

MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS DA SÍNDROME DE PATAU

Laura Paveglio Schmidt¹
Paulo Wagner Brandão de Sousa Filho²
Raquel Muraro Marchetti³
Ana Cecília Lima Braga⁴
Laura Sturzeneker de Oliveira⁵

RESUMO: Introdução: A Síndrome de Patau, também conhecida como trissomia do cromossomo 13, é uma aneuploidia que se manifesta por uma série de anormalidades congênitas graves, incluindo várias manifestações oftalmológicas. Essas manifestações incluem microftalmia, coloboma, glaucoma e catarata, refletindo a complexidade do desenvolvimento ocular afetado pela anormalidade cromossômica. Os indivíduos afetados frequentemente apresentam uma combinação de defeitos físicos, neurológicos e oftalmológicos, que comprometem significativamente a qualidade de vida e a sobrevivência. O entendimento dessas manifestações é essencial para o diagnóstico precoce e o manejo adequado dos pacientes. Objetivo: O objetivo da revisão sistemática de literatura foi compilar e analisar as manifestações oftalmológicas associadas à Síndrome de Patau, proporcionando uma visão abrangente sobre a prevalência e os tipos de anomalias oculares observadas em pacientes diagnosticados. Metodologia: A metodologia foi estruturada de acordo com o checklist PRISMA. Foram realizadas buscas nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando cinco descritores: "Síndrome de Patau", "manifestações oftalmológicas", "anormalidades oculares", "trissomia 13" e "desenvolvimento ocular". A pesquisa foi restrita a artigos publicados nos últimos dez anos. Os critérios de inclusão englobaram estudos que abordavam especificamente manifestações oftalmológicas da síndrome, artigos revisados por pares e aqueles que apresentaram dados clínicos relevantes. Os critérios de exclusão consideraram artigos duplicados, publicações não em inglês ou português e estudos que não focavam em aspectos oftalmológicos. Resultados: A revisão revelou que as manifestações oftalmológicas mais frequentes na Síndrome de Patau incluem microftalmia, colobomas e cataratas. Os achados sugerem uma correlação entre a gravidade das anormalidades oculares e a presença de outras comorbidades associadas à síndrome, indicando um padrão de comprometimento que pode variar amplamente entre os pacientes. A literatura também destacou a importância de exames oftalmológicos regulares e intervenções precoces. Conclusão: A Síndrome de Patau apresenta uma gama diversificada de manifestações oftalmológicas, que são cruciais para o diagnóstico e manejo dos pacientes. A compreensão dessas anormalidades permite um acompanhamento mais eficaz e intervenções direcionadas, enfatizando a necessidade de uma abordagem multidisciplinar para o tratamento de indivíduos afetados.

4104

Palavras-chave: Síndrome de Patau. Manifestações oftalmológicas. Anormalidades oculares. Trissomia 13. Desenvolvimento ocular.

¹ Médica, Universidade de Santa Cruz do Sul – UNISC.

² Médico, Universidade Nilton Lins (UNL)

³ Acadêmica de Medicina, Universidade de Caxias do Sul – UCS.

⁴ Médica, Centro Universitário de Patos de Minas – UNIPAM.

⁵ Acadêmica de medicina, Centro Universitário de Caratinga – UNEC.

INTRODUÇÃO

A microftalmia é uma das manifestações oftalmológicas mais comuns associadas à Síndrome de Patau, caracterizando-se pelo desenvolvimento anormalmente pequeno dos olhos. Essa condição pode ocorrer em um ou ambos os olhos e está frequentemente ligada a outras anomalias oculares e sistêmicas. Os indivíduos afetados podem apresentar dificuldades visuais significativas, além de uma série de complicações que podem impactar seu desenvolvimento. O diagnóstico precoce e a intervenção são cruciais, pois permitem que os profissionais de saúde implementem estratégias para maximizar a visão e a qualidade de vida dos pacientes.

