Anais do Congresso Brasileiro de Iniciação Científica
(https://periodicos.unisanta.br/COB)

ISSN 2317-1316

SÍNDROME DE PATAU E IDADE MATERNA: ASPECTOS GENÉTICOS, CLÍNICOS E EPIDEMIOLÓGICOS.

PATAU SYNDROME AND MATERNAL AGE: GENETIC, CLINICAL AND EPIDEMIOLOGICAL ASPECTS.

Amanda Gadelho Borges, Annyta Beatriz Rodrigues De Souza, Manuella Nascimento Bitencourt, Sophia da Silva Santos Pimenta, Thayna Marques Souza da Silva, Vitoria Luiza dos Santos, Bruno Aló Silveira, Carlos Eduardo Pires de Campos.

Universidade Santa Cecília, Curso de Biomedicina
E-mail para contato: annytasouza1301@gmail.com

RESUMO – A síndrome de patau, causada pela trissomia do cromossomo 13, é uma aneuploidia associada a múltiplas malformações congênitas e elevada mortalidade. este trabalho teve como objetivo compreender a relação entre a idade materna, especialmente a partir dos 35 anos, e a ocorrência da trissomia 13, considerando aspectos genéticos, clínicos e epidemiológicos. Foi realizada revisão narrativa da literatura, com buscas nas bases pubmed, google scholar, scielo, sciencedirect e springerlink, incluindo estudos de 2015 a 2026. Os resultados indicaram que a síndrome está relacionada principalmente a erros de segregação cromossômica, enquanto a associação com a idade materna apresentou resultados divergentes. conclui-se que a síndrome possui etiologia complexa, envolvendo fatores genéticos e biológicos.

Palavras-chave: Síndrome de Patau; Trissomia 13; Segregação; Gestação; Idade Materna.

ABSTRACT – Patau syndrome, caused by trisomy 13, is an aneuploidy associated with multiple congenital malformations and high mortality. This study aimed to understand the relationship between maternal age, particularly from age 35 onwards and the occurrence of trisomy 13, considering genetic, clinical, and epidemiological aspects. A narrative literature review was conducted, searching databases such as PubMed, Google Scholar, SciELO, ScienceDirect, and SpringerLink, and including studies published between 2015 and 2026. The results indicated that the syndrome is primarily linked to chromosomal segregation errors, whereas findings regarding the association with maternal age were inconsistent. It is concluded that the syndrome has a complex etiology involving genetic and biological factors.

Keywords: Patau syndrome; Trisomy 13; Segregation; Pregnancy; Maternal age.

ISSN 2317-1316

1. INTRODUÇÃO

Historicamente, as primeiras descrições clínicas compatíveis com a Síndrome de Patau remontam a 1657, mas sua natureza cromossômica foi estabelecida em 1960 por Klaus Patau e Eeva Therman, caracterizando-a como uma alteração envolvendo material genético adicional do cromossomo 13 (KHAN et al., 2022). A trissomia 13 é uma aneuploidia decorrente de erros na segregação cromossômica durante a formação dos gametas e está associada a múltiplas malformações congênitas, podendo comprometer os sistemas nervoso central, cardiovascular, craniofacial, oftalmológico e musculoesquelético (DIAZ et al., 2021; MARÇOLA et al., 2024; MIKWAR et al., 2020).

Quanto às manifestações clínicas, a Síndrome de Patau é uma aneuploidia autossômica causada por material adicional do cromossomo 13 e apresenta repercussão multissistêmica, com alterações neurológicas, cardiovasculares, craniofaciais, oculares, geniturinárias e musculoesqueléticas. A apresentação clínica é variável e envolve múltiplas malformações, com elevada morbidade associada à síndrome (SCHLOSSER et al. 2023; SIDDIK et al. 2026; WILLIAMS et al. 2023; MARÇOLA et al. 2024).

Entre os principais achados descritos estão cardiopatias, polidactilia, microftalmia, fissura labiopalatina e alterações do sistema nervoso central. No Texas, foram descritas polidactilia em 47,4%, fissura labial/palatina em 37,5%, defeitos septais atriais em 21,3% e ventriculares em 21,2% dos casos (DIAZ et al., 2021). As principais anomalias observadas no registro europeu de 240 nascidos vivos com T13 são apresentadas na Tabela 1 (SPRINGETT et al., 2015).

