



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Edwards

Autores: FÁTIMA SOUZA (UNISC); LICIANE GUIMARÃES (UNISC); AMANDA REIS GUIMARÃES (UFSM); GIOVANA PELLEGRINI (UNISC); ALEXANDRA SILVEIRA (UNISC); JÉSSICA GOTTFRIED (UNISC)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A síndrome de Edwards é a segunda trissomia mais comum e tem prevalência de 1:8000 nascidos vivos, afetando mais o sexo feminino, em uma razão de 3:1. Relatamos um caso de recém-nascido com características clássicas desta síndrome, sem diagnóstico pré-natal. Ressaltamos a importância do acompanhamento pré-natal para o diagnóstico, devido à alta morbimortalidade associada. **RELATO:** Recém nascido masculino, cesárea devido a polidrâmnio, bolsa rota, parto prematuro e cesárea prévia. Mãe com 40 anos de idade, sorologias negativas, IG 35 semanas, peso ao nascer 1.570g, Apgar 6/8, perímetro cefálico 31cm. Nasceu hipotônico, cianótico, bradicárdico, sem progressão da sonda gástrica. Apresentava crânio dismórfico, região occipital proeminente, fronte olímpica, orelhas de implantação baixa e malformadas, micrognatia, epicanto, fendas palpebrais pequenas. Extremidades: hálux hipodesenvolvido bilateralmente, calcânhar proeminente, 2º quirodáctilos em gatilho. Criptorquia, hérnia inguinal bilateral e hipospádia frustra. Aos exames: hidronefrose grau I à direita, hemorragia intraventricular grau III, comunicação interventricular e interatrial, persistência do canal arterial, válvula aórtica bicúspide e coarctação de aorta. Atresia de esôfago proximal com fístula traqueo-esofágica distal, corrigidas no 12º dia de vida. Coletado cariótipo. **DISCUSSÃO:** A trissomia do 18 expressa-se clinicamente com um fenótipo variado de múltiplas malformações, como: retardo no crescimento fetal, polidrâmnio, sobreposição dos dedos da mão, anormalidades cardíacas e crânio-faciais, sendo essas anomalias a base para o diagnóstico clínico, como no caso em questão. Estima-se uma probabilidade de menos de 10% de fetos nascidos vivos com a trissomia do 18. Os pacientes têm prognóstico reservado, com mortalidade pós-natal elevada, sendo que 55-65% dos recém nascidos morrem com cerca de 6 meses e 5-10% até 1 ano. **Conclusão:** Considerando a idade materna avançada, frisamos a importância da triagem pré-natal, até mesmo através de amniocentese, a fim de obter o diagnóstico ante natal, indicar nascimento em centro de referência.