

SÍNDROME DE EDWARDS: SEGUNDA TRISSOMIA AUTOSSÔMICA MAIS FREQUENTE



MULLER, Eduarda
BERNAL, Amanda
BENVENUTI, Carol
STOCKER, Gustavo



XVII ENCONTRO
CIENTÍFICO CULTURAL
INTERINSTITUCIONAL

INTRODUÇÃO

A trissomia do cromossomo 18 foi descrita inicialmente em 1960 por Edwards et al em um recém-nascido que apresentava malformações congênitas múltiplas e déficit cognitivo. É considerada uma anormalidade cromossômica relativamente comum, sendo a segunda trissomia autossômica mais frequente ficando apenas atrás da Síndrome de Down. É observada em um de cada 3.600-8.500 nascidos vivos e afetando predominantemente o sexo feminino.¹ Essa síndrome caracteriza-se por um quadro clínico amplo, com acometimento de múltiplos órgãos, sistemas, malformações severas e profundo retardo mental. Na literatura é descrito mais de 130 anomalias diferentes, sendo a gravidade das alterações cardiorespiratórias fator determinante do prognóstico.

DESENVOLVIMENTO

As anormalidades apresentadas pelos pacientes são decorrentes do material genético adicional do cromossomo 18. A trissomia ocorre pela não disjunção meiótica na meiose II materna em cerca de 90% dos casos, não disjunção meiótica paterna cerca de 5% e translocação paterna em menor frequência.⁶ Pode ser dividida basicamente em três tipos: 80% dos casos são devidos à trissomia completa do cromossomo 18. 10% dos casos apresentam uma aneuploidia dupla ou têm uma translocação que resulta numa trissomia parcial. Os 10% restantes dos pacientes apresentam mosaicos de linhagens celulares normais.

O prognóstico para bebês que nascem com a síndrome é ruim, já que a sobrevivência para a maioria dos pacientes é de 2 a 3 meses para os meninos e 10 meses para as meninas (De Grouchy e Turleal, 1978), sendo que raramente ultrapassam os 2 anos de vida.³ Sendo assim, a sobrevivência parece estar relacionada com a gravidade das malformações congênitas. Na literatura as causas mais frequentes de óbito dos pacientes foram a insuficiência cardíaca, apnéia central, aspiração e parada cardiorrespiratória.²



Por sua vez, nos casos de trissomia do cromossomo 18 por translocação, indica-se o estudo cromossômico dos pais para verificar se um deles é portador de rearranjo cromossômico equilibrado. Se isso ocorrer, o risco de recorrência para o casal torna-se maior e depende do tipo de alteração cromossômica envolvida. Alguns autores sugerem um pequeno aumento do risco em futuras gestações, mesmo para outras trissomias potencialmente viáveis, sendo que certas mulheres apresentariam uma predisposição a um número maior de erros meióticos em geral. Entretanto, deve-se lembrar sempre do aumento do risco de concepção de fetos trissômicos com o avanço da idade materna.¹

A trissomia resulta em deficiências de desenvolvimento e é a principal causa de abortos em humanos. Ao contrário da trissomia 21, os mecanismos patogênicos da trissomia do cromossomo 18 ainda não estão claros.⁷ As definições diagnósticas e etiológicas da síndrome são importantes não só para o adequado manejo clínico destes indivíduos, como também para o correto aconselhamento genético a ser ministrado à família.¹

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A síndrome de Edwards ou trissomia do cromossomo 18 é considerada uma anormalidade cromossômica comum. Caracteriza-se por um quadro clínico amplo, com acometimento de múltiplos órgãos, sistemas, malformações severas e profundo retardo mental. Além disso tipicamente, os punhos estão cerrados, com o segundo dedo sobre o médio e o quinto sobre o quarto.

O prognóstico para bebês que nascem não é bom, já que infreqüentemente passam dos 2 anos de vida. Há um aumento considerável do risco de geração de fetos trissômicos com o avanço da idade materna.

REFERÊNCIAS

Rafael Fabiano M. Rosa, Rosana Cardoso M. Rosa, Paulo Ricardo G. Zen, Carla Graziadio, Giorgio Adriano Paskulin-**Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos.**

Célia Koiffmann, Claudette H Gonzalez. **Trissomia 18 ou Síndrome de Edwards.**

Filipe Brum Machado, Luciana Faes, Laura de Fátima A. Dias, Enrique Medina-Acosta. **Síndrome de Edwards: relato de caso.**