

<https://doi.org/10.65027/2447-3405.2026.1057>

## A IMPORTÂNCIA DOS CUIDADOS PALIATIVOS NO ACOMPANHAMENTO DE UMA CRIANÇA COM SÍNDROME DE PATAU: RELATO DE CASO

### THE IMPORTANCE OF PALLIATIVE CARE IN THE FOLLOW-UP OF A CHILD WITH PATAU SYNDROME: CASE REPORT

Kathlen Terezinha Montes Soares **Fernandes**<sup>1</sup>, Francine Aguilera Rodrigues da **Silva**<sup>2</sup>, Victória Christine Machado e **Silva**<sup>3</sup>, Fernanda de Souza **Leal**<sup>4</sup>, Marla Moreira **Avelar**<sup>5</sup>, Maja **Medeiros**<sup>6</sup>, Cibelle Kayenne Martins Roberto **Formiga**<sup>7</sup>

1. Fisioterapeuta. Mestre. Departamento de Fisioterapia, Universidade Estadual de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil.
2. Fisioterapeuta. Doutora. Departamento de Fisioterapia, Universidade Estadual de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil. e-mail autor correspondente: francine.fisio@hotmail.com
3. Fisioterapeuta. Departamento de Fisioterapia, Universidade Estadual de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil.
4. Fisioterapeuta. Departamento de Fisioterapia, Universidade Estadual de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil.
5. Médica. Mestre. Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil.
6. Médica. Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil.
7. Fisioterapeuta. Doutora. Departamento de Fisioterapia, Universidade Estadual de Goiás, Goiânia, Goiás, Brasil.

#### RESUMO

**Introdução:** A síndrome de Patau, também conhecida como trissomia do cromossomo 13, é considerada a terceira trissomia autossômica mais comum. O diagnóstico é realizado pela análise dos cromossomos e das características clínicas. Muitos pacientes com a síndrome necessitam de cirurgia e cuidados paliativos, podendo apresentar atraso significativo no desenvolvimento. **Objetivo:** Relatar o caso clínico de um paciente do sexo masculino, com diagnóstico de síndrome de Patau, acompanhado sistematicamente por um programa de *follow-up* interdisciplinar desde os seis meses de idade, com ênfase na evolução clínica e no monitoramento do desenvolvimento global. **Metodologia:** A coleta de dados foi realizada por meio da análise do prontuário clínico, incluindo exames laboratoriais e de imagem, além da aplicação de instrumentos padronizados de avaliação do desenvolvimento motor infantil, como a Escala Motora Infantil de Alberta (AIMS) e o Exame Neurológico Infantil de Hammersmith (HINE). **Resultados:** O paciente apresentava alterações neurológicas, cardíacas, urinárias e visuais. Os resultados obtidos demonstram a relevância dos cuidados paliativos na melhora da qualidade de vida tanto do paciente quanto de sua família. **Conclusão:** Considerando o prognóstico desfavorável, a introdução precoce dos cuidados paliativos para esse paciente foi fundamental, ao assegurar um suporte integral ao paciente e à sua família, bem como uma comunicação eficaz entre todos os envolvidos. As intervenções da equipe multiprofissional devem ser pautadas em metas terapêuticas realistas e em um plano de cuidados alinhado à condição clínica e às necessidades desses indivíduos.

**PALAVRAS-CHAVE:** Doenças genéticas inatas; Síndrome da trissomia 13; Síndrome de Patau; Cuidados paliativos; Equipe de assistência ao paciente.