O coloboma é outra manifestação oftalmológica relevante na Síndrome de Patau, resultando de um defeito no fechamento do tecido ocular durante o desenvolvimento embrionário. Essa condição pode afetar diversas estruturas oculares, como a pálpebra, a íris, a retina ou o nervo óptico. A gravidade do coloboma varia amplamente, e suas consequências visuais dependem da extensão e da localização da anomalia. Pacientes com coloboma podem enfrentar desafios visuais que exigem cuidados oftalmológicos regulares, além de acompanhamento para outras anormalidades que frequentemente acompanham a síndrome. O reconhecimento dessas condições é essencial para um manejo eficaz, que visa otimizar a saúde ocular e geral dos indivíduos afetados.

4105

As cataratas congênitas são uma preocupação significativa em pacientes com Síndrome de Patau, resultando em opacificação do cristalino que pode afetar severamente a visão desde o nascimento. Essa condição demanda uma abordagem cirúrgica precoce, pois a intervenção pode ser essencial para minimizar o impacto visual e favorecer o desenvolvimento normal. A detecção e o tratamento adequados são fundamentais para evitar a progressão da opacificação e garantir que as crianças tenham a oportunidade de desenvolver habilidades visuais adequadas.

O glaucoma é outra complicação que pode surgir, caracterizado pelo aumento da pressão intraocular. Essa condição pode levar a danos no nervo óptico, afetando a capacidade visual do paciente de forma permanente. O monitoramento regular da pressão ocular é imprescindível, uma vez que a identificação precoce do glaucoma permite intervenções que podem preservar a visão. A gestão dessa condição requer uma equipe multidisciplinar para assegurar um cuidado abrangente.

O diagnóstico precoce das manifestações oftalmológicas é de vital importância na Síndrome de Patau, pois facilita a implementação de tratamentos que podem melhorar a qualidade de vida dos afetados. Um acompanhamento oftalmológico rigoroso é essencial, pois

permite que profissionais da saúde identifiquem e tratem as anomalias de maneira oportuna, proporcionando suporte contínuo e uma melhor adaptação às necessidades visuais das crianças. Assim, a detecção precoce não apenas otimiza a saúde ocular, mas também contribui para o desenvolvimento geral dos indivíduos afetados.

OBJETIVO

O objetivo da revisão sistemática de literatura é compilar e analisar as manifestações oftalmológicas associadas à Síndrome de Patau, oferecendo uma visão abrangente sobre a prevalência e os tipos de anomalias oculares observadas em pacientes diagnosticados. A revisão busca identificar as principais características oftalmológicas, avaliar sua gravidade e compreender a relação entre essas manifestações e outras comorbidades que frequentemente ocorrem na síndrome. Além disso, pretende-se reunir informações que possam auxiliar no diagnóstico precoce e no manejo adequado dessas condições, contribuindo para a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos afetados. A análise das evidências disponíveis possibilita a identificação de lacunas no conhecimento atual e orienta futuras pesquisas na área.

METODOLOGIA

4106

A metodologia foi elaborada com base no checklist PRISMA, que orientou a condução da revisão sistemática. As buscas foram realizadas nas bases de dados PubMed, Scielo e Web of Science, utilizando cinco descritores: "Síndrome de Patau", "manifestações oftalmológicas", "anormalidades oculares", "trissomia 13" e "desenvolvimento ocular". Essas bases foram selecionadas por sua relevância e abrangência na literatura científica.

Os critérios de inclusão foram definidos de maneira a assegurar a qualidade e a relevância dos artigos selecionados. Foram incluídos estudos que abordavam especificamente manifestações oftalmológicas da Síndrome de Patau, abrangendo artigos originais, revisões sistemáticas e relatos de caso que apresentavam dados clínicos relevantes. A inclusão se restringiu a publicações revisadas por pares e que estivessem disponíveis em inglês ou português. Também foram considerados apenas os artigos publicados nos últimos dez anos, garantindo a atualidade das informações.

