

RELATO DE CASO DE PACIENTE ACOMETIDA POR SINDROME DE EDWARDS

Clara Zanoto Martinez ¹

Murilo Bettim Cabeleira¹

Letícia Borges da Silva Heinen²

Resumo

A síndrome de Edwards é caracterizada por ser uma trissomia no cromossomo 18, apresenta diversas manifestações clínicas que podem comprometer variados órgãos e sistemas do organismo humano. Geralmente o paciente apresenta deficiências cognitivas e motoras, problemas no crescimento, dimorfismo no crânio e face, déficit mental e malformação nas genitais. Devido ao grande número de disfunções a maioria dos fetos acabam indo a óbito, porém os nascidos vivos possuem uma taxa de sobrevivência de até 1 ano de idade. O presente trabalho tem como objetivo discorrer um relato de caso de uma paciente, que atualmente reside no município de Sinop-MT, portadora da trissomia no par do cromossomo 18. O diferencial deste caso é que a mesma recentemente completou seu 6º aniversário, visto que a sobrevivência de portadores da síndrome equivale a 10 meses. Sendo assim serão apresentados métodos de diagnóstico da doença, entrevistas com os pais e responsáveis da criança, além de sua própria rotina. Este estudo é do tipo observacional e retrospectivo, devido à presença de diversos exames da própria paciente e da matriarca da família. Pode-se observar que trata-se de um caso atípico da doença, visto que a paciente começou a apresentar complicações mais severas após o terceiro ano de idade, entretanto, atualmente as adversidades são controladas com fármacos que auxiliam em sua qualidade de vida.

Palavras-chave: Cromossomopatias; Trissomia do Cromossomo 18 ; Relato de caso.

¹Discedido curso de Biomedicina no UNIVAG – Centro Universitário de Várzea Grande.

²Docente do curso de Biomedicina do UNIVAG – Centro Universitário de Várzea Grande.

Introdução

As malformações congênitas surgem a partir de pequenas alterações durante a vida embrionária, sendo essa uma das principais causas de morte infantil contemporaneamente. Graças ao vasto crescimento no campo da genética é possível ter uma compreensão maior sobre determinadas mudanças ocasionadas no embrião, que podem ser observadas no pré-natal utilizando técnicas como bioquímica e ultrassonografia.^{1,2,3}

Dentre as cromossomopatias que são identificadas no pré-natal estão as aneuploidias, a qual são modificações numéricas encontradas nos cromossomos. Como exemplo temos a Trissomia no par 18 (Edwards), cuja anomalia em si é a segundo mais encontrada em nascidos vivos, ficando atrás apenas da trissomia do par 21 (Down), visto que os métodos de identificação são simples e apresentam sensibilidade superior a 80%.^{3,4,8}

Em relação à Síndrome de Edwards sabe-se que a prevalência atinge o sexo feminino e os nascidos vivos possuem uma taxa de sobrevivência de até 1 ano de idade. As manifestações clínicas atingem todos os sistemas do organismo em distintas formas e indivíduos. Um dos fatores que faz com que ocorra o surgimento da má-formação é a idade avançada da mãe.^{5,6,7}

Em relação à Trissomia do par 18 possuir mais de 150 anomalias distintas ocorre uma certa dificuldade em mapear um estudo geral sobre os pacientes e a própria síndrome. Contudo as elaborações dos relatos de caso acrescentariam múltiplas informações para o ramo científico. Decorrente a isso a escolha de se embasar na malformação congênita é decorrente do conhecimento da existência de uma paciente acometida com a doença genética que acaba de completar seu 6º aniversário, visto que a criança não se encontra hospitalizada e leva uma vida quase normal no município de Sinop-MT. O objetivo do presente trabalho é elaborar um relato de caso abordando os aspectos clínicos e laboratoriais da paciente.

Características básicas presentes na
Trissomia do cromossomo 18:

Na região do crânio, o osso Occipital se apresenta mais proeminente;

