

# **ANORMALIDADES GESTACIONAIS E TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 18**

**ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rosana Cardoso Manique;  
LORENZEN, Marina Boff; GRAZIADIO, Carla; ZEN, Paulo Ricardo  
Gazzola; PASKULIN, Giorgio Adriano**

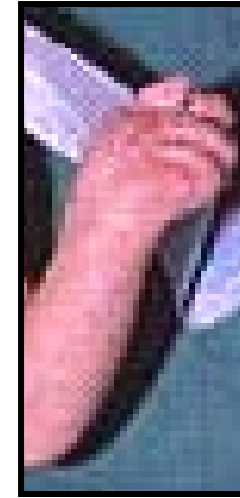
Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV)

Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA)

Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre (CHSCPA)

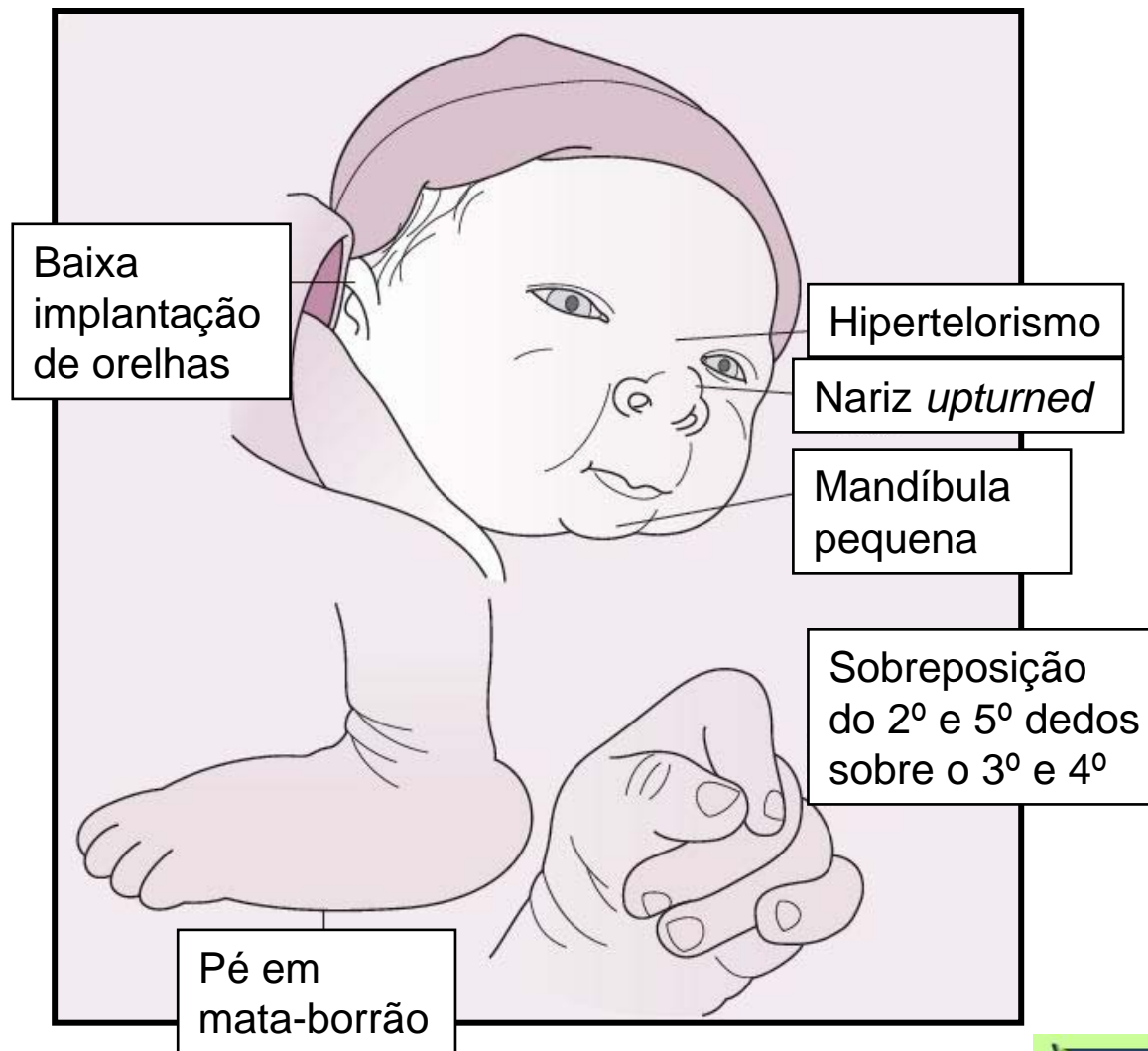


# Introdução



- A síndrome de Edwards ou trissomia do cromossomo 18 é a segunda trissomia autossômica mais frequente observada ao nascimento.
- Caracteriza-se por um quadro clínico amplo, com o acometimento de muitos órgãos e sistemas, além de um prognóstico bastante reservado

# Síndrome de Edwards



# Objetivo

Avaliar os achados gestacionais de uma amostra consecutiva de pacientes com síndrome de Edwards diagnosticados no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA no período de Maio de 1994 a Dezembro de 2008



# Material e métodos

- Levantamento sistemático dos prontuários médicos dos pacientes
- Preenchimento de um protocolo padrão
  - Sexo
  - Idade na primeira avaliação
  - Tipo de alteração cromossômica
  - Dados gestacionais e familiares
  - Achados clínicos
  - Intercorrências
  - Tempo de sobrevivida



# Resultados

- A amostra foi composta de 31 pacientes, com mediana de 14 dias (Sexo feminino: 71%)
- Linhagem única de trissomia livre do cromossomo 18: 94%
- Todas as mães haviam realizado pré-natal
- Houve alta frequência de pré-eclâmpsia (17%)
- Ultrassom obstétrico: pelo menos uma a partir do 2º trimestre em 23 casos (74%)
- Polidrâmnio (41%) e retardo de crescimento intra-uterino (27%)
- Não houve identificação pré-natal da síndrome
- Parto cesáreo: 74% dos pacientes (principalmente por complicações maternas e fetais)



