I Ciclo de Palestras de Genética Médica

Síndrome de Patau (Trissomia do 13)

Autor(res)

Erick Kenji Nishio
Beatriz Carvalho Vieira Marchiori

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

Instituição

UNOPAR / ANHANGUERA - PIZA

Resumo

Essa síndrome é causada por uma trissomia, resultante de uma não disjunção cromossômica durante a formação dos gametas, levando à presença de três cópias do cromossomo 13 em vez das duas normais e essa mutação cromossômica resulta em uma série de características clínicas distintas, é mais comum em crianças do sexo feminino, na proporção de 1 a cada 7.000 nascimentos, também é uma das principais causas de aborto espontâneo incluindo malformações , cardíacas, renais e neurológicas, os portadores da síndrome, enfrentam desafios médicos complexos, frequentemente com uma expectativa de vida reduzida sendo assim destaca-se a relevância da conscientização e da pesquisa contínua para melhorar o suporte e a qualidade de vida dos afetados por essa condição genética devastadora.

Silva, J. (2022). O estudo da Síndrome de Patau: Uma revisão abrangente. Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial.