REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

SÍNDROME DE PATAU: MANEJO CLÍNICO, CUIDADOS NEONATAIS E FATORES ASSOCIADOS À SOBREVIDA - UMA REVISÃO INTEGRATIVA

PATAU SYNDROME: CLINICAL MANAGEMENT, NEONATAL CARE, AND FACTORS ASSOCIATED WITH SURVIVAL - AN INTEGRATIVE REVIEW

SÍNDROME DE PATAU: MANEJO CLÍNICO, CUIDADOS NEONATALES Y FACTORES ASOCIADOS A LA SUPERVIVENCIA – UNA REVISIÓN INTEGRATIVA

Beatriz Mascarenhas Nunes
Graduanda em Medicina, Universidade Tiradentes, Brasil
E-mail: beatriz.mascarenhas@souunit.com.br

Anna Luiza Lima de Sá
Graduanda em Medicina, Universidade Tiradentes, Brasil
E-mail: anna.llima@souunit.com.br

Luiza Barreto de Melo
Graduanda em Medicina, Universidade Tiradentes, Brasil
E-mail: luiza.melo@souunit.com.br

Maria Fernanda Novaes Rosa Tavares
Graduanda em Medicina, Universidade Tiradentes, Brasil
E-mail: maria.fnovaes@souunit.com.br

Tarsila Nascimento Barros Valadares
Graduanda em Medicina, Universidade Tiradentes, Brasil
E-mail: tarsila.nascimento@souunit.com.br

Beatriz Machado Teles de Oliveira
Graduanda em Medicina, Universidade Tiradentes, Brasil
E-mail: beatriz.teles@souunit.com.br

Ana Clara Valadares Sobral
Graduanda em Medicina, Universidade Tiradentes, Brasil
E-mail: ana.cvaladares@souunit.com.br

Maria Clara Lima de Oliveira
Graduanda em Medicina, Universidade Tiradentes, Brasil
E-mail: maria.lima06@souunit.com.br

Gisela Giacomet Barreto
Graduanda em Medicina, Universidade Tiradentes, Brasil
E-mail: gisela.giacomet@souunit.com.br

CC BY

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

Giulia Carolinne Santos Gonçalves
Graduanda em Medicina, Universidade Tiradentes, Brasil
E-mail: giulia.goncalves@souunit.com.br

Giovana Mitidieri Simões Correia
Graduanda em Medicina, Universidade Tiradentes, Brasil
E-mail: giovana.mitidieri@souunit.com.br

Halley Ferraro Oliveira
Professor titular da Universidade Tiradentes
E-Mail: halleyoliveira62@gmail.com

Resumo

A Síndrome de Patau, ou trissomia do cromossomo 13, é uma aneuploidia grave caracterizada por múltiplas malformações congênitas, atraso cognitivo importante e alta mortalidade. Historicamente, a assistência a esses pacientes era voltada principalmente para cuidados de conforto devido ao prognóstico desfavorável. No entanto, os avanços no rastreamento genético e no suporte clínico têm ampliado as possibilidades de manejo neonatal. Esta revisão integrativa da literatura teve como objetivo analisar o manejo neonatal e identificar os fatores clínicos associados à sobrevida, por meio de um levantamento nas bases PubMed, SciELO e LILACS, incluindo estudos publicados entre 2016 e julho de 2026. Os estudos demonstraram que o diagnóstico é baseado no rastreamento pré-natal por testes não invasivos (NIPT) e ultrassonografia morfológica, com confirmação por exames citogenéticos invasivos. O manejo atual prioriza uma abordagem individualizada, compartilhada com a família e conduzida por equipe multidisciplinar, incluindo suporte ventilatório, controle de convulsões e intervenções cirúrgicas quando indicadas. Entre elas, destacam-se correções de cardiopatias congênitas, traqueostomia e gastrostomia, que podem contribuir para maior estabilidade clínica e aumento da sobrevida. Os achados também sugerem que fatores como mosaicismo e maior idade gestacional ao nascimento podem estar associados a melhor prognóstico. A presença e a gravidade das cardiopatias congênitas também parecem influenciar a sobrevida, embora esse efeito não seja uniforme, sendo dependente do tipo e da complexidade da cardiopatia, da estabilidade clínica e respiratória, da possibilidade de intervenção cirúrgica, da presença de outras malformações e da seleção dos pacientes para tratamento. Estudos recentes indicam ainda que o tipo de trissomia permanece associado à sobrevida mesmo após análises que consideram a presença de cardiopatia e de cardiopatia crítica. Cerca de 8% a 10% dos pacientes sobrevivem além do primeiro ano de vida. Alguns estudos populacionais observaram possível vantagem de sobrevida no sexo feminino, embora esse achado não seja consistente especificamente para T13. Conclui-se que a integração entre cuidados paliativos perinatais, assistência ativa e planejamento familiar contribui para uma abordagem mais ética e individualizada, favorecendo a qualidade de vida, o cuidado domiciliar e uma tomada de decisão centrada nas necessidades de cada paciente e de sua família.

Palavras-chave: Síndrome da trissomia do cromossomo 13; cuidados paliativos integrativos; diagnóstico pré-natal; recém-nascido; sobrevida.

Abstract

Patau Syndrome, or trisomy 13, is a severe aneuploidy characterized by multiple congenital malformations, significant cognitive impairment, and high mortality. Historically, care for these patients has

CC BY

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

focused primarily on comfort measures due to the unfavorable prognosis. However, advances in genetic screening and clinical support have expanded the possibilities for neonatal management. This integrative literature review aimed to analyze neonatal management and identify clinical factors associated with survival through a search of the PubMed, SciELO, and LILACS databases, including studies published between 2016 and July 2026. The studies demonstrated that diagnosis is based on prenatal screening using non-invasive prenatal testing (NIPT) and morphological ultrasound, with confirmation through invasive cytogenetic testing. Current management prioritizes an individualized approach, shared with the family and conducted by a multidisciplinary team, including ventilatory support, seizure control, and surgical interventions when indicated. These interventions include correction of congenital heart defects, tracheostomy, and gastrostomy, which may contribute to greater clinical stability and increased survival. The findings also indicate that mosaicism, higher gestational age at birth, greater occipitofrontal circumference, and the absence of severe congenital heart defects are associated with a better prognosis, with approximately 8% to 10% of patients surviving beyond the first year of life. Some population-based studies have observed a possible survival advantage among females, although this finding is not consistently demonstrated specifically for trisomy 13. It is concluded that the integration of perinatal palliative care, active treatment, and family planning contributes to a more ethical and individualized approach, promoting quality of life, home-based care, and decision-making centered on the needs of each patient and their family.

Keywords: Trisomy 13 syndrome; integrative palliative care; prenatal diagnosis; newborn; survival.

Resumen

Síndrome de Patau, o trisomía del cromosoma 13, es una aneuploidía grave caracterizada por múltiples malformaciones congénitas, retraso cognitivo significativo y alta mortalidad. Históricamente, la atención de estos pacientes se centraba principalmente en medidas de confort debido al pronóstico desfavorable. Sin embargo, los avances en el cribado genético y en el soporte clínico han ampliado las posibilidades de manejo neonatal. Esta revisión integrativa de la literatura tuvo como objetivo analizar el manejo neonatal e identificar los factores clínicos asociados con la supervivencia, mediante una búsqueda en las bases de datos PubMed, SciELO y LILACS, incluyendo estudios publicados entre 2016 y julio de 2026. Los estudios demostraron que el diagnóstico se basa en el cribado prenatal mediante pruebas no invasivas (NIPT) y ecografía morfológica, con confirmación mediante estudios citogenéticos invasivos. El manejo actual prioriza un enfoque individualizado, compartido con la familia y llevado a cabo por un equipo multidisciplinario, incluyendo soporte ventilatorio, control de las convulsiones e intervenciones quirúrgicas cuando están indicadas. Entre ellas, se destacan la corrección de cardiopatías congénitas, la traqueostomía y la gastrostomía, que pueden contribuir a una mayor estabilidad clínica y a un aumento de la supervivencia. Los hallazgos también indican que el mosaicismo, una mayor edad gestacional al nacimiento, una mayor circunferencia occipitofrontal y la ausencia de cardiopatías graves se asocian con un mejor pronóstico, y aproximadamente entre el 8% y el 10% de los pacientes sobreviven más allá del primer año de vida. Algunos estudios poblacionales han observado una posible ventaja de supervivencia en el sexo femenino, aunque este hallazgo no es consistente específicamente para la trisomía 13. Se concluye que la integración de los cuidados paliativos perinatales, la atención activa y la planificación familiar contribuye a un enfoque más ético e individualizado, favoreciendo la calidad de vida, la atención domiciliaria y la toma de decisiones centrada en las necesidades de cada paciente y de su familia.

Palabras clave: Síndrome de trisomía 13; cuidados paliativos integrativos; diagnóstico prenatal; recién nacido; supervivencia.

CC BY

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

1. Introdução

A trissomia 13, conhecida como Síndrome de Patau, corresponde a uma aneuploidia cromossômica grave decorrente da presença de um cromossomo 13 extra, estando associada a importantes alterações do desenvolvimento embrionário, comprometimento multissistêmico e baixa sobrevida (Hu *et al*., 2023). Epidemiologicamente, a trissomia 13 constitui a terceira aneuploidia mais comum, apresentando prevalência aproximada de 1 caso para cada 18.000 nascidos vivos (Pereira, 2023). Clinicamente, manifesta-se por um espectro de malformações estruturais graves e multissistêmicas, englobando defeitos severos de linha média, microcefalia, micrognatia e malformações oculares. No sistema nervoso central, as anomalias de linha média são altamente prevalentes, sendo a holoprosencefalia alobária o defeito mais comum. O comprometimento cardiovascular também é frequente e envolve cardiopatias congênitas diversas (Khan *et al.*, 2022).

Embora a fisiopatologia das múltiplas malformações envolva a interrupção severa do desenvolvimento embriológico inicial, sabe-se que sua etiologia central decorre da não disjunção meiótica, resultando em uma cópia extra do cromossomo 13. Além disso, fatores biológicos e demográficos, como a idade materna avançada, aumentam de forma independente as chances de erros de segregação cromossômica, muito embora cerca de 20% dos casos sejam causados por translocações desequilibradas ou mosaicismo genético (Williams; Brady, 2023). Historicamente, a síndrome foi considerada incompatível com a vida, o que limitava o cuidado à assistência paliativa (Macias; Riley, 2016).

Nesse contexto, a transição para um modelo assistencial que incorpora cuidados intensivos neonatais e suporte terapêutico ativo altera consideravelmente o prognóstico da Síndrome de Patau, contrapondo-se à letalidade clássica e à sobrevida mediana histórica de 7 a 14 dias (Kepple, Fishler, Peeples, 2021). Pacientes submetidos a esse manejo ativo apresentam trajetórias clínicas mais prolongadas, especialmente quando o quadro está associado a preditores favoráveis, como maior idade gestacional ao nascimento, maior circunferência occipitofrontal e características menos complexas das cardiopatias congênitas (Kitase *et al.,* 2017). Embora os sobreviventes a longo prazo frequentemente

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

enfrentem deficiência intelectual grave e complicações neurológicas e respiratórias, evidências recentes indicam que intervenções adequadas viabilizam um desenvolvimento psicomotor lento e contínuo, além de possibilitarem a transição bem-sucedida para a assistência domiciliar, alterando a percepção clássica de estagnação total (Nishi *et al*., 2018).