**Introduction:** Patau syndrome, also known as trisomy 13, is considered the third most common autosomal trisomy. Diagnosis is made by analyzing the chromosomes and clinical characteristics. Many patients with the syndrome require surgery and palliative care, and may present significant developmental delay. **Objective:** To report the clinical case of a male patient diagnosed with Patau syndrome, systematically monitored by an interdisciplinary follow-up program since the age of six months, with emphasis on clinical evolution and monitoring of global development. **Methodology:** Data collection was performed through analysis of clinical records, including laboratory and imaging tests, in addition to the application of standardized instruments for assessing child motor development, such as the Alberta Infant Motor Scale (AIMS) and the Hammersmith Infant Neurological Examination (HINE). **Results:** The patient presented neurological, cardiac, urinary, and visual alterations. The results obtained demonstrate the relevance of palliative care in improving the quality of life of both the patient and his/her family. **Conclusion:** Considering the unfavorable prognosis, the early introduction of palliative care was essential for this patient, ensuring comprehensive support for both the patient and his family, as well as effective communication among all those involved. The interventions provided by the multidisciplinary team should be guided by realistic therapeutic goals and an individualized care plan tailored to the patient's clinical condition and specific needs.

**KEYWORDS:** Genetic Diseases, Inborn; Trisomy 13 syndrome; Patau syndrome; Palliative care; Patient Care Team;

## INTRODUÇÃO

A síndrome de Patau, também conhecida como trissomia 13, foi descrita pela primeira vez em 1960 pelo geneticista Klaus Patau, sendo considerada a terceira trissomia mais comum de cromossomos autossômicos, depois da síndrome de Down (trissomia 21) e da síndrome de Edwards (trissomia 18)<sup>1</sup>.

O diagnóstico é realizado pela análise cromossômica e de características clínicas, como fissura labiopalatina, anormalidades oculares (microftalmia, anoftalmia e ciclopia), polidactilia pós-axial, defeitos no couro cabeludo, anomalias cardíacas congênitas (defeito do septo atrial), holoprosencefalia completa, anormalidades auriculares e raiz nasal larga. Embora o diagnóstico possa ser confirmado por uma tríade clínica composta por fissura labiopalatina, microftalmia e anoftalmia e polidactilia pós-axial, alguns pacientes podem não apresentar esses sinais simultaneamente<sup>2</sup>.

A prevalência da síndrome de Patau varia de 1:12.000 a 1:29.000 nascidos vivos, com taxa de sobrevivência limitada após o primeiro ano de vida devido a anomalias nos sistemas nervoso central e cardiopulmonar, com apenas alguns casos sobrevivendo além de 10 anos<sup>3</sup>.

A detecção precoce é de extrema importância para preparar emocionalmente a família para as condições de saúde do feto e o prognóstico de sobrevida do paciente<sup>1</sup>, uma vez que muitos pacientes necessitam de cirurgias e cuidados paliativos e podem apresentar diversas malformações congênitas e atraso significativo no desenvolvimento<sup>4</sup>.

A Organização Mundial da Saúde define cuidados paliativos como uma abordagem terapêutica que promove qualidade de vida e alívio para pacientes e familiares que enfrentam condições de saúde potencialmente fatais. A equipe multidisciplinar é responsável por acolher, orientar, auxiliar e apoiar pacientes, familiares e cuidadores durante o processo paliativo, resultando em uma abordagem eficaz<sup>5</sup>.

Os cuidados paliativos podem ser prestados em enfermarias hospitalares ou em domicílio e apoiam os profissionais no manejo dos pacientes, desde o diagnóstico até o processo de luto<sup>5</sup>. O principal objetivo dos cuidados paliativos não é acelerar a morte ou prolongar o processo de morrer, mas sim melhorar a qualidade de vida. Portanto, este estudo teve como objetivo descrever o caso clínico de um paciente com síndrome de Patau em programa de acompanhamento e destacar a importância dos cuidados paliativos centrados na família.

## Descrição do caso

Paciente do sexo masculino, acompanhado no ambulatório do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás, Brasil. Durante a gestação, a mãe do paciente apresentava 37 anos, histórico de hipertensão arterial, três gestações, três partos, tabagismo e um natimorto devido a malformações.