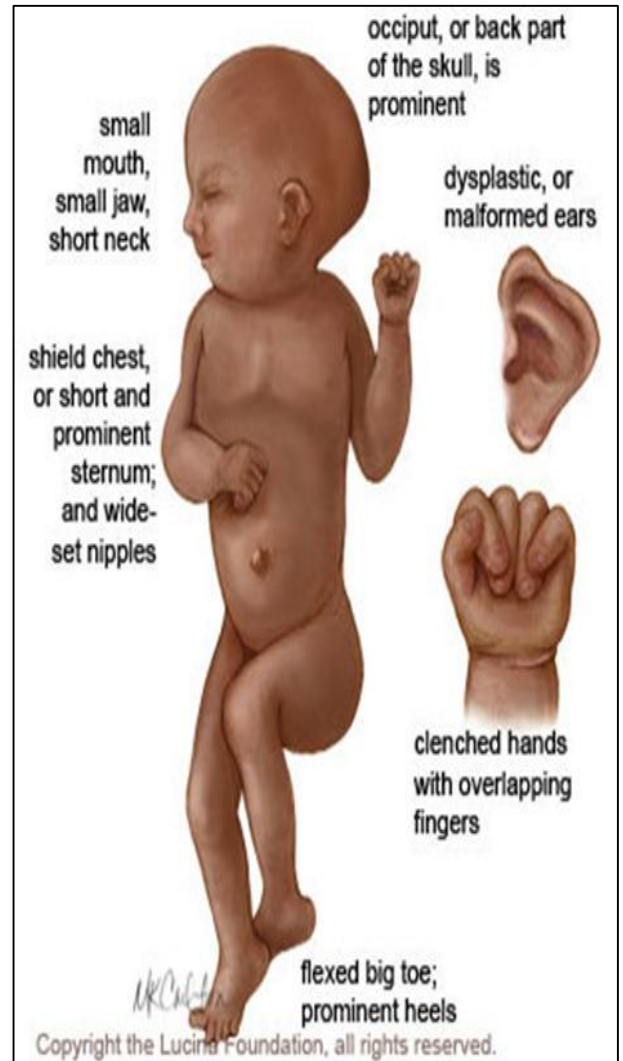
Boca e Mandíbula pequenas, além do pescoço ser mais curto que a normalidade;

Orelhas malformadas e pontiagudas;

Tórax pequeno, sendo o osso esterno proeminente;

Abdômen longo;

Órgãos Sexuais diminuídos;



Fonte: <http://adn-vida.blogspot.com/2012/01/sindrome-de-edwards-ou-trissomia-18.html>

Metodologia

Este estudo é de caráter observacional e retrospectivo no qual foi elaborada e aplicada uma entrevista para os pais/responsáveis da paciente com o intuito de avaliação do presente caso e descrição do estilo de vida da mesma. Além disso, foram analisados e exibidos diversos exames em diferentes épocas de vida da paciente.

Aspectos éticos e deontológicos:

Para a elaboração do relato de caso o projeto foi encaminhado ao Comitê de ética (CEP) que atualmente está em análise.

Quadro 1: Perguntas sugeridas para a entrevista

Questões referentes ao diagnóstico da doença	Questões referentes ao estilo de vida da paciente	Questões Gerais sobre a paciente
Qual período da gravidez houve o diagnóstico da doença?	Qual foi período mais conturbado? Antes ou depois do nascimento?	Peso e altura? (Atual e ao nascer)
Qual o exame utilizado para diagnóstico?	Quais são os exames de rotina? Há alguma alteração observada nos mesmos?	Qual o nível cognitivo?
Houve alguma alteração no Pré-natal?	Quais medicamentos são utilizados e qual a forma de administração dos mesmos?	Consegue reconhecer outras pessoas em seu meio social?
Qual foi prognóstico da doença?	Quais tratamentos alternativos são realizados? (Fisioterapia, fonoaudiologia)	Qual a qualidade de vida da criança?

Relato de caso

R.A.C.B, sexo feminino, 29 anos, idade gestacional cronológica de 11 semanas e dois dias, realizou ultrassonografia endovaginal no qual foi observado embrião com anasarca (edema) e provável higroma cístico (patologia congênita extremamente rara que afeta o sistema linfático) levando a um possível diagnóstico de Síndrome de Turner. Para reafirmar a hipótese diagnóstica foi solicitado uma nova ultrassonografia endovaginal, evidenciando alteração de Translucêncianucal, acompanhado por um rastreamento ultrassonográfico de cromossomopatias (**Tabela 2**). Os riscos de trissomia foram calculados para o momento em que se finaliza o rastreamento.

Com a chegada do segundo trimestre de gestação foi realizado o exame obstétrico morfológico que tem como objetivo avaliar se as estruturas morfológicas fetais estão de acordo com a idade gestacional. O exame foi realizado com 23 semanas de gestação, obtendo as seguintes características:

Relatório de exame obstétrico morfológico fetal

Crânio: normal

- Crânio de forma habitual, com ecogenicidade preservada sem descontinuidades.

Sistema nervoso central: anormal

- Parênquima cerebral, pedúnculos cerebrais, tálamos, cavum do septo pelúcido, foice cerebral e corpo caloso conservados. Ventrículos laterais com dimensões adequadas em relação ao córtex cerebral. Fossa posterior com cerebelo e cisterna magna preservada. Prega nugal nos limites de normalidade. Presença de cistos bilaterais em plexo coróide.

Face: normal

- Perfil característico, de aspecto normal, narinas de conformação habitual, lábios superiores e inferiores íntegros. Maxilar, palato, mandíbula e mento sem alterações identificáveis. Língua de dimensões normais. Órbitas esféricas de conformação característica podendo ser identificado cristalino de ambos os lados, câmara anteriores simétricas. Orelha de implantação normal (altura do mastóide) e morfologia típica.

Região cervical: normal

- Sem evidências de massas ou tumorações. Vasos cervicais tópicos sem desvios. Tireóide de parênquima homogêneo e tamanho normal para a idade gestacional.

Tórax: normal

- Sem evidências de massas ou tumoracões. Parênquima pulmonar preservado. Espaço pleural sem evidências de derrame. Diafragma íntegro.

Área cardíaca: normal

- Área cardíaca de dimensões, volume e relação com os diâmetros torácicos normais. Coração com quatro câmaras simétricas de dimensões normais para a idade gestacional com septo interatriais e interventriculares íntegros. Ápice cardíaco voltado para a esquerda. Não há evidências de derrame pericárdico.

Abdômen: normal

- Parede abdominal íntegra, inserção do cordão umbilical sem anormalidades. Imagem gástrica de topografia característica e conteúdo usual. Fígado com ecogenicidades normais para a idade gestacional. Rins de topografia e anatomia dentro das normalidades.

Genital: normal

- Genitália externa observada e definida com clareza e do sexo feminino.

Membros: normal

- Observados os membros fetais na sua integridade, com segmentos proporcionais e simétricos. Não foram identificadas anormalidades grosseiras em pés e mãos.

Coluna vertebral: normal

- Regiões cervical torácica, lombar e sacral sem anormalidades de curvatura, forma ou número de vértebras nos planos sagital, oblíquo, coronal e transversal.

Cordão umbilical: normal

- Inserção abdominal e placentária normal. Presença de duas artérias e uma veia. Não se observam cistos no cordão. Aneurismas não foram identificados.

Tabela 1 referente aos resultados da ultrassonografia morfológica

Crânio	Dentro das normalidades
Sistema Nervoso Central	Fora das normalidades
Face	Dentro das normalidades
Região Cervical	Dentro das normalidades
Tórax	Dentro das normalidades
Área Cardíaca	Dentro das normalidades
Abdômen	Dentro das normalidades
Genital	Dentro das normalidades
Membros	Dentro das normalidades
Cordão umbilical	Dentro das normalidades
Coluna vertebral	Dentro das normalidades

Tabela 2 referente à Rastreamento Ultrassonográfico de cromossomopatias

Tabela de Riscos	Ponto de Corte	Risco Prévio	Razão de Probabilidade	Risco Posterior	Resultado
Síndrome de Down	1 em 250	1/597	20,76793	1/29	Positivo
Trissomia 18	1 em 100	1/1791	13,49118	1/133	Negativo
T 18 – 13 (conjuntamente)	1 em 150	1/1241	72,14053	1/18	Positivo

- *O resultado obtido neste rastreamento em nenhum caso será considerado como diagnóstico já que unicamente informa o maior ou menor risco, ou probabilidade de que o feto padeça de uma determinada enfermidade.

Durante a gestação o pré-natal foi seguido normalmente, os pais optaram em aguardar até o nascimento para descobrirem o real diagnóstico, pois, durante o exame para determinar a possível síndrome o feto correria risco de vida.

Após o seu nascimento R.V.B precisou ficar internada por 22 dias no Hospital (visto que, 8 foram passados na UTI). Em seguida esse período de tempo a paciente deixou o leito hospitalar pesando apenas 1,900 Kg e nesse momento foi solicitado a coleta de um cariótipo

com o objetivo de identificar qual anomalia genética a mesma possuía, todavia, a amostra foi extraviada.

Após a alta hospitalar foi-se necessário realizar uma consulta com um médico cardiologista que acabou diagnosticando um quadro clínico de insuficiência cardíaca, baixo ganho de peso e uma pneumonia importante, visto que a paciente tinha recém completado 1 mês de vida. Assim sendo foi encaminhada para um hospital pediátrico renomado, localizado no município de Curitiba – PR, para a realização de uma cirurgia de emergência, sofrendo negligência pelos funcionários que indagaram aos pais que a mesma não passaria de 1 ano de vida caso possuísse tal anomalia genética.

