



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Edwards: Um Relato De Caso

Autores: MORGANA PIZZOLATTI MARINS (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), GIANA DA SILVA LIMA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), ISABELA TERRA RAUPP (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), VICTÓRIA PORCHER SIMIONI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), PAULA FISCHER (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), LUCAS DE OLIVEIRA FÉLIX (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA), MATEUS DA SILVA LIMA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Edwards, ou trissomia do cromossomo 18, é rara, ainda que seja a segunda trissomia mais frequente nos seres humanos. Ela é caracterizada pelo retardo do crescimento fetal, polidrâmnio, anormalidades cardíacas e crânio-faciais. Descrição do caso: Paciente do sexo feminino, nascida com 35 semanas de gestação por parto cesáreo, indicado devido a crescimento intrauterino restrito (CIUR). Peso ao nascer é 1160 gramas, sendo pequena para a idade gestacional. Apresentou complicações imediatas devido à doença da membrana hialina, malformações, baixo peso e prematuridade. Imediatamente após o parto, foi necessário fazer uso de intubação, sonda nasogástrica e medicação endovenosa, além do encaminhamento à Unidade de Tratamento Intensivo, onde ela permaneceu na incubadora. O Apgar no primeiro minuto foi 6 e no quinto 7. É realizado fototerapia, controle da pressão venosa central, nutrição parenteral, antibioticoterapia, surfactante, hemotransfusão, intubação, uso de pressão positiva contínua nas vias aéreas e ventilação mecânica. Diagnosticada com Síndrome de Edwards, ela apresentou agenesia de corpo caloso, catarata congênita, hipertensão arterial pulmonar, fístula coronariana e hepatomegalia. Com 48 dias de idade, foi a óbito. Discussão: A trissomia do cromossomo 18 acomete quatro vezes mais meninas do que meninos. Assim como descrito no caso, é comum haver CIUR, baixo peso ao nascer e diversas malformações, sendo as cardíacas as principais responsáveis pelos óbitos. Muitas dessas alterações podem ser diagnosticadas ainda na gravidez. Ao nascer, os achados fenotípicos levam à hipótese diagnóstica, o qual pode ser rapidamente confirmada por meio do estudo cromossômico pelo cariótipo, com detecção de trissomia completa ou parcial do cromossomo 18. Conclusão: Com um prognóstico bastante reservado, a maior parte dos acometidos não chegam ao termo. Dentre os nascidos vivos, poucos sobreviverão até terem mais de um ano de idade. Sendo assim, o diagnóstico precoce é essencial para a redução do sofrimento familiar.