O manejo contemporâneo da trissomia 13 caracteriza-se pela transição de uma abordagem exclusivamente paliativa para um modelo de cuidado individualizado, no qual intervenções de suporte intensivo podem ser consideradas conforme o contexto clínico e os objetivos terapêuticos estabelecidos com a família, apesar da persistente elevada morbimortalidade da síndrome (Pyle *et al*., 2025). Nesse sentido, a identificação precoce de fatores prognósticos favoráveis torna-se um elemento central para amparar decisões médicas eticamente ponderadas e individualizadas, preenchendo as lacunas de conhecimento sobre a eficácia de condutas invasivas nessa população. Diante do panorama exposto, o presente artigo tem como objetivo analisar o manejo neonatal de recém-nascidos acometidos pela Síndrome de Patau, bem como identificar e discutir os principais fatores clínicos associados à sua sobrevida, buscando, com isso, subsidiar a prática das equipes multiprofissionais e otimizar o processo de aconselhamento e suporte direcionado às famílias.

1.1 **Objetivos Gerais**

Analisar, por meio de uma revisão integrativa de literatura, as evidências disponíveis acerca do manejo neonatal da Síndrome de Patau e fatores associados à sobrevida.

2. Metodologia

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, realizada com o objetivo de analisar as evidências científicas sobre o manejo neonatal da Síndrome de Patau e os fatores associados à sobrevida. A pesquisa foi organizada conforme as etapas de identificação, seleção, leitura e análise dos estudos encontrados. A busca foi realizada nas bases de dados PubMed, SciELO e LILACS, considerando

REMUNOM
ISSN 2178-6925

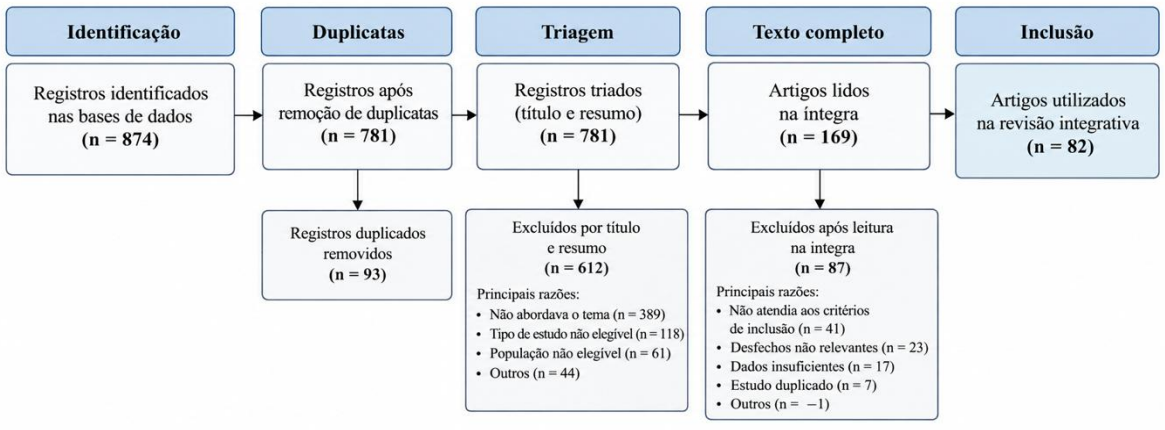
Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

artigos publicados nos últimos dez anos, entre 2016 e 26 julho de 2026. A estratégia de busca foi estruturada utilizando os termos “trisomy 13 syndrome” e “patau syndrome”, combinados pelo operador booleano OR, e associados, por meio do operador AND, aos termos “newborn”, “neonate”, “survival”, “mortality”, “intensive care”, “treatment”, “management”, “cardiac surgery”, “palliative care” e “prognosis”. Inicialmente, foram obtidos 874 resultados.

Foram incluídos artigos completos publicados no período estabelecido que abordassem o manejo neonatal, os cuidados paliativos, as intervenções clínicas ou cirúrgicas, o prognóstico e a sobrevida de pacientes com Síndrome de Patau. Foram excluídos estudos duplicados, publicações anteriores a 2016, artigos sem acesso ao texto completo, estudos que não apresentavam dados específicos sobre a trissomia 13 e trabalhos sem relação com os objetivos da revisão.

A seleção dos estudos ocorreu em duas etapas. Inicialmente, foram avaliados os títulos e resumos dos artigos encontrados. Em seguida, os estudos considerados relevantes foram lidos na íntegra para confirmação da elegibilidade. Dos artigos incluídos, foram extraídas informações como autoria, ano de publicação, tipo de estudo, características dos pacientes, intervenções realizadas, tempo de sobrevida, principais resultados e conclusões. Os dados foram organizados e analisados de forma descritiva, permitindo a síntese das evidências disponíveis sobre o tema. Ao final, 77 estudos compuseram a revisão integrativa.

Figura 1. Fluxograma de seleção dos estudos



REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

Fonte: Elaborado pelos autores (2026)

3. Revisão da Literatura

Autor\Ano	Título	Desenho do estudo	País\Ano
ACOG, 2019	*Perinatal paliativo carne: ACOG Committee Opinion*	Opinião/ consenso de especialistas	Estados Unidos / 2019
Acharya et al., 2021	*Medical and surgical interventions and outcomes for infants with trisomy 18 (T18) or trisomy 13 (T13) at children's hospitals neonatal intensive care units (NICUs)*	Estudo de coorte retrospectivo	Estados Unidos / 2021
Aleksander et al., 2023	*Prognostic factors, psychomotor development and life of trisomy 13 pacients*	Estudo observacional	Polônia / 2023
Aleksander et al., 2025	*Beyond the Diagnosis: A Journey of an 8-Year-Old Girl with Patau Syndrome: Case Report*	Relato de caso	Polônia / 2025
Anacleto et al., 2024	*Trisomy 13, home health-care and multidisciplinary approach: Case report*	Relato de caso	Brasil / 2024
Apple et al., 2024	*Ethical implications of cleft lip and palate repair in patients with trisomy 13 and trisomy 18*	Estudo retrospectivo + revisão de literatura	Estados Unidos / 2024

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

Benson et al., 2023	*Otolaryngologic manifestations of trisomy 13 and trisomy 18 in pediatric patients*	Estudo retrospectivo	Estados Unidos / 2024
Bianchi et al., 2018	*Sequencing of circulating cell-free DNA during pregnancy*	Revisão da literatura	Estados Unidos e Hong Kong / 2018
Cammarata-Scalisi et al., 2019	*Mosaicismo de trisomía 13*	Relatos de casos	Venezuela / 2019
Carey, 2021	*Menagement of children with the trisomy 18 and trisomy 13 syndromes: is there a shift in the paradigm of care?*	Revisão narrativa da literatura	Estados Unidos / 2021
Chen et al., 2022	*Application of quantitative fluorescent polymerase chain reaction analysis for the rapid confirmation of trisomy 13 of maternal origin in a pregnancy with fetal holoprosencephaly, cyclopia, polydactyly, omphalocele and cell culture failure*	Relato de caso clínico	Taiwan / 2022
Chen et al., 2023	*Low-level mosaic trisomy 13 at amniocentesis in a pregnancy associated with a favorable fetal outcome and cytogenetic discrepancy in various tissues*	Relato de caso clínico	Taiwan/ 2023

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

Chen et al., 2021	*Rapid diagnosis of trisomy 18 of maternal origin by quantitative fluorescent polymerase chain reaction analysis following tissue culture failure for conventional cytogenetic analysis in a fetus with holoprosencephaly, ventricular septal defect, arthrogryposis of bilateral wrists and aplasia of the thumbs*	Relato de caso clínico	Taiwan/2021
Cleary et al., 2022	*Cardiac Interventions for Patients With Trisomy 13 and Trisomy 18: Experience, Ethical Issues, Communication, and the Case for Individualized Family-Centered Care*	Revisão narrativa/discussão	Estados Unidos/2022
David S. Cooper et al., 2019	*Cardiac Surgery in Patients With Trisomy 13 and 18: An Analysis of The Society of Thoracic Surgeons Congenital Heart Surgery Database*	Estudo observacional retrospectivo	Estados Unidos/ 2019
Cortezzo et al., 2022	*Perinatal Outcomes of Fetuses and Infants Diagnosed with Trisomy 13 or Trisomy 18*	Estudo de coorte	Estados Unidos/ 2022
Dar et al., 2022	*Cell-free DNA screening for trisomies 21, 18, and 13 in pregnancies at low and high risk for aneuploidy with genetic confirmation*	Estudo observacional prospectivo	Estados Unidos/ 2022
Peraza de Aparicio et al., 2024	*Síndrome de Patau: Características,*	Artigo original	Equador/ 2024

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

	diagnóstico y desafíos para el enfermero		
Bastos et al., 2025.	*Outcomes of heart surgery in neonates with trisomy 13 and 18: a systematic review with metanalysis*	Revisão sistemática com metanálise	Alemanha/ 2025
Dress, Carolyn *et al, 2024*	*Airway findings in trisomy 13 and trisomy 18: A 10-year retrospective revie*	Estudo observacional retrospectivo	Estados Unidos/ 2024
El Khattabi et al., 2019	*Performance of semiconductor sequencing platform for non-invasive prenatal genetic screening for fetal aneuploidy: results from a multicenter prospective cohort study in a clinical setting*	Estudo de coorte	Inglaterra/ 2019
Eltayeb et al., 2022	*Mosaic trisomy 13 and constitutional delay in puberty*	Relato de caso	Emirados Árabes Unidos / 2022
Fisher et al., 2025	*A rapid review on shared decision making in pediatric palliative care and end-of-life care: Implications for clinical practice, research, and policy*	Rapid Review	Estados Unidos / 2025
Gil et al., 2017	*Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: updated meta-analysis*	Meta-análise	Reino Unido / 2017
Goel et al., 2019	*Trisomy 13 and 18 – Prevalence and mortality – A multi-registry population based analysis*	Estudo observacional retrospectivo, baseado em registros populacionais	Reino Unido e outros países / 2019

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

Greene et al., 2024	*Operative and nonoperative outcomes in patients with trisomy 13 and 18 with congenital heart disease*	Estudo de coorte retrospectivo	Estados Unidos / 2024
Gregg et al,. 2016	*Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics*	Consenso de especialistas	Estados Unidos / 2016
Hafezi et al., 2023	*Surgical history and outcomes in trisomy 13 and 18: a thirty-year review*	Estudo retrospectivo	Estados Unidos / 2023
Hammou et al., 2023	*Phenotypic and cytogenetic variability of Patau syndrome in Morocco*	Estudo observacional retrospectivo	Marrocos / 2023
Harfsheno et al., 2022	*First Trimester Screening Tests Pregnancy and Trisomy 13 Syndrome, Sex Chromosome Aneuploidy in Iran: A Cross-Sectional Study*	Estudo transversal	Irã / 2022
Hatt et al., 2016	*Characterization of fetal DNA from the plasma of pregnant women*	Estudo observacional	Austrália/ 2016
Haug et al., 2017	*Using Patient-Centered Care After a Prenatal Diagnosis of Trisomy 18 or Trisomy 13: A Review*	Revisão de literatura	Estados Unidos/ 2017
Hu et al., 2023	*Trisomy 13: Survival beyond the NICU*	Revisão de litera-tura	Estados Unidos / 2023

