

Estudos Interdisciplinares em Ciências da Saúde

Volume 17



Periodicojs
EDITORA ACADÊMICA

Equipe Editorial

Abas Rezaey

Izabel Ferreira de Miranda

Ana Maria Brandão

Leides Barroso Azevedo Moura

Fernando Ribeiro Bessa

Luiz Fernando Bessa

Filipe Lins dos Santos

Manuel Carlos Silva

Flor de María Sánchez Aguirre

Renísia Cristina Garcia Filice

Isabel Menacho Vargas

Rosana Boullosa

Projeto Gráfico, editoração e capa

Editora Acadêmica Periodicojs

Idioma

Português

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

E82 Estudos Interdisciplinares em Ciências da Saúde - volume 17. / Filipe Lins dos Santos.
(Editor) – João Pessoa: Periodicojs editora, 2023.

E-book: il. color.

Inclui bibliografia

ISBN: 978-65-6010-025-1

1. Estudos interdisciplinares. 2. Ciências da Saúde. I. Santos, Filipe Lins dos. II. Título.

CDD 610

Elaborada por Dayse de França Barbosa CRB 15-553

Índice para catálogo sistemático:

1. Ciências da Saúde: estudos 610

Obra sem financiamento de órgão público ou privado

Os trabalhos publicados foram submetidos a revisão e avaliação por pares (duplo cego), com respectivas cartas de aceite no sistema da editora.

A obra é fruto de estudos e pesquisas da seção de Estudos Interdisciplinares em Ciências das Saúde da Coleção de livros Estudos Avançados em Saúde e Natureza



**Filipe Lins dos Santos
Presidente e Editor Sênior da Periodicojs**

CNPJ: 39.865.437/0001-23

Rua Josias Lopes Braga, n. 437, Bancários, João Pessoa - PB - Brasil
website: www.periodicojs.com.br
instagram: @periodicojs



Capítulo 32

SÍNDROME DE PATAU



SÍNDROME DE PATAU

PATAU SYNDROME

Geovana Lais Nunes Alves¹

Juliana Patricia De Oliveira²

Cleyson Viana³

Rosangela Thomé da Silva⁴

Alessandro Temóteo Galhardo⁵

Resumo: Causada pela alteração no cromossomo 13, a síndrome de Patau é uma síndrome genética que ocasiona inúmeras consequências na vida dos indivíduos portadores por essa trissomia. As causas para essa síndrome são subdividido entre erros durante a meiose, mosaicismos ou translocação e estão relacionadas à idade avançada da mãe. Habitualmente, existe apenas a presença de 2 cromossomos 13, com isso, o cromossomo extra pode gerar malformações no sistema nervoso e suas consequências são significativas tanto para o portador quanto para os familiares. Podendo apresentar múltiplas malformações sistêmicas, fendas palatinas e labiais, alterações no sistema nervoso e central, urinário, pulmonar e gastrointestinal, baixa implantação de orelhas, cardiopatias congênitas e com isso dificilmente existe expectativa de vida. Dificilmente os portadores dessa anomalia sobrevivem após o parto. Por se tratar de uma síndrome genética rara, o intuito desse trabalho é fazer uma análise dessa síndrome rara tratando das causas, fenótipo, genótipo, incidência, expectativa de vida e os cuidados e atenção da enfermagem. Ademais, foi possível refletir que faltam muitos estudos a respeito da Síndrome de Patau que possam explicar mais sobre os efeitos dessa disfunção de modo que mais pesquisas

1 Técnico em Enfermagem pelo Instituto de Educação Profissional

2 Técnico em Enfermagem pelo Instituto de Educação Profissional

3 Técnico em Enfermagem pelo Instituto de Educação Profissional

4 Professora do curso Técnico em Enfermagem pelo Instituto de Educação Profissional

5 Professora do curso Técnico em Enfermagem pelo Instituto de Educação Profissional



nesta área são necessárias.