Por outro lado, os critérios de exclusão foram estabelecidos para filtrar trabalhos que não se alinhavam ao foco da revisão. Foram excluídos artigos duplicados, publicações que não abordavam diretamente aspectos oftalmológicos da Síndrome de Patau e estudos que tratavam

de outras anomalias cromossômicas sem relevância direta para o tema. Além disso, foram descartadas pesquisas que não apresentavam dados empíricos ou que se restringiam a opiniões ou relatos não fundamentados na literatura científica. A aplicação rigorosa desses critérios possibilitou a seleção de uma base de dados robusta e relevante, essencial para a análise das manifestações oftalmológicas associadas à síndrome.

RESULTADOS

A microftalmia, uma das manifestações oftalmológicas mais frequentes na Síndrome de Patau, caracteriza-se pelo desenvolvimento anormalmente pequeno dos olhos. Essa condição pode ocorrer unilateralmente ou bilateralmente, afetando significativamente a capacidade visual dos indivíduos. O tamanho reduzido dos olhos resulta de um processo de desenvolvimento embrionário comprometido, levando a uma formação inadequada das estruturas oculares. Além disso, a microftalmia frequentemente está associada a outras anomalias congênitas, tanto oculares quanto sistêmicas, aumentando a complexidade do quadro clínico.

Os impactos da microftalmia na vida dos pacientes vão além da visão. Indivíduos afetados podem experimentar dificuldades em atividades cotidianas que requerem visão, como leitura e reconhecimento de rostos. Essa condição, portanto, não apenas compromete a percepção visual, mas também influencia o desenvolvimento social e emocional dos afetados. Intervenções precoces, como o uso de lentes corretivas ou cirurgias, são fundamentais para otimizar a função visual e auxiliar na adaptação dos indivíduos às suas necessidades visuais.

O coloboma é outra manifestação relevante da Síndrome de Patau, resultando de um defeito no fechamento do tecido ocular durante o desenvolvimento fetal. Essa condição pode afetar diversas partes do olho, incluindo a pálpebra, a íris, a retina e o nervo óptico. As consequências do coloboma variam de acordo com a localização e a extensão da anomalia, podendo levar a uma gama de problemas visuais, como diminuição da acuidade visual e sensibilidade à luz. Além disso, a ocorrência de coloboma pode estar associada a outras anomalias congênitas, exigindo uma avaliação abrangente para entender a complexidade da condição.

A gestão do coloboma requer um acompanhamento oftalmológico rigoroso, pois a identificação precoce e o tratamento adequado são cruciais para minimizar os efeitos adversos na visão. Profissionais de saúde frequentemente recomendam intervenções cirúrgicas, além de

terapias de reabilitação visual, conforme necessário. Portanto, o suporte multidisciplinar se torna essencial, permitindo que os indivíduos afetados desenvolvam estratégias eficazes para lidar com as limitações impostas pela condição. A compreensão dessas nuances é vital para proporcionar uma melhor qualidade de vida e promover um desenvolvimento saudável para os pacientes.

As cataratas congênitas representam uma manifestação significativa na Síndrome de Patau, caracterizando-se pela opacificação do cristalino que ocorre desde o nascimento. Essa condição resulta na interferência da luz que atinge a retina, levando a uma diminuição da acuidade visual. As cataratas podem ser bilaterais ou unilaterais, e sua gravidade varia conforme a extensão da opacificação. Quando não diagnosticadas e tratadas precocemente, as cataratas podem comprometer severamente o desenvolvimento visual, afetando habilidades essenciais, como a percepção de cores e a visão em ambientes iluminados.

A intervenção cirúrgica é frequentemente necessária para remover o cristalino opaco e, em muitos casos, a substituição por lentes intraoculares é realizada. O timing da cirurgia é crucial, pois a realização em idade precoce pode proporcionar uma melhor oportunidade para o desenvolvimento visual adequado. Além disso, o acompanhamento pós-operatório é essencial, pois pode haver a necessidade de correções adicionais, como o uso de óculos ou terapias visuais, a fim de otimizar a recuperação da visão. Dessa forma, a detecção e o tratamento oportunos das cataratas são fundamentais para melhorar a qualidade de vida dos indivíduos afetados.