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

Ignatz-Hoover et al., 2025	*Changes in Hospital Care of Newborn Infants with Trisomy 13*	Estudo retrospectivo	Estados Unidos / 2025
Jiang et al., 2022	*Clinical Utility of the Prenatal BACs-on-Beads™ Assay in Invasive Prenatal Diagnosis*	Estudo retrospectivo	China / 2022
Judah et al., 2021	*Cell-free DNA testing of maternal blood in screening for trisomies in twin pregnancy: updated cohort study at 10–14 weeks and meta-analysis*	Estudo de coorte prospectivo + revisão sistemática e meta-análise	Reino Unido / 2021
Kato et al., 2024	*Trends in the survival of patients with trisomy 13 from 1995 to 2021: A population study in Japan*	Estudo observacional retrospectivo	Japão / 2024
Kepple; Peeples, 2022	*Direct hyperbilirubinemia and cholestasis in trisomy 13 and 18*	Estudo de coorte retrospectivo	Estados Unidos / 2022
Kepple; Fishler; Peeples, 2021	*Surveillance guidelines for children with trisomy 13*	Revisão de literatura	Estados Unidos / 2021
Kettler et al., 2020	*Sleep disordered breathing in children with trisomy 13 and trisomy 18*	Estudo retrospectivo	Estados Unidos / 2020
Khan et al., 2022	*Trisomy 13 (Patau syndrome): prenatal*	Revisão de literatura	Estados Unidos / 2022

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

	diagnosis, clinical manifestations and management		
Khan et al., 2022	*An infant with patau syndrome associated with congenital heart defects.*	Relato de caso	Paquistão / 2022
Kim et al., 2024	*Structured framework for multidisciplinary parent counseling and medical interventions for fetuses and infants with trisomy 13 or trisomy 18.*	Revisão narrativa	EUA / 2024
Kitase et al., 2017	*Factors related to home health-care transition in trisomy 13.*	Coorte retrospectiva	Japão / 2017
Kunwar, Pandya & Bakshi, 2016	*Constitutional mosaic trisomy 13 in two germ cell layers is different from Patau syndrome? A case report.*	Relato de caso	Índia / 2016
Ludorf et al., 2025	*Long-term survival among children with trisomy 13 and trisomy 18 by cytogenetic status.*	Coorte retrospectiva	EUA / 2025
Macias & Riley, 2016	*Trisomy 13: Changing Perspectives*	Revisão narrativa	EUA / 2016
Mannava et al., 2025	*Gastrostomy tube placement in patients with trisomy 13 and 18: surgical decision making and outcomes*	Coorte retrospectiva	EUA / 2025
Marton et al., 2025	*Systematic review of accuracy differences in NIPT methods for common aneuploidy screening.*	Revisão Sistemática	Hungria / 2025

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

Marçola et al., 2024	*Síndrome de Edwards e Patau em um hospital universitário: além do paliativo*	Série de casos retrospectiva	Brasil / 2024
Miguel et al., 2024	*Trissomia do cromossomo 13: relato de caso de síndrome de Patau*	Relato de caso	Brasil / 2024
Milligan et al., 2021	*Clinical Course for Patients With Trisomy 13 and 18 Pursuing Life-Prolonging Therapies Versus Comfort-Directed Care*	Estudo retrospectivo de centro único	Estados Unidos / 2021
Moczulska et al., 2022	*Prenatal Sonographic Features of Rare Chromosome 13 Aberrations*	Estudo retrospectivo observacional	Polônia / 2022
Nishi et al., 2018	*Clinical Courses of Children With Trisomy 13 Receiving Intensive Neonatal and Pediatric Treatment*	Estudo retrospectivo observacional	Japão / 2018
Noriega & Siddik, 2023	*Trisomy 13*	Capítulo de referência clínica / revisão narrativa	Estados Unidos / 2023
Ourives et al., 2023	*Síndrome de Patau: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão*	Relato de caso com revisão da literatura	Brasil / 2023
Pais et al., 2018	*Mirror syndrome associated with Patau syndrome: a case report*	Relato de caso	Portugal / 2018
Pereira, 2023	*Trisomy 13*	Revisão de literatura / Artigo de revisão	Estados Unidos / 2023
Pyle et al., 2025	*Guidance for caring for infants and children with trisomy 13 and trisomy 18: clinical report*	Relatório clínico / recomendação clínica	Estados Unidos / 2025
Qian et al., 2023	*Noninvasive prenatal screening for common*	Estudo de validação clínica	China / 2023

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

	fetal aneuploidies using single-molecule sequencing		
Reischer et al., 2025	*Clinical course and perinatal management of fetuses and newborns affected by trisomy 13 and 18: a retrospective single-centre cohort study*	Estudo de coorte retrospectivo	Áustria / 2025
Rose et al.,2022	*Systematic evidence-based review: The application of noninvasive prenatal screening using cell-free DNA in general-risk pregnancies*	Revisão sistemática	Estados Unidos/2022
Schimidt et al.,2024	*Manifestações oftalmológicas da síndrome de Patau*	Revisão sistemática	Brasil/2024
Ait Hammou et al.,2023	*Phenotypic and cytogenetic variability of Patau syndrome in Morocco*	Estudo observacional retrospectivo	Marrocos/2023
Shibuya et al.,2023	*Safety and efficacy of noncardiac surgical procedures in the management of patients with trisomy 13: A single institution-based detailed clinical observation*	Estudo observacional retrospectivo	Japão/2018
Siddik;Daley,2026	*Trisomy 13 (Patau Syndrome)*	Revisão narrativa	Estados Unidos/2026
Sobol et al.,2024	*Massive parallel sequencing-based non-invasive prenatal test (NIPT) identifies aberrations on chromosome 13*	Estudo observacional	Suécia/2024
St.Louis et a,.,2024	*The American Association for Thoracic Surgery (AATS) 2023 Expert Consensus Document: Recommendation for the*	Documento de consenso de especialistas	Estados Unidos/2024

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

	care of children with trisomy 13 or trisomy 18 and a congenital heart defect		
Swanson et al,.2021	*Impact of trisomy 13 and 18 on airway anomalies and pulmonary complications after cardiac surgery*	Estudo de coorte retrospectivo	Estados Unidos/2021
Sánchez et a.,2024	*Prenatal diagnosis and perinatal outcomes in trisomy 13: contemporary experience*	Estudo observacional retrospectivo	República Dominicana/2024
Takahashi et al., 2017	*The outcomes of 31 cases of trisomy 13 diagnosed in utero with various management options*	Estudo observacional retrospectivo	Japão / 2017
Tamaki et al., 2026	*Advances in care and management of infants and children with trisomy 13 and trisomy 18: A paradigm shift*	Revisão narrativa de literatura	Japão / Estados Unidos / 2026
Teplitzky et al., 2023	*Tracheostomy in the extremely premature neonate – Long term outcomes in a multi-institutional study*	Estudo transversal agrupado	Estados Unidos / 2023
Külcü et al., 2026	*Trisomy 18 and Trisomy 13: A Retrospective Cohort Study at a Tertiary Hospital*	Estudo de coorte retrospectivo	Estudo de coorte retrospectivo
Van Teunenbroek et al., 2024	*A Dutch paediatric palliative care guideline: a systematic review and recommendations on advance care planning*	Revisão Sistemática	Países Baixos / 2024

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

	and shared decision-making		
Wang et al., 2022	*A Case of Trisomy 13 Mosaicism With Aortic Root Dilatation*	Relato de caso	Estados Unidos / 2022
Weaver et al., 2021	*Interdisciplinary care of children with trisomy 13 and 18*	Revisão de Literatura	Estados Unidos / 2021
Willians & Brady, 2023	*Patau Syndrome*	Revisão Narrativa de Literatura	Estados unidos / 2023
Yamagishi et al., 2022	*Prognostic factors, psychomotor development and life of trisomy 13 patients*	Estudo Observacional Retrospectivo	Japão / 2022
Zanin et al., 2025	*Early assessment of clinical complexity and home care in patients affected by trisomy 13 and 18*	Estudo Observacional Retrospectivo Unicêntrico	Itália / 2025

3.1. Aspectos gerais da Síndrome de Patau

A Síndrome de Patau, também denominada trissomia do cromossomo 13 (T13), é uma alteração cromossômica causada pela presença de um cromossomo 13 adicional, sendo considerada a mais rara entre as trissomias compatíveis com o nascimento de crianças vivas (Hammou *et al*., 2023). Sua incidência é estimada em aproximadamente 1 caso para cada 18.000 nascidos vivos, correspondendo à terceira trissomia cromossômica mais frequente, após as síndromes de Down e Edwards (Ludorf *et al*., 2025; Eltayeb, Bashier e Hussain, 2022).

A síndrome caracteriza-se por elevada heterogeneidade clínica, envolvendo

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

múltiplas malformações congênitas, principalmente do sistema nervoso central, cardiovascular e geniturinário, além de alterações craniofaciais típicas, como microftalmia ou anoftalmia, fissura labiopalatina e polidactilia (Eltayeb, Bashier e Hussain, 2022). Em razão da gravidade dessas anomalias, a Síndrome de Patau apresenta prognóstico reservado, estando associada a uma taxa de mortalidade aproximadamente 50 vezes superior à mortalidade neonatal da população geral (Kato, Morisaki e Moriichi, 2024).

3.2. A fisiopatologia da Síndrome de Patau

A Síndrome de Patau resulta da presença de uma cópia adicional do cromossomo 13, alteração que compromete o desenvolvimento embrionário normal, uma vez que o desenvolvimento humano depende da presença de apenas duas cópias da maioria dos cromossomos autossômicos (Khan *et al*., 2022). A forma mais frequente da síndrome é a trissomia completa, geralmente decorrente de não disjunção meiótica, cuja ocorrência está associada ao aumento da idade materna. Aproximadamente 20% dos casos são atribuídos a translocações cromossômicas desbalanceadas, enquanto cerca de 5% decorrem de mosaicismo, condição causada por um erro de não disjunção mitótica pós-zigótica, resultando na coexistência de linhagens celulares com três cópias do cromossomo 13 e outras com cariótipo normal (Wang, Liao e Yang, 2022).

Em comparação à trissomia completa, o mosaicismo apresenta maior variabilidade fenotípica, uma vez que nem todas as células são trissômicas, podendo originar manifestações clínicas mais leves e prognóstico mais favorável, embora também possa estar associado a importantes anomalias fetais, como ciclopia e higroma cístico (Kunwar; Pandya; Bakshi, 2016). Dessa forma, a expressão clínica da síndrome depende não apenas da presença do cromossomo extra, mas também do mecanismo citogenético envolvido e da proporção de células afetadas, fatores que influenciam diretamente a gravidade das malformações e a sobrevida dos pacientes (Chen *et al*., 2023).

