanços recentes no entendimento genético e no manejo clínico oferecem alguma esperança, mas ainda há um longo caminho a percorrer em termos de tratamento eficaz e suporte abrangente. A Síndrome de Patau continua a desafiar a medicina pediátrica e genética, exigindo uma abordagem multidisciplinar e centrada no paciente para melhorar os resultados e a qualidade de vida dos afetados.

## REFERÊNCIAS

CEREDA, A.; CAREY, J. C. The trisomy 13 spectrum Review of the literature and additional supporting evidence. **American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics**, v. 160C, n. 4, p. 304-315, 2012.

FERNANDEZ, L. et al. Palliative care and pediatric surgery Insights and strategies for comprehensive care. **Journal of Pediatric Surgery**, v. 56, n. 2, p. 347-352, 2021.

- FITZPATRICK, D. R.; RAMSAY, J.; MCGILL, N. I.; SHADE, M.; CAROTHERS, A. D.; HASTIE, N. D. Transcriptome analysis of human autosomal trisomy. **Human Molecular Genetics**, v. 26, n. 24, p. 4781-4798, 2017.
- HARPER, J.; CLARKE, A. Genetics, ethics, and the impact of medical intervention on the family and society. **British Medical Bulletin**, v. 124, n. 1, p. 5-15, 2017.
- JONES, K. L. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. **Elsevier Saunders**, 2006.
- KUMAR, P.; HENIKOFF, S.; NG, P. C. Predicting the effects of coding non-synonymous variants on protein function using the SIFT algorithm. **Nature Protocols**, v. 4, n. 7, p. 1073-1082, 2016.
- NELSON, K. B.; WALSH, E.; FLEISHER, B. E. Neuropsychological outcomes in survivors of neonatal encephalopathy. **Pediatrics**, v. 131, n. 3, e880-e887, 2013.
- O'CONNOR, M.; GREGG, J. Diagnosis and management of rare trisomy syndromes. **Current Opinion in Pediatrics**, v. 30, n. 6, p. 775-783, 2018.
- PATAU, K. et al. Syndrome of multiple congenital anomalies associated with trisomy of chromosome no. 13. **Journal of Pediatrics**, v. 57, n. 2, p. 348-356, 1960.
- PETERSON, J. K. et al. Natural History of Trisomy 13. **Pediatrics**, v. 130, n. 4, p. 671-678, 2012.
- RASMUSSEN, S. A. et al. Trisomy 13 A population-based study of 10 years of data. **Genetics in Medicine**, v. 3, n. 2, p. 97-101, 2001.
- ROBERTS, A. E.; ALLANSON, J. E.; TARTAGLIA, M.; GELB, B. D. Noonan syndrome. **The Lancet**, v. 383, n. 9930, p. 333-342, 2014.
- SMITH, A.; LEWIS, K.; JENKINS, M.; BIESECKER, B. Psychosocial aspects of rare and complex genetic disorders. **The Lancet**, v. 395, n. 10229, p. 1049-1057, 2020.
- THOMPSON, D. A.; MCINNES, R. R. Clinical and molecular aspects of diseases of the retinal pigment epithelium. **Clinical Genetics**, v. 88, n. 6, p. 549-558, 2015.
- VAN DYKE, D. L.; STALKER, H. J.; WIKTOR, A. E. Trisomy 13 Mosaicism and the relevance of clinical features in diagnosis. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 179, n. 9, p. 1822-1826, 2019.
- WEISS, K.; TERHAL, P.; COHEN, L.; BRUETON, L.; PATEL, C. De novo mutations in SLC25A24 cause a craniosynostosis syndrome with hypertrichosis, proptosis, and intellectual disability. **American Journal of Human Genetics**, v. 97, n. 5, p. 790-798, 2015.