



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Edwards: Diagnóstico E Suporte À Família, Para Lidar Com Uma Doença Letal.

Autores: LUIZA GABRIEL BARBIERO (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC), JORGE ANTONIO HAUSCHILD (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC), NAGILA GREISSI COSTA (PUCRS), ANA CAROLINA FENSTERSEIFER (PUCRS), CANDIDA GABRIELA PONTIN (PUCRS), MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC), CAROLINA FONSECA (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC), JULIA MICHELON TOMAZZONI (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC), MARCELA SPILLERE ROVARIS (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC), KELLY CARNEIRO KASPER (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC), JUANA CATALINA FLORES GUERRERO (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC), PRISCILA DOS SANTOS (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC), ADRIANA SAYURI MATSUDO NAKAMATSU (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC), KATIANA MURIELI DA ROSA (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC), JOHANNA CAROLINA PICON PÉREZ (HOSPITAL SÃO LUCAS DA PUC)

Resumo: Introdução : Síndrome de Edwards (trissomia do cromossomo 18), é a segunda trissomia mais comum e é considerada letal. O objetivo deste relato é alertar o pediatra para características clínicas da doença, que permitam o diagnóstico clínico, mesmo que tardio, e enfatizar a necessidade de suporte à família da criança que sobrevive ao período inicial da doença. Relato do Caso: Feminina, 38 dias. Encaminhada por icterícia colestática. Desnutrida, icterica, hipoglicêmica. Internou na enfermaria para investigação diagnóstica. História pregressa: Teste do pezinho alterado para fibrose cística e ecocardiograma compatível com Tetralogia de Fallot. História familiar: pais consanguíneos (primos de segundo grau), ambos tabagistas. Ativa e reativa ao exame, icterica, afebril, com saturação de 80, sem oxigênio. Sopro sistólico à ausculta cardíaca. Presença de dismorfismos - Crânio com fronte alta e occipito proeminente, órbita rasa, micrognatia. Orelhas displásicas, com pavilhão auricular aderido. Tórax com mamilos hipoplásicos. Em ambas as mãos: polegar incluso, sobreposição do 2º dedo sobre o 3º e sobreposição do 5º dedo sobre o 4º. Redução da extensão dos cotovelos. Restrição da abdução do quadril. Pés com calcâneos proeminentes (em mata borrão). Pela história clínica e pelas alterações no exame físico, foi solicitado cariótipo, com o seguinte resultado: 47, XX + 18 . A equipe multidisciplinar , estabeleceu estratégia para comunicar o diagnóstico aos pais orientar prognósticos. Discussão: diagnóstico clínico da Síndrome de Edwards baseia-se no reconhecimento de manifestações clínicas . Desde a sala de parto, após a realização do primeiro exame físico, pediatras devem estar atentos às principais características clinicas, presentes em mais de 50 dos pacientes. O cariótipo confirma o diagnóstico. É de fundamental o apoio à família, tanto no manejo de comorbidades como no aconselhamento genético. Conclusão: O pediatra deve estar atento a dismorfismos, e solicitar o cariótipo para casos suspeitos. Após diagnóstico, a equipe multidisciplinar de dar suporte aos familiares.