Tabela 1: Principais anomalias em nascidos vivos com T13

Anomalia associada	Nascidos vivos com T13
Cardíaca	57%
Sistema Nervoso	39%
Ocular	30%
Polidactilia	44%
Fissura orofacial	45%

Fonte: Adaptado de Springett et al. (2015).

ISSN 2317-1316

As alterações oculares incluem microftalmia, coloboma, glaucoma e catarata (SCHIMIDT et al. 2024). A holoprosencefalia também constitui uma associação importante e pode ocorrer juntamente com outras alterações neurológicas, faciais e cardíacas (SCHLOSSER et al. 2023). Além disso, achados ultrassonográficos, como defeitos cardíacos, fenda palatina e polidactilia, podem atuar como marcadores clínicos auxiliares na avaliação da T13 (ZHANG et al. 2022).

Em relação ao prognóstico, a mortalidade fetal e neonatal é elevada e está relacionada ao conjunto de malformações, prematuridade, baixo peso e comprometimentos cardíaco e neurológico. Em 693 nascidos vivos, a sobrevida foi de 74,6% no primeiro dia, 43,1% aos 7 dias, 25,5% aos 28 dias, 11,5% em 1 ano e 9,7% em 5 anos, sendo a idade gestacional o principal preditor de mortalidade. Em múltiplos registros, a mortalidade na primeira semana foi de 48% e chegou a 87% no primeiro ano, enquanto cerca de 10% dos nascidos vivos ultrapassaram um ano de vida (SILVA et al. 2022; MEYER et al. 2015; GOEL et al., 2019).

Apesar da elevada mortalidade, existem relatos de sobrevida prolongada, inclusive em apresentações mosaicas. Entre os casos selecionados, um paciente com T13 em mosaicismo apresentou sobrevida superior a um ano, enquanto outro alcançou seis anos. Também são descritos sobreviventes na adolescência e pacientes em acompanhamento domiciliar, evidenciando que alguns indivíduos apresentam necessidades clínicas além do período neonatal (ANACLETO et al. 2025; MARÇOLA et al. 2024; COSTA et al. 2025). O mosaicismo pode estar associado a expressão clínica variável, mas não permite prever isoladamente a gravidade ou a sobrevida, reforçando a necessidade de acompanhamento individualizado e multidisciplinar (ANACLETO et al. 2025; COSTA et al. 2025).

Em análise de múltiplos registros, a prevalência média total de T13 foi 1,68/10.000 nascimentos e 0,55/10.000 entre nascidos vivos. Em 25 registros de 16 países europeus (2000–2011), a prevalência foi 1,9/10.000; 73% dos casos de T13/T18 resultaram em interrupção por anomalia fetal, mostrando a influência do diagnóstico pré-natal sobre a frequência observada ao nascimento (GOEL et al. 2019; SPRINGETT et al. 2015).

No período de 1998 a 2012, no País de Gales, foi realizada uma análise que avaliou 501.875 nascimentos e identificou 124 casos de trissomia 13 durante o período de 15 anos, onde 55 ocorreram entre mães com 35 anos ou mais, equivalente a 44,35% dos casos. Embora o grupo de mulheres <35 anos tenha apresentado 69 casos e o grupo de ≥35, 55 casos, as taxas

ISSN 2317-1316

foram de 1,6 e 7,2/10.000 nascimentos, respectivamente, indicando maior frequência entre mães de idade ≥35 anos (NAIR et al. 2015).

Além dos achados específicos para a trissomia 13, estudos sobre aneuploidias em geral também identificaram associação entre idade materna avançada e maior risco de trissomias. Na coorte nacional da Dinamarca, foram analisadas 542.375 gestações únicas entre 2008 e 2017, com o objetivo de investigar a relação entre o aumento da idade materna e a ocorrência de aneuploidias fetais. Como resultado, foi confirmada a associação entre idade materna avançada (≥35 anos) e maiores riscos de trissomias (FREDERIKSEN et al. 2023).