O parto foi realizado por cesárea, a mãe apresentava 38 semanas e 4 dias de gestação, o recém-nascido pesava 2.840 g e 40 cm de comprimento. Apresentou escores de Apgar de 5 no primeiro minuto, 6 no quinto minuto e 7 no décimo minuto, e diversas anormalidades clínicas. Nove semanas e cinco dias após o nascimento, um cariótipo com banda G revelou alteração no cromossomo 13 (47, XY, +13), e o paciente foi diagnosticado com síndrome de Patau. Foi realizado levantamento detalhado dos resultados dos exames complementares nos prontuários médicos (Tabela 1).

**Tabela 1.** Resultados dos exames complementares do paciente com Síndrome de Patau

| Principais achados clínicos                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|-------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Eletroencefalograma digital</b>              | Demonstrou atividade de fundo inespecífica e desorganizada sugestiva de encefalopatia hipóxico-iscêmica                                                                                                                                                                                                                       |
| <b>Ultrassonografia transfontanelar</b>         | Indica disgenesia do corpo caloso, sinais de vasculopatia mineralizante dos vasos lenticuloestriados de etiologia inespecífica e ventriculomegalia com leve predomínio à esquerda                                                                                                                                             |
| <b>Ressonância magnética</b>                    | Disgenesia confirmada do corpo caloso, proeminência do espaço líquido na região fronto-parieto-temporal esquerda e aderência no aqueduto mesencefálico causando ectasia leve do sistema ventricular supratentorial; não foram observados sinais de transudação do líquido cefalorraquidiano ou hipoplasia do vermis cerebelar |
| <b>Ecocardiografia transtorácica pediátrica</b> | dextrocardia, forame oval e estenose do ramo esquerdo da artéria pulmonar                                                                                                                                                                                                                                                     |
| <b>Ultrassonografia do trato urinário</b>       | Nefropatia parenquimatosa demonstrada, sinais sugestivos de estenose da junção pieloureteral no sistema coletor esquerdo e conteúdo urinário com detritos ecogênicos no sistema coletor esquerdo (inespecífico)                                                                                                               |
| <b>Ultrassonografia abdominal total</b>         | Avaliou-se um cisto esplênico e o tamanho de ambos os rins; também foram observados microcistos no parênquima, provavelmente decorrentes de alterações no espectro da doença renal policística.                                                                                                                               |

