



7ª SEMANA DE CONHECIMENTO



Síndrome de Edwards

28/10 a 01/11



Autor(res)

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

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

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

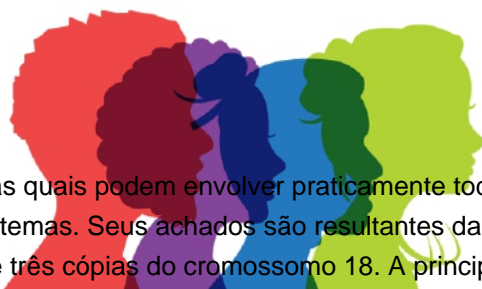
Revisar as características clínicas, etiológicas, diagnósticas e prognósticas da trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards).

Material e Métodos

Foram realizadas pesquisas e uma revisão bibliográfica com base em artigos científicos presentes nos portais MedLine, Lilacs e ScieELO, utilizando-se os descritores '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



7ª SEMANA DE CONHECIMENTO



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.
- 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.
- Nelson WE. Princípios de pediatria. 4ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2004.
- 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.