3.3 Diagnóstico

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

O diagnóstico da Síndrome de Patau pode ocorrer no período pré ou pós-natal; o diagnóstico pré-natal permite aconselhamento genético e planejamento antecipado do parto e da assistência neonatal. Essa abordagem pré-natal envolve três etapas principais: rastreamento inicial, identificação de alterações sugestivas na ultrassonografia ou em testes de triagem e a confirmação por exames citogenéticos invasivos (Siddik & Daley, 2026).

Atualmente, observa-se uma evolução muito significativa no rastreamento pré-natal, tendo em vista que os métodos modernos, como o NIPT (non-invasive prenatal testing), permitem o rastreamento de risco para a trissomia 13 e para outras alterações cromossômicas, como triploidias, aneuploidias dos cromossomos sexuais (SCAs), mosaicismos, entre outras. Isso demonstra a abrangência dessas técnicas de rastreamento, embora a confirmação diagnóstica ainda dependa de exames invasivos, como amniocentese ou biópsia de vilo coriônico, seguidos de análise citogenética (cariótipo) (Sun *et al.*, 2025; Gil *et al*., 2017).

O rastreamento pode ser iniciado no primeiro trimestre, com a combinação da avaliação de translucência nucal (TN), comprimento crânio-nádega (CCN), bem como os níveis séricos dos marcadores maternos PAPP-A e β-hCG. Estudos demonstraram que a anomalia cromossômica se associou ao aumento da espessura da TN e das características do CNN fetal no primeiro trimestre gestacional. Consequentemente, todos esses benefícios práticos (alta sensibilidade e especificidade) sugerem que as medições da espessura da TN e das características do CCN podem calcular o risco de anomalia cromossômica fetal no primeiro trimestre gestacional. Além disso, após análise sérica de marcadores sanguíneos maternos, a fβhCG média e o PAPPA foram significativamente menores em indivíduos de alto risco em comparação com o grupo de baixo risco (Harfsheno *et al*., 2022).

Após as 17 semanas de gestação, a ultrassonografia morfológica pré-natal passa a ser o método mais sensível para detectar anomalias da Síndrome de Patau. Ela permite suspeitar precocemente da síndrome por identificar malformações características, como, principalmente: holoprosencefalia, polidactilia, onfalocele, RCIU, anomalias cardíacas, encefalocele, micrognatia, ponte nasal larga, entre outras características (Williams *et al*., 2026) e (Moczulska *et al*., 2022). Dentre esses

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

achados, o mais comum em fetos acometidos pela trissomia 13 é a holoprosencefalia, que acomete cerca de 70% dos pacientes com essa alteração cromossômica, enquanto a onfalocele ocorre em aproximadamente 9% dos fetos (Chen *et al*., 2022).

Embora a ultrassonografia desempenhe papel fundamental na identificação de malformações sugestivas da Síndrome de Patau, muitos desses achados não são exclusivos da trissomia 13 e dependem da idade gestacional para serem identificados. Nesse contexto, os avanços da biologia molecular revolucionaram o rastreamento pré-natal com o desenvolvimento do teste pré-natal não invasivo (NIPT), baseado na análise do DNA fetal livre circulante (cfDNA) no plasma materno. O cf-DNA é o método de rastreamento mais específico e sensível para aneuploidias fetais comuns (Rose *et al*., 2022), (Judah *et al*., 2021).

Com a evolução da tecnologia nesse cenário, atualmente, são utilizadas, no NIPT/NIPS, tecnologias de sequenciamento de molécula única (SMS), que realizam o sequenciamento sem amplificação por PCR, reduzindo as distorções de leitura. Esse formato apresenta alto desempenho de rastreamento, com elevada sensibilidade e especificidade para o rastreamento de aneuploidias fetais, incluindo a trissomia 13, além de diminuir a necessidade de exames invasivos, essa abordagem pode melhorar a detecção em amostras com baixa fração fetal, contribuindo para o rastreamento pré-natal precoce da Síndrome de Patau (Qian *et al*., 2023), (Sobol *et al*., 2024).

No entanto, é válido destacar que o teste pré-natal não invasivo (NIPT) é considerado um exame de rastreamento, não diagnóstico. Ou seja, apesar de apresentar elevada sensibilidade e especificidade, o exame não estabelece o diagnóstico definitivo, uma vez que ainda podem ocorrer resultados falso-positivos e falso-negativos, ressaltando a necessidade de métodos diagnósticos invasivos, como a amniocentese ou biópsia de vilo coriônico, seguidos de análise citogenética, para a confirmação da doença (Gregg *et al*., 2016), (Marton *et al*., 2025).

Após um rastreamento positivo, a confirmação do diagnóstico é feita, sobretudo, pelos métodos de amniocentese, biópsia de vilo coriônico e, eventualmente, cordocentese. Após o recolhimento do material, pode-se analisar

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

cariótipo, microarranjos cromossômicos (CMA), BACs em microesferas e QF-PCR, técnica que pode ser usada como método rápido de confirmação genética, especialmente quando o cariótipo convencional não é possível ou quando se deseja confirmação rápida do diagnóstico (Jiang *et al*., 2022), (Chen *et al*., 2021).

Por fim, é importante ressaltar a importância do diagnóstico precoce da Síndrome de Patau, uma vez que ele possibilita a tomada de decisões clínicas fundamentadas e favorece a preparação da família diante da condição fetal. Ademais, a identificação precoce permite o aconselhamento genético, o planejamento obstétrico e o melhor manejo neonatal, o que fomenta uma assistência personalizada e precisa para as condições individuais de cada diagnóstico (Bianchi *et al*., 2018).

3.4. Manifestações Clínicas

Os portadores da síndrome de Patau frequentemente apresentam capacidade limitada de alimentação oral por manifestar características clínicas como a fissura labial e palatina (Appel *et al*., 2024). A condição é caracterizada por diversas anomalias da linha média, incluindo cardiopatias congênitas, anomalias do espectro da holoprosencefalia (cerca de 70%) e polidactilia pós-axial (63-67%). A holoprosencefalia, uma das manifestações clínicas comum nesses pacientes, é caracterizada por uma falha na divisão do prosencéfalo, durante o desenvolvimento embrionário inicial, em dois hemisférios cerebrais, variando em sua gravidade: holoprosencefalia alobar, a falha completa na separação, e a holoprosencefalia lobar (Noriega *et al*., 2023). Decorrente dessas alterações, a evolução da gestação e sobrevida neonatal tem perspectiva abreviada, com taxas de até 90% de óbito em menos de 1 ano (Miguel *et al*., 2024).

A imensa maioria dos recém-nascidos com as trissomias do cromossomo 13 apresentam cardiopatias congênitas, destacando-se que mais de 80% podem cursar com cardiopatias. Dentre as apresentações clínicas cardiológicas mais comuns da condição estudada, pode-se citar a comunicação interatrial (CIA) e a comunicação interventricular (CIV), definidas como defeitos no septo, nas câmaras superiores ou nas câmaras inferiores do coração (Marçola *et al*., 2024). A persistência do canal

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

arterial (PCA), marcada por hiperfluxo sanguíneo para os pulmões, sobrecarrega o sistema cardiovascular. A síndrome ainda pode cursar com cardiopatias congênitas complexas, a exemplo da Tetralogia de Fallot, definida por CIV, estenose pulmonar, hipertrofia ventricular direita e dextroposição da aorta (Swanson *et al*., 2021).

A microftalmia e a anoftalmia, definidas como malformações congênitas que afetam aproximadamente 33% dos casos de Síndrome de Patau. O retrognatismo e a testa inclinada foram abordadas ainda no estudo, apresentando-se como defeitos congênitos com frequência de 22% e 33%, respectivamente (Sennaqui *et al*., 2023). O coloboma, outra característica clínica relevante da trissomia 13, é o resultado de um defeito na conclusão do tecido ocular durante o desenvolvimento fetal. Essa condição pode afetar a retina, nervo óptico, pálpebras e causar a diminuição da acuidade visual e sensibilidade à luz. A gestão do coloboma requer um acompanhamento oftalmológico rigoroso (Schmidt *et al*., 2024).

Dois terços dos pacientes (62%) necessitam de consulta com gastroenterologista, abordando a complexidade desse grupo nas suas manifestações clínicas. Dessa maneira, o diagnóstico mais comum relacionado ao sistema do trato gastrointestinal (TGI) foi a doença do refluxo gastroesofágico, em cerca de 44% do total de pacientes, seguida pela disfagia (33%) (Benson *et al*., 2023). Evidências clínicas e diagnósticas relacionadas aos distúrbios respiratórios do sono, como roncos e apneias, comprovadas por polissonografias, foram descritas em cerca de 52,63% dos pacientes, causadas por fatores predisponentes a exemplo da micrognatia e arco palatino estreito (Kettler *et al*., 2020).

3.5. O manejo Clínico

Inicialmente, o manejo concentra-se na oferta de cuidados paliativos de suporte, atendendo às necessidades médicas específicas de cada criança, como suporte das funções respiratória e cardíaca, ou manejo nutricional. Em alguns contextos, intervenções cirúrgicas podem ser consideradas para correção de malformações congênitas específicas. O cuidado exclusivamente de conforto permanece uma opção eticamente legítima, mas deve coexistir com a possibilidade de terapias individualizadas de sustentação da vida em pacientes selecionados, conforme

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

o contexto clínico e os objetivos da família. (De Aparicio *et al*. 2024).

Procedimentos invasivos, como ventilação mecânica e cirurgia corretiva, podem ser oferecidos como alternativa em situação de necessidade imediata, ainda que os mesmos não sejam preconizados na rotina hospitalar, a fim de minimizar ônus desnecessário e sofrimento para esses pacientes vulneráveis. Embora existam relatos defendendo estratégias terapêuticas mais agressivas em razão de sobrevida mais prolongada, permanece essencial equilibrar cuidadosamente essas considerações com o prognóstico global desfavorável e com a responsabilidade ética de evitar intervenções desproporcionais (Reischer *et al*., 2025). A literatura recente demonstra uma mudança progressiva do modelo exclusivamente paliativo para uma prática mais individualizada, baseada em tomada de decisão compartilhada e na avaliação proporcional entre riscos, benefícios e prognóstico global (Carey et al., 2021).

3.5.1 Cuidados imediatos ao nascimento

O manejo pós-natal de neonatos com Síndrome de Patau impõe desafios importantes, sobretudo em razão da curta expectativa de vida e da complexidade das malformações associadas. Estudos recentes indicam que alguns lactentes sobrevivem além do período neonatal quando recebem acompanhamento intensivo e intervenções cuidadosamente selecionadas, embora a evolução clínica continue geralmente desfavorável (Walker *et al*., 2024).

No passado, tal aberração cromossômica estava associada a um risco muito elevado de mortalidade precoce, com melhor sobrevida observada entre crianças que receberam intervenções médicas mais agressivas. As intervenções agressivas foram definidas como medidas destinadas a prolongar a vida, incluindo procedimentos cirúrgicos corretivos, colocação de gastrostomia, oferta de nutrição parenteral, reanimação cardiopulmonar e ventilação mecânica (De Aparicio *et al*., 2024).

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

A análise dos cursos clínicos e desfechos de pacientes admitidos em unidade de terapia intensiva neonatal e submetidos a intervenções médicas e cirúrgicas dentro de uma ampla colaboração multicêntrica pediátrica mostrou que 27% dos lactentes receberam intervenções cirúrgicas, mais frequentemente a colocação de gastrostomia, e 62% receberam tratamento médico intensivo. No total, a alta hospitalar foi possível em 40% desses lactentes, sendo a maioria encaminhada para cuidados paliativos (Ourives *et al*., 2023).

3.5.2 Intervenções específicas por área

Manejo cardiovascular

Inicialmente, o consenso desestimulava a realização de cirurgia cardíaca, considerando o tratamento agressivo fútil. Com o decorrer do tempo, entretanto, múltiplos estudos, principalmente do Japão e dos Estados Unidos, demonstraram que lactentes selecionados podem ser submetidos à cirurgia cardíaca com mortalidade perioperatória aceitável e maior sobrevida até a alta hospitalar. Entretanto, por se tratar predominantemente de estudos observacionais, esses resultados não permitem estabelecer que a intervenção cirúrgica seja, isoladamente, responsável pelo aumento da sobrevida. (St Louis *et al*., 2024).

O consenso de especialistas da American Association for Thoracic Surgery (AATS) de 2023 fornece recomendação Classe IIa (Nível C-LD; dados limitados) para cirurgia cardíaca em cardiopatias congênitas de complexidade leve a moderada - predominantemente CIV, CIA e PCA - quando o comprometimento hemodinâmico impede a alta hospitalar (St Louis et al.,2024). Mais recentemente, uma revisão sistemática e meta-análise, identificou, em estudos observacionais, associação entre a cirurgia cardíaca em neonatos com trissomia 13 ou 18 e menor mortalidade intra-hospitalar, maior sobrevida em 12 meses e maior probabilidade de alta hospitalar, embora a qualidade da evidência permaneça limitada, em razão do predomínio de estudos retrospectivos e do risco de viés (Greene *et al*., 2024). Dessa forma, esses resultados devem ser interpretados com cautela, uma vez que os dados disponíveis sustentam uma associação entre cirurgia cardiovascular e melhores desfechos em pacientes selecionados, porém não permitem afirmar que a intervenção,

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

isoladamente, seja responsável pelo aumento da sobrevida.

Cardiopatias congênitas de alta complexidade ou anatomia funcional de ventrículo único estão associadas a mortalidade hospitalar pós-operatória substancialmente maior (43% vs. 15%). a literatura aponta poucos pacientes submetidos ao tratamento paliativo cirúrgico em etapas para ventrículo único, e os dados de sobrevida em longo prazo permanecem limitados. Assim, o consenso da AATS considera razoável não oferecer tal cirurgia (Classe IIb, Nível C-LD) (De Sá *et al*., 2025).

Manejo respiratório

A fisiopatologia respiratória é multifatorial, com apneia central, obstrução de vias aéreas, hipertensão pulmonar e aspiração recorrente frequentemente coexistindo. Nas últimas décadas, o manejo evoluiu de não intervenção para uma abordagem mais individualizada e de suporte, incluindo como ventilação mecânica, traqueostomia e terapia antiepiléptica foram associadas a maior estabilidade clínica, para lactentes selecionados. (Dress *et al*., 2024) Uma série japonesa de casos em infantes com T13 demonstrou que a traqueostomia realizada durante a internação em UTI neonatal associou-se à melhora significativa da sobrevida em longo prazo. Entretanto, esse achado deve ser interpretado com cautela, considerando que os pacientes submetidos à traqueostomia representam um grupo selecionado e podem apresentar características clínicas, prognósticas e assistenciais diferentes daqueles que não recebem a intervenção. Desse modo, observa-se que quando integrada a um cuidado multidisciplinar, a traqueostomia favorece a estabilidade da via aérea e a transição para o cuidado domiciliar (Tamaki *et al*., 2023).

Manejo neurológico

Convulsões foram descritas em aproximadamente 25% a 50% dos lactentes, podendo ser mais frequentes em casos com malformações cerebrais estruturais graves, incluindo holoprosencefalia. Sob esse viés, a avaliação por EEG é recomendada, uma vez que alguns episódios de apneia podem representar atividade epiléptica e não disfunção central primária. Outros estudos apontam a neuroimagem como ferramenta útil para delimitar anomalias estruturais relevantes para o prognóstico. Em T13, a avaliação para holoprosencefalia é particularmente

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

importante, uma vez que sua ausência tem sido associada a desfechos mais favoráveis (Tamaki *et al*., 2026).

Quanto ao tratamento, anticonvulsivantes tradicionais podem ser empregados conforme a apresentação clínica, embora ainda não exista consenso definitivo sobre o esquema ideal de uso. A escolha terapêutica deve considerar frequência das crises, tolerabilidade, estado clínico global e objetivos do cuidado (Kim *et al*., 2024).

Crescimento e alimentação

A coordenação inadequada entre sucção, deglutição e respiração é comum desde o nascimento, exigindo avaliação cuidadosa da proteção de vias aéreas, frequentemente por meio de videofluoroscopia da deglutição. Concomitantemente, a dificuldade alimentar é um dos desafios mais consistentes na condição. Em decorrência disso, curvas de crescimento específicas para a condição, desenvolvidas em colaboração com a Support Organization for Trisomy 18 and 13 (SOFT), podem auxiliar no acompanhamento longitudinal (Ignatz-hoover *et al*., 2025).

Quando a alimentação oral não é segura, a alimentação por sonda nasogástrica (SNG) ou gastrostomia (GT) é frequentemente utilizada para apoiar a nutrição e facilitar a alta hospitalar. Embora aproximadamente metade dos sobreviventes consiga realizar alimentação oral parcial, a maioria depende, em última instância, de suporte nutricional enteral. Em cuidados focados em conforto, algumas famílias podem optar por ingestão oral limitada e/ou não prosseguir com alimentação por sonda em longo prazo (Shibuya *et al*., 2018). Além disso, a gastrostomia pode ser considerada quando a alimentação oral ou nasogástrica segura não puder ser mantida, idealmente após discussão multidisciplinar e com equilíbrio entre benefício nutricional, conforto e qualidade de vida (Acharya *et al*., 2021)

Manejo gastroenterológico

Na trissomia 13, anomalias gastrointestinais e dificuldades de alimentação são

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

achados relevantes, exigindo vigilância clínica para distensão abdominal súbita e vômitos biliosos, que podem sinalizar obstrução intestinal ou vólvulo associados a malrotação ou divertículo de Meckel. Mesmo na ausência de malformações anatômicas maiores, a intolerância alimentar pode ocorrer e representar um desafio assistencial importante (Hu *et al*., 2025). Nesses pacientes, o comprometimento gastrointestinal inclui tanto malformações estruturais quanto disfunções alimentares, com potencial necessidade de monitorização para sinais de obstrução intestinal, especialmente em casos de distensão abdominal aguda ou vômitos biliosos. Além disso, a intolerância alimentar pode persistir mesmo sem anomalias anatômicas gastrointestinais maiores, configurando um desafio clínico frequente (Uygur *et al*., 2026).

Hiperbilirrubinemia direta (HD) e colestase também têm sido cada vez mais reconhecidas. Nesse contexto, recomenda-se rastreamento rotineiro de bilirrubina direta desde a primeira semana de vida e, no mínimo, semanalmente até 4 semanas de idade ou até a conclusão da nutrição parenteral, o que ocorrer por último (Kepple *et al*., 2022). Caso a HD seja identificada, é indicada avaliação para colestase neonatal e fatores contribuintes, como exposição à nutrição parenteral, infecção e alterações endócrinas. O manejo pode se concentrar na otimização do suporte nutricional e na suplementação de vitaminas lipossolúveis, com ácido ursodesoxicólico considerado de forma seletiva (Mannava *et al*., 2025).

Tabela 1. Resumo da avaliação e do manejo da trissomia 13.

Avaliação e manejo	**Pré-natal**	**Ao nascer**	**0–12 meses**
Confirmar o diagnóstico por biópsia de vilo coriônico (BVC)/amniocentese ou cariótipo	✓	✓	
Revisar o risco de recorrência e oferecer aconselhamento genético	✓	✓	
Oferecer informações sobre grupos de apoio e suporte	✓	✓	

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

Exame físico minucioso para anomalias externas		✓	
Avaliação de cardiopatia congênita (CC) por ecocardiografia		✓	
Ultrassonografia abdominal para rastreamento de anomalias renais e outras anomalias internas		✓	
Ultrassonografia craniana e/ou ressonância magnética cerebral		✓	
Hemograma completo e bioquímica sanguínea básica		✓	
Dosar bilirrubina direta durante o primeiro mês de vida			✓
Avaliação da via aérea por laringoscopia, broncoscopia ou estudo do sono, conforme apropriado			✓
Avaliação da alimentação por estudo radiográfico de sucção/deglutição			✓
Avaliação oftalmológica precoce			✓
Avaliação odontológica precoce			✓
Triagem auditiva e acompanhamento audiológico			✓
Vigilância para hepatoblastoma/tumor de Wilms[a]			
Medir nível sérico basal de AFP		✓	
Dosar AFP sérica a cada 3 meses até os 4 anos de idade			✓
Ultrassonografia abdominal a cada 3 meses até os 4 anos de idade			✓
Ultrassonografia renal a cada 3 meses dos 4 aos 8 anos de idade			
Avaliação odontológica de rotina a cada 6 meses			

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

Avaliação oftalmológica anual			
Exame ortopédico anual e radiografia da coluna a partir dos 2 anos de idade			
Monitorar o desenvolvimento de caracteres sexuais secundários normais			
Para mulheres, avaliar ciclos menstruais			
Discutir a transição para o cuidado do adulto			
Medir e registrar comprimento/estatura, peso e perímetro cefálico em curvas de crescimento específicas para a condição[b]			✓
Avaliação do desenvolvimento e do comportamento[b]			✓
Encaminhamento precoce para fisioterapia, terapia ocupacional e fonoaudiologia			✓
Avaliação por EEG quando houver suspeita de convulsões			✓
Profilaxia para VSR na primeira infância, quando indicada			✓
Garantir imunizações de rotina		✓	✓
Manter alto índice de suspeição para infecção do trato urinário			✓

Abreviaturas: T13, trissomia 13; T18, trissomia 18; BVC, biópsia de vilo coriônico; CC, cardiopatia congênita; RM, ressonância magnética; AFP, alfafetoproteína; EEG, eletroencefalograma; VSR, vírus sincicial respiratório.
[a] Aplicável apenas à trissomia 18.
[b] Realizado em todas as consultas de acompanhamento em saúde.

Tabela adaptada de Tamaki et al. 2026.

