

Sobrevida de um paciente com síndrome de Edwards: Um relato de caso

Zoehler, B.¹; Piassetta, A.S.¹; Ficanha, N.C.¹; Machado, C.A.M.¹;
Busin, C. S.¹

Abstract/Resumo

A Síndrome de Edwards é uma condição causada pela presença de trissomia do cromossomo 18. Malformações congênitas e retardo no desenvolvimento neuropsicomotor são manifestações clínicas normalmente presentes, embora não sejam exclusivas da síndrome. Esta anomalia genética resulta, normalmente, na morte prematura do indivíduo portador. Daqueles que chegam a termo, cerca de 60% vem a óbito na primeira semana. Semelhante às trissomias do 21 e do 13, a idade materna avançada está relacionada à ocorrência da trissomia, sendo observada em cerca de 63% dos casos. O objetivo do estudo foi relatar um caso de sobrevida de paciente com síndrome de Edwards, observado na APAE de Passo Fundo/RS. O projeto foi aprovado pelo CEP/UPF (59461716.4.0000.5342). Após entrevista e autorização da responsável, foi feita a coleta de sangue periférico da paciente, seguido pela cultura temporária de linfócitos em meios de cultura RPMI 1640, suplementado com soro fetal bovino e estimulado com fitohemaglutinina, para a obtenção de metáfases. As preparações cromossômicas foram submetidas ao bandamento G e 30 metáfases analisadas. Os genitores não são consanguíneos e a idade materna, no momento da gestação, era avançada. Não há relatos de doenças genéticas na família. A.R.B.D., sexo feminino, nasceu de parto cesáreo, com IG de 37 semanas, peso de 2.400g, e está com 53 meses de idade. Apresenta deficiência motora e mental grave, dificuldades visuais, estrabismo, resposta diminuídas ao som, choro fraco, dificuldades de sucção, crânio com diâmetro bifrontal diminuído, nariz e boca pequenos, palato ogival e estreito, orelhas hiperplásicas com implantação baixa, redundância de pele e hipertricose. Na análise das 30 metáfases, detectou-se trissomia livre do cromossomo "18" 47, XX,+18. A.R.B.D mostra-se como um caso raro de Síndrome de Edwards, por apresentar sobrevida prolongada. De acordo com a literatura, o sexo feminino apresenta maior longevidade em relação à esta trissomia. A idade materna avançada pode ter sido um dos fatores responsável da alteração cromossômica.

Keyword/Palavras-chave: Trissomia 18; Sobrevida; Alterações cromossômicas