36º CONGRESSO BRASILEIRO DE PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro
CURITIBA | PR Expotrade Convention Center 8 A 12 DE OUTUBRO 2013

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Edwards: Relato De Caso

Autores: LILIAN DA SILVA AGUIAR (UNIEVANGÉLICA); ERICK NUNES MELO (UNIEVANGÉLICA); FÁBIO HENRIQUE MENDONÇA CORRÊA (UNIEVANGÉLICA); ROSIANE MARQUES BARBOSA (UNIEVANGÉLICA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Síndrome de Edwards (SE) consiste em uma anormalidade cromossômica autossômica observada em um de cada 3.600-8.500 nascidos vivos, ultrapassada apenas pela síndrome de Down. Está presente em todas as etnias e áreas geográficas, predomina em indivíduos do sexo feminino, possui associação com idade materna e se dá de forma aleatória em famílias consideradas normais. Caracteriza-se por quadro clínico amplo, com acometimento sistêmico e prognóstico reservado, mas nenhuma anormalidade é patognomônica. Pode ser suspeitada pelo exame ultrassonográfico pré-natal (incluindo medida da translucência nucal) e pelas dosagens bioquímicas; contudo, sua confirmação depende da análise do cariótipo fetal. DESCRIÇÃO DE CASO: J.A.M.A, sexo masculino, RN prematuro (34 semanas e 6 dias), parto cesário, muito baixo peso, com diagnóstico intra-útero de Síndrome de Edwards (realizado cariótipo), ecocardiograma evidenciando discreta dilatação de câmaras direitas, ecografia gestacional com ascite, crescimento restrito e polidrâmnio. Ao exame físico, apresentou hipospádia, implantação baixa das orelhas, mal formação de mãos e insuficiência respiratória grave, necessitando de cuidados intensivos e uso de drogas vasoativas. Evoluiu para sepse, sendo instituída antibioticoterapia e, após realização de radiografia de tórax, que demonstrou importante pneumomediastino em hemitórax direito, foi intubado. Faleceu após 42 dias em cuidados intensivos. DISCUSSÃO: A sobrevida parece estar relacionada com a gravidade das malformações congênitas e na maioria dos pacientes é de 2 a 3 meses para os meninos e de 10 meses para as meninas, raramente ultrapassando o segundo ano de vida. Aproximadamente 30% dos pacientes morrem até o primeiro mês de vida e 90% até o fim do primeiro ano. CONCLUSÃO: Apesar de a SE ser considerada rara, sua definição diagnóstica possui importantes implicações sobre o manejo e aconselhamento genético dos pacientes e familiares, a exemplo dos casos de translocações onde há indicação do estudo cromossômico dos pais.