Relato de Caso

https://doi.org/10.12662/interagir.v21.6002

Manifestações clínicas e abordagens terapêuticas em um recém-nascido com Síndrome de Patau: relato de caso

RESUMO

A Síndrome de Patau é uma condição genética rara, resultante da trissomia do cromossomo 13, caracterizada por múltiplas malformações congênitas. **Relato de caso:** Recém-nascido (RN), a termo, apresenta alterações típicas da síndrome, incluindo lábio leporino, fenda palatina, microftalmia, cardiopatia congênita e complicações gastrointestinais. O manejo inicial enfatizou o diagnóstico precoce e o tratamento das comorbidades associadas. Além das anomalias craniofaciais e cardiovasculares, podem estar presentes malformações dos membros, micrognatia e alterações no crescimento intrauterino. O estudo também destaca uma possível associação com megacólon congênito, uma relação pouco descrita na literatura. O prognóstico é reservado, mas avanços terapêuticos têm aumentado a sobrevida de alguns pacientes. **Considerações finais:** O acompanhamento por uma equipe multidisciplinar é essencial para um cuidado individualizado, abordando as diversas necessidades clínicas. Ademais, a triagem pré-natal é fundamental para a identificação precoce da síndrome. Estudos adicionais são necessários para compreender melhor a expressão clínica da Síndrome de Patau e otimizar as estratégias de manejo.

Palavras-chave: trisomy 13 syndrome; clinical diagnosis; primary treatment.

João Victor Marinho de Oliveira
Graduando em Medicina pela Universidade Estadual do Ceará (UECE).
ORCID: https://orcid.org/0009-003-7337-2454.
E-mail: joao.marinho@aluno.uece.br

Gabriella Parente Sampaio
Graduanda em Medicina pela Universidade Estadual do Ceará (UECE).
ORCID: https://orcid.org/0009-0005-7691-5949.
E-mail: gabriella.parente@aluno.uece.br

Thânia Maria Rodrigues Figueiredo
Doutoranda em Saúde Coletiva pela Universidade de Fortaleza (UNIFOR).
ORCID: https://orcid.org/0000-0002-8728-2674.
E-mail: thania_figueiredo@hotmail.com

Geraldo Bezerra da Silva Júnior
Doutor em Ciências Médicas pela Universidade Federal do Ceará (UFC).
ORCID: https://orcid.org/0000-0002-8971-0994.
E-mail: geraldobezerrajr@unifor.br

Márcia Pereira de Oliveira
Mestra em Inovação Tecnológica e Saúde pela Universidade Christus (UNICHRISTUS).
ORCID: https://orcid.org/0009-0006-8077-9887.
E-mail: marciaoliveiramed@gmail.com

Autor correspondente:
João Victor Marinho de Oliveira
E-mail: joao.marinho@aluno.uece.br

Submetido em: 23/08/2025
Aprovado em: 16/10/2025
Publicado em: 26/10/2026

Como citar este artigo:
OLIVEIRA, João Victor Marinho de; SAMPAIO, Gabriella Parente; FIGUEIREDO, Thânia Maria Rodrigues; SILVA JUNIOR, Geraldo Bezerra da; OLIVEIRA, Márcia Pereira de. Manifestações clínicas e abordagens terapêuticas em um recém-nascido com Síndrome de Patau: relato de caso. **Revista Interagir**, Fortaleza, v. 21, p. 1-3, 2026. DOI: https://doi.org/10.12662/interagir.v21.6002

Licença: Este artigo é publicado sob a licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional (CC BY 4.0) – https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.pt_BR. © Os autores, 2026.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Patau é uma condição genética rara resultante da trissomia do cromossomo 13, normalmente, relacionada à não disjunção meiótica, sendo a idade materna acima de 35 anos um fator de risco para o desenvolvimento dessa condição. Caracteriza-se por múltiplas malformações congênitas que comprometem a sobrevida do recém-nascido (RN). É a segunda aneuploidia mais incidente na população (1:5.000), o que justifica a necessidade de diagnosticar e realizar o manejo correto dessa síndrome (Williams; Brady, 2023).

O presente estudo tem como objetivo principal descrever as apresentações clínicas da Síndrome de Patau em um RN a termo, bem como as condutas realizadas para estabelecer o diagnóstico precoce e o tratamento individualizado para o paciente. A partir disso, é possível realizar intervenções iniciais mais efetivas nas comorbidades associadas a essa síndrome.