Palavras-Chave: Cromossomo, Síndrome, Trissomia, Anomalias;

Abstract: Caused by an alteration in chromosome 13, Patau syndrome is a genetic syndrome that causes numerous consequences in the lives of individuals with this trisomy. The causes for this syndrome are subdivided into errors during meiosis, mosaicism or translocation and are related to the mother's advanced age. Usually, there is only the presence of 2 chromosomes 13, as a result, the extra chromosome can generate malformations in the nervous system and its consequences are significant for both the carrier and family members. May present multiple systemic malformations, cleft palate and lips, changes in the nervous and central, urinary, pulmonary and gastrointestinais systems, low ear implantation, congenital heart disease and as a result there is hardly any life expectancy. Those with this anomaly rarely survive after giving birth. As it is a rare genetic syndrome, the aim of this work is to analyze this rare syndrome, dealing with the causes, phenotype, genotype, incidence, life expectancy and nursing care and attention. Furthermore, it was possible to reflect that there are a lack of many studies regarding Patau Syndrome that could explain more about the effects of this dysfunction, so that more research in this area is necessary.

Keywords: Chromosome, Syndrome, Trisomy, Anomalies;

INTRODUÇÃO

Essa é uma das alterações cromossômicas ocorre em 1 a cada 5.000 nascimentos e essa frequência é menos comum do que a Trissomia 21 (Síndrome de Down), que ocorre em 1 a cada 700 nascimentos. Na maioria dos casos essas alterações não são hereditárias, mas o risco dessa e outras cromossomopatias aumenta devido o avanço da idade materna.



Com isso, trouxemos esse artigo com o objetivo de alertar e incentivar a realização correta do pré natal, dos exames e ecografias para descobrir anomalias ou evitar outras complicações gestacionais, a partir da 10ª semana gestacional é possível verificar o risco para Síndrome de Patau e outras alterações cromossômicas com o teste NIPT. Essa triagem genética é realizada a partir de exames sanguíneos coletado da gestante.

Estudo descritivo, reflexivo do tipo ensaio teórico. Para nortear este estudo foi utilizado literatura a partir de banco de dados: Google acadêmico, scileo através da procura de artigos do período de setembro a outubro de 2023. Foi realizada também uma revisão nas bases de dados Maternidade Brasília, Brasil escola. E nos livros Goldman Cecil medicina, fundamentos de genética e patologias.

Este trabalho está dividido em 3 capítulos. O primeiro capítulo destaca o estudo da citogenética humana e quando foi descoberto todas as bases genéticas, células e determiná-las. No segundo capítulo identificou-se a síndrome, aprofundando sobre a trissomia do 13 e seus diagnóstico. Por fim, o terceiro e último capítulo explica sobre os cuidados da enfermagem, formas de tratamento e como lidar diante a situação tão frágil que afeta a todos no geral, e como os profissionais da saúde podem intervir para melhor atender as necessidades nesse contexto.

CROMOSSOMOS

Na segunda metade do século XIX um anatomista alemão chamando {Heinrich Wilhelm Gottfried von Waldeyer-Hartz} fez a descoberta dos cromossomos (SNUSTAND, SIMMONS, 2017).

O DNA humano é armazenado no núcleo de uma célula de 23 pares de cromossomos, que na hora da fecundação se juntam formando 46 cromossomos, o DNA armazena as informações genéticas de uma célula e cada cromossomo humano é formado por um braço curto (p) e o braço longo (q) é no centro chamamos de centrômero que é formado por DNA e algumas proteína (SHAFER, 2014).

As células somáticas humanas têm 46 cromossomos é esses constituem 22 pares de autosomos que são responsáveis por todas as características do ser humano exceto as sexuais o normal de



um homem São 46 XV e da mulher 46 XX o estudo genético dos cromossomos permitem a identificação deles em exames do cariótipo exame que permite a identificação de qualquer alteração numérica ou estrutura (KUMMAR, et al 2016).

ALTERAÇÕES CROMOSSOMICAS

As alterações cromossômicas são todas as alterações que acontece no número ou na estrutura dos cromossomos como pode ser visualizado na figura 01 as Alterações nos cromossomos podem mudar o fenótipo do portador e até levar à morte (SANTOS, 2023).

Um grande número de alterações cromossômicas autossômicas é responsável por síndromes clínicas com fenótipos variados. Algumas características estão presentes em quase todas as cromossomopatias, porém cada alteração cromossômica apresenta algumas características que são únicas. No caso de aneuploidias dos cromossomos sexuais, não ocorre deficiência mental grave, e as perturbações ocorrem principalmente no desenvolvimento sexual (BORGESOSÓRIO, 2006).