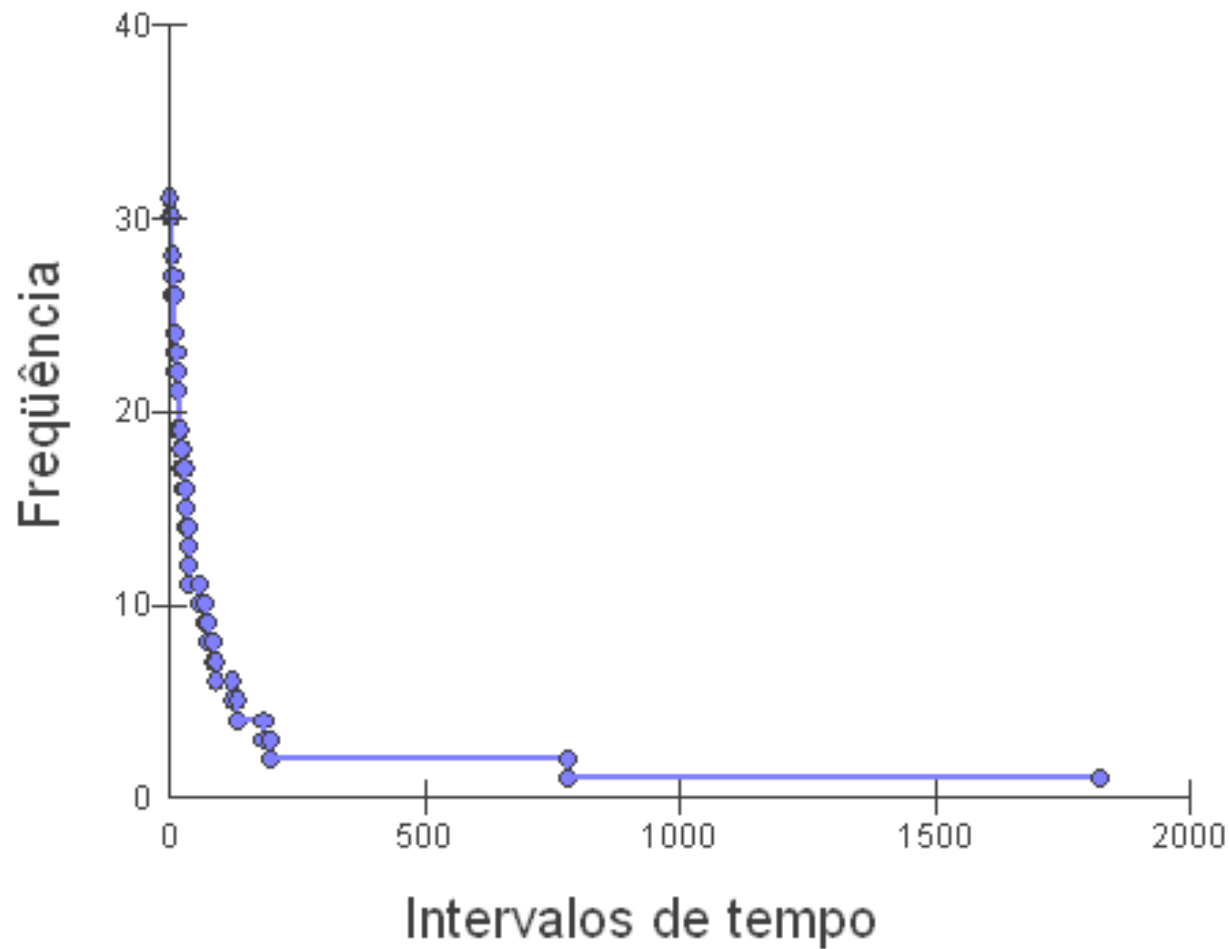
## Achados gestacionais apresentados pelos pacientes com síndrome de Edwards

Achados gestacionais	N (%)
Pré-natal (N= 27)	
Sim	27 (100%)
Não	-
Doenças maternas (N= 23)	
Pré-eclâmpsia	4 (17%)
ITU	2 (9%)
HAS gestacional	1 (4%)
Ameaça de aborto (N= 20)	
Sim	4 (20%)
Não	16 (80%)
Ultrassom (N= 24)	
Sim	23 (96%)
Não	1 (4%)
Resultado ultrassom (N= 23)	
Sem anormalidades	8 (35%)
Polidrâmio	9 (41%)
RCIU	6 (27%)
Cardiopatia congênita	2 (9%)
Outros	7 (30%)
<b>TOTAL</b>	<b>31</b>



**Curva de sobrevivência de Kaplan-Meier dos pacientes com síndrome de Edwards, mostrando a frequência de sobreviventes de acordo com o intervalo de tempo em dias**

Indivíduos Vivos



# Discussão

- A síndrome de Edwards é uma doença genética relativamente comum caracterizada por um prognóstico bastante reservado
- O predomínio do sexo feminino (71%) é consistente com o encontrado na literatura (56-78%)
- Chamou a atenção, em nossa amostra, o alto índice de complicações gestacionais
- Polidrâmnio foi uma complicação comum (41% das gestações): na literatura, a frequência desse achado nas gestações em geral varia de 1 a 2%



# Conclusão

- Em nosso meio, diferentemente do que ocorre em vários países desenvolvidos, a interrupção gestacional não é permitida com o diagnóstico de trissomia do 18
- Contudo, considerando que a síndrome é uma doença altamente letal (em nossa amostra 87% dos pacientes faleceram dentro dos primeiros 6 meses de vida), a falta de diagnóstico pré-natal observada em nosso estudo faz com que a possibilidade desta intervenção seja ainda mais distante

