
Síndrome de Edwards: relato de caso

Edwards syndrome: case report

Bruna Marques da Silva¹, Geralda Maria Fonseca Silva¹, Raquel Facury Berganholi¹, Thamara Christina Silva Machado¹, Luiza Nacif¹, Anna Cristyna Granato¹, Helena Facury Barbosa²

¹ Curso de Medicina do Centro Universitario de Caratinga, Caratinga- MG, Brasil.

² Professora do Curso de Medicina do Centro Universitario de Caratinga, Caratinga -MG, Brasil.

Resumo

A Síndrome de Edwards (SE) ou Trissomia 18 (T18) é uma doença autossômica caracterizada por um vasto quadro clínico e difícil diagnóstico. A Síndrome de Edwards está associada à maioria das mortes neonatal e fetal, a maioria dos casos apresenta má formação que é identificada desde o ultrassom; como cardiopatias congênitas, podendo assim ser diagnosticada na fase pré-natal. O presente estudo tem como objetivo relatar um caso impar da doença que se caracteriza pela sobrevivência inimaginável.

Palavras-chave: Síndrome de Edwards, trissomia 18, sobrevivência.

Abstract

Edwards Syndrome (ES) or Trisomy 18 (T18) is an autosomal disease characterized by a vast clinical condition and difficult diagnosis. Edwards's syndrome is associated with the majority of neonatal and fetal deaths, most of the cases have malformations that are identified from the ultrasound, such as congenital heart diseases, and can thus be diagnosed during the prenatal period. The present study aims to report an odd case of the disease that is characterized by unimaginable survival.

Keywords: Edwards's syndrome, trisomy 18, survival.

Introdução

A Síndrome de Edwards (SE) ou Trissomia do cromossomo 18(T-18), inicialmente foi descrita em um recém-nascido que apresentava diversas más formações e déficit

cognitivo, em 1960 por Edwards e seus colaboradores, como uma nova síndrome trissômica, nomeada inicialmente por síndrome da trissomia 17-18, pela dificuldade de diferen-

ciação dos pares de cromossomos na época. Smith e seus colaboradores (1960) determinaram que o cromossomo adicional fosse o cromossomo 18. Após estudos de Edwards ocorreram diversas descrições de diferentes alterações cromossômicas associadas à Síndrome de Edwards.^{1,12}

Ao falar de trissomia autossômica observada ao nascer, a síndrome de Edwards é a segunda mais frequente, perdendo apenas para a Síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21). Estudos realizados em diversos países relatam que a prevalência da síndrome é 1 para 3.600 a 8.500 nascidos vivos, com ocorrência maior em indivíduos do sexo feminino, 3 para 1, mas certos autores ao observarem a 18ª semana de gestação notaram manifestações iguais para ambos os sexos. A média de idade observada em pais de crianças portadoras da SE, foram 32 anos para as mães e 35 para os pais.³

Através das literaturas, podemos descrever mais de 130 anomalias diferentes para a SE, caracterizando assim um quadro amplo de manifestações clínicas, o qual dificulta o diagnóstico. Comumente são citadas as seguintes características fenotípicas: achados neurológicos; anormalidades de crescimento, crânio e face, tórax e abdome, extremidades, órgãos genitais, pele e fâneros, além de malformações de órgãos internos.¹

Durante a fase do pré-natal é comum observar, os movimentos fetais fracos e hidrâmios, placenta pequena, artéria umbilical única, e

gestação muitas vezes prolongando até a 42ª semana. Durante o período neonatal pode ser observado: o baixo peso, choro fraco, hipotonia seguida de hipertonia, hipoplasia da musculatura esquelética e do tecido adiposo subcutâneo e diminuição da resposta ao estímulo sonoro.⁴

Marion e seus colaboradores (1988), desenvolveram um sistema de escore para o diagnóstico da SE, o qual possibilita mesmo os clínicos não especialistas em doenças genéticas o reconhecimento em recém nascidos.