Figura 01: Metáfase apresentando um cromossomo com uma quebra cromossômica (MATERNIDADE CLIMÉRIO DE OLIVEIRA, 2019).

ALTERAÇÕES NUMERICAS

As alterações cromossômicas microscopicamente visíveis foram separadas em numéricas e estruturais e são encontradas em 1 de cada 160 que nascem vivos. Geralmente são letais. (LEE GOLDMAN, 2014).

As aberrações numéricas são classificadas como aneuploidias quando existe perda ou ganho de cromossomos, esse tipo de anomalia altera a quantidade normal dos cromossomos que estão presentes em um indivíduo. Esse erro de distribuição dos cromossomos gera uma célula a mais e uma célula cromossômica a menos. Ou euploidias quando há perda ou ganho de conjuntos genômicos completos apresentando a alteração de todo um conjunto de cromossomos e tudo indica que a chance de um indivíduo sobreviver é impossível; (SANTOS, 2023).

Essas alterações são causadas pela separação dos cromossomos durante a anáfase da mitose ou meiose. (ALBUQUERQUE ET AL, 2008).

As anomalias cromossômicas podem ser numéricas ou estruturais, atingir um ou mais autossomos, cromossomos sexuais ou ambos simultaneamente. As anormalidades numéricas correspondem a mudanças no número dos cromossomos e podem ser de dois tipos: euploidias e aneuploidias (BORGES-OSÓRIO & ROBINSON, 2006, p.155).

ALTERAÇÕES ESTRUTURAS

Definição- as alterações na estrutura de um cromossomo afetam a morfologia dos cromossomos, o gene presente nos cromossomos está responsável pelo controle de formação dos seres huma-



nos, zigotos que apresentam alterações na estrutura ou nos números que pode ter a convicção que irão apresentar falhas no desenvolvimento e funcionalidade, as alterações é mutações são responsáveis por pelo menos 40% dos abortos espontâneos, às alterações são classificadas em deleção, duplicação, translação. (SANTOS, 2023).

Deleção: A deleção ocorre quando a perda de um pedaço do material cromossômico esse cromossomo não irá apresentar o número correto de gene o que acaba a afetar o indivíduo de forma considerável (NASLAVSKY, 2018).

Duplicação ocorre quando há a repetição de um segmento genético, a cromática liga-se a cromática "irmã" formando uma porção duplicada (SANTOS, 2023).

Inversão-nesse caso não se perde material genético, o segmento apenas se inverte ficando ao contrário, inversão-pericêntrica: quando envolve o centrômero, inversão-parancêntrica: o centrômero não é envolvido. Translação acontece quando um cromossomo se rompe do original e se une com um cromossomo não homólogo ao original, ou seja, apresenta genes diferentes (NASLAVSKY, 2018).

Translação acontece quando um cromossomo se rompe do original e se une com um cromossomo não homólogo ao original, ou seja, apresenta genes diferentes. (SANTOS, 2023).

SÍNDROME

A palavra síndrome vem do grego síndrome, significa algo que "ocorre em conjunto" e pode ser definida como uma série de sintomas patológicas que ocorrem de uma única vez (ARAÚJO, 2020).

Síndrome é denominado como condição clínica caracterizada pela reunião de sintomas ou sinais ligados a mais de uma causa. As síndromes podem ter origem diversas, e por isso pode ser difícil fechar um diagnóstico sobre as causas desse quadro vulnerável, um termo bastante utilizado em medicina e psicologia para caracterizar o conjunto de sinais e sintomas que definem uma determinada patologia ou condição (BELA VISTA, 2019).



SÍNDROME DE PATAU

De acordo com o professor universitário e geneticista humano Klaus Patau, a síndrome foi descrita pela primeira vez em 1960, ela é classificada como um acidente genético, com um cromossomo a mais no organismo, por isso leva esse nome (trissomia) que faz referência ao número (RIBAS, 2019).