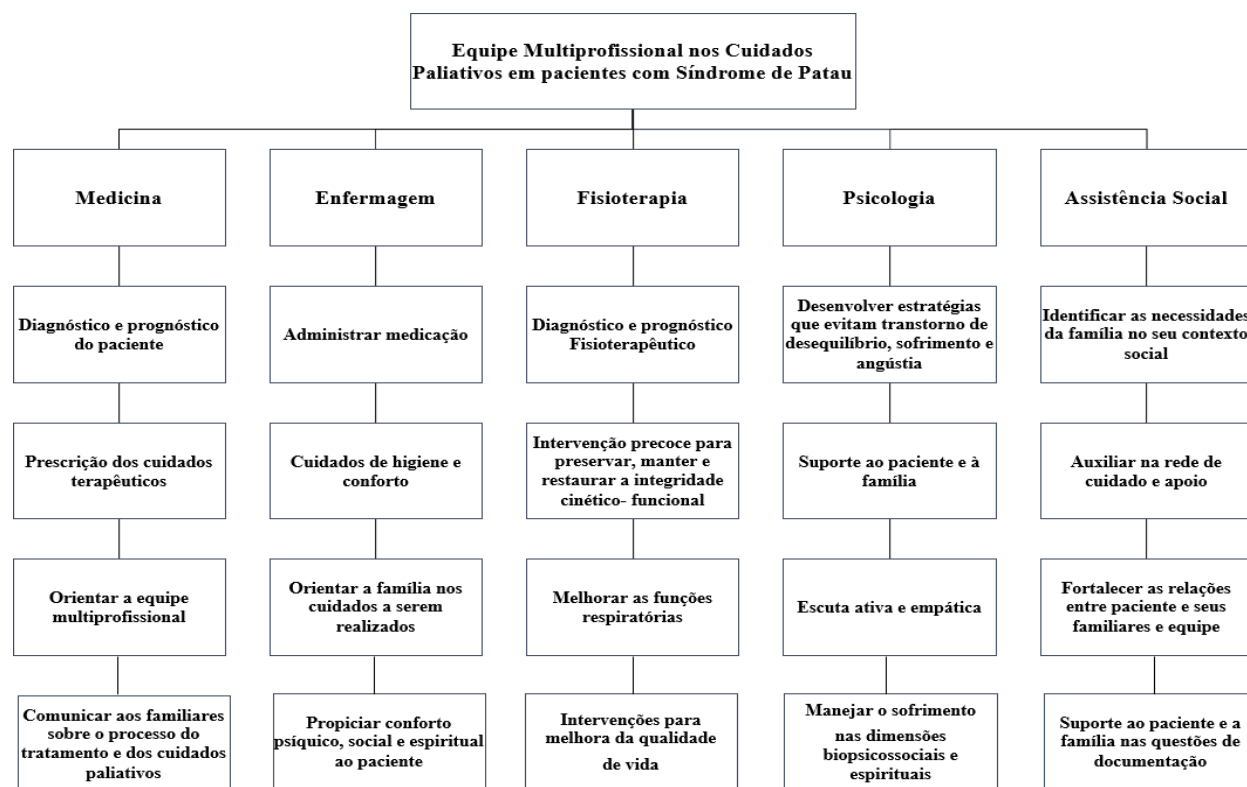
Fonte: os autores

Após dois meses e dezesseis dias de vida, o paciente foi submetido a gastrostomia com funduplicatura, herniorrafia umbilical, apendicectomia e pieloplastia com drenagem bilateral, hemioplastia incisional, pielorrafia, nefrostomia esquerda, amputação de dedos supranumerários e trabeculectomia. O exame oftalmológico diagnosticou glaucoma, catarata, edema de córnea e sinequias.

Na avaliação do desenvolvimento motor aos seis meses de idade, identificou-se percentil igual a cinco pela Escala Motora Infantil de Alberta (AIMS), compatível com atraso motor. O Exame Neurológico Infantil de Hammersmith (HINE) indicou possíveis sequelas neurológicas. O paciente não conseguia sentar-se sozinho ou rolar na cama, não tinha controle cervical e apresentava baixa movimentação ativa dos membros superiores e inferiores.

Durante esse período, os cuidados paliativos multidisciplinares foram essenciais para proporcionar suporte físico, emocional e social à família e uma melhor qualidade de vida ao paciente em decorrência de complicações cardíacas, neurológicas e respiratórias. Cada profissional da equipe multidisciplinar desempenhou um papel fundamental no processo de detecção do sofrimento e prestação de cuidados (Figura 1).

**Figura 1.** Atuação da equipe multiprofissional



Fonte: os autores

Aos 14 meses de idade, a família retornou ao ambulatório para o programa de acompanhamento. O paciente encontrava-se em bom estado geral e cooperativo durante a avaliação. Estava mais ativo, conseguia se mover para decúbito lateral, colocar as mãos na boca e alcançar a linha média; no entanto, não apresentava controle de cabeça e tronco nas posições prona, supina e sentada, sendo mantidos os resultados da AIMS e da HINE.

Durante a avaliação do tônus muscular, o paciente apresentou assimetria de tônus nos membros inferiores, com hipotonia do lado direito e ausência de movimentos protetores dos membros superiores. Segundo a mãe, o paciente balbuciava e fazia movimentos laríngeos e labiais, e recebia fisioterapia e fonoaudiologia semanais.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Goiás. CAAE: 42042820.8.3001.5078, (Nº 4.726.921)

## DISCUSSÃO

As experiências pós-natais e os cuidados iniciais com o recém-nascido envolvem intensas mudanças emocionais para a família, independentemente das condições de saúde. No entanto, ansiedade, medo e sobrecarga podem ser intensificados em famílias

com pacientes diagnosticados com transtornos do desenvolvimento<sup>7</sup>. As famílias frequentemente recebem o diagnóstico de um paciente com síndrome de Patau com pesar pelo prognóstico negativo.