3.6 Intervenções Cirúrgicas

Conforme as crianças portadoras dessa síndrome sobrevivem para além de um ano de idade, frequentemente estas necessitam de cuidados multidisciplinares em ambientes ambulatoriais e hospitalares. Os procedimentos otorrinolaringológicos

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

são o tipo mais habitual de procedimento cirúrgico realizado nessa população, ficando atrás apenas dos procedimentos cardiovasculares (Benson *et al*., 2023). Embora a sonda de gastrostomia (SG) seja comumente realizada nesta população, foi observado que existem poucos dados que avaliam os resultados associados a esse procedimento. No entanto, foi observado que a utilização da SG foi associada a maior sobrevida em 30 dias após a alta hospitalar e menor mortalidade geral, embora esses achados devam ser interpretados com cautela devido à possibilidade de fatores clínicos e prognósticos influenciarem simultaneamente a indicação do procedimento e o desfecho (Mannava *et al*., 2025).

As indicações de intervenção cirúrgica em cardiopatas congênitos portadores da trissomia 13 não envolvem apenas pela presença da trissomia e sim através da avaliação individual, considerando a gravidade da cardiopatia do recém-nascido e a presença de outras anomalias (Zanin *et al*., 2025). Dentre as cirurgias cardíacas congênitas mais comuns nessa população estão as correções de CIA ou CIV e a ligadura de PCA (Greene *et al*., 2024).

Lactentes portadores da síndrome com doença cardíaca congênita que carecem de ventilação mecânica no pré-operatório apresentam o pior prognóstico. Assim, a oxigenação por membrana extracorpórea (ECMO) é empregada após algumas cirurgias cardíacas, com aconselhamento aos pais sobre o aumento do risco de morbidade e mortalidade (Ancelato *et al*., 2024). Complicações pulmonares ou das vias aéreas, incluindo pneumonia, traqueostomia e maior tempo de intubação, são abordadas na literatura após cirurgias cardíacas nos neonatos com Síndrome de Patau (Swanson *et al*., 2021).

3.7. A equipe multidisciplinar de suporte

Historicamente, o manejo da síndrome evoluiu de uma abordagem exclusivamente focada no conforto para um cuidado individualizado, em decorrência dos avanços no conhecimento da doença e no reconhecimento de uma maior sobrevida (Cleary *et al*., 2022). Nesse contexto, a atuação da equipe multidisciplinar torna-se fundamental para o planejamento terapêutico, manejo de possíveis complicações e promoção da qualidade de vida desses pacientes (Külcü *et al*., 2026)

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

(Aleksander *et al*., 2023).

A assistência ao paciente com trissomia 13 requer o acompanhamento contínuo de uma equipe composta por diferentes especialistas (Aleksander *et al*., 2025). Entre os profissionais envolvidos destacam-se neonatologistas, geneticistas, cardiologistas, cirurgiões pediátricos, pneumologistas, oftalmologistas, otorrinolaringologistas e gastroenterologistas (Weaver *et al*., 2021). A atuação integrada desses profissionais permite a intervenção médica oportuna em caso de complicações, mitigando a necessidade de hospitalizações desnecessárias e possibilita o início precoce de tratamentos essenciais adaptados à condição específica do paciente (Hu *et al*., 2023).

Além da equipe médica, outros profissionais da saúde compõem a equipe assistencial ao paciente com Síndrome de Patau, incluindo nutricionistas, enfermeiros, profissionais especialistas em cuidados paliativos, fonoaudiólogos e terapeutas ocupacionais (Pyle *et al*., 2025). A atuação interdisciplinar desses profissionais possibilita a criação de um plano terapêutico personalizado, abrangente e adaptado às necessidades específicas do paciente, maximizando, assim, a eficácia do tratamento (Pyle *et al*., 2025). A equipe de enfermagem desempenha papel fundamental na prevenção de lesões, mantendo o foco vigilante no cuidado geral. A fonoaudiologia auxilia no controle da salivação, prevenindo microaspirações, na alimentação e deglutição. O terapeuta ocupacional contribui para o aprimoramento das habilidades sensoriais, melhorando o desenvolvimento geral e a funcionalidade do paciente (Anacleto *et al*., 2024).

Dessa forma, na pediatria tem havido um reconhecimento crescente do papel do atendimento domiciliar e multidisciplinar na melhoria da qualidade de vida e, em casos selecionados, aumento da sobrevida de pacientes com síndromes complexas, incluindo a de Patau (Külcü *et al*., 2026). Além disso, a atuação integrada da equipe favorece uma comunicação eficaz com a família, fortalecendo vínculos de apoio e confiança e estimulando a participação ativa no bem-estar do paciente, promovendo um ambiente de cuidado mútuo e individualizado (Haug *et al*., 2017). Nesse cenário, a equipe também favorece a construção de planos terapêuticos que respeitam as necessidades clínicas e os valores do paciente e da família, aspecto que constitui

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

um dos pilares do manejo da trissomia 13 e sustenta a implementação dos cuidados paliativos (Cortezzo *et al*., 2022).

3.8. Cuidados paliativos

Os cuidados paliativos pediátricos são essenciais para crianças com doenças ameaçadoras ou limitantes da vida. Eles visam promover a qualidade de vida, aliviar o sofrimento em múltiplas esferas e facilitar a tomada de decisões compartilhadas entre a família e a equipe multidisciplinar (Fisher et al., 2025). Na Síndrome de Patau, o envolvimento precoce, desde o momento do diagnóstico, de uma equipe de cuidados paliativos permite que as famílias expressem seus valores e perspectivas, incorporem as informações médicas e participem da elaboração de um plano terapêutico individualizado, alinhado às evidências científicas e aos objetivos do cuidado (Siddik & Daley, 2026) (Cortezzo *et al*., 2022).

Na trissomia 13, os cuidados paliativos devem ser introduzidos preferencialmente no momento do diagnóstico, ainda no período neonatal ou perinatal, permitindo que a família participe das decisões terapêuticas, alinhar objetivos do cuidado e discutir o prognóstico em conjunto com a equipe multidisciplinar (Zanin *et al*., 2025). Essa abordagem favorece um planejamento antecipado da assistência, incluindo discussões sobre o parto e a avaliação da necessidade de medidas invasivas de acordo com as condições clínicas do paciente e com os valores da família (Milligan *et al*., 2021). Dessa forma, os cuidados paliativos deixam de representar uma abordagem exclusivamente voltada ao fim da vida e passam a integrar o cuidado desde o período perinatal, promovendo uma assistência centrada no paciente e na sua família (Teunenbroek et al., 2024).

A tomada de decisão compartilhada com a equipe clínica e a priorização da qualidade de vida da criança são condutas alinhadas aos princípios fundamentais do cuidado paliativo, seguindo a ética médica (Aleksander *et al*., 2023). Tendo em vista a gravidade e a fragilidade dos pacientes com Síndrome de Patau, faz-se necessário, em muitos casos, adotar uma abordagem que priorize o conforto e a qualidade de vida, avaliando criteriosamente a indicação de procedimentos invasivos, como ventilação mecânica e cirurgias de grande porte, considerando os potenciais

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

benefícios, o prognóstico e os objetivos do cuidado (Milligan *et al*., 2021). Nesse contexto, a comunicação contínua entre a equipe de saúde e a família permite a construção de um plano terapêutico ético, respeitando a autonomia e priorizando o conforto, a dignidade e a qualidade de vida do paciente e de sua família (Cleary *et al*., 2022).

3.9 Sobrevida e prognóstico

A síndrome de Patau apresenta um dos prognósticos mais desfavoráveis entre as aneuploidias autossômicas compatíveis com o nascimento, em decorrência da elevada frequência de malformações congênitas graves que acometem principalmente o sistema nervoso central, cardiovascular e outros órgãos vitais. Estudos epidemiológicos demonstram que mais de 95% dos fetos acometidos evoluem para óbito intrauterino, refletindo a elevada letalidade da condição ainda durante o período gestacional. Entre os nascidos vivos, a mortalidade permanece elevada, sendo a expectativa de vida significativamente reduzida quando comparada à população geral (Goel *et al*., 2019; Hammou *et al*., 2023; Sánchez *et al*., 2024).

A sobrevida neonatal permanece limitada, com média estimada entre 7 e 10 dias para pacientes com trissomia 13 completa, enquanto mais de 90% evoluem para óbito antes do primeiro ano de vida. Em um estudo recente, observou-se que, entre as gestações levadas adiante, aproximadamente 65,6% evoluíram para morte fetal intrauterina e, entre os recém-nascidos vivos, o tempo de sobrevida variou de 6 minutos a 60 dias, com mediana de 6,5 horas para os pacientes com trissomia 13. Entretanto, estudos populacionais também demonstram que cerca de 8 a 10% dos pacientes podem sobreviver além do primeiro ano de vida e aproximadamente 9,7% alcançam cinco anos de idade, evidenciando que, embora incomum, a sobrevida prolongada é possível em situações específicas (Reischer *et al*., 2025; Goel *et al*., 2019; Aleksander *et al*., 2025).

Essa variabilidade está diretamente relacionada às características citogenéticas e à gravidade das manifestações clínicas. Pacientes portadores de mosaicismo ou trissomia parcial tendem a apresentar menor comprometimento

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

sistêmico e evolução clínica mais favorável quando comparados aos indivíduos com trissomia completa. Além disso, sexo feminino, menor comprometimento neurológico e maior idade gestacional ao nascimento tem sido descritos como fatores associados a maior sobrevida. Em contrapartida, prematuridade, cardiopatias congênitas graves e malformações extensas do sistema nervoso central permanecem entre os principais fatores relacionados à mortalidade precoce (Aleksander *et al*., 2025; Cammarata-Scalisi *et al*., 2019; Hammou *et al*., 2023).

As principais causas de óbito decorrem das complicações associadas às malformações congênitas, destacando-se insuficiência cardíaca, alterações respiratórias, apneia central e falência de múltiplos órgãos. Apesar disso, o avanço dos cuidados intensivos neonatais, da assistência nutricional, do suporte ventilatório e das intervenções cirúrgicas para correção de malformações selecionadas tem contribuído para modificar a história natural da doença em parte dos pacientes. Entretanto, o aumento da sobrevida não deve ser interpretado de forma isolada como melhora da qualidade de vida, já que os sobreviventes podem apresentar comprometimento no neurodesenvolvimento e elevada complexidade médica, necessitando de cuidados contínuos. (Cortezzo *et al*., 2022; Aleksander *et al*., 2025; Khan *et al*., 2022).

De modo geral, embora a síndrome de Patau permaneça associada a elevada mortalidade e baixa expectativa de vida, as evidências mais recentes demonstram que a evolução clínica não é uniforme entre todos os pacientes. A crescente compreensão da variabilidade fenotípica, aliada aos avanços diagnósticos, ao acompanhamento multidisciplinar e às intervenções terapêuticas individualizadas, tem modificado a perspectiva sobre a sobrevida desses indivíduos, reforçando a necessidade de assistência centrada nas características clínicas e nas necessidades de cada paciente e de sua família (Goel *et al*., 2019; Cortezzo *et al*., 2022; Reischer *et al*., 2025; Aleksander *et al*., 2025).

4. Considerações Finais

A Síndrome de Patau permanece uma condição genética complexa, caracterizada por elevada morbimortalidade neonatal e pela presença de múltiplas

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

malformações congênitas. Historicamente considerada incompatível com a vida, a compreensão contemporânea da doença demonstra, entretanto, uma evolução clínica mais heterogênea do que se acreditava anteriormente. Embora a mortalidade permaneça elevada, evidências recentes demonstram que pacientes selecionados podem apresentar sobrevida prolongada quando recebem suporte adequado e intervenções individualizadas.