A síndrome de Patau é uma doença que ocorre geneticamente que pode ser caracterizada como síndrome que se dá por três pares de cromossomos no décimo terceiro cromossomo visualizado na figura 02 onde deveria ter dois pares por determinado motivo um cromossomo a mais nesse par causa uma má formação no sistema nervoso e na fisionomia do indivíduo (Maternidade Brasília, 2022).

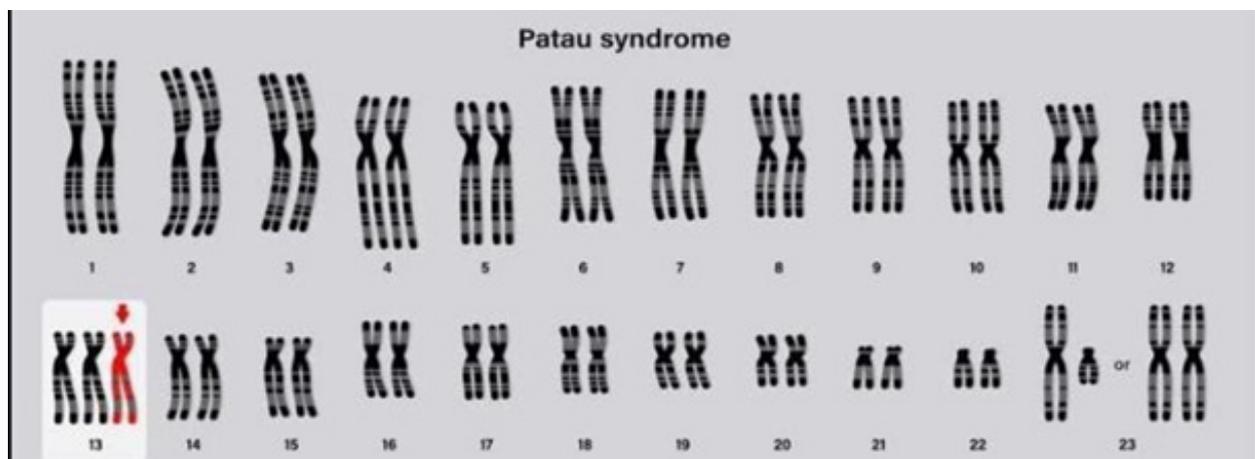


FIGURA 02: Na síndrome de Patau, há um 13º cromossomo a mais, o que gera uma série de repercussões à saúde, (BBC Brasil, 2023).

Exima-se que há 1 caso a cada 20.000 -29.000 nascidos vivos, atingindo mais discretamente



bebês do sexo feminino, por ser uma cromossomopatia importante ela se torna uma das principais causas de abortos espontâneos, 67% das gestações onde o feto possui a síndrome apresentam morte intrauterina, os 50% que nascem vivos vem a óbito na primeira semana de vida, apenas 9% percento chegam ao primeiro ano de vida, desses somente 5% percento atingem os 3 anos de vida; a expectativa máxima é até os 10 anos de idade (SANAR, 2021).

DIAGNOSTICO

O exame morfológico é fundamental para o diagnóstico e acompanhamento da síndrome de Patau, permitindo a identificação de características físicas e malformações associadas, como anomalias cardíacas, defeitos no sistema nervoso central e fendas labiais. Essa avaliação morfológica é crucial para um diagnóstico precoce como demonstrado na figura 03 e a orientação adequada do tratamento e cuidados necessários aos indivíduos afetados (MONTENEGRO, REZENDE, 2018).



FIGURA 03: Procedimento feto 3D exame morfológico (REZENDE OBSTETRICIA FUNDAMEN-



TA, 2017).

Amniocentese é um procedimento que envolve a coleta de uma pequena quantidade de líquido amniótico, presente no útero da gestante, para análise. Geralmente, é realizada entre as semanas 15 e 20 da gestação. Durante o procedimento, a gestante é posicionada de forma confortável e a região abdominal é limpa com antisséptico. Em seguida, com orientação de ultrassom, uma agulha fina é cuidadosamente inserida no útero, atravessando a parede abdominal e a bolsa amniótica. Uma pequena quantidade de líquido amniótico é então aspirada através da agulha e coletada, O procedimento geralmente dura cerca de 30 minutos e é considerado seguro, embora possa causar um leve desconforto (PEREIRA, 2022).