Em geral, doenças genéticas apresentam fatores de risco como idade materna avançada, parentesco parental e abortos em gestações anteriores<sup>1</sup>. Neste caso, a idade materna de 37 anos, a última gestação com natimorto por malformações e o tabagismo podem ter contribuído para a síndrome de Patau. A idade materna avançada é um fator de risco bem estabelecido para a síndrome de Patau. A não disjunção cromossômica, evento mais frequente em mulheres mais velhas, contribui para o aumento da prevalência da síndrome de Patau nessa faixa etária<sup>8</sup>.

As trissomias estão associadas a um amplo espectro de malformações congênitas, além das características fenotípicas típicas de cada síndrome. O paciente apresentou um quadro clínico complexo, caracterizado por atraso neuropsicomotor e múltiplas malformações congênitas, típicas da síndrome de Patau. As alterações neurológicas, cardíacas, urinárias e visuais observadas nesta paciente corroboram a literatura<sup>9</sup>, que descreve um padrão característico de acometimento de vários sistemas orgânicos nesta síndrome.

Apesar do prognóstico geralmente desfavorável para bebês com trissomia do cromossomo 13, evidências indicam que cuidados paliativos e intervenção cirúrgica podem aumentar o tempo de vida. Uma análise retrospectiva revelou que, em um grupo de 16 bebês com essa condição que receberam tratamento intensivo, a mediana de sobrevida foi de 733 dias, com alguns pacientes ultrapassando três anos de vida<sup>7</sup>.

A crescente oferta de cuidados paliativos em Unidades de Terapia Intensiva (UTI) demonstra sua relevância, especialmente em casos de maior gravidade. A alta hospitalar de muitos bebês que receberam essa assistência evidencia a importância de iniciar os cuidados paliativos precocemente, não restringindo sua aplicação aos momentos finais da vida<sup>9</sup>.

O acompanhamento clínico contínuo, com consultas, avaliações e orientações regulares, contribuiu significativamente para a melhoria da qualidade de vida deste paciente e sua família, estabelecendo uma relação de confiança e apoio com a equipe multidisciplinar.

Em pediatria, é importante avaliar a compreensão da família sobre o estado de saúde, fornecer cuidados respeitosos a todos os envolvidos e identificar as necessidades espirituais e sociais e possíveis influências culturais por razões éticas e legais<sup>10</sup>.

Pacientes com síndrome de Patau apresentam comprometimento de múltiplos sistemas. Dado o prognóstico reservado, os cuidados paliativos multidisciplinares são essenciais para fornecer suporte abrangente e comunicação eficaz ao paciente e à família neste momento de extrema vulnerabilidade<sup>8</sup>. Os procedimentos realizados pela equipe devem incluir metas terapêuticas e planos de cuidados adequados ao prognóstico, mesmo na fase terminal da doença<sup>5</sup>.

## CONCLUSÃO

Este relato de caso evidencia a relevância dos cuidados paliativos para otimizar a qualidade de vida do paciente com síndrome de Patau e de sua família. A implementação precoce dessa abordagem, considerando o prognóstico reservado e a complexidade clínica da condição polimórfica com sobrevida limitada, possibilita um suporte integral e adequado ao núcleo familiar.

As intervenções da equipe multiprofissional devem ser pautadas em metas realistas e em um plano de cuidados alinhado à condição clínica e às necessidades do paciente. O conhecimento derivado deste estudo contribuirá para a prática clínica de profissionais que assistem pacientes com síndromes genéticas. Entretanto, por se tratar de um relato de caso, esses achados devem ser interpretados no contexto específico do paciente avaliado, recomenda-se a realização de estudos com séries de casos e delineamentos observacionais, a fim de ampliar as evidências sobre a contribuição dos cuidados paliativos no acompanhamento de pacientes com síndrome de Patau.

**ACESSO ABERTO**

Este artigo está licenciado sob Creative Commons Attribution 4.0 International License, que permite o uso, compartilhamento, adaptação, distribuição e reprodução em qualquer meio ou formato, desde que você dê crédito apropriado ao(s) autor(es) original(is) e à fonte, forneça um *link* para o Creative Licença Commons e indique se foram feitas alterações. Para mais informações, visite o site [creativecommons.org/licenses/by/4.0/](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/)

**REFERÊNCIAS**

1. Amaral ACA, Acioli MLB, Araújo Neto MF, Alves PES, Mendonça PHR, Carvalho KCN. Síndrome de Patau: relato de caso de trissomia completa do cromossomo 13. *Rev Educ Saude*. 2019;7(Supl 2):199-201.
2. Rodrigues APP, Krause AI, Costa IL, Resgala LCR. Aspectos genéticos da síndrome de Patau. *Rev Interdiscip Pensam Cient*. 2020;5(4):611-623.
3. Abuzenadah A, Al-Saedi S, Karim S, Al-Qahtani M. Role of overexpressed transcription factor FOXO1 in fatal cardiovascular septal defects in Patau syndrome: molecular and therapeutic strategies. *Int J Mol Sci (Internet)*. 2018;19(11):3547. doi:10.3390/ijms19113547
4. Rodrigues MEB, Pratis ABQ, Bertoldo KLN, Back L, Lima UTS. Aspectos clínicos e reflexões acerca da síndrome de Patau: uma revisão de literatura. *Rev Gest Soc Ambient [Internet]*. 2025;19(6):e012622. doi:10.24857/rgsa.v19n6-074
5. Ortiz-Campoy S, Lirio-Romero C, Romay-Barrero H, Martín-Caro Álvarez D, López-Muñoz P, Palomo-Carrión R. The role of physiotherapy in pediatric palliative care: a systematic review. *Children (Basel) [Internet]*. 2021;8(11):1043. doi:10.3390/children8111043
6. Cruz NAO, Nóbrega MR, Gaudêncio MRB, Farias TZTT, Pimenta TS, Fonseca RC. O papel da equipe multiprofissional em cuidados paliativos: uma revisão integrativa. *Revista Brasileira de Desenvolvimento*. 2021; 7(1): 414-434.
7. Oliveira SJGS, Reis CL, Cipolotti R, Gurgel RQ, Santos VS, Martins-Filho PRS. Anxiety, depression, and quality of life in mothers of newborns with microcephaly and presumed congenital Zika virus infection: a follow-up study during the first year after birth. *Arch Womens Ment Health [Internet]*. 2017;20(3):473-5. doi:10.1007/s00737-017-0724-y
8. Schlosser AD, Costa GJC, Silva HS, Mello JLM, Gomes LO, Onoyama MM, Costa TMC. Holoprosencefalia na Síndrome de Patau: relato de caso. *Rev Paul Pediatr [Internet]*. 2023;41:e2022027. doi:10.1590/1984-0462/2023/41/2022027
9. Marçola L, Zoboli I, Polastrini RTV, Barbosa SMM, Falcão MC, Gaiolla PV. Patau and Edwards syndromes in a university hospital: beyond palliative care. *Rev Paul Pediatr [Internet]*. 2024;42:e2023053. doi:10.1590/1984-0462/2024/42/2023053
10. Robinson MT, Holloway RG. Palliative care in neurology. *Mayo Clin Proc [Internet]*. 2017;92(10):1592-1601. doi:10.1016/j.mayocp.2017.08.003

**DATA DE PUBLICAÇÃO:** 11 de Agosto de 2026