Entre tantas dúvidas relacionadas a hipótese diagnóstica da Síndrome, foi feita uma coleta para efetuar novamente a análise citogenética cariótipo com banda G, observando a presença de uma trissomia no cromossomo 18, sendo positiva para Síndrome de Edwards.

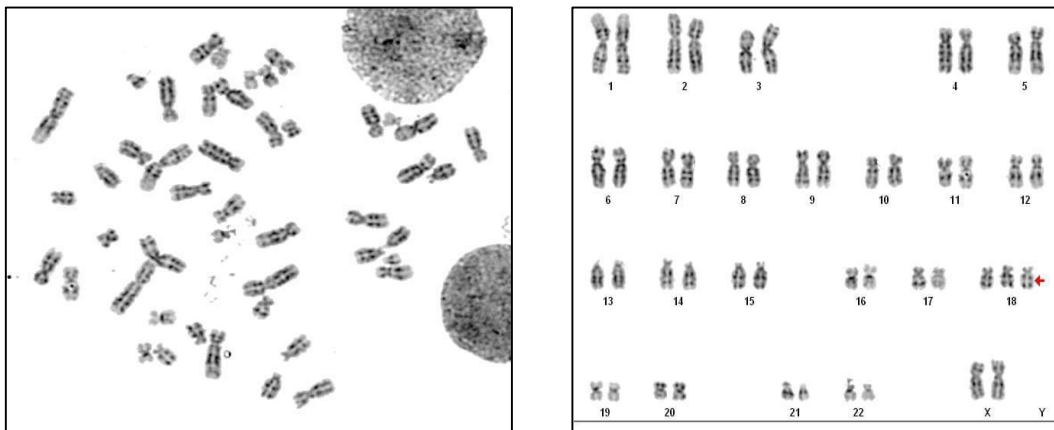


Figura 1: Cariótipo da paciente em questão

Logo após o diagnóstico retornaram para o município de Sinop-MT e com 1 ano e 8 meses de vida foi submetida a uma cirurgia de cateterismo cardíaco decorrente da cardiopatia que apresentava, sendo mais tarde evoluída para uma persistência do canal arterial (PCA), que foi descoberta juntamente com uma pneumonia que a paciente adquiriu. Foi submetida a uma cirurgia de fechamento de PCA, na qual ocorreu dentro dos conformes.

Seguiu normalmente até os três anos e 11 meses, sem ingerir nenhuma medicação para cardiopatias, onde começou a apresentar as primeiras crises convulsivas. Realizou uma consulta com um neurologista pediátrico. O encefalograma apresentou uma atividade elétrica cerebral simétrica e desorganizada, caracterizando presença de ondas lentas compatível com uma lentificação grau 2, durante o sono houve raros grafoelementos fisiológicos normais do sono para a idade. A medica sugeriu, através do resultado do encefalograma, correlacionar as

manifestações clínicas da paciente com as hipóteses diagnósticas de Síndrome de Lennox Gastaut-Like, mesmo não visualizando a presença de ritmo recrutante.

Em virtude das medicações para as crises convulsivas, a paciente começou a apresentar dificuldades em urinar, levando a um quadro de infecções constantes, devido a isso a própria começou a ser sondada 8 vezes ao dia em seu domicílio. Recentemente é necessário ser sondada apenas 5 vezes ao dia e é realizado EAS (exame de urina simples) a cada 15 dias para acompanhamento das infecções, além disso, a maioria das suas crises convulsivas ocorrem enquanto dorme.

Presentemente a paciente está com 1,16m e 23 kg, realizando diferentes tipos de tratamentos com uma equipe multidisciplinar, além do mais, a dieta e os fármacos são administrados via enteral.

Discussão

Uma criança apresentando qualquer anomalia genética gera um quadro de preocupação e aflição tanto nos pais quanto nos profissionais envolvidos em seu nascimento. No caso da trissomia no cromossomo 18, por consequência acaba concebendo cada vez mais apreensão, devido apresentar mais de 150 complicações em todo organismo do neonato, portanto apresenta um prognóstico não muito esperançoso.⁴

Assim como na Síndrome de Down a idade avançada da mãe é um dos pontos mais importantes para desenvolver uma criança nessas condições, entretanto no relato apresentado gerou controvérsias e dúvidas a isso, uma vez que a mãe da paciente apresentava apenas 29 anos quando estava na idade gestacional cronológica de aproximadamente 11 semanas. A expectativa de vida de pacientes com síndrome de Edwards equivale a 3 meses para meninos e 10 meses para meninas, sendo que a grande maioria dos casos em que há uma sobrevivência são de pacientes do sexo feminino, todavia os neonatos acabam levando consigo um quadro clínico muito amplo de complicações no organismo.⁵⁻⁶

Pode se observar no relato que a paciente levou uma qualidade de vida relativamente boa até o seu terceiro aniversário, uma vez que começou a apresentar uma série de crises convulsivas o que acabou gerando a administração de cada vez mais fármacos o que acarretou na melhora das crises, entretanto houve também um acréscimo de infecções urinárias.



Figura 2: Imagem da paciente e características típicas da síndrome.

Considerações Finais

Portanto com base no levantamento de dados obtidos, trata-se de um caso atípico em relação aos que se apresentam em revisões bibliográficas, visto que a patologia apresenta níveis elevados de abortos espontâneos e uma sobrevida reduzida. Devido a isso, é importante salientar a importância do pré-natal para constatar alterações presentes no embrião, uma vez que auxilia na conduta a ser tomada pelos profissionais da área da saúde juntamente com os pais da criança, além de ser uma fonte de estudos para o enriquecimento do meio científico.

Com a evolução da área da genética derradeiramente, possuímos a compreensão de muitas doenças que antes eram um total mistério para a sociedade. Desse modo, o diagnóstico de cromossomopatias apresentou um grande aperfeiçoamento, permitindo assim a fácil identificação de patologias na fase do pré-natal. Tais patologias que acometem os cromossomos são extremamente raras, e estão relacionadas a má divisão da fase meiótica e idade avançada da mulher.

Levando em consideração métodos abortivos para aliviar a preocupação dos pais que conceberam a vida a uma criança que possui um futuro nebuloso, deve-se considerar que no Brasil essa prática é extremamente ilegal, todavia em países desenvolvidos é uma das condutas que devem ser consideradas, devido ao conhecimento de poucas práticas terapêuticas capazes de ocasionar a melhorar clinicamente de indivíduos que possuem tal patologia.

Referências Bibliográficas

1. Murta, Carlos Geraldo Viana, Antônio Fernandes Moron, and Márcio Augusto Pinto de Ávila. "Dopplervelocimetria no rastreamento de aneuploidias no primeiro trimestre da gestação." *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia*(2001).
2. da Silva Santos, Rosângela, and Iêda Maria Vargas Dias. "Refletindo sobre a malformação congênita." *Revista Brasileira de Enfermagem* 58.5 (2005): 592-596.
3. Emer Caroline Soares Cristofari, Duque Julio Alejandro Peña, Müller Ana Lúcia Letti, Gus Rejane, Sanseverino Maria Teresa Vieira, Silva André Anjos da et al . Prevalência das malformações congênitas identificadas em fetos com trissomia dos cromossomos 13, 18 e 21. *Rev. Bras. Ginecol. Obstet.* [Internet]. 2015 July [cited 2019 Mar 24] ; 37(7): 333-338. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-72032015000700333&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1590/S0100-720320150005373>.
4. Síndromes Cromossômicas: uma revisão; acesso: [24 de março de 2019] disponível em:<http://portaldeperiodicos.unibrasil.com.br/index.php/cadernossaude/article/viewFile/2296/1869>
5. Rosa Rafael Fabiano M., Rosa Rosana Cardoso M., Zen Paulo Ricardo G., Graziadio Carla, Paskulin Giorgio Adriano. Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos. *Rev. paul. pediatr.* [Internet]. 2013 Mar [cited 2019 Mar 24] ; 31(1): 111-120. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-05822013000100018&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-05822013000100018>
6. Ana Silveira Soncini , Eduart Grellmann, Felipe Barbosa Amaral , Luiz Fernando Garcia Lopes Arena , Rogério João Machado et al. Síndrome da Trissomia do Cromossoma 18 em lactente de 4 meses. *Rev. Acm.* [Internet]. 2011 Abr. acesso [05 de maio de 2019] disponível em: <<http://www.acm.org.br/revista/pdf/artigos/869.pdf>>
7. MACHADO et. al. Síndrome de Edwards: relato de caso. *Revista Científica da FMC.* v. 2, n. 1, 2007. Disponível em: <<http://www.fmc.br/revista/V2N1P26-29.pdf>>. Acesso em: 05 de Maio de 2019.
8. Murta Carlos Geraldo Viana, França Luiz Cláudio. Medida da Translucência Nucal no Rastreamento de Anomalias Cromossômicas. *Rev. Bras. Ginecol. Obstet.* [Internet]. 2002 [cited 2019 May 05] ; 24(3): 167-173.

Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-72032002000300004&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1590/S0100-72032002000300004>.