O presente estudo tem como finalidade compreender a relação entre a idade materna, especialmente entre 35 anos ou mais, e a aneuploidia da alteração cromossômica trissomia 13. Constituem os objetivos específicos: Descrever as principais características genéticas da Síndrome de Patau (T13); explicar como ocorre a não disjunção cromossômica durante a formação dos gametas femininos; relacionar o avanço da idade materna e o envelhecimento dos oócitos ao aumento de alterações cromossômicas; identificar as principais manifestações e malformações associadas a síndrome; analisar como esses fatores contribuem para sua ocorrência;

2. MATERIAIS E MÉTODOS

Esse estudo é uma revisão narrativa da literatura, abordagem que permite tratar o tema de maneira abrangente por meio de seleção, da análise crítica e da síntese de publicações científicas relevantes sobre a Síndrome da Trissomia 13.

As bases de dados utilizadas para a busca foram PubMed, Google Scholar, Scielo, ScienceDirect e SpringerLink, correspondentes às editoras Elsevier e Springer Nature. As buscas foram realizadas entre os meses agosto e setembro de 2026. Para encontrar os textos, foram usados os descritores: “Síndrome de Patau”, “Trissomia 13”, “Segregação”, “Gestação” e “Idade Materna”. Foram utilizados operadores booleanos “and”, “or” e “not”.

Os critérios para incluir os textos na revisão foram: a) artigos completos publicados entre 2015 e 2026; b) estudos em inglês e português; c) publicações revisadas por pares, como artigos de revistas científicas d) obras utilizadas para contextualização teórica. Os critérios de exclusão foram: a) textos duplicados entre as bases de dados; b) documentos ou biografias; c)

ISSN 2317-1316

entrevistas, palestras ou notícias; d) textos de opinião, editoriais e cartas; e) estudos inadequados para revisão.

A seleção ocorreu em três etapas: exclusão de artigos que não atendiam aos critérios de estabelecidos; triagem por leitura de títulos e resumos; e leitura dos textos para confirmar relevância e qualidade. Foram pesquisados 40 artigos, dos quais 22 foram selecionados para a pesquisa, conforme os critérios de inclusão e exclusão estabelecidos.

3. DESENVOLVIMENTO

3.1 Síndrome de Patau: aspectos genéticos e citogenéticos

A Síndrome de Patau, ou trissomia do cromossomo 13, é uma aneuploidia autossômica caracterizada pela presença de material genético adicional do cromossomo 13. Na forma livre, as células trissômicas apresentam 47 cromossomos, representados por 47,XX,+13 ou 47,XY,+13. O excesso de material cromossômico altera a dosagem gênica e interfere no desenvolvimento embrionário. Citogeneticamente, a T13 pode ocorrer como trissomia livre, por translocação ou em mosaico (SIDDIK et al. 2026).

Quanto aos mecanismos de origem da alteração cromossômica, a forma completa da trissomia 13 está principalmente associada à não disjunção durante a gametogênese. Na meiose I, ocorre uma falha na separação dos cromossomos homólogos, enquanto na meiose II o erro envolve a separação das cromátides-irmãs. Dessa forma, um gameta com duas cópias do cromossomo 13, ao se unir a um gameta normal, pode originar um zigoto trissômico. A alteração pode ter origem materna ou paterna, com predomínio materno descrito na literatura. Alterações pós-zigóticas também podem gerar diferentes linhagens celulares e contribuir para o mosaicismo (SIDDIK et al. 2026).

O envelhecimento reprodutivo também pode contribuir para alterações nos mecanismos envolvidos na meiose dos oócitos. Entre eles está a recombinação meiótica, que ocorre durante a prófase I e envolve a formação de quiasmas e o crossover entre cromossomos homólogos. Quando esses eventos estão ausentes ou apresentam alterações em sua localização, pode ocorrer maior dificuldade na orientação correta dos cromossomos, favorecendo erros durante a meiose (MIKWAR et al. 2020).

Outro mecanismo importante é a coesão centromérica, responsável por manter as

ISSN 2317-1316

cromátides-irmãs unidas durante a meiose I.

Com o avanço da idade, o enfraquecimento dessa coesão pode favorecer a separação prematura das cromátides-irmãs. Além disso, alterações no checkpoint de montagem do fuso também podem contribuir para a formação de oócitos aneuploides. Assim, os erros de segregação cromossômica associados à idade materna

avançada podem ocorrer por diferentes mecanismos (MIKWAR et al. 2020; GRUHN et al. 2019).