O Exame Pré-Natal não Invasivo (NIPT) é um exame onde é coletado o sangue da mãe, e analisando o DNA fetal livre presente no sangue da mãe, deve ser feito a partir da 10ª semana de gestação. Os resultados ajudam a orientar decisões futuras em relação ao acompanhamento da gestação é importante abordar que o NIPT é exame de triagem e, em caso de resultados positivos ou indicativos de alto risco, pode ser necessário realizar exames adicionais (MONTENEGRO, REZENDE, 2018).

A biópsia de vilo corial (BVC) é um procedimento realizado durante a gravidez para obter amostras de tecido da placenta, para análise genética. Geralmente é realizado entre as semanas 10 e 12 da gestação. Durante o procedimento, uma pequena quantidade de tecido é retirada da placenta por meio de uma agulha fina, inserida através do abdômen da gestante ou do colo do útero. A amostra é então enviada para análise laboratorial, que pode ajudar a identificar possíveis anomalias genéticas ou cromossômicas no feto. É importante ressaltar que a biópsia de vilo corial é um procedimento invasivo e apresenta um pequeno risco de complicações, como sangramento ou infecção, sendo necessário acompanhamento médico cuidadoso após a realização do procedimento (LEMES, 2021).



SINTOMAS

A síndrome de Patau não causa sintomas na mãe, apenas alterações no desenvolvimento do bebê e está relacionada a várias malformações sendo as principais do sistema nervoso central cardiopatias e trato gastrointestinal. Portadores dessa anomalia quase sempre vem a óbito devido a complicações cardiorrespiratórias ou anomalias no sistema nervoso central e posteriormente atraso mental (Brazilian Journal of Health Review, 2022).

Nas meninas o útero tem um formato diferente do normal (bicorno) e ovários que não se desenvolvem (hipoplásicos), nos meninos o testículo não se encontra no saco de pele localizado abaixo do pênis (criptorquidia) além dessas alterações citadas, existem situações que são muito características da doença, são elas: metatarsos arqueadas, fenda labial e no palato, punhos fechados, orelhas más posicionadas, pés e mãos com sexto dedo, olhos afastados ou olhos pequeno, podendo ser compreendido na figura 04 (Maternidade Brasília, 2022).

