

Ana Deise Pereira Dos Santos Júlio César De Sousa Ribeiro Guilherme Gomes Rezaghi Jessica Silva De Almeida Jesus Silvana Dos Santos Barboza

# Categoria do Trabalho

1

# Instituição

CENTRO UNIVERSITÁRIO ANHANGUERA DE SÃO PAULO

### Introdução

A trissomia do cromossomo 18 foi descrita inicialmente em 1960 por Edwards et al em um recém-nascido que apresentava malformações congênitas múltiplas e déficit cognitivo. É interessante notar que, antes disso, aparentemente não era uma entidade reconhecida, diferentemente, por exemplo, do que ocorreu com a síndrome de Down. Isto ocorreu devido à dificuldade de diferenciar os pares de cromossomos autossomos. Na época, os mesmos eram categorizados com base em seu comprimento e posição do centrômero, sendo subdivididos em categorias designadas por letras que variavam de A a G. A determinação de que o cromossomo adicional era um cromossomo 18 foi realizada logo após a descrição da síndrome, em 1960, por Smith et al. Nos anos subsequentes, houve descrições de diferentes constituições cromossômicas associadas à síndrome de Edwards (SE), como a trissomia do cromossomo 18 em mosaico, de aneuploidia dupla e de alterações estruturais, como translocações.

#### Objetivo

Revisar as características clínicas, etiológicas, diagnósticas e prognósticas da trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards).

### Material e Métodos

Foram realizadas pesquisas e uma revisão bibiografica com base em artigos científicos presentes nos portais MedLine, Lilacs e ScieELO, utilizando-se os descritos 'trissomy 18' e 'Edwards syndrome'. No artigo científico Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos. A pesquisa não se limitou a um período determinado e englobou artigos presentes nestes bancos de dados.

## Resultados e Discussão

A síndrome de Edwards é uma doença caracterizada por um quadro clínico amplo e prognóstico bastante reservado. Há descrição na literatura de mais de 130 anomalias



28/10 a 01/11

diferentes, as quais podem envolver praticamente todos os órgãos e sistemas. Seus achados são resultantes da presença de três cópias do cromossomo 18. A principal constituição cromossômica observada entre estes pacientes é a trissomia livre do cromossomo 18, que se associa ao fenômeno de não disjunção, especialmente na gametogênese materna. A maioria dos fetos com síndrome de Edwards acaba indo a óbito durante a vida embrionária e fetal. A mediana de sobrevida entre nascidos vivos tem usualmente variado entre 2,5 e 14,5 dias.

As primeiras descrições de diagnóstico pré-natal da trissomia do cromossomo 18 ocorreram no início da década de 1970.

#### Conclusão

O conhecimento do quadro clínico e do prognóstico dos pacientes com a SE tem grande importância no que diz respeito aos cuidados neonatais e à decisão de instituir ou não tratamentos invasivos, tais como a intervenção cirúrgica e a reanimação cardiorrespiratória. A rapidez na confirmação do diagnóstico é importante para a tomada de decisões referentes às condutas médicas.

## Referências

Souza JCM, Solarewicz MM, Mordaski RYM, et al. Síndromes cromossômicas: uma revisão. Cad Esc de Sal. 2010[acesso em 2019 Out 05];3:1-12.

- 2. Sugayama MMS, Chong AK, Leone CR, Diniz EMA, Koiffman CP, Gonzalez CH. História natural de 24 pacientes com trissomia 18 (síndrome de Edwards) e de 20 pacientes com trissomia 13 (síndrome de Patau). Rev Pediatr. 1999 Jan/Mar;21(1):69-77.
- 3. Nelson WE. Princípios de pediatria. 4ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2004.
- 4. Rosa RFM, Rosa RCM, Zen PRG, Graziadio C, Paskulin GA. Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos. Rev Paul Pediatr. 2013 Mar;31(1):111-20.