A interpretação da ocorrência das aneuploidias também pode variar de acordo com os métodos utilizados para sua identificação. O rastreamento estima a probabilidade de uma alteração cromossômica com base em fatores maternos, características ultrassonográficas e marcadores bioquímicos, enquanto os métodos diagnósticos são utilizados para confirmar a alteração. Por isso, estudos que utilizam diferentes parâmetros podem apresentar diferenças na identificação dos casos (ABIB et al. 2018).

Dessa forma, a relação entre idade materna e trissomia 13 deve ser analisada considerando tanto os mecanismos relacionados ao envelhecimento reprodutivo quanto as diferenças metodológicas e populacionais entre os estudos. Isso reforça a necessidade de pesquisas mais específicas para compreender os fatores envolvidos na ocorrência da trissomia 13.

Entre as principais variantes citogenéticas, na trissomia livre, o cromossomo 13 adicional encontra-se individualizado. Nas formas por translocação, o material excedente está associado a rearranjos estruturais, frequentemente robertsonianos, podendo a síndrome ocorrer mesmo com 46 cromossomos. Algumas translocações podem estar relacionadas a rearranjos equilibrados em um dos genitores. No mosaicismo, coexistem linhagens celulares com constituições cromossômicas diferentes, e sua proporção pode variar conforme o tecido e o método analisado (SIDDIK et al. 2026; CHAI et al. 2019). As principais variantes citogenéticas são sintetizadas no Quadro 1.

Na investigação citogenética, a caracterização da T13 pode combinar cariótipo, hibridização fluorescente in situ (FISH) e hibridização genômica comparativa por microarranjo (aCGH). O cariótipo identifica alterações numéricas e rearranjos estruturais visíveis; a FISH avalia regiões específicas do DNA em células individuais; e a aCGH detecta ganhos e perdas de material genético com maior resolução.

ISSN 2317-1316

Quadro 1: Principais variantes citogenéticas da Síndrome de Patau

Característica	Trissomia livre	Translocação	Mosaicismo
Alteração	Cromossomo 13 adicional	Material 13 em rearranjo estrutural	Linhagens celulares diferentes
Origem	Não disjunção meiótica	Esporádica ou associada a rearranjo parental	Evento pós-zigótico / resgate trissômico
Exemplo	47,XX,+13	46,XY,+13,rob(13;13)(q10;q10)	mos 47,XX,+13/46,XX
Ponto-chave	Alteração numérica	Pode justificar investigação parental	Pode variar entre tecidos e métodos

Fonte: Adaptado de Siddik et al. (2026) e Chai et al. (2019).

Cada técnica apresenta limitações: o cariótipo pode ser influenciado pelo cultivo celular, a FISH investiga somente as regiões sondadas e a aCGH tem limitações para rearranjos equilibrados e alguns mosaicos de baixa proporção. Por isso, resultados discordantes podem exigir interpretação integrada (CHAI et al. 2019).

No estudo de Chai et al. (2019), 386 amostras pré-natais encaminhadas à investigação citogenética foram analisadas, sendo identificadas 137 aneuploidias comuns e nove casos de T13. Entre estes, os autores descreveram uma translocação robertsoniana 46,XY,+13,rob(13;13)(q10;q10) é um caso de mosaicismo com resultados distintos entre cariótipo e FISH. Esses achados ilustram a utilidade de técnicas complementares, mas não devem ser interpretados como estimativas de prevalência da T13 na população geral.

3.2 Rastreamentos pré-natal

Os rastreamentos podem ser combinados translucência nucal, idade materna, fatores de risco, osso nasal, Doppler do ducto venoso, PAPP-A e β-hCG. Em 3.639 gestantes brasileiras, esse algoritmo avaliou T13, T18 e T21. Inicialmente direcionado para população de alto risco, incluindo idade materna avançada, anomalias anormais no ultrassom, triagem soro materna anormal e histórico familiar de anomalias cromossômicas.