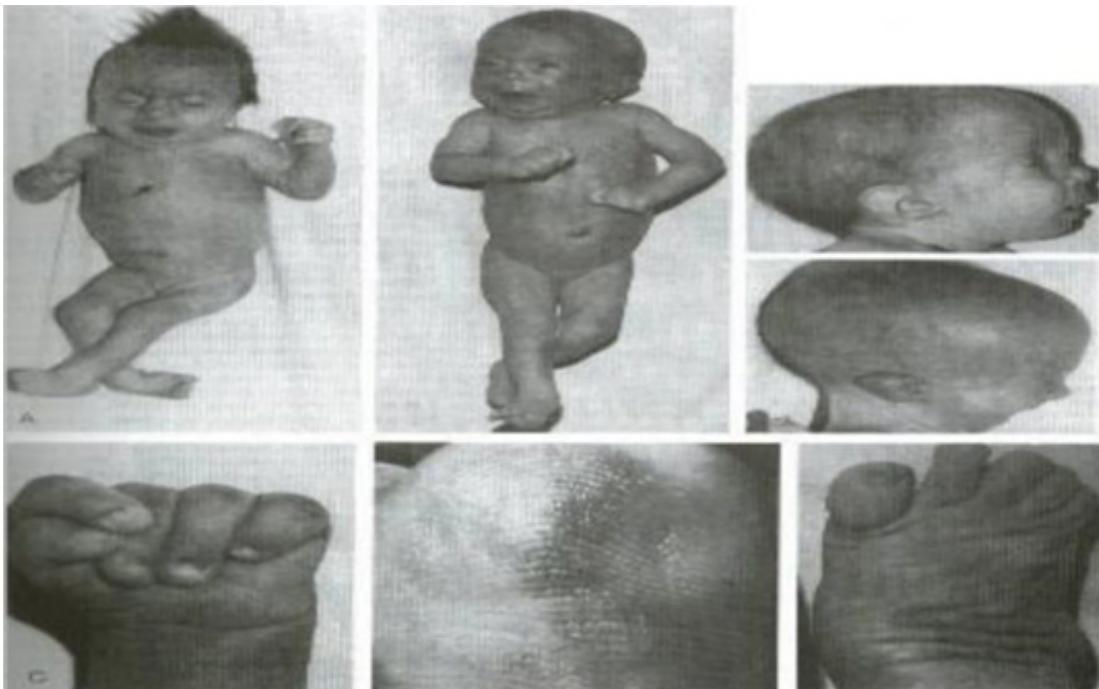


Figura 4: Características de um indivíduo com síndrome de Patau, cromossomo 13 (ADUSTINA BH, 2021).

A Organização Nacional de Doenças Raras dos EUA aponta que, “em indivíduos com a síndrome de trissomia 13, o alcance e a gravidade dos sintomas podem depender da localização específica do cromossomo 13, bem como da porcentagem de células que contêm a anormalidade (BBC News Brasil 2023).

COMPLICAÇÕES

Devido ser uma síndrome congênita e que afeta as estruturas que irão formar os órgãos impossibilitando a formação e maturação dos órgãos vitais para a funcionalidade do organismo, ocorrendo dessa forma aborto espontâneo no primeiro trimestre da gravidez. é importante e necessário que a família seja norteada para a possibilidade de aborto durante a gestação, para as prováveis más formações que possam ocorrer durante a gestação e da real situação da inviabilidade fetal para vida externa ao útero ocasionando óbito após o nascimento ou logo após pelas complicações severas que a síndrome (SILVA, BELO 2021).

TRATAMENTO

A síndrome possui alta taxa de mortalidade, aproximadamente 10% das crianças sobrevivem ao primeiro ano de vida. A doença não possui cura, mas é extremamente importante o cuidado das equipes médica e multidisciplinar durante a vida toda é fundamental para de certa forma buscar alguma melhora na qualidade de vida do paciente. a assistência da Medicina Materno-fetal a partir dos primeiros meses da gestação consente um diagnóstico antecipado e a preparação da chegada adequada para receber o bebê (MATERNIDADE BRASILIA, 2022).



Os recém-nascidos que diante as malformações congênicas sobrevivem, necessitam de tratamentos paliativos e cirurgias, para melhor expectativa de vida. Apesar do progresso da medicina nos diagnósticos e tratamento prévio, o prognóstico para esta síndrome permanece muito desfavorável, e na maioria dos casos ocorre aborto espontâneo. Os que nascem têm uma expectativa de vida muito curta e os 10% que são capazes ao primeiro ano de vida convivem com diversas malformações congênicas. (BRAZILIAN JOURNAL OF HEALTH REVIEW, 2023)

Em vista disso, é importante buscar aconselhamento genético pré-natal e pré- concepcional visando o aumento da idade materna e mais mulheres optando por engravidar em idades avançadas, assim o risco dessa anomalia cromossômica aumenta. Além do mais, é importante também realizar a análise de causas e síndromes associadas a essas malformações através de exames de cariótipo fetal. O diagnóstico precoce durante a gravidez auxilia os pais a se prepararem melhor para a gestação e lidar com as adversidades depois do nascimento (BJHR, 2023).

ASSISTENCIA DE ENFERMAGEM

A equipe de enfermagem é desafiada a reconhecer as influências genéticas no risco das doenças, na introdução de intervenções de enfermagem, estímulo da saúde e bem-estar. Assim, a enfermagem pode atribuir de forma significativa através de uma abordagem interdisciplinar, convertendo o conhecimento da genética em benefício para o cuidado das populações unido com conceitos éticos e morais. Estudar e compreender as malformações congênicas proporciona o conhecimento do quadro epidemiológico e concebe reflexões sobre as ações de saúde em prevenção e controle destes agravos através do diagnóstico adiantado e de um pré-natal mais detalhado (FEITOSA,2021).