2 RELATO DE CASO

RN a termo (38 semanas e 6 dias), sexo masculino, grande para a idade gestacional (P > 90), com APGAR 3/7, nascido por cesárea devido à malformação fetal. Em relação à história obstétrica, sabe-se que a mãe tinha 30 anos, G4P3A0, pré-natal iniciado na 12ª semana e sem relatos de etilismo, tabagismo ou uso de drogas ilícitas. No nascimento, o RN apresentou estado geral grave, taquidispneia, cianose e ausência de choro, o que fez necessário o uso de ventilação por pressão positiva e intubação orotraqueal, evoluindo com melhora da vitalidade. Diagnóstico de asfixia perinatal, lábio leporino, fenda palatina, cardiopatia congênita complexa (Tetralogia de Fallot, CIA e valvas atrioventriculares displásicas) e microftalmia severa bilateral, sugestivas de Síndrome de Patau. Evoluiu com distensão abdominal e foi submetido à laparotomia exploradora com colostomia dupla boca e biópsias por suspeita de megacólon congênito. Recebeu suporte ventilatório e hidratação venosa, sendo extubado e mantido na oxigenoterapia por meio do HOOD. Realizou expansão volêmica e início de fototerapia. Teste do olhinho e exame oftalmológico confirmaram microftalmia severa bilateral. Evolução estável com leve retração subesternal, icterícia, abdome semi-globoso e flácido à palpação, com manutenção da diurese e ausência de evacuação. Posteriormente, apesar de evacuações presentes, apresentou importante piora de distensão de alça intestinal, sugerindo megacólon congênito. Diante do quadro, recomendou-se a manutenção de dieta zero, realização de enema opaco e programação para a biópsia. Realizou-se a coleta de cariótipo e a aspiração de secreção amarelada de aspecto espesso, com o RN apresentando episódios de queda de saturação durante o procedimento. Sonda orogástrica retirada, e surgimento de acidose mista, hipóxia e anemia 10 dias após o nascimento. Dois dias após esses acontecimentos, RN evolui com saturação de O2 em 65% associado a parâmetros ventilatórios altos e ausência de melhora após aspiração das vias aéreas. A USG transfontanelar evidenciou dilatação dos ventrículos laterais com líquido interventricular homogêneo. A USG abdominal revelou hepatomegalia (sem nódulos) e nível de hidronefrose bilateral grau I. Diante da presença de atelectasia no lobo superior do pulmão direito, identificado por radiografia de tórax, foi solicitada a intensificação da fisioterapia respiratória. Apesar disso, o RN veio a óbito 14 dias após a admissão hospitalar.

3 DISCUSSÃO

Na Síndrome de Patau, podem estar presentes malformações dos membros, aplasia da cútis e restrição do crescimento intrauterino. Entre as características faciais típicas, destacam-se fronte inclinada, micrognatia e orelhas pequenas e malformadas com apêndices pré-auriculares. Diante disso, o risco de dar à luz um bebê com anormalidades congênitas e estruturais é de 3 a 5% em qualquer gravidez, o que torna testes de triagem necessários no primeiro semestre de gestação (Harfsheno; Barati; Roohandeh, 2023).

O cuidado de bebês com trissomia 13 tem passado por uma evolução significativa. Antigamente, intervenções invasivas, como cirurgias, não eram frequentemente recomendadas para esses bebês, devido à sua expectativa de vida limitada. Contudo, nas últimas duas décadas, observou-se uma mudança gradual no paradigma assistencial, com um crescente enfoque na oferta de cuidados mais intensivos e intervenções médicas, quando desejado pela família (Hu *et al.*, 2023). Esses bebês que sobrevivem além da primeira semana de vida tendem a apresentar elevada demanda por serviços de saúde ao longo da vida. Os dados indicam altas taxas de readmissão hospitalar, frequentemente associadas a internações prolongadas. Além disso, é comum a necessidade de suporte respiratório e nutricional, assim como a realização de procedimentos cirúrgicos invasivos (Cortezzo *et al.*, 2022).

Nessa perspectiva, faz-se necessária a existência de uma equipe multidisciplinar para oferecer cuidados direcionados às comorbidades e às necessidades existentes nessa síndrome (Weaver *et al.*, 2021). Comparadas a crianças sem trissomia 13, pareadas por lesão cardíaca, idade e data da cirurgia, aquelas com trissomia 13 têm maior risco de desenvolver complicações pós-operatórias das vias aéreas, com necessidade de ventilação invasiva e prolongada (Swanson *et al.*, 2021).

A suspeita de megacólon congênito levou à realização de laparotomia exploratória e colosto-

mia. Embora a Síndrome de Patau esteja associada a malformações gastrointestinais, a associação com megacólon congênito não é amplamente descrita na literatura, o que destaca a importância de uma avaliação clínica mais abrangente do trato gastrointestinal nestes pacientes (Yamagishi *et al.*, 2022).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O relato de caso reforça a importância do diagnóstico precoce e da abordagem multidisciplinar para otimizar o manejo clínico, haja vista a complexidade das comorbidades associadas. A identificação de uma possível associação com o megacólon congênito ressalta a necessidade de investigação criteriosa das manifestações gastrointestinais nesses pacientes, ampliando a compreensão sobre a variabilidade de expressão da síndrome. Os avanços terapêuticos têm proporcionado maior sobrevida a esses pacientes, proporcionando um planejamento individualizado dos cuidados essenciais. Estudos adicionais são necessários para aprofundar o conhecimento sobre a evolução e o manejo das complicações menos descritas na literatura, contribuindo para a melhoria da assistência a esses recém-nascidos.

REFERÊNCIAS

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**, [*s. l.*], v. 247, p. 116-123. e5, 2022.

HARFSHENO, Mozhgan; BARATI, Mozhgan; ROOHANDEH, Akram. First trimester screening tests pregnancy and trisomy 13 syndrome, sex chromosome aneuploidy in Iran: a cross-sectional study. **International Journal of Fertility & Sterility**, [*s. l.*], v. 17, n. 1, p. 34, 2022.

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

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**, [*s. l.*], v. 162, n. 1, p. 241-249, 2021.

WEAVER, Meaghann S. et al. Interdisciplinary care of children with trisomy 13 and 18. **American journal of medical genetics Part A**, [*s. l.*], v. 185, n. 3, p. 966-977, 2021.

WILLIAMS, Grant M.; BRADY, Robert. **Patau syndrome**. In: StatPearls. Treasure Island (FL): Publishing, 2023. E-book. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK430685/. Acesso em: 08 ago. 2025.

YAMAGISHI, Hirokazu *et al.* Prognostic factors, psychomotor development and life of trisomy 13 patients. **Pediatrics International**, [*s. l.*], v. 64, n. 1, p. e15369, 2022.