



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Síndrome De Edwards Associada A Tetralogia De Fallot

**Autores:** BRUNA TELES DA SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), LARISSA DE PINHO AMARAL (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), CAMILA DE MOURA LEITE LUENGO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), ROBERTA FRANÇOIS BITTENCOURT BATISTA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), SARAH FRANCELLI ALVES GANDRA SATURNINO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), BRUNA COSTA MANSO RODRIGUES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), ELLEN ROCHA PENNA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), WALTER LUIZ MAGALHÃES FERNANDES (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS ), PAULA MARCONDES VENANCIO (HOSPITAL MUNICIPAL DR. MARIO GATTI), MONICA ASSIS ROSA (HOSPITAL INFANTIL MENINO JESUS ), DRIELLEN RODRIGUES DE ALMEIDA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), DANIEL MOREIRA FAVILLA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), RAFAEL RIBEIRO BERNARDES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS SAMUEL LIBÂNIO), LARYSSA DA SILVA RIBEIRO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), ANNA LUIZA PIRES VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO)

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Edwards (SE), é uma síndrome genética resultante da trissomia do cromossomo 18. Possui uma incidência de 1 em 8000 recém-nascidos, a maioria dos casos do sexo feminino, clinicamente se expressa com fenótipos variados e prognóstico reservado. Dados clínicos: Recém-nascido, 37 semanas, pré-natal sem intercorrências, nascido via parto cesariana em regulares condições. Observado em exame físico separação mínima entre ânus e vagina, fosseta sacral além de alterações fenotípicas como mão em garra e micrognatia. Foi internada em unidade semi intensiva e iniciada investigação do caso. Evoluiu com desconforto respiratório no quarto dia de vida sendo transferida à Unidade de terapia intensiva neonatal . Realizado ecocardiograma (ECO) que evidenciou inicialmente comunicação interventricular de 12 milímetros. Devido às alterações fenotípicas foi solicitado cariótipo em banda G. Novo ECO realizado quatro meses após evidenciou Tetralogia de Fallot. Cariótipo apresentou trissomia do cromossomo 18, compatível com síndrome de Edwards. Devido ao prognóstico síndrômico optado pela realização de gastrostomia e traqueostomia. Atualmente paciente com onze meses de vida e encontra-se estável em UTI pediátrica em aguardo de Home Care. Discussão: A SE é uma doença caracterizada por um quadro bastante reservado, um amplo espectro de cardiopatias congênitas são relatadas na literatura, sendo as mais comuns os defeitos do septo ventricular e ducto arterioso patente. Mais de 150 anomalias já foram descritas na SE o que proporciona um quadro clínico amplo. A mortalidade pós-natal é elevada, na literatura cerca de 5 a 10 sobrevivem até o primeiro ano de vida. Conclusão: A detecção prévia dessa síndrome agiliza nas tomadas de decisões no pós natal, devido a alta morbidade e mortalidade , métodos invasivos são questionáveis visto que não há terapêuticas eficazes no tratamento do paciente.