As anomalias genéticas proporcionam um grande impacto na saúde da família e da sociedade, pois são crônicas e envolvem vários órgãos e sistemas, bem como, métodos diagnósticos e terapêuticos caros e nem sempre acessíveis. A abordagem dos profissionais da saúde com os pais de



crianças portadoras de anomalias genéticas é uma questão delicada, principalmente quando há malformações externas, causando constrangimento, preocupação e impacto na vida social do portador e de seus familiares, pois, estão sujeitos ao estigma social (RENE, 2010).

Os profissionais de saúde podem ser facilitadores ou dificultadores para a formação do vínculo mãe-filho com anomalia genética embora a equipe de enfermagem acredite estar preparada para o cuidado com as crianças com anomalias genéticas, 159 (93%) acham necessário receber treinamento sobre cuidados de enfermagem em crianças com anomalias genéticas. Esse treinamento deve englobar conhecimento básico das anomalias, serviços ou especialistas que dão suporte, cuidados de enfermagem baseado nas necessidades específicas de cada doença e seu contexto social (FEITOSA, 2021).

O desafio da enfermagem é reconhecer as influências genéticas no risco das doenças, na introdução de interferências de enfermagem estimulando a saúde e o bem-estar. Dessa forma a enfermagem pode atribuir de forma significativa através de uma abordagem interdisciplinar, convertendo o conhecimento da genética em benefício para o cuidado das populações unido com conceitos éticos e morais. Estudar e compreender as malformações congênitas proporciona o conhecimento do quadro epidemiológico e concebe reflexões sobre as ações de saúde em prevenção e controle destes agravos através do diagnóstico adiantado e de um pré-natal mais detalhado (MARTINHAGO et al, 2022)

Existe um grande impacto na saúde da família e da sociedade devido as anomalias genéticas, devido o fato de serem crônicas e envolverem vários órgãos e sistemas, tais como métodos diagnósticos e terapêuticos caros e nem sempre com valores acessíveis. é uma questão delicada a abordagem dos profissionais da saúde com os pais de crianças portadoras de anomalias genéticas, principalmente quando existe malformações externas, que geram constrangimento, impacto e preocupação na vida social do portador e de seus familiares, pois, estão sujeitos ao estigma social (RENE, 2010).



QUALIDADE DE VIDA

Devido essa anomalia ser causada por um erro na disjunção do cromossomo 13 que forma aquele indivíduo e, por isso, comprometer absoluto os sistemas do organismo ao ponto de inviabilizar o funcionamento deles, ela não apresenta cura. Apesar disso, cabe aos familiares, juntamente com orientação médica, decidirem o melhor tratamento para os portadores da trissomia do cromossomo 13, pois saberão as melhores formas de auxiliá-los, levando em conta suas particularidades. (BRAZILIAN JOURNAL OF HEALTH REVIEW, 2023)

Compreender melhor os mecanismos por trás dos sintomas da síndrome e desenvolver terapias direcionadas pode levar a melhores opções de tratamento e melhor qualidade de vida para os afetados. A fim de conscientizar e amparar esses familiares em relação a possíveis riscos em gestações futuras e fornece a melhor qualidade possível de assistência durante a atual gestação (BJHR, 2023).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

É importante que as pessoas conheçam a síndrome de Patau para promover a compreensão, empatia e inclusão das pessoas afetadas. É preocupante que a síndrome de Patau não receba a atenção e os recursos de pesquisa necessários, considerando o impacto significativo que tem na vida das pessoas afetadas.

A falta de estudos e investimentos nessa área limita nosso entendimento da condição e prejudica a busca por tratamentos e intervenções mais eficazes. É fundamental que haja um maior comprometimento por parte da comunidade científica e dos financiadores para impulsionar a pesquisa sobre a síndrome de Patau.

No futuro, podemos trabalhar para aumentar a conscientização sobre a síndrome de Patau, promover a inclusão e o acesso a serviços de saúde e educação especializados. Além disso, é impor-



tante investir em pesquisas para entender melhor a condição e desenvolver terapias e intervenções que melhorem a qualidade de vida dos pacientes. Também devemos apoiar organizações e iniciativas que oferecem suporte às famílias afetadas pela síndrome de Patau.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ARAUJO, Graziela Toledo Diniz. Dicionário de termos de saúde / Graziela Toledo Diniz Araujo. – São Paulo : PAE Editora, 2020.

