



Trabalhos Científicos

Título: Menino De 19 Meses Com Trissomia Do 18 E Cardiopatia Crítica Sem Intervenção Cirúrgica

Autores: RAQUEL JOANA DE OLIVEIRA ALMEIDA (ULBRA), LUCIANE RAMOS VIEIRA (ULBRA), JULIANA GRAZZIOTIN TRAVERSA (ULBRA), RAUL UHMANN HILBIG (ULBRA), MICHELLE DA SILVA SCHONS (ULBRA), DENISE LUCIANE MENEGAZ (ULBRA), ADRIANE SCHIO PAGLIARINI (ULBRA)

Resumo: Introdução: A trissomia do cromossomo 18 é a segunda trissomia autossômica mais frequente entre os nativos, sendo que 50 dos afetados morrem na 1ª semana de vida, com incidência de 3/1000 nascidos vivos e preponderância no sexo feminino (3:1). Dos portadores, 85 apresentam cardiopatias. Caso Clínico: M.H.B. masculino, prematuro do sexo masculino, com idade gestacional de 33+5, nascido de parto cesariano. Idade materna 22 anos. O recém-nascido foi transferido para Unidade de Terapia Intensiva Neonatal por apresentar asfixia perinatal, insuficiência respiratória, cardiopatia congênita. Ao exame físico apresentou sobreposição do 2º e 5º dígitos sobre o 3º e 4º, baixo peso, calcâneo proeminente, hérnia inguinal bilateral. À ecocardiografia observou-se Displasia Polivalvar, Comunicação Interventricular com mal alinhamento, Coarctação de Aorta e persistência de canal arterial. As alterações fenotípicas levaram à hipótese diagnóstica de Trissomia 18 e a suspeita foi confirmada por Cariótipo. Considerando os achados e prognóstico reservado, manteve-se conduta expectante. Paciente apresentou internação prolongada sem procedimentos cirúrgicos. Evoluiu com internações hospitalares recorrentes por disfunção respiratória. Atualmente aos 9 meses, paciente alimenta-se de via oral por opção da família, baixo peso, atraso no desenvolvimento, em uso de furosemida e espironolactona para tratamento clínico da cardiopatia. Discussão: A Síndrome de Edwards é uma doença caracterizada por um quadro clínico amplo e prognóstico bastante reservado. Seus achados são resultantes da presença de três cópias do cromossomo 18. A maioria dos fetos com esta aneuploidia acaba indo a óbito durante a vida embrionária e fetal. A mediana de sobrevivência entre nascidos vivos tem usualmente variado entre 2,5 e 14,5 dias. Conclusão: O conhecimento do quadro clínico, diagnóstico laboratorial e prognóstico dos pacientes com a Síndrome de Edwards tem grande importância ao que diz respeito aos cuidados intervencionistas ou paliativos e envolve questões médicas e éticas difíceis.