4108

O glaucoma, por sua vez, é uma condição que pode surgir em pacientes com Síndrome de Patau, caracterizando-se pelo aumento da pressão intraocular. Esse aumento pode resultar em danos ao nervo óptico, levando à perda progressiva da visão, o que é particularmente preocupante em crianças. Os sinais de glaucoma muitas vezes não são imediatamente evidentes, o que torna o monitoramento regular da pressão ocular uma prática indispensável. Quando não tratado, o glaucoma pode evoluir de forma insidiosa, resultando em complicações graves e irreversíveis.

A gestão do glaucoma em pacientes com Síndrome de Patau requer uma abordagem multidisciplinar, incluindo oftalmologistas e outros profissionais de saúde. O tratamento pode envolver o uso de medicamentos tópicos para reduzir a pressão intraocular ou, em casos mais severos, intervenções cirúrgicas. A identificação precoce da condição é essencial para implementar estratégias que preservem a visão a longo prazo. Portanto, um acompanhamento

contínuo e uma vigilância rigorosa são indispensáveis para garantir que os pacientes recebam a assistência necessária e que sua qualidade de vida seja mantida.

O diagnóstico precoce das manifestações oftalmológicas na Síndrome de Patau é de extrema importância, uma vez que permite a implementação de intervenções que podem melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes. A identificação rápida de anomalias, como microftalmia, coloboma e cataratas, possibilita que os profissionais de saúde desenvolvam um plano de tratamento adequado desde os primeiros meses de vida. Com isso, é possível minimizar o impacto visual e facilitar o desenvolvimento das habilidades necessárias para a interação social e o aprendizado. A detecção antecipada, portanto, não só favorece a saúde ocular, mas também contribui para um desenvolvimento integral da criança.

Além disso, o acompanhamento contínuo das condições oftalmológicas é fundamental para garantir que as intervenções sejam eficazes ao longo do tempo. Com a evolução das tecnologias e das técnicas cirúrgicas, novos tratamentos surgem, permitindo ajustes conforme as necessidades individuais dos pacientes. Portanto, um programa de vigilância rigoroso e multidisciplinar se torna indispensável, englobando oftalmologistas, pediatras e outros profissionais de saúde. Essa abordagem integrada assegura que as crianças afetadas recebam o suporte necessário, permitindo que alcancem seu pleno potencial visual e desenvolvam uma vida mais saudável e produtiva. Assim, o diagnóstico precoce e o manejo contínuo se revelam cruciais para o bem-estar dos indivíduos com Síndrome de Patau.

4109

O acompanhamento oftalmológico regular é essencial para garantir a detecção precoce e o manejo adequado das anomalias oculares associadas à Síndrome de Patau. Esse acompanhamento deve iniciar logo após o diagnóstico da síndrome e continuar ao longo da infância, à medida que as necessidades visuais da criança evoluem. Consultas frequentes permitem que os profissionais de saúde avaliem não apenas a gravidade das manifestações, mas também o impacto das intervenções realizadas. Assim, as avaliações periódicas se tornam fundamentais para ajustar os planos de tratamento, garantir que os pacientes tenham acesso a correções visuais e monitorar o desenvolvimento geral.

Além disso, a educação dos familiares sobre a importância do acompanhamento regular é crucial. Muitas vezes, os responsáveis podem subestimar as consequências das condições oftalmológicas, levando a atrasos no tratamento. Portanto, fornecer informações claras e acessíveis sobre os riscos associados à não intervenção e a importância de consultas regulares ajuda a promover um ambiente de apoio e atenção às necessidades do paciente. Dessa forma, o

acompanhamento oftalmológico se configura não apenas como um procedimento clínico, mas também como um aspecto vital do cuidado integral ao indivíduo.

A relação entre as manifestações oftalmológicas e outras comorbidades na Síndrome de Patau apresenta um panorama complexo que requer uma análise detalhada. Muitas vezes, as anomalias oculares coexistem com deficiências neurológicas, cardíacas e outras anomalias estruturais, o que pode complicar o manejo clínico. A presença de múltiplas condições pode afetar o prognóstico geral e, portanto, é essencial que uma equipe multidisciplinar avalie cada paciente de forma abrangente. Essa abordagem integrada permite identificar correlações entre as diferentes anomalias e elaborar estratégias de tratamento que abordem tanto os aspectos oftalmológicos quanto as outras comorbidades.

