

Trissomia do 13 (síndrome de Patau) e trissomia do 18 (síndrome de Edwards)

Diagnóstico pré e pós-natal, prognóstico real com dados populacionais, decisão compartilhada individualizada, cuidados paliativos, cuidado no domicílio, recorrência e notificação na DNV

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP, NICE, AEP, Johns Hopkins, Harvard, Oxford e Cambridge · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências).  [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

A **trissomia do 18 (Edwards)** e a **trissomia do 13 (Patau)** são as aneuploidias autossômicas mais frequentes depois da síndrome de Down. O NIPT é **rastreamento**; o diagnóstico é sempre pelo **cariótipo**, que separa trissomia livre, **translocação** e **mosaicismo**, com prognóstico e recorrência diferentes. A mortalidade precoce é alta (mediana de 9 a 12,5 dias), mas **13–20% vivem mais de 1 ano e 10–13% chegam aos 10 anos** (Nelson, JAMA 2016). Por isso, **"incompatível com a vida" não serve como justificativa isolada** para negar ou impor tratamento. A conduta é a **decisão compartilhada e individualizada**: conforto exclusivo e cuidado que prolonga a vida são opções eticamente aceitáveis (AAP 2025), com **cuidados paliativos desde o diagnóstico**. Criança estável, com plano de cuidado combinado, é **seguida em casa pelo pediatra (🟢)**, com genética, cardiologia e paliativos. Apneia com cianose, desconforto respiratório, convulsão prolongada ou desidratação levam ao **pronto-socorro (🔴)**, conforme o plano antecipado de cuidados. As anomalias são de **notificação obrigatória (compulsória) na DNV**.

1. O que é e como se apresenta

- **Trissomia do 18:** 1/6.000 a 1/8.000 nascidos vivos; cerca de 94% livre, menos de 5% mosaico, 2% parcial (Cereda e Carey, 2012).
- **Trissomia do 13:** cerca de 1/5.000 nascidos vivos; **até 10% por translocação**, em geral robertsoniana, como a rob(13;14) (NHS Genomics Education).
- A trissomia livre vem de não disjunção, mais frequente com a idade materna. **Mosaico e formas parciais** podem ter fenótipo incompleto e sobrevida bem maior.

Ultrassonografia pré-natal (sugere, não diagnostica): na trissomia do 18, RCIU precoce, polidrâmnio, mãos cerradas, pés em mata-borrão ou pé torto, cardiopatia, onfalocele, cistos de plexo coroide, artéria umbilical única; na trissomia do 13, holoprosencefalia, fenda labiopalatina, microftalmia, polidactilia, cardiopatia, rins hiperecogênicos. Translucência nucal aumentada nas duas.

Fenótipo ao nascer:

- **Trissomia do 18:** RCIU com pouco tecido subcutâneo, **mãos cerradas com o 2º dedo sobre o 3º e o 5º sobre o 4º**, unhas hipoplásicas, **pés em mata-borrão** (calcanhar proeminente), occipital proeminente, micrognatia, orelhas displásicas, **esterno curto**, limitação da abertura das coxas, **cardiopatia em 90% ou mais** (CIV com doença de várias valvas, canal arterial), onfalocele, atresia de esôfago, rim em ferradura (AEP 2010).

- **Trissomia do 13: holoprosencefalia** com defeitos de linha média (hipotelorismo, ciclopia, probóscide), **fenda labiopalatina**, **microftalmia ou anoftalmia**, coloboma, **polidactilia pós-axial**, **aplasia cutis** no couro cabeludo, hemangiomas, cardiopatia, rins policísticos, onfalocele (AEP 2010; NHS Genomics Education).

Prognóstico real (dados populacionais):

ESTUDO	TRISSOMIA DO 13	TRISSOMIA DO 18
Ontário, 1991–2012 (Nelson, JAMA 2016)	Mediana 12,5 dias; 1 ano 19,8%; 10 anos 12,9%	Mediana 9 dias; 1 ano 12,6%; 10 anos 9,8%
Texas, 1999–2008 (Ludorf, JAMA Netw Open 2025; 798 nascidos vivos)	10 anos: completa 4,9%; mosaico ou parcial 25%	10 anos: completa 6,6%; mosaico ou parcial 43,8%

- **Causas de morte: apneia central**, insuficiência cardíaca, hipoventilação, aspiração, **obstrução de via aérea superior** e hipertensão pulmonar (Cereda e Carey, 2012; AEP 2010).
- **Desenvolvimento:** deficiência intelectual grave, com aquisições como sorriso social, reconhecer a família e, às vezes, marcha com apoio (AEP 2010).

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	Diagnóstico confirmado, estável em casa , com plano de cuidado combinado; alimentação por boca, sonda ou gastrostomia com ganho de peso; sem apneias com cianose; convulsões controladas	Seguimento pelo pediatra , com genética, cardiologia, paliativos e reabilitação; vacinas em dia; apoio à família
● Moderada	Suspeita clínica ou pré-natal sem cariótipo; diagnóstico recente sem plano de cuidado; piora da alimentação, engasgos, perda de peso; apneias breves que cedem sozinhas ou ronco com pausas; convulsão nova já cessada; família sem apoio	Encaminhar com prioridade à genética médica e, conforme o caso, à cardiologia, à neurologia, à fonoaudiologia e aos paliativos; pedir os exames iniciais; reavaliação próxima
● Grave	Apneia com cianose ou bradicardia , desconforto respiratório, SpO ₂ abaixo do habitual, insuficiência cardíaca, convulsão ≥ 5 minutos ou em salvas, desidratação, febre com toxemia, sonda ou gastrostomia deslocada sem como hidratar	Pronto-socorro ou hospital, respeitando o plano antecipado de cuidados; se a família optou por conforto exclusivo em casa, acionar a equipe de paliativos e tratar os sintomas no domicílio

Fatores que elevam a gravidade

- Trissomia completa, prematuridade, baixo peso, sexo masculino.

- Cardiopatia com repercussão, hipertensão pulmonar, ventilação mecânica (antes da cirurgia cardíaca, chance de morte mais de 8 vezes maior; Cooper, JAHA 2019).
- Holoprosencefalia, apneias centrais, micrognatia grave, aspiração.

3. Diagnóstico no consultório

Pré-natal:

- **Rastreamento:** teste combinado do 1º trimestre e NIPT; no Reino Unido faz parte do pré-natal (NHS); no SUS, não localizamos programa nacional.
- **NIPT positivo não é diagnóstico:** o valor preditivo positivo é menor na trissomia do 13 (sobretudo em gestante jovem) e o mosaicismo confinado à placenta gera falso-positivos. Confirmar por **cariótipo** (QF-PCR ou FISH para resultado rápido) em vilos coriais ou líquido amniótico (NHS). **Nenhuma decisão irreversível se baseia só no rastreamento.**
- Confirmado o diagnóstico: **cuidado paliativo perinatal** e plano de parto (local com recursos, reanimação ou conforto).

Pós-natal:

- **Cariótipo de sangue periférico** em todo RN com suspeita, mesmo com exame pré-natal sugestivo. QF-PCR ou FISH ajudam nas decisões iniciais, mas **não substituem o cariótipo**, que identifica translocação e mosaicismo; na suspeita de mosaico com sangue normal, o geneticista pode pedir cariótipo de pele. O microarray não distingue a translocação.
- **Anomalias associadas:** ecocardiograma, ultrassonografia de abdome e transfontanelar, avaliação oftalmológica, auditiva e da deglutição.
- **Enquanto o diagnóstico não está confirmado, o RN recebe o suporte de qualquer RN** (AAP 2025; PRN-SBP 2026: na dúvida, reanimar).
- **Diferencial:** acinesia fetal (Pena-Shokeir), holoprosencefalia não cromossômica, Meckel-Gruber, Smith-Lemli-Opitz, triploidia — o diagnóstico nunca é só clínico.
- **Comunicar** com método (ver "Comunicação de notícias difíceis"): ambiente reservado, os pais juntos, chamar o bebê pelo nome.

4. Tratamento e seguimento

Decisão compartilhada:

- "Letal" ou "incompatível com a vida" não descreve os dados e não justifica, sozinho, negar ou impor tratamento. A AAP (ago/2025) afirma que o **conforto exclusivo é moralmente aceitável e deve ser oferecido a todos os pais**, e que **o diagnóstico sozinho não**

justifica negar terapias que possam prolongar a vida ou permitir a alta; valem as mesmas regras éticas das outras crianças.

- Informar sobre vida real e desfecho **com e sem cada tratamento**, considerando idade gestacional, peso, cardiopatia, tipo citogenético e valores da família; registrar e rever as decisões.
- **Planos possíveis:** conforto exclusivo; cuidado intermediário (oxigênio, sonda, tratamento de infecções, sem intubação nem reanimação); tratamento pleno, inclusive cirurgia — sempre com paliativos em paralelo.

Intervenções:

- **Cirurgia cardíaca:** no registro STS (Cooper, JAHA 2019; 343 operações em 304 pacientes, 2010–2017), mortalidade operatória de 15%. No Boston Children's (Greene, JTCVS Open 2024), sobrevida de 79% em 1 ano e 70% em 5 anos nos operados, contra 51,5% e 35% nos não operados. **Há viés de seleção** (operam-se os mais estáveis); a indicação é individual (ver "Cardiopatias nas síndromes genéticas").
- **Outras:** gastrostomia, correção de atresia de esôfago ou onfalocele, traqueostomia — decisões compartilhadas.

Apneias: centrais (controle anormal da respiração; principal causa de morte súbita) e **obstrutivas** (micrognatia, glossoptose, hipotonia, laringo e traqueomalácia). Perguntar sempre por ronco, pausas, cianose e engasgos; **polissonografia** ou oximetria noturna conforme o plano. Posicionamento, oxigênio, CPAP ou traqueostomia são decididos com a família; no conforto, o objetivo é o alívio.

Cuidado no domicílio (o pediatra coordena):

- **Alimentação:** a maioria precisa de **sonda** e muitos de **gastrostomia** (em média aos 8 meses na trissomia do 18; Cereda e Carey, 2012); avaliar deglutição, tratar refluxo, prevenir aspiração.
- **Convulsões:** 25–50% na trissomia do 18, em geral de controle fácil (Cereda e Carey, 2012); manutenção com o neurologista e **plano de resgate escrito**.
- **Rastreios:** na trissomia do 18, **ultrassonografia de abdome a cada 6 meses** (Wilms e hepatoblastoma; Cereda e Carey, 2012); audição, visão, escoliose.
- **Vacinas:** calendário completo, sem negar vacinas pelo diagnóstico (AAP 2025); pelo Manual dos CRIE 2023 (Quadro 8), as **trissomias** recebem influenza anual, pneumocócica (VPC20, NT nº 52/2026), varicela (suscetíveis), hepatite A em 2 doses e meningocócica C; nirsevimabe conforme os critérios vigentes (ver "Imunização contra o VSR").

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
Midazolam (resgate de crise)	Intranasal 0,2 mg/kg; bucal 0,3 mg/kg; máx. 10 mg	Dose única	Crise ≥ 5 min	Padrão do site (protocolo de crise convulsiva)
Diazepam retal (resgate)	0,5 mg/kg; máx. 10 mg	Dose única	Crise ≥ 5 min	Padrão do site
Paracetamol (dor, febre)	10–15 mg/kg/dose; máx. 75 mg/kg/dia	4/4 a 6/6 h (máx. 5 doses/dia)	Até 48–72 h sem reavaliação	Padrão do site; teto por dose da apresentação (bulas: gotas 200 mg/mL máx. 35 gotas, suspensão 32 mg/mL máx. 15 mL e 100 mg/mL máx. 2,5 mL abaixo de 12 anos; comprimidos só a partir de 12 anos; nunca > 1 g/dose)
Dipirona (dor, febre)	15 mg/kg/dose	6/6 h (máx. 4 doses/dia)	Conforme sintomas	Padrão do site; não usar abaixo de 3 meses ou de 5 kg (bula)
Anticonvulsivante de manutenção	Conforme neurologista	—	Contínuo	PCDT de Epilepsia (MS)
Opioides e sedação paliativa	Conforme equipe de paliativos	—	—	Prescrição da equipe especializada

- **Não usar:** rótulo prognóstico no lugar de dados; anti-histamínicos sedativos (padrão do site).
- **Oxigênio:** fora do plano de conforto, SpO2 entre 94% e 98%; **na cardiopatia com shunt ou hipertensão pulmonar, meta do cardiologista.**

Cuidados paliativos: começam **no diagnóstico**, pré ou pós-natal, em paralelo a qualquer tratamento, sem exigir prognóstico curto nem ordem de não reanimar (SBP, DC nº 48/2026; PNCP, Portaria GM/MS 3.681/2024). Incluem plano antecipado escrito, controle de sintomas, apoio espiritual, escolha do local do cuidado e da morte (inclusive em casa) e **acompanhamento do luto** — ver "Cuidados de fim de vida e paliativos na UTI neonatal".

Aspectos éticos e legais no Brasil:

- **Resolução CFM 1.805/2006 (ortotanásia):** permite limitar ou suspender procedimentos que prolonguem a vida do doente **em fase terminal** de enfermidade grave e incurável, respeitada a vontade do representante legal; exige esclarecer as opções, **fundamentar e registrar no prontuário**, garante segunda opinião e todos os cuidados para aliviar o sofrimento, inclusive a alta.
- **Código de Ética Médica (2018), art. 41, parágrafo único:** nas situações irreversíveis e terminais, cuidados paliativos sem ações inúteis ou obstinadas; eutanásia é proibida.

- Fora da fase terminal, limitar suporte é decisão compartilhada no melhor interesse da criança, nunca unilateral nem baseada só no rótulo; em impasse, comitê de bioética.

Recorrência (com o geneticista; ver "Aconselhamento genético, consanguinidade e risco de recorrência"):

- **Trissomia livre:** em torno de 1% (Cereda e Carey, 2012; 0,55% na AEP 2010), somado ao risco da idade materna; oferecer diagnóstico pré-natal nas próximas gestações.
- **Translocação: cariótipo dos pais** obrigatório; se houver portador equilibrado, o risco depende do rearranjo e alcança outros familiares.

Notificação: registrar todas as anomalias na **DNV — notificação obrigatória (compulsória)** das anomalias congênitas (Portaria GM/MS nº 10.175/2026; NT nº 3/2026-SVSA/MS).

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

- **Apneia com cianose, palidez ou bradicardia**, ou pausas cada vez mais frequentes.
- Desconforto respiratório, gemência, SpO2 abaixo do habitual, suspeita de aspiração ou pneumonia.
- Insuficiência cardíaca (cansaço às mamadas, sudorese, taquipneia, hepatomegalia).
- **Convulsão ≥ 5 minutos** ou crises em salvas.
- Desidratação, vômitos persistentes; sonda ou gastrostomia deslocada sem como hidratar.
- Febre com toxemia.

Como encaminhar

1. **Consultar o plano antecipado de cuidados:** se a escolha foi conforto exclusivo em casa, acionar a equipe de paliativos e tratar os sintomas no domicílio; se foi cuidado pleno ou intermediário, encaminhar.
2. Aspirar secreções e posicionar (decúbito lateral na obstrução).
3. Oxigênio para SpO2 entre 94% e 98% (padrão do site), exceto na cardiopatia com shunt ou hipertensão pulmonar (meta do cardiologista); estimular na apneia; bolsa e máscara se necessário.
4. Convulsão: resgate com midazolam ou diazepam e protocolo de crise do site.
5. SAMU (192) e contato prévio com o serviço.
6. **Relatório** com cariótipo, cardiopatia, medicamentos, saturação habitual e **cópia do plano de cuidado com os limites acordados.**

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- "Seu filho é uma criança, não um diagnóstico. Vamos cuidar dele com o que vocês decidirem conosco, e podemos rever as decisões a qualquer momento."
- "Tenham por escrito o plano de cuidado e o de crise convulsiva."
- **Procurar ajuda imediata (ou a equipe de paliativos, conforme o plano):** pausas na respiração com lábios roxos, falta de ar, gemido, convulsão que não para em 5 minutos, vômitos que não param, sonda fora do lugar, criança muito sonolenta, fria ou pálida.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉRIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AEP	JOHNS HOPKINS	HARVARD	OXFORD / CAMBRIDGE
Diagnóstico	Cariótipo nas aneuploidias (padrão do site)	Sem documento específico	Suporte enquanto se confirma (2025)	Rastreio combinado (NHS); sem diretriz específica	Cariótipo; dos pais em toda T18 (2010)	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Prognóstico e cirurgia	Sem documento específico localizado	Sem documento específico	Intervenções, inclusive cirurgia cardíaca, discutidas caso a caso (2025)	—	Mortalidade acima de 90% até 2 anos (2010)	Sem posição específica localizada	Sobrevida maior nos operados (Greene 2024)	Segue o NICE
Decisão	Compartilhada; na dúvida, reanalisar (PRN-SBP 2026)	—	Conforto aceitável; diagnóstico não justifica negar tratamento (2025)	Planejamento antecipado (NG61, 2016/2019)	Informar que nem todos vivem pouco (2010)	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Paliativos	Desde o diagnóstico (DC nº 48 e 52/2026)	PNCP (Portaria 3.681/2024)	Em todo o percurso (2025)	NG61: inclui RN e luto	—	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Notificação e recorrência	DNV (padrão do site)	Compulsória na DNV (Portaria 10.175/2026)	—	—	Recorrência 0,55% (2010)	—	—	Segue o NICE