BELA VISTA, 2019 ; Diferença entre síndrome, transtorno e distúrbio Disponível em: <https://estanciabelavista.org.br/qual-a-diferenca-entre-sindrome-transtorno-e-disturbio> Acesso em: 21 de setembro de 2023.

BRASIL, 2022 ; síndrome de patau: o que é e como identificar? Disponível em: <https://www.diagnosticodobrasil.com.br/artigo/sindrome-de-patau> Acesso em: 10 de outubro de 2023.

BRASILIA, 2022 ; Síndrome de Patau: o que é, características da doença e diagnóstico Disponível em: <https://maternidadebrasil.com.br/pt/sobre-nos/blog/sindrome-de-patau-o-que-e-caracteristicas-da-doenca-e-diagnostico> Acesso em: 10 de outubro de 2023.

CECIL. editado por Lee Goldman, Andrew I. Schafer ; Pag 226 tradução Angela Freitas , Cyro Festa Neto, Fábio Fernandes Morato Castro. – 24. Ed. – Rio de Janeiro : Elsevier, 2014.

CUNHA, et al. 2010 - Conhecimento da equipe de enfermagem de unidades materno infantis frente aos distúrbios genéticos. Pag 217,219 e 220. Acesso: Revista da Rede de Enfermagem do Nordeste - Redalyc https://www.redalyc.org/pdf/3240/Resumenes/Abstract_324027973024_2.pdf 10 de outubro de 2023

KUMAR, Robbins & Cotran, patologia : bases patológicas das doenças / Pag 165 Vinay Kumar, Abul Abbas, Jon Aster ; com ilustrações de James A. Perkins. – 9.ed. – Rio de Janeiro: Elsevier, 2016.

MATSUDA, THUMS 2012- O estudo da meiose e suas implicações nas alterações numéricas em homo sapiens Pag 05. Acesso: <http://www.diaadiaeducacao.pr.gov.br/portals/cader-744>



nospde/pdebusca/producoes_pde/2012/20_12_unioeste_bio_artigo_nilce_mariko_matsuda.pdf 10 de outubro de 2023.

NASLAVSKY, 2018. Variações numéricas estruturais dos cromossomos; Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/j.1601-5223.2001.00147.x> Acesso em: 01 de setembro de 2023.

PEREIRA, 2022 amniocentese Disponível em: <https://www.saudebemestar.pt/pt/clinica/ginecologia/amniocentese/> Acesso em: 07 de outubro de 2023.

PINHEIRO, DAMASCENO 2021- Síndrome de patau: aspectos clínicos e características orais. Pag. 7 e 12 Acesso: <https://repositorio.animaeducacao.com.br/bitstream/ANIMA/22309/1/TCC%20ANDERSON%20E%20CARLOS%20.pdf> 11 de outubro de 2023

REZENDE; obstetrícia fundamental; Pag 902 / Carlos Antônio Barbosa Montenegro, Jorge de Rezende Filho. – 14 . ed. – Rio de Janeiro: Guanabara Koogan,2018.

RODRIGUES, 2021 biopsia de vilos coriais Disponível em: <https://medceu.com.br/o-que-e-biopsia-de-vilos-coriais-bvc/> Acesso em: 15 de outubro de 2023.

RODRIGUES, et al – Aspectos da síndrome de patau Acesso em: <http://reinpec.cc/index.php/reinpec/article/view/408/332> 15 de outubro de 2023.

SANAR, 2022 ; epidemiologia-fisiopatologia-diagnostico-e-tratamento Disponível em: <https://www.sanarmed.com/resumo-de-sindrome-de-pata> Acesso em: 10 de outubro de 2023.

SANTOS, Diferença entre doenças, síndromes e transtornos Brasil Escola. Disponível em: <https://brasilecola.uol.com.br/doencas/diferenca-entre-doencas-sindromes-transtornos>. Acesso em: 21 de setembro de 2023.

SNUSTAD, D. PETER , 2017. Fundamentos de genética / Pag. 87 D. Peter Snustad, Michael J. Simons; revisão técnica Claudia Vitória de Moura Gallo.- 7. Ed. – Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017.