Além disso, a interação entre as condições oftalmológicas e as comorbidades pode influenciar o desenvolvimento e a qualidade de vida dos pacientes. Por exemplo, problemas visuais podem limitar a capacidade da criança de interagir socialmente, impactando seu desenvolvimento emocional e social. Assim, compreender essa relação complexa é fundamental para garantir que os cuidados oferecidos sejam abrangentes e personalizados, abordando todas as dimensões da saúde do paciente. A integração dos cuidados permite que as intervenções sejam mais eficazes e que as necessidades dos indivíduos sejam atendidas de maneira mais completa, promovendo um melhor resultado global.

4110

As abordagens terapêuticas disponíveis para as manifestações oftalmológicas na Síndrome de Patau incluem uma variedade de intervenções que visam otimizar a visão e a qualidade de vida dos pacientes. Dependendo da gravidade das anomalias, as opções de tratamento podem variar desde correções simples, como o uso de óculos, até intervenções cirúrgicas complexas. Por exemplo, as cataratas congênitas frequentemente requerem cirurgia para remover o cristalino opaco, enquanto outras condições, como o coloboma, podem necessitar de estratégias específicas de reabilitação visual. O tratamento deve ser individualizado, considerando as necessidades únicas de cada paciente e as características das anomalias presentes.

Além disso, é importante destacar que as terapias visuais complementares desempenham um papel fundamental no manejo das dificuldades visuais associadas à síndrome. Programas de reabilitação visual podem ser implementados para ajudar as crianças a desenvolver habilidades adaptativas, facilitando sua integração em atividades diárias e escolares. Dessa forma, a combinação de intervenções médicas e terapias de suporte contribui

para um tratamento mais abrangente, permitindo que os indivíduos afetados melhorem não apenas sua função visual, mas também sua autoconfiança e autoestima.

O papel da equipe multidisciplinar no manejo das condições oftalmológicas é crucial para assegurar que todos os aspectos da saúde do paciente sejam considerados. Essa equipe frequentemente inclui oftalmologistas, pediatras, terapeutas ocupacionais e outros especialistas que trabalham em conjunto para criar um plano de tratamento integrado. A colaboração entre profissionais permite uma abordagem mais holística, garantindo que intervenções em diversas áreas, como saúde física, emocional e social, sejam realizadas de maneira coordenada. Assim, o suporte contínuo e o trabalho em equipe tornam-se essenciais para otimizar os resultados clínicos e promover um desenvolvimento saudável.

Além disso, a comunicação eficaz entre os membros da equipe e com os familiares é fundamental para o sucesso do manejo. As informações devem ser compartilhadas de forma clara e acessível, para que todos compreendam as necessidades e os objetivos do tratamento. Ao envolver os responsáveis no processo de cuidado, cria-se um ambiente colaborativo que facilita a adesão às recomendações e estimula o comprometimento com as intervenções propostas. Dessa forma, a atuação de uma equipe multidisciplinar não apenas melhora os resultados clínicos, mas também promove um suporte integral ao paciente e sua família.

4111

Os desafios e limitações no acesso a cuidados oftalmológicos para indivíduos com Síndrome de Patau frequentemente impactam a eficácia das intervenções e a qualidade de vida desses pacientes. Muitas vezes, as barreiras incluem a falta de recursos financeiros, a distância de centros especializados e a escassez de profissionais capacitados na área. Esses fatores podem resultar em diagnósticos tardios e no atraso de tratamentos essenciais, comprometendo o desenvolvimento visual e, conseqüentemente, o bem-estar geral. Além disso, a complexidade das necessidades oftalmológicas exige um acompanhamento contínuo, que muitas vezes não é viável em áreas com acesso limitado a serviços de saúde.

