

# TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 18

## Síndrome de Edwards

*Dra. Patricia Salmons*

Médica pediatra e geneticista; Presidente do Depto. Científico de Genética da Soc. de Pediatria de São Paulo (SPSP); Membro da equipe do Centro de Estudos e Pesquisas Clínicas de São Paulo (CEPEC-SP); Diretora Técnica de Saúde I UGA-III do PS do Hospital Infantil Darcy Vargas (HIDV); Especialista em Síndrome de Down; Pós graduada em Nutrição Pediátrica pela Boston University/USA; Homenageada pelo envolvimento com a Síndrome de Edwards na Assembleia Legislativa de São Paulo com o prêmio "Mulheres que brilham" para mulheres que se destacaram em diversas áreas e que juntas representam determinação, empenho, versatilidade, companheirismo e a importância da mulher na sociedade.

# CUIDADOS NEONATAIS



A prevalência da síndrome de Edwards é de 1:8000 nascidos vivos.

Não temos estatísticas confiáveis para sabermos quantas pessoas com a síndrome existem no Brasil ou no mundo.

Calcula-se que 95% dos casos de trissomia 18 resultem em abortos espontâneos durante a gravidez. Assim apenas 5% chegarão a nascer e desses 5%, 90% não resistirão até o final do primeiro ano de vida.

Mas apesar das estatísticas, atualmente, a expectativa de vida desses pacientes chega a idade adulta e já temos relatos bem documentados de pacientes adolescentes.

# TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 18



O diagnóstico precoce, conhecimento do quadro clínico e do prognóstico dