



## I Ciclo de Palestras de Genética Médica

### Síndrome de Edwards

#### Autor(res)

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

#### Categoria do Trabalho

1

#### 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).