O teste combinado do primeiro trimestre calcula o risco baseando-se nos achados ultrassonográficos e nos níveis séricos maternos de beta-gonadotrofina coriônica humana livre (β-hCG) e a proteína plasmática A associada à gravidez (PAPP-A). Esse modelo de triagem

ISSN 2317-1316

apresenta uma taxa de desempenho variando de 82% a 95% da taxa de detecção das gestações acometidas por aneuploidias, com uma taxa de falsos positivos de 5% a 7%, podendo variar conforme etnia e faixa etária (ZHANG et al. 2022).

A análise do DNA fetal livre de células (CffDNA) presentes no plasma materno inovou o rastreamento de aneuploidias cromossômicas. O NIPT (Teste pré-natal não invasivo) é um procedimento diagnóstico preciso que proporciona a chance de uma melhora na detecção de aneuploidias enquanto reduz o uso de testes de triagem invasivos. A metodologia consiste na extração do CffDNA plasmático seguido pelo sequenciamento de nova geração. A partir daí, algoritmos bioinformáticos são utilizados para calcular desvios estatísticos em relação a uma referência ($-3 < z < 3$). Amostras com valores maiores ou menores são classificadas como NIPT de alto risco para o cromossomo em questão (ZHANG et al. 2022).

3.3 Confirmação diagnóstica da trissomia 13

Diante disso, qualquer resultado indicativo de alto risco para aneuploidias exige confirmação por métodos invasivos. Diversas técnicas foram implementadas utilizando amostras de vilosidades coriônicas e amostras de líquido amniótico, entre elas a Hibridização In Situ por Fluorescência (FISH), cariotipagem e a Hibridização Genômica Comparativa em Microarranjos (aCGH), utilizados para detectar desequilíbrios genômicos (Chai et al., 2019; ZHANG et al. 2022).

Ademais, achados ultrassonográficos (como defeitos cardíacos, fenda palatina e polidactilia) atuam como marcadores clínicos auxiliares, e a combinação entre esses achados e um NIPT positivo para a trissomia 13 elevam o valor preditivo positivo (VPP) do teste (ZHANG et al. 2022). Como possível marcador auxiliar neonatal, foram descritas projeções pedunculares em neutrófilos em recém-nascido com T13 confirmada por citogenética (MARTINS et al. 2024; CHAI et al. 2019; ZHANG et al. 2022).

O NIPT apresenta sensibilidade e especificidade altos para a trissomia 13, atingindo valores de sensibilidade próximos a 100% e especificidade superior a 99,9% (Lu et al., 2024). Entretanto, destaca-se um grande contraste quando se avalia o VPP. Em um estudo com 68.763 gestantes, o VPP obtido para trissomia 13 foi de apenas 18,42%, abaixo ao observado para trissomia 21 (65,24%) e para trissomia 18 (35,71%) (CHAI et al. 2019; ZHANG et al. 2022). Essa discrepância se dá em decorrência da menor prevalência da trissomia 13 na população e de características biológicas do CffDNA. Apesar do elevado desempenho

ISSN 2317-1316

observado nos estudos, o NIPT deve ser compreendido principalmente como um método de rastreamento, e não como um diagnóstico definitivo.

Contudo, as principais limitações incluem baixas frações fetais de CffDNA no plasma materno, que podem resultar em falhas de amplificações e resultados falsos negativos (ZHANG et al. 2022), e o mosaico placentário restrito (CPM), onde o CffDNA circulante deriva predominantemente do citotrofoblasto placentário, logo, a presença de linhagem trissômicas restrita à placenta, gera resultados falsos positivos (ZHANG et al. 2022; CHAI et al. 2019).

4. CONCLUSÃO

Conclui-se que a Síndrome de Patau apresenta elevada complexidade genética, clínica e epidemiológica, estando relacionada a alterações na segregação cromossômica e a mecanismos associados ao envelhecimento reprodutivo. As principais evidências também indicam que o prognóstico pode variar de acordo com o perfil citogenético da trissomia 13, onde indivíduos com trissomia parcial ou em mosaicismo apresentam maior sobrevida em comparação àqueles com trissomia completa. Embora a idade materna avançada seja frequentemente considerada um fator relacionado ao risco de aneuploidias, foi identificado uma tendência inesperada de redução da prevalência de trissomia 13 entre mães com 35 anos ou mais, sustentando apenas parcialmente a hipótese proposta. Os achados reforçam a necessidade de novos estudos para compreender melhor os fatores envolvidos na ocorrência da T13.

