



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Edwards: Relato De Caso

Autores: CARINA SANTINI QUIBEN (UNOESC); MARIANA CASSOL (UNOESC); ISABELA ZANELATTO MARQUES (UNOESC); BRUNO BRUNETTO MUNARETTO (UNOESC); ISABEL RUARO COLOMBO (UNOESC); ANGELA FERRI FRARES (UNOESC); FERNANDA DALLA LANA (UNOESC)

Resumo: A síndrome da trissomia do cromossomo 18 foi descrita pela primeira vez em 1960 por Edwards e colaboradores e representa a aneuploidia mais frequente em humanos. Apresenta-se com um fenótipo complexo, porém discreto, levantando assim, pouca suspeita clínica. A paciente M.A.G, de 2 anos e 8 meses, sexo feminino, foi diagnosticada durante a gestação como portadora da Síndrome de Edwards através do estudo citogenético do líquido amniótico que evidenciou cariótipo com trissomia do cromossomo 18. Apresenta atraso no desenvolvimento neuropsíquico motor, craniossinostose e cardiopatia congênita. Dentre as cardiopatias, é portadora de dupla via de saída do ventrículo direito, persistência do canal arterial pequeno funcionante, comunicação intraventricular do ventrículo esquerdo ampla, válvula tricúspide displásica e competente e estenose pulmonar importante valvar e supra valvar. Apesar da síndrome apresentar um diagnóstico pré-natal muito deficiente em nosso meio, ele foi possível na paciente em questão. O diagnóstico e o nascimento de uma criança com a trissomia do 18 gera muita ansiedade, tanto por parte dos pais como dos profissionais de saúde e apresenta um prognóstico bastante reservado.