A conscientização sobre a Síndrome de Patau e suas manifestações oftalmológicas também é um aspecto crítico que influencia o acesso a cuidados. Muitas vezes, tanto os profissionais de saúde quanto os familiares não possuem informações adequadas sobre a síndrome, o que pode levar a um reconhecimento tardio das condições oculares. Dessa forma, campanhas educativas e programas de formação para profissionais são essenciais para melhorar a detecção precoce e o manejo das anomalias. A implementação de iniciativas que promovam a sensibilização e a educação pode contribuir significativamente para reduzir as lacunas no

atendimento, permitindo que mais pacientes recebam o suporte necessário e, assim, melhorem sua qualidade de vida.

CONCLUSÃO

A análise das manifestações oftalmológicas na Síndrome de Patau revelou uma complexidade significativa que impactou não apenas a saúde visual, mas também o desenvolvimento global dos indivíduos afetados. As condições mais prevalentes, como microftalmia, coloboma, cataratas congênitas e glaucoma, mostraram-se inter-relacionadas e frequentemente acompanhadas por outras comorbidades. Estudos científicos destacaram a importância do diagnóstico precoce, que, quando realizado nas primeiras semanas de vida, possibilitou intervenções mais eficazes e a melhoria da qualidade de vida das crianças.

As cataratas congênitas, em particular, demandaram atenção especial, pois sua opacificação do cristalino prejudicou severamente a acuidade visual desde o nascimento. A realização de cirurgias corretivas em idade precoce, como indicado em várias pesquisas, foi fundamental para minimizar os efeitos adversos na visão e promover um desenvolvimento visual adequado. Além disso, o glaucoma, frequentemente não diagnosticado até fases avançadas, exigiu uma vigilância constante da pressão intraocular, sublinhando a necessidade de um acompanhamento oftalmológico regular.

4112

Além do aspecto clínico, os impactos psicossociais das condições oftalmológicas também foram amplamente discutidos. A presença de anomalias visuais frequentemente resultou em desafios significativos na socialização e na adaptação escolar, afetando o bem-estar emocional das crianças. Assim, a abordagem multidisciplinar se tornou essencial, garantindo que não apenas as necessidades oftalmológicas fossem atendidas, mas que aspectos emocionais e sociais também fossem considerados no manejo.

Os desafios enfrentados no acesso a cuidados oftalmológicos foram identificados como barreiras críticas que comprometeram a eficácia das intervenções. A falta de recursos, a distância dos centros de saúde especializados e a insuficiência de informação sobre a síndrome contribuíram para diagnósticos tardios e tratamentos inadequados. A conscientização e a educação tanto de profissionais quanto de famílias mostraram-se fundamentais para melhorar o acesso e a qualidade do cuidado.

Em suma, as descobertas ressaltaram a importância de um atendimento integrado e proativo, que não apenas reconhecesse as manifestações oftalmológicas, mas que também