5. DECLARAÇÃO DE USO DE IA

Não foram utilizadas ferramentas de IA no desenvolvimento deste artigo.

6. REFERÊNCIAS

ABIB LP, SÁ RAM, PEIXOTO-FILHO FM. First-trimester combined screening test for aneuploidies in Brazilian unselected pregnancies: diagnostic performance of Fetal Medicine Foundation algorithm. Rev Bras Ginecol Obstet. 2018;40(7):384-389. DOI: 10.1055/s-0038-1666996.

ANACLETO PZ, SOUSA VA, JOVIANO-SANTOS JV. Trisomy 13, home health-care and multidisciplinary approach: case report. Rev Paul Pediatr. 2025;43:e2024018. DOI: 10.1590/1984-0462/2025/43/2024018.

ISSN 2317-1316

CHAI H, DAI A, GONZALEZ B, BROWN J, WANG K, WANG D, WANG J. Integrated FISH, karyotyping and aCGH analyses for effective prenatal diagnosis of common aneuploidies and other cytogenomic abnormalities. Med Sci. 2019;7(2):16. DOI: 10.3390/medsci7020016.

COSTA BC, OLIVEIRA AS, ALVES LPVD, FERREIRA EFM. Mosaicismo do cromossomo 13 em pediatria: um diagnóstico raro e suas manifestações clínicas: relato de caso. Rev Med UNC. 2025;4:18-26. DOI: 10.24302/rmedunc.v4.5868.

DIAZ D, HERNANDEZ RB, MONTESINOS LN, LEVY EM, PEREZ HL, MCCARTHY A, HAYES C, ARIAS ES, PEREZ CS, DIAZ AS, HERNANDEZ N, JONES WR, SMITH DM, MARTIN DS, KELLY LL, PEREZ JL, ALVAREZ JA. Patterns of congenitalanomalies among individuals with trisomy 13 in Texas. Am J Med Genet A. 2021;185(6):1787-1793. DOI: 10.1002/ajmg.a.62175.

FREDERIKSEN LE, SØRENSEN MO, LARSEN R, OLSEN BP, LARSEN R, THOMSEN H, KJÆRKE E. Maternal age and the risk of fetal aneuploidy: a nationwide cohort study of more than 500 000 singleton pregnancies in Denmark from 2008 to 2017. Acta Obstet Gynecol Scand. 2024;103(2):351-359. DOI: 10.1111/aogs.14713.

GOEL N, KUMAR JK, DESAI T, HEMALATHA KDW, MENON KB, VARMA K, LAL M, MCCARTHY AC, KUMAR K, NARAYAN L, JONES LC, BROWN ES, AMAR J, NARANG A, MEHTA H, MALIK MLF, SINGH A, PATEL A, WILLIAMS NN, DUBEY G, ARORA R, BROWN G, LEE M, EVANS S, SINGH L, ZHANG I, PATEL HV, LEE ME, GUPTA T, DAVIS L, MARTIN G, SINGH D, MILLER M. Trisomy 13 and 18—prevalence and mortality—a multi-registry population based analysis. Am J Med Genet A. 2019;179(12):2382-2392. DOI: 10.1002/ajmg.a.61365.

GRUHN JR, ALBERTINI PZ, SCHWARZ V, BROWN R, ANDERSON C, DAVIS D, NELSON D, CHANG HC, LEE JN, IVERSEN V, CLARK S, MILLER K, DAVIS T, SINGH GK, JOHNSON C, EVANS E, BROWN BB, BROWN LC, MILLER B, KIM B, JONES L, GREEN H, MILLER LG, RIVERA L, FOSTER U, ROBERTS M, KIM L, CHANG YA, MILLER S, RIVERA H. Chromosome errors in human eggs shape natural fertility over reproductive life span. Science. 2019;365(6460):1466-1469. DOI: 10.1126/science.aav7321.

KHAN U, AHMED H, MAHMOOD U, ZAFAR UA. An infant with Patau syndrome associated with congenital heart defects. Ann Med Surg. 2022;80:104100. DOI: 10.1016/j.amsu.2022.104100.