Os avanços no rastreamento pré-natal, especialmente com a incorporação do teste pré-natal não invasivo baseado no DNA fetal livre circulante, possibilitaram a identificação mais precoce das gestações de maior risco para trissomia 13, favorecendo o aconselhamento genético, o planejamento da assistência obstétrica e neonatal e a tomada de decisão compartilhada. Ressalta-se, contudo, que o NIPT permanece como método de rastreamento, sendo necessária a confirmação diagnóstica por métodos invasivos quando indicada antes da definição de condutas clínicas.

A heterogeneidade genética e fenotípica da Síndrome de Patau também deve ser considerada na avaliação prognóstica. Pacientes com mosaicismo ou determinadas formas de translocação podem apresentar manifestações menos graves e evolução mais favorável, reforçando que o prognóstico não deve ser determinado exclusivamente pelo diagnóstico citogenético. Entre os fatores associados à maior sobrevida descritos na literatura, destacam-se o sexo feminino, a presença de mosaicismo ou translocações, maior idade gestacional ao nascimento e maior circunferência occipitofrontal, que foram identificados em pequena coorte retrospectiva como fatores relacionados à possibilidade de transição prognóstica. A presença de cardiopatias congênitas graves e de malformações cerebrais severas também pode influenciar a sobrevida, embora essa associação seja variável e dependa das características clínicas e da possibilidade de intervenção.

Quanto ao manejo, os estudos analisados demonstram que intervenções selecionadas, como gastrostomia, traqueostomia e correção cirúrgica de cardiopatias congênitas, estão associadas a melhores desfechos de sobrevida e qualidade de vida em determinados pacientes, desde que indicadas de acordo com

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

as condições clínicas e o potencial benefício individual. Entretanto, esses achados devem ser interpretados considerando a natureza predominantemente observacional das evidências e a possibilidade de viés de seleção, uma vez que os pacientes submetidos a intervenções podem apresentar características prognósticas distintas daqueles que recebem exclusivamente cuidados de conforto. Dessa forma, a assistência deve envolver equipe multidisciplinar, incluindo neonatologia, genética, cardiologia, cirurgia pediátrica, cuidados paliativos e demais especialidades necessárias, com continuidade do acompanhamento após a alta hospitalar.

O manejo ético da Síndrome de Patau deve ser fundamentado na tomada de decisão compartilhada entre equipe de saúde e família. Os cuidados paliativos devem ser compreendidos como parte integrante da assistência, não necessariamente como abandono de medidas terapêuticas, podendo coexistir com intervenções destinadas ao prolongamento da vida quando estas apresentarem benefício clínico. O objetivo deve ser equilibrar a possibilidade de sobrevida com conforto, dignidade e qualidade de vida, respeitando as condições clínicas do paciente e os valores e preferências familiares.

Em conclusão, a abordagem da Síndrome de Patau tem se afastado progressivamente de decisões baseadas exclusivamente na expectativa histórica de elevada mortalidade, caminhando para um modelo de cuidado individualizado e fundamentado em evidências. O reconhecimento de que a sobrevida prolongada é possível em pacientes selecionados reforça a necessidade de avaliação prognóstica criteriosa e de acesso a diferentes modalidades terapêuticas, sem estabelecer condutas uniformes apenas a partir do diagnóstico de trissomia 13.

Apesar dos avanços observados, ainda são necessários estudos com maior robustez metodológica e acompanhamento em longo prazo para determinar com maior precisão os fatores prognósticos e os critérios para indicação das diferentes intervenções. O desenvolvimento de evidências mais consistentes poderá contribuir para aprimorar o aconselhamento das famílias e orientar decisões terapêuticas cada vez mais individualizadas, éticas e centradas no paciente.

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

Referências

ACHARYA, Krishna *et al.* Medical and surgical interventions and outcomes for infants with trisomy 18 (T18) or trisomy 13 (T13) at children's hospitals neonatal intensive care units (NICUs). **Journal of Perinatology**, v. 41, n. 7, p. 1745-1754, 2021.

ALEKSANDER*, et al*. Prognostic factors, psychomotor development and life of trisomy 13 patients. **Pediatrics International,** Hoboken, v. 65, e15369, 2023.

ALEKSANDER, Natalia *et al.* Beyond the Diagnosis: A Journey of an 8-Year-Old Girl with Patau Syndrome: Case Report. **Children**, v. 12, n. 12, p. 1632, 2025.

ANACLETO, Patrícia Zschaber; SOUSA, Virginia Araújo de; JOVIANO-SANTOS, Julliane V. Trisomy 13, home health-care and multidisciplinary approach: Case report. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 43, p. e2024018, 2024

APPEL, Richard *et al*. Ethical implications of cleft lip and palate repair in patients with trisomy 13 and trisomy 18. **The Cleft Palate Craniofacial Journal**, v. 61, n. 8, p. 1383-1388, 2024.

BENSON, Jalen *et al*. Otolaryngologic manifestations of trisomy 13 and trisomy 18 in pediatric patients. **The Laryngoscope**, v. 133, n. 6, p. 1501-1506, 2023.

BIANCHI, Diana W.; CHIU, Rossa WK. Sequencing of circulating cell-free DNA during pregnancy. **New England Journal of Medicine**, v. 379, n. 5, p. 464-473, 2018.

CAMMARATA-SCALISI, Francisco *et al*. Mosaicismo de trisomía 13. **Boletín Médico del Hospital Infantil de México**, v. 76, n. 5, p. 246-250, 2019.

CARE, Perinatal Palliative. ACOG committee opinion. **Obstetrics Gynecol**, v. 134, p. e84-9, 2019.

CAREY, John C. Management of children with the trisomy 18 and trisomy 13 syndromes: is there a shift in the paradigm of care?. **American Journal of Perinatology**, v. 38, n. 11, p. 1122-1125, 2021.

CHEN, Chih-Ping *et al.* Application of quantitative fluorescent polymerase chain reaction analysis for the rapid confirmation of trisomy 13 of maternal origin in a pregnancy with fetal holoprosencephaly, cyclopia, polydactyly, omphalocele and cell culture failure. **Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology**, v. 61, n. 1, p. 135-137, 2022.

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

CHEN, Chih-Ping *et al*. Low-level mosaic trisomy 13 at amniocentesis in a pregnancy associated with a favorable fetal outcome and cytogenetic discrepancy in various tissues. **Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology**, v. 62, n. 2, p. 354-357, 2023.

CHEN, Chih-Ping *et al*. Rapid diagnosis of trisomy 18 of maternal origin by quantitative fluorescent polymerase chain reaction analysis following tissue culture failure for conventional cytogenetic analysis in a fetus with holoprosencephaly, ventricular septal defect, arthrogryposis of bilateral wrists and aplasia of the thumbs. **Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology**, v. 60, n. 3, p. 549-550, 2021.

CLEARY, John P. *et al*. Cardiac interventions for patients with trisomy 13 and trisomy 18: experience, ethical issues, communication, and the case for individualized family-centered care. **World Journal for Pediatric and Congenital Heart Surgery**, v. 13, n. 1, p. 72-76, 2022.

COOPER, David S. *et al*. Cardiac surgery in patients with trisomy 13 and 18: an analysis of the society of thoracic surgeons congenital heart surgery database. **Journal of the American Heart Association**, v. 8, n. 13, p. e012349, 2019.

CORTEZZO, DonnaMaria E.; TOLUSSO, Leandra K.; SWARR, Daniel T. Perinatal outcomes of fetuses and infants diagnosed with trisomy 13 or trisomy 18. **The Journal of Pediatrics**, v. 247, p. 116-123. e5, 2022.

DAR, P.; JACOBSSON, B.; MACPHERSON, C. *et al*. Cell-free DNA screening for trisomies 21, 18, and 13 in pregnancies at low and high risk for aneuploidy with genetic confirmation. **American Journal of Obstetrics & Gynecology,** New York, v. 227, n. 2, p. 259.e1-259.e14, 2022.

DE APARICIO, Cruz Xiomara Peraza *et al.* Síndrome de Patau: Características, diagnóstico y desafíos para el enfermero. **RECIMUNDO**, v. 8, n. 1, p. 473-487, 2024.

DE SÁ BITTENCOURT CÂMARA BASTOS, Cecilia *et al*. Outcomes of heart surgery in neonates with trisomy 13 and 18: a systematic review with metanalysis. **European Journal of Pediatrics**, v. 184, n. 7, p. 430, 2025.

DRESS, Carolyn *et al*. Airway findings in trisomy 13 and trisomy 18: A 10-year retrospective review. **Pediatric Pulmonology**, v. 59, n. 2, p. 342-347, 2024.

EL KHATTABI, L. A.; BRUN, S.; GUEGUEN, P. *et al*. Performance of semiconductor sequencing platform for non-invasive prenatal genetic screening for fetal aneuploidy: results from a multicenter prospective cohort study in a clinical setting. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, Chichester, v. 54, n. 2, p. 246-254,

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

2019.

ELTAYEB, Sara Yousif Hussein; BASHIER, Alaaeldin; HUSSAIN, Azza Abdulaziz Khalifa Bin. Mosaic trisomy 13 and constitutional delay in puberty. **Oxford Medical Case Reports**, v. 2022, n. 5, p. omac046, 2022.

FISHER, Beth et al. A rapid review on shared decision making in pediatric palliative care and end-of-life care: Implications for clinical practice, research, and policy. **Journal of Hospice & Palliative Nursing**, v. 27, n. 1, p. 12-19, 2025.

GIL, M. M. et al. Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies: updated meta-analysis. **Ultrasound in Obstetrics & Gynecology**, v. 50, n. 3, p. 302-314, 2017.

GOEL, Nitin *et al*. Trisomy 13 and 18-Prevalence and mortality-A multi-registry population based analysis. **American journal of medical genetics Part A**, v. 179, n. 12, p. 2382-2392, 2019.

GREENE, Christina L. *et al*. Operative and nonoperative outcomes in patients with trisomy 13 and 18 with congenital heart disease. **JTCVS open**, v. 20, p. 123-131, 2024.

GREGG, Anthony R. *et al*. Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. **Genetics in medicine**, v. 18, n. 10, p. 1056-1065, 2016.

HAFEZI, Niloufar *et al*. Surgical history and outcomes in trisomy 13 and 18: a thirty-year review. **Journal of pediatric surgery**, v. 58, n. 8, p. 1512-1519, 2023.

HAMMOU, Hanane Ait *et al*. Phenotypic and cytogenetic variability of Patau syndrome in Morocco. ***African Health Sciences***, Kampala, v. 23, n. 4, p. 575–581. 2023.

HARFSHENO, Mozhgan; BARATI, Mozhgan; ROOHANDEH, Akram. Testes de rastreio do primeiro trimestre de gravidez e síndrome da trissomia 13, aneuploidia dos cromossomos sexuais no Irã: um estudo transversal. **International Journal of Fertility & Sterility** , v. 17, n. 1, p. 34, 2022.

