



Trabalhos Científicos

Título: Sobrevida De Uma Paciente Com Síndrome De Edwards: Um Relato De Caso

Autores: STEPHANY PINA DA CUNHA NASCIMENTO MESQUITA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), ANA LUCIA DE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), ANNE KAROLINE TOMÉ BRIGLIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), CÁSSIA IASMIN DE SOUZA NASCIMENTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), KLEBER GOMES CERQUINHO JUNIOR (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), MARCOS ANTONIO COUTINHO COSTA RODRIGUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), CHARLOTE AGUIAR BUFFI BRIGLIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Edwards (SE), condição causada pela trissomia do cromossomo 18, corresponde a segunda trissomia autossômica mais frequente, estima-se uma incidência de 1:3600 a 1:8500 nascidos vivos. Dos portadores que chegam a termo, cerca de 60 evoluem para óbito na primeira semana. Entre as manifestações clínicas se destacam retardo no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) e malformações congênitas. Descrição do caso: E.C.S, 1 ano e 9 meses, feminina, nascida em Boa Vista – Roraima, pré-termo tardio (34 semanas), pequena para a idade gestacional e portadora de malformações congênitas. Ao nascimento foram observados micrognatia, retrognatia, pavilhão auricular curto e implantação anômala de sobrancelhas. Exames complementares evidenciaram: Ecocardiograma – persistência do canal arterial, comunicação interatrial e interventricular, Potencial evocado auditivo de tronco encefálico – audição bilateral sem alterações, Cariótipo – 47, XX + 18. A paciente evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia global e atualmente apresenta sustento cefálico parcial após acompanhamento com a fisioterapia. Discussão: O quadro clínico dos portadores da SE se relaciona à redução da expectativa de vida. No caso, a paciente apresenta uma maior sobrevida quando comparada à esperada pela síndrome. De acordo com a literatura, apenas 5 a 10 dos portadores estarão vivos ao final do primeiro ano. O atraso no DNPM e as malformações cardíacas são considerados por alguns autores como um achado característico, descrito em algumas séries de pacientes com SE em 100 dos casos. Conclusão: O conhecimento do quadro clínico e de casos com maior sobrevida dos pacientes com SE tem grande importância para instituição de novos cuidados para essa população. Atualmente, a paciente descrita se encontra estável e em tratamento de suporte junto a acompanhamento periódico por equipe multidisciplinar. Essa medida será necessária ao longo da vida, uma vez que além das alterações já diagnosticadas outras complicações podem aparecer no transcurso do tempo.