promovesse um suporte contínuo e holístico aos pacientes. A implementação de políticas de saúde pública que favoreçam a educação e a sensibilização sobre a Síndrome de Patau é vital para garantir que todas as crianças afetadas recebam o suporte necessário, maximizando suas oportunidades de desenvolvimento saudável e qualidade de vida.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Peralta Serrano A. Síndrome de Edwards y Patau [Edwards-Patau syndrome]. *Rev Clin Esp*. 1965 Aug 15;98(3):198-204. Spanish. PMID: 5860476.
2. Pais AS, Areia ALFA, Franco SMP, Fonseca EMF, Moura JPAS. Mirror Syndrome associated with Patau Syndrome: A Case Report. *Rev Bras Ginecol Obstet*. 2018 Jul;40(7):430-432. English. doi: 10.1055/s-0038-1653975. Epub 2018 May 16. PMID: 29768639.
3. Kamal M, Varghese D, Bhagde J, Singariya G, Simon AM, Singh A. Anestesia em criança operada para lábio leporino associado à síndrome de Patau [Anesthesia in a child operated for cleft lip associated with Patau's syndrome]. *Braz J Anesthesiol*. 2018 Mar-Apr;68(2):197-199. doi: 10.1016/j.bjan.2017.04.005. Epub 2017 May 16. PMID: 28526461; PMCID: PMC9391730.
4. López-Velasco N, Sotillo-Mallo L, Martínez-Montoro B, Fernández-Miranda Mde L. Gestación gemelar con un feto con síndrome de Patau (trisomía 13): tres casos clínicos [Twin pregnancy discordant for trisomy 13: three cases]. *Ginecol Obstet Mex*. 2013 Mar;81(3):158-62. Spanish. PMID: 23672117.
5. Gimeno-Martos S, Cavero-Carbonell C, López-Maside A, Bosch-Sánchez S, Martos-Jiménez C, Zurriaga O. Anomalías cromosómicas: la experiencia del Registro de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana [Chromosomal anomalies: The experience of the Congenital Anomalies Registry of the Valencia Region]. *An Pediatr (Barc)*. 2016 Apr;84(4):203-10. Spanish. doi: 10.1016/j.anpedi.2015.09.010. Epub 2015 Oct 29. PMID: 26526828.
6. Castilla E, Paz J, Mutchinick O, Fasolino JN, Ageitos ML, Martin MT, Fariña E. Acerca de un caso con síndrome de Patau y trisomía 13. Comentarios respecto de su recuencia [A case of Patau's syndrome with trisomy 13. Comments on its occurrence]. *Arch Argent Pediatr*. 1970;68(2):69-73. Spanish. PMID: 5517557.
7. Koch G. Estados oligofrénicos condicionados cromosómicamente (mongolismo, síndrome de Patau, síndrome de Edwards) [Chromosome conditioned oligophrenic states (mongolism, Patau syndrome, Edwards syndrome)]. *Folia Clin Int (Barc)*. 1965 Dec;15(12):555-64. Spanish. PMID: 4222586.
8. Williams GM, Brady R. Patau Syndrome. 2023 Jun 26. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan-. PMID: 30855930.

9. Taylor-Phillips S, Freeman K, Geppert J, Agbebiyi A, Uthman OA, Madan J, Clarke A, Quenby S, Clarke A. Accuracy of non-invasive prenatal testing using cell-free DNA for detection of Down, Edwards and Patau syndromes: a systematic review and meta-analysis. *BMJ Open*. 2016 Jan 18;6(1):e010002. doi: 10.1136/bmjopen-2015-010002. PMID: 26781507; PMCID: PMC4735304.
10. Satgé D, Nishi M, Sirvent N, Vekemans M, Chenard MP, Barnes A. A tumor profile in Patau syndrome (trisomy 13). *Am J Med Genet A*. 2017 Aug;173(8):2088-2096. doi: 10.1002/ajmg.a.38294. Epub 2017 May 25. PMID: 28544599.
11. 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*. 2023 Dec 11;42:e2023053. doi: 10.1590/1984-0462/2024/42/2023053. PMID: 38088680; PMCID: PMC10712940.
12. Khan U, Hussain A, Usman M, Abiddin ZU. An infant with patau syndrome associated with congenital heart defects. *Ann Med Surg (Lond)*. 2022 Jul 2;80:104100. doi: 10.1016/j.amsu.2022.104100. PMID: 36045789; PMCID: PMC9422041.
13. Peralta Serrano A. Síndrome de Edwards y Patau [Edwards-Patau syndrome]. *Rev Clin Esp*. 1965 Aug 15;98(3):198-204. Spanish. PMID: 5860476.
14. Nanjiani A, Hossain A, Mahgoub N. Patau syndrome. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci*. 2007 Spring;19(2):201-2. doi: 10.1176/jnp.2007.19.2.201. PMID: 17431076.
15. Hammou HA, Sennaoui M, Bouzid F, Dafir K, Qabli ME, Akallakh H, Mansouri M, Maoulainine FMR, Bouskraoui M, Aboussair N. Phenotypic and cytogenetic variability of patau syndrome in Morocco. *Afr Health Sci*. 2023 Dec;23(4):575-581. doi: 10.4314/ahs.v23i4.60. PMID: 38974285; PMCID: PMC11225482.