

IV SEMANA DO CONHECIMENTO

COMPARTILHANDO E FORTALECENDO REDES DE SABERES

6 A 10 DE NOVEMBRO DE 2017



Marque a opção do tipo de trabalho que está inscrevendo:

() Resumo

(x) Relato de Caso

SOBREVIDA PROLONGADA EM PACIENTE COM SÍNDROME DE EDWARDS: UM RELATO DE CASO

AUTOR PRINCIPAL: Sara Schmitz Nhoato

CO-AUTORES: : Bernardo Zoelher, Julia Vanini, Maria de Lourdes Borfknecht

ORIENTADOR: Carmen Sílvia Busin

UNIVERSIDADE: Universidade de Passo Fundo

INTRODUÇÃO:

A síndrome de Edwards é uma condição causada pela presença de trissomia do cromossomo 18, geralmente livre, que se associa ao fenômeno de não disjunção pré-zigótica, especialmente na gametogênese feminina. É caracterizada por um quadro clínico amplo e prognóstico bastante reservado. Malformações congênitas e retardo no desenvolvimento neuropsicomotor são manifestações clínicas normalmente presentes, embora não sejam exclusivas da síndrome. Essa mutação genética resulta, normalmente, na morte prematura do indivíduo portador. A mediana de sobrevida entre nascidos vivos tem usualmente variado entre 2,5 e 14,5 dias (ROSA et al, 2011). Semelhante às trissomias do cromossomo 13 e do 21, 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.

DESENVOLVIMENTO:

Após entrevista e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), pelos responsáveis, foi feita a coleta de sangue periférico da paciente, seguido pela cultura temporária de linfócitos em meios de cultura RPMI 1640, suplementado com

IV SEMANA DO CONHECIMENTO

COMPARTILHANDO E FORTALECENDO REDES DE SABERES

6 A 10 DE NOVEMBRO DE 2017



soro fetal bovino e estimulado com fitohemaglutinina, para a obtenção de metáfases. As preparações cromossômicas foram submetidas ao bandamento G e 30 metáfases foram analisadas, fotografadas e os cariótipos montados. Os genitores não são consanguíneos e a idade materna, no momento da gestação, era avançada. Não há relato de qualquer doença genética na família. A paciente A.R.B.D., sexo feminino, nasceu de parto cesáreo, com IG de 37 semanas, peso de 2.400g e está com 56 meses de idade. Apresenta deficiência motora e mental grave, dificuldades visuais, estrabismo, respostas bastante 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" (cariótipo 47, XX+18). A.R.B.D mostra-se como um caso raro de Síndrome de Edwards por apresentar sobrevida prolongada. Embora bastante rara, a sobrevida em longo prazo (em alguns casos, superior à segunda década de vida) já é documentada (HSIAO et al, 2009), mesmo na ausência de mosaicismos principalmente em estudos não populacionais. Entretanto, destaca-se que estes pacientes usualmente apresentam um importante atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e são altamente dependentes de suas famílias. Embora os resultados da análise citogenética na cultura de linfócitos não tenham apresentado mosaicismos do cromossomo 18 (46, XX/47, XX + 18), análises citogenéticas adicionais em outros tecidos somáticos deverão ser realizadas para excluir a condição de duas linhagens de células somáticas, já que em casos de duas linhagens, os pacientes podem apresentar formas mais brandas da doença e maior sobrevida.

CONSIDERAÇÕES FINAIS:

De acordo com a literatura, o sexo feminino apresenta maior longevidade em relação à trissomia do cromossomo 18. A idade materna avançada pode ter sido um dos fatores responsáveis pela alteração cromossômica. A análise citogenética de outros tecidos somáticos deverão ser realizadas para a exclusão de mosaicismos somáticos.

REFERÊNCIAS:

HSIAO CC, TSAO LY, CHEN HN, CHIU HY, CHANG WC. Changing clinical presentations and survival pattern in trisomy 18. *Pediatr Neonatol*, n. 50, p, 147-51, 2009.



IV SEMANA DO CONHECIMENTO

COMPARTILHANDO E FORTALECENDO
REDES DE SABERES

6 A 10 DE NOVEMBRO DE 2017



ROSA RF, ROSA RC, LORENZEN MB, DE MORAES FN, GRAZIADIO C, ZEN PR et al. Trisomy 18: experience of a reference hospital from the south of Brazil. Am J Med Genet A n. 155, p. 1529-35, 2011.

NÚMERO DA APROVAÇÃO CEP OU CEUA (para trabalhos de pesquisa):
59461716.4.0000.5342

ANEXOS:

Poderá ser apresentada somente uma página com anexos (figuras e/ou tabelas), se necessário.