



22º CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

Trabalhos Científicos

Título: Aspectos Clínicos Da Síndrome De Edwards: Revisão De 13 Casos

Autores: MARCUS VINICIUS OLIVEIRA DE MELLO (HIAS); ROSICLER PEREIRA GOIS (HIAS); DIEGO SILVA LIMA (HIAS); VINICIUS RAMALHO DANTAS ARAUJO (HIAS); LIVIA CORDEIRO BASTOS DE ARAUJO (HIAS); JANAINA ALVES DE OLIVEIRA (HIAS); ANA ROSANA ALENCAR GUEDES (HIAS)

Resumo: A Síndrome de Edwards é uma síndrome polimalformativa decorrente da presença de um cromossomo extra no par 18 como trissomia. Tem mutação baseada mais de 90% em trissomia livre e a minoria dos casos em mosaïcismo e translocação. Métodos: Relato de série de 13 casos confirmados de trissomia 18 em hospital pediátrico terciário em cinco anos. Amostra com maior prevalência de sexo feminino, prematuros limítrofes, baixo peso, nascidos de parto cesáreo e sem diagnóstico pré-natal. Os estigmas genéticos mais registrados foram micrognatia, dedos de mãos superpostos, pés em taco de golfe, orelhas pontiagudas e sopro cardíaco. Todos os pacientes tinham cardiopatia congênita com predomínio de comunicação interventricular e canal arterial patente. O cariótipo por banda G confirmou trissomia livre em todos os casos. A maioria foi internada em terapia intensiva neonatal e evoluiu para óbito até o terceiro mês de vida. As principais causas de óbitos foram insuficiência cardíaca, hipertensão pulmonar e pneumonia. Conclusão: Os pediatras ainda demonstram baixo grau de suspeição específica da doença e desconhecem o prognóstico reservado. Palavras chave: síndrome Edwards, trissomia, cromossomopatias.