LU YS, CHEN YY, DING SY, ZENG L, SHI LC, LI YJ, ZHANG JJ, FU J, ZHOU SH, HE J. Performance analysis of non-invasive prenatal testing for trisomy 13, 18, and 21: a large-scale retrospective study (2018–2021). Heliyon. 2024;10(13):e33437. DOI: 10.1016/j.heliyon.2024.e33437.

MARÇOLA L, ZOBOLI I, POLASTRINI RTP, BARBOSA SM, FALCÃO MC, GAIOLLA PV. Síndrome de Edwards e Patau em um hospital universitário: além do paliativo. Rev Paul Pediatr. 2024;42:e2023053. DOI: 10.1590/1984-0462/2024/42/2023053.

ISSN 2317-1316

MARTINS GCA, CARVALHO F, ALVES F, LIMA AM, PEREIRA NB, GOMES S. O papel da identificação de projeções pedunculares em neutrófilos no diagnóstico precoce da trissomia 13. Hematol Transfus Cell Ther. 2024;46(Suppl 4):S672. DOI: 10.1016/j.htct.2024.09.1127.

MEYER RE, GRAY GL, GRAHAM SM, KELLEY ME, SANTOS A, CAMPBELL MP, FOSTER TJ, MCCARTHY TM, YOUNG W, MCCARTHY AC. Survival of children with trisomy 13 and trisomy 18: a multi-state population-based study. Am J Med Genet A. 2016;170(4):825-837. DOI: 10.1002/ajmg.a.37495.

MIKWAR M, JAMAL AM, FRANCO M. Mechanisms of oocyte aneuploidy associated with advanced maternal age. Mutat Res Rev Mutat Res. 2020;785:108320. DOI: 10.1016/j.mrrev.2020.108320.

NAIR DB, THOMAS D, RICHARD H, JONES G, MILLER M. Unusual trend in the prevalence of trisomy 13 in mothers aged 35 and older: a population based study of national congenital anomaly data. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2015;103(7):610-616. DOI: 10.1002/bdra.23336.

SCHLOSSER AS, GONÇALVES JCC, HENRIQUES SD, LIMA JM, OLIVEIRA G, MORAES MO, TAVARES MC. Holoprosencephaly in Patau syndrome. Rev Paul Pediatr. 2023;41:e2022027. DOI: 10.1590/1984-0462/2023/41/2022027.

SCHMIDT LP, PEREIRA WBSF, RIBEIRO M, ALVES CLB, SILVA LO. Manifestações oftalmológicas da síndrome de Patau. Rev Ibero-Am Humanid Cienc Educ. 2024;10(10):4104-4114. DOI: 10.51891/rease.v10i10.16388.

SIDDIK AB, FAROOQ SF. Trisomy 13 (Patau syndrome). In: StatPearls. Treasure Island: StatPearls Publishing; 2026. Atualizado em 31 jan. 2026.

SILVA AFLB, MARQUI ABT. Mortalidade, sobrevivência e fatores associados nas trissomias 13 e 18: um estudo de revisão. Saúde (Santa Maria). 2022;48(1). DOI: 10.5902/2236583471248.

SPRINGETT A, WILLIAMS D, GREEN R, MURRAY L, CLARKE M, LEE A, BROWN J, CLARK C, MURPHY CS, EVANS SD, EVANS G, MILLER G, MARTIN H, BROWN K, KING K, CLARK L, CAMPBELL MD, RICHARDSON M, VINCENT N, MORGAN O, ANDERSON P, QUINN AL, JONES R, ALLEN R, CARTER R, SMITH S, THOMAS D, NELSON Z, KUMAR JK. Congenital anomalies associated with trisomy 18 or trisomy 13: a registry-based study in 16 European countries, 2000-2011. Am J Med Genet A. 2015;167A(12):3062-3069. DOI: 10.1002/ajmg.a.37355.

WILLIAMS GM, BROWN R. Patau syndrome. In: StatPearls. Treasure Island: StatPearls Publishing; 2023. Atualizado em 26 jun. 2023.

ZHANG Y, XU H, ZHANG W, LIU K. Non-invasive prenatal testing for the detection of trisomy 13, 18, and 21 and sex chromosome aneuploidies in 68,763 cases. Front Genet. 2022;13:864076. DOI: 10.3389/fgene.2022.864076.