I Ciclo de Palestras de Genética Médica

Síndrome de Edwards

Autor(res)

Erick Kenji Nishio
Paloma Brenda Silva De Oliveira
Fernanda Moreira Roveri
Julia Fernanda De Melo
Kauani Stéfani Camargo
Camila Maria Franco De Souza

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

Instituição

UNOPAR / ANHANGUERA - PIZA

Resumo

Inicialmente descrita pelo pediatra e geneticista britânico John Hilton Edwards na década de 1960, a Síndrome de Edwards implica em problemas congênitos para os afetados, o que é determinante para a severidade dos casos.
As características fenotípicas mais comuns na síndrome são os achados neurológicos, principalmente o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor; anormalidades de crescimento, crânio e face, tórax e abdome, extremidades, órgãos genitais, pele e fâneros, além de malformações de órgãos internos.
As manifestações da Síndrome de Edwards são decorrentes do material genético adicional do cromossomo 18, ocorrendo três alterações mais importantes:
A Trissomia 18 (47, +18) - 90% dos casos de trissomia 18 são o resultado de não disjunção meiótica.
Translocação envolvendo o cromossomo 18.
Mosaicismo por trissomia do 18 (47, +18/46).