Embora o prognóstico para os bebês nascidos com SE não sejam dos melhores, já que a sobrevida para a maioria dos pacientes são 2 a 3 meses para meninos e até 2 anos para as meninas.^{3,5} Na literatura já ocorreram relatos de pacientes com mosaïcismo com sobrevida de até 18 anos. Segundo Goodman & Gorlin (1977), a sobrevida está relacionada às malformações congênitas e sua gravidade.^{3,4,6}

O presente estudo tem como objetivo descrever um caso de Síndrome de Edwards e suas anomalias qual o paciente possui uma supervivência. Onde os dados foram coletados através do prontuário do paciente e entrevista com o responsável e exames apresentados, após coleta, os mesmos foram analisados e confrontados com as literaturas existentes, nas quais englobam livros, periódicos e artigos encontrados em bibliotecas eletrônicas

Resultados

A.M.B.A, 14 anos, sexo feminino, estudante, moradora da zona rural de Ubaboranga-MG, proveniente de uma gestação dolorosa, devido as infecções recorrentes nos rins, não houve detecção nenhuma outra intercorrência durante o pré-natal. Nasceu de parto cesáreo na data prevista pelo obstetra e após o parto foi detectado, luxação congênita no membro inferior direito, apresentou dificuldades para sugar, portanto não foi oferecido o aleitamento materno. Após 30 dias do parto em consulta ao pediatra foram solicitados novos exames o qual detectou que a luxação congênita não afetou apenas o membro direito e sim ambos.

Aos dois meses de idade iniciou tratamento com suspensório de Paville, este durou seis meses, após esse período de tratamento sem sucesso iniciou o tratamento com gesso que durou 4 meses também ineficiente. Foi sugerida a intervenção cirúrgica para a correção. Nos exames pré-operatórios foi detectada uma leve anemia, impossibilitando a cirurgia juntamente com um quadro de bronquite alérgica e otite. Por um período de um ano A.M.B.A ficou fazendo tratamento das patologias citadas, mesmo sem melhora do quadro de anemia foi realizada a cirurgia, primeiro no membro inferior esquerdo, que necessitou de prótese de platina. Ocorreram diversas complicações, necessitando a infusão de 3 bolsas de sangue e uso de suporte respiratório, a paciente permaneceu

instável por 48 horas e após esse período houve uma melhora súbita, possibilitado a alta no quinto dia pós cirúrgico. Após 6 meses foi realizada cirurgia no membro inferior direito, durante o processo cirúrgico foi detectado um tumor na articulação coxofemoral, qual foi retirado e levado para análise sem achados histológicos.

Aos 5 anos, mãe percebeu dificuldade de comunicação com a filha, após exames foi constatado surdez severa devido a otite causada pela sobreposição das amígdalas, quais foram retiradas. Dos quinto ano de vida até o oitavo paciente apresentou diversos episódios de febre, associados a convulsões, sem causa aparente causando retardo neuropsicomotor. Em consulta com neuropediatra, aos 8 anos, foi apresentado os seguintes achados: atraso no desenvolvimento psicomotor, encefalopatia crônica não evolutiva, deficiência mental moderada, comissura labial em formato de boca de carpa, clinodactilia, esterno e arcos costais mais proeminentes a Esquerda, alterações dentárias e hipotonia global. Foi solicitado o exame Array- CGM qual confirmou a suspeita de Síndrome de Edwards, desde então faz uso de medicamentos e tratamentos com fonoaudiólogo, fisioterapeuta, neuropsicopedagogo, terapia ocupacional para melhor desenvolvimento e vida laboral mais independente.

Discussão

Em geral a SE resulta da presença de três cópias inteiras do cromossomo 18, ou seja, trissomia livre. A maioria dos casos são ocasionados durante a oogênese materna, na segunda divisão meiótica no fenômeno de não-disjunção. Apenas 10% dos casos são observados as translocações e mosaicismos.^{6,12} A idade materna tem sido considerada um fator de risco na concepção de fetos trissômicos embora alguns autores acreditam que certas mulheres apresentariam um risco aumentado para erros meióticos em geral.

Nos casos de SE, não é aconselhável fazer a avaliação citogenética dos pais, porque com já descrito se trata de um erro de divisão na gametogênese. Porém pais com filhos portadores de SE tem um risco potencializado de futuras gestações desenvolverem não só SE como também outras trissomias.⁷

Zen e seus colaboradores (2008), afirmou que o diagnóstico de SE é um desafio, por não apresentar um padrão usual de anormalidades. Tornando crucial a avaliação do cariótipo para a definição do caso.

A maioria dos achados sobre sobrevivência de portadores com síndrome de Edwards apenas 2% ultrapassa o primeiro ano de vida. A supervivência em casos de SE embora se desconheça os fatores, pode estar associada ao sexo feminino e a raça branca e ao mosaicismos que pela ausência de malformações cardíacas, prolongam a sobrevivência.^{9,12}

Os problemas mais comuns enfrentados por pacientes com supervivência na SE, são: deficiência mental de moderada a severa, atraso no desenvolvimento psicomotor, infecções respiratórias recorrentes.^{9,11,12}

Segundo Carey(2010), as principais causas das mortes em pacientes portadores de SE, são: aspiração pulmonar, insuficiência respiratória, apneia central e doenças cardíacas. A paciente em questão relatou não apresentar nenhuma dessas condições.

Não existe nenhum estudo que se relaciona a supervivência de SE as terapias de reabilitação apenas estudos relacionados à melhora dos quadros, que retratam as terapias como métodos para prevenir complicações.^{2,11,12}

Conclusão

Embora não confirmado cientificamente podemos concluir que em se tratando da paciente em questão as terapias reabilitadoras influenciaram de modo positivo na supervivência

Em relação a terapêutica ,não existe um tratamento curativo, mas a detecção previa indica a conduta a ser estabelecida para que não ocorra agravos. Sobre a conduta tomada, não há relatos científicos de tratamentos eficazes. O atraso no diagnóstico, da paciente em questão, devido à falta de recursos e profissionais, impossibilitou o tratamento adequado desde o primeiro ano de vida, porém a torna uma pacien-

te impar, literaturas relatam que a maioria dos casos não sobrevivem mais que 5 anos. Ressalto que os cuidados incansáveis dos pais e a busca pela melhora do quadro clínico foram fundamentais para esta supervivência, assim como os tratamentos de reabilitação que proporcionaram uma evolução significativa.

Referências

1. Smith D.W. Autosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol* 1964.
2. Cereda A, Carey JC. The trisomy 18 syndrome. *J Rare Dis*. 2012.
3. Soncini AS, Grellmann E, Amaral FB, Arena LFGL, Machado RJ. RELATO DE CASO: Síndrome da Trissomia do Cromossoma 18 em lactente de 4 meses. *Arquivos Catarinenses de Medicina* Vol. 40, no. 2, de 2011.
4. Shinzel A. Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man. Berlin, Walter de Gruyter, 1984.
5. Marion RW, Chitayat D, Hutcheon G, Neidich J, Zackai E, Singer L et al. Trisomy 18 score: A rapid reliable diagnostic test for trisomy 18. *J Pediatr* 1988.
6. Goodman RM. & Gorlin RJ. Atlas of the Face in Genetic Disorders. 2nd. Ed. St Louis, C.V. Mosby, 1977.
7. Gorlin RJ, Cohen M M, Hennekam R. Syndromes of the head and neck. 4th ed. New York : Oxford University Press; 2001
8. Zen PRG, Rosa RFM, Rosa RC M, Mülle LD, Graziadio C, Paskulin GA. Apresentações clínicas não usuais de pacientes portadores de síndrome de Patau e Edwards: um desafio diagnóstico?. *Rev. paul. pediatr*. 2008
9. Rasmussen S A, Wong LYC, Yang Q, May KM, Friedman JM . Population-based analyses of mortality in Trisomy 13 and Trisomy 18. *J. Pediatrics*. 2003.
10. Carey JC. Trissomia 18 e trissomia 13 síndromes. Gestão de síndromes genéticas, 3ª ed New York.: John Wiley & Sons, 2010.
11. Bautista S, Suárez M, Casiano S, Rosario MD, De la Peña N. Tratamiento rehabilitador del paciente con síndrome de Edwards de larga supervivencia. *An Pediatr (Barc)*. 2008.
12. Rosa RFM, Rosa RCM, Lorenzen MB, Zen PRG, Graziadio C, Paskulin GA. Anormalidades craniofaciais em pacientes com Síndrome de Edwards. *Rev. paul. pediatr*. 2013.

Endereço para correspondência:

Instituto de Ciências da Saúde
UNEC/INCISA
Centro Universitário de Caratinga -
UNEC – Unidade Acadêmica II.
Rua Niterói, S/N CEP - 35359000
Caratinga/MG.
E-mail: pesquisaincisa@unec.edu.br