HATT, L. *et al*. Characterization of fetal DNA from the plasma of pregnant women. **Clinical Chemistry, Washington**, v. 62, n. 7, p. 1045–1053, 2016.

HAUG, Shelly *et al*. Utilizando o cuidado centrado no paciente após um diagnóstico pré-natal de trissomia 18 ou trissomia 13: uma revisão. **JAMA Pediatrics** , v. 171,

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

n. 4, p. 382-387, 2017.

HU, Rachel S. *et al*. Trisomy 13: survival beyond the NICU. **Neoreviews**, v. 24, n. 1, p. 51-56, 2023.

IGNATZ-HOOVER, Allison O. *et al*. Changes in Hospital Care of Newborn Infants with Trisomy 13. **Maternal and Child Health Journal**, v. 29, n. 5, p. 622-627, 2025.

JIANG, Yu *et al*. Clinical Utility of the Prenatal BACs-on-Beads™ Assay in Invasive Prenatal Diagnosis. **Frontiers in Genetics**, v. 12, p. 789625, 2022.

JUDAH, Hannah *et al*. Cell-free DNA testing of maternal blood in screening for trisomies in twin pregnancy: updated cohort study at 10–14 weeks and meta-analysis. **Ultrasound in Obstetrics & Gynecology**, v. 58, n. 2, p. 178-189, 2021.

KATO, Narumi; MORISAKI, Naho; MORIICHI, Akinori. Trends in the survival of patients with trisomy 13 from 1995 to 2021: A population study in Japan. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 194, n. 9, p. e63710, 2024.

KEPPLE, Jeffrey W.; PEEPLES, Eric S. Direct hyperbilirubinemia and cholestasis in trisomy 13 and 18. American Journal of Medical Genetics Part A, v. 188, n. 2, p. 548-555, 2022.

KEPPLE, Jeffrey W.; FISHLER, Kristen P.; PEEPLES, Eric S. Surveillance guidelines for children with trisomy 13. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 185, n. 5, p. 1631-1637, 2021.

KETTLER, Ellen B. *et al.* Sleep disordered breathing in children with trisomy 13 and trisomy 18. **American Journal of Otolaryngology**, v. 41, n. 6, p. 102555, 2020.

KHAN, *et al.* Trisomy 13 (Patau syndrome): prenatal diagnosis, clinical manifestations and management. **StatPearls.** Treasure Island: StatPearls Publishing, 2022.

KHAN, Ubaid *et al*. An infant with patau syndrome associated with congenital heart defects. **Annals of Medicine and Surgery**, v. 80, p. 104100, 2022.

KIM, Amanda JH et al. Structured framework for multidisciplinary parent counseling and medical interventions for fetuses and infants with trisomy 13 or trisomy 18. **American journal of perinatology**, v. 41, n. S 01, p. e2666-e2673, 2024.

KITASE, Y.; HAYAKAWA, M.; KONDO, T. *et al.* Factors related to home health-care transition in trisomy 13. **American Journal of Medical Genetics Part A, Hoboken**,

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

v. 173, n. 10, p. 2635-2640, 2017.

KUNWAR, Fulesh; PANDYA, Vidhi; BAKSHI, Sonal R. Constitutional mosaic trisomy 13 in two germ cell layers is different from Patau syndrome? A case report. **Journal of Clinical and Diagnostic Research: JCDR**, v. 10, n. 3, p. GD03, 2016.

LUDORF, Katherine L. *et al*. Long-term survival among children with trisomy 13 and trisomy 18 by cytogenetic status. ***JAMA Network Open*****,** Chicago, v. 8, n. 9, e2529885, 2025. DOI: 10.1001/jamanetworkopen.2025.29885.

MACIAS, Gabriel; RILEY, Cheryl. Trisomy 13: Changing Perspectives. **Neonatal Network**, v. 35, n. 1, 2016.

MANNAVA, Sindhu V. *et al*. Gastrostomy tube placement in patients with trisomy 13 and 18: surgical decision making and outcomes. **Journal of Pediatric Surgery**, v. 60, n. 5, p. 162249, 2025.

MARTON, Tamas *et al.* Systematic review of accuracy differences in NIPT methods for common aneuploidy screening. **Journal of Clinical Medicine**, v. 14, n. 8, p. 2813, 2025.

MARÇOLA, Ligia *et al*. Síndrome de Edwards e Patau em um hospital universitário: além do paliativo. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 42, p. e2023053, 2024.

MIGUEL, Licerio *et al*. Trissomia do cromossomo 13: relato de caso de síndrome de Patau. **Revista Interdisciplinar de Saúde e Educação**, v. 5, n. 2, p. 282-291, 2024.

MILLIGAN, Michelle C. Perry; JACKSON, Laura E.; MAURER, Scott H. Clinical course for patients with trisomy 13 and 18 pursuing life-prolonging therapies versus comfort-directed care. **American Journal of Hospice and Palliative Medicine®**, v. 38, n. 10, p. 1225-1229, 2021.

MOCZULSKA, Hanna *et al*. Prenatal sonographic features of rare chromosome 13 aberrations. **The Application of Clinical Genetics**, p. 145-151, 2022.

NISHI, Eriko *et al*. Clinical courses of children with trisomy 13 receiving intensive neonatal and pediatric treatment. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 176, n. 9, p. 1941-1949, 2018.

NORIEGA, Marco A.; SIDDIK, Abu Bakar. Trisomy 13. In: **StatPearls [Internet]**. StatPearls Publishing, 2023.

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

OURIVES, Vinícius Mascarós *et al*. Síndrome de Patau: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 6, n. 5, p. 21732–21738, 2023.

PAIS, A. S. F. *et al*. Mirror syndrome associated with Patau syndrome: a case report**. Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia,** Rio de Janeiro, v. 40, n. 6, p. 356–358, 2018.

PEREIRA, Elaine Maria. Trisomy 13. ***Pediatrics in Review***, Itasca, v. 44, n. 1, p. 53–54, 2023.

PYLE, Alaina K. e*t al*. Guidance for caring for infants and children with trisomy 13 and trisomy 18: clinical report. **Pediatrics**, v. 156, n. 2, p. e2025072719, 2025.

QIAN, Yeqing *et al.* Noninvasive prenatal screening for common fetal aneuploidies using single-molecule sequencing. **Laboratory Investigation**, v. 103, n. 4, p. 100043, 2023.

REISCHER, Theresa et al. Clinical course and perinatal management of fetuses and newborns affected by trisomy 13 and 18: a retrospective single-centre cohort study. **European Journal of Pediatrics**, v. 185, n. 1, p. 30, 2025.

ROSE, Nancy C. *et al*. Systematic evidence-based review: the application of noninvasive prenatal screening using cell-free DNA in general-risk pregnancies. **Genetics in Medicine**, v. 24, n. 7, p. 1379-1391, 2022.

SCHMIDT, Laura Paveglio *et al*. MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS DA SÍNDROME DE PATAU. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, v. 10, n. 10, p. 4104-4114, 2024.

SENNAOUI, Mariam *et al*. Variabilidade fenotípica e citogenética da síndrome de Patau em Marrocos. **African Health Sciences** , v. 23, n. 4, p. 575, 2023.

SHIBUYA, Soichi *et al*. Safety and efficacy of noncardiac surgical procedures in the management of patients with trisomy 13: A single institution-based detailed clinical observation. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 176, n. 5, p. 1137-1144, 2018.

SIDDIK, Abu Bakar; DALEY, Sharon F. Trisomy 13 (Patau Syndrome). In: **StatPearls [Internet]**. StatPearls Publishing, 2026.

SOBOL, Maria *et al*. Massive parallel sequencing-based non-invasive prenatal test (NIPT) identifies aberrations on chromosome 13. **European Journal of Obstetrics**

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

& Gynecology and Reproductive Biology, v. 302, p. 370-374, 2024.

ST LOUIS, James D. *et al*. The American Association for Thoracic Surgery (AATS) 2023 Expert Consensus Document: recommendation for the care of children with trisomy 13 or trisomy 18 and a congenital heart defect. **The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery**, v. 167, n. 5, p. 1519-1532, 2024.

SUN, Xiangmei *et al*. Cell-free DNA screening for trisomies 21, 18, and 13: Clinical application and accuracy evaluation. **PLoS One**, v. 20, n. 10, p. e0332081, 2025.

SWANSON, Sara K. *et al*. Impact of trisomy 13 and 18 on airway anomalies and pulmonary complications after cardiac surgery. **The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery**, v. 162, n. 1, p. 241-249, 2021.

SÁNCHEZ, *et al*. Prenatal diagnosis and perinatal outcomes in trisomy 13: contemporary experience. **Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine,** 2024.

TAKAHASHI, K.; SASAKI, A.; WADA, S. *et al*. The outcomes of 31 cases of trisomy 13 diagnosed in utero with various management options. **American Journal of Medical Genetics Part A, Hoboken, v**. 173, n. 4, p. 967-972, 2017.

TAMAKI, Shoko; CAREY, John C.; KOSHO, Tomoki. Advances in care and management of infants and children with trisomy 13 and trisomy 18: A paradigm shift. **Translational Science of Rare Diseases**, p. 22146490261436975, 2026.

TAMAKI, Shoko et al. Impact of tracheostomies on the long-term survival of patients with trisomy 13 syndrome. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 191, n. 11, p. 2736-2742, 2023.

TEPLITZKY, Taylor B. *et al*. Tracheostomy in the extremely premature neonate–Long term outcomes in a multi-institutional study. **International journal of pediatric otorhinolaryngology**, v. 167, p. 111492, 2023.

UYGUR KÜLCÜ, Nihan *et al*. Trisomy 18 and Trisomy 13: A Retrospective Cohort Study at a Tertiary Hospital. **Children**, v. 13, n. 2, p. 271, 2026.

VAN TEUNENBROEK, Kim C. et al. A Dutch paediatric palliative care guideline: a systematic review and recommendations on advance care planning and shared decision-making. **BMC palliative care**, v. 23, n. 1, p. 270, 2024.

WANG, Sarah; LIAO, Peter; YANG, Song-Gui. A Case of Trisomy 13 Mosaicism With Aortic Root Dilatation. **Case Reports**, v. 4, n. 15, p. 941-944, 2022.

REMUNOM
ISSN 2178-6925

Received: 03/08/2026 - **Accepted:** 04/09/2026
Vol: 13.19
DOI: 10.66104/d7330v33
Pages: 1-41

WEAVER, Meaghann S. *et al*. Cuidado interdisciplinar de crianças com trissomia 13 e 18. **American journal of medical genetics Part A**, v. 185, n. 3, p. 966-977, 2021.

WILLIAMS, Grant M.; BRADY, Robert. Patau syndrome. In: **StatPearls [Internet]**. StatPearls Publishing, 2023.

YAMAGISHI, H.; OSAKA, H.; MONDEN, Y.; KONO, Y. Prognostic factors, psychomotor development and life of trisomy 13 patients. **Pediatrics International,** Hoboken, v. 64, n. 1, e15369, 2022.

ZANIN, Anna **et al**. Early assessment of clinical complexity and home care in patients affected by trisomy 13 and 18. **European Journal of Pediatrics**, v. 184, n. 3, p. 194, 2025.