



# 14º Congresso Brasileiro de AdOLEScência

1º Congresso Brasileiro de  
Áreas de Atuação em Pediatria

30/10 a 02/11 de 2016

Palácio Popular de Cultura  
Campo Grande . MS

## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Adolescência Com Trissomia 18

**Autores:** LUÍSA POLO SILVEIRA (UFPR); IOLANDA MARIA NOVADZKI (UFPR); BEATRIZ ELIZABETH BAGATIN VELEDA BERMUDEZ (UFPR)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Edwards (ou trissomia 18) é a segunda trissomia autossômica mais frequente com prevalência entre 1:6000 e 1:8000 e alta mortalidade conforme doenças associadas. A qualidade de vida deve ser assegurada. Descrição do caso: Mãe com três abortos prévios ao nascimento de MFS, masculino, com imperfuração anal corrigida, fístulas anorretais, dificuldade de sucção (sonda nasogástrica nos primeiros meses), hipotonia, criptorquidia. Cariótipo: mosaicismo de síndrome de Edwards. Intervenção precoce na APAE que frequenta até hoje. Não alfabetizado. Deambula e conversa coerentemente. Educado com muito afeto e sem limites pela pouca expectativa de vida referida na comunicação do diagnóstico. Na infância: anemia persistente, correção de criptorquia e fístulas anorretais. Baixa tolerância à frustração, onicofagia, automutilação, imipramina (8 anos). Bullying na escola devido escapes fecais pela constipação intestinal, substituída imipramina por fluoxetina (10 anos). Melhorou agressividade (topiramato e muvinlax). Não interagia bem com pares. Dormia no quarto dos pais. Chegou ao Ambulatório de Adolescentes aos 15 anos: baixa estatura (146cm), obesidade (IMC=38,1), compulsão alimentar, irritabilidade, autoagressão, escape fecal diário, pouca atividade física, agressões com esquecimento posterior. Tanner: P1G1 (iniciado testosterona). Após 5 meses: sem adesão, IMC=40,9, circunferência abdominal 114,5cm, esteatose hepática, metformina. Em 8 meses: melhora da adesão, autonomia, alimentação, academia (3h/semana). Perdeu 3Kg. Trabalha (lava-car) e iniciou namoro. Comentários: A superproteção impediu a autonomia, construída na adolescência. O modelo familiar permissivo levaram à qualidade de vida ruim pelas comorbidades, comportamento, ensino especial. Esse caso enfatiza importância do médico incentivar o desenvolvimento pleno com foco no adolescente, não no diagnóstico.