Leitura: há convergência em diagnóstico citogenético, confirmação do NIPT, paliativos desde o diagnóstico e decisão compartilhada. A mudança principal é da **AAP (clinical report de ago/2025)**: o conforto exclusivo continua aceitável, mas o diagnóstico sozinho não justifica negar terapias, inclusive cirurgia. A **AEP (2010)**, anterior aos dados de 2016–2025, enfatiza a mortalidade acima de 90% até 2 anos e indica **cariótipo dos pais em toda trissomia do 18** (o NHS o reserva à translocação). O NICE não tem diretriz específica; Oxford e Cambridge o seguem. **A SBP não tem documento específico localizado** sobre as trissomias do 13 e do 18: o site adota os princípios da SBP (DC nº 48 e 52/2026; PRN-SBP 2026), o MS na notificação e nos paliativos (PNCP 2024) e, na falta de posição de ambos sobre a decisão de tratar, a AAP 2025, por ser a referência mais recente e específica. Cariótipo dos pais: obrigatório na translocação; na trissomia livre, decisão do geneticista.

PONTOS PRÁTICOS

1. NIPT é rastreamento: toda suspeita é confirmada por cariótipo, que define livre, translocação ou mosaico.
2. Use dados, não rótulos: mediana de 9 a 12,5 dias, mas 10–13% vivem 10 anos, e mais no mosaico ou na forma parcial.
3. Sem diagnóstico confirmado, o RN recebe o suporte de qualquer RN.
4. Decisão compartilhada, registrada e revista; conforto exclusivo e tratamento pleno são opções éticas; paliativos desde o diagnóstico.
5. Em casa: sonda ou gastrostomia, plano escrito para apneia e convulsão, ultrassonografia de abdome a cada 6 meses na trissomia do 18, vacinas com as adicionais do CRIE.
6. Notificação obrigatória (compulsória) das anomalias na DNV e aconselhamento genético para toda família.

Veja também, nesta Biblioteca: **Avaliação do RN com dismorfismos e Avaliação dismorfológica** (Neonatologia); **Cuidados de fim de vida e paliativos na UTI neonatal** (Temas em Neonatologia); **Comunicação de notícias difíceis e Cuidados paliativos pediátricos — o que são** (Temas atualizados pela SBP); **Cardiopatias nas síndromes genéticas** (Cardiologia); **Aconselhamento genético, consanguinidade e risco de recorrência** e **Quando pensar em doença genética e quais exames pedir** (nesta área); **Imunização contra o VSR** (Imunizações).

8. Fontes

- AAP. Pyle AK et al. Guidance for Caring for Infants and Children With Trisomy 13 and Trisomy 18: Clinical Report. Pediatrics 2025;156(2):e2025072719 — resumo. guidelinecentral.com
- Nelson KE et al. Survival and Surgical Interventions for Children With Trisomy 13 and 18. JAMA 2016;316(4):420–428. [PDF](#)
- Ludorf et al. Long-Term Survival Among Children With Trisomy 13 and Trisomy 18 by Cytogenetic Status. JAMA Netw Open, 2025. [PMC](#)
- Cooper DS et al. Cardiac Surgery in Patients With Trisomy 13 and 18 (STS database). J Am Heart Assoc, 2019. pure.johnshopkins.edu
- Greene CL et al. (Boston Children's). Operative and nonoperative outcomes in patients with trisomy 13 and 18 with congenital heart disease. JTCVS Open, 2024. [PMC](#)
- Cereda A, Carey JC. The trisomy 18 syndrome. Orphanet J Rare Dis, 2012. [PMC](#)

- AEP. Pérez Aytés A. Trisomia 18 (síndrome de Edwards). Protoc diagn ter pediatr, 2010;1:96–100. [PDF](#)
- NHS. Edwards' syndrome (trisomy 18). [nhs.uk](#)
- NHS England Genomics Education Programme. Patau syndrome (trisomy 13). [genomicseducation.hee.nhs.uk](#)
- Conselho Federal de Medicina. Resolução CFM nº 1.805/2006. [PDF](#)
- SBP (DC nº 48 e 52/2026; PRN-SBP 2026) e MS (Portarias GM/MS nº 3.681/2024 e 10.175/2026; NT nº 3/2026-SVSA/MS; Manual dos CRIE 2023), conforme os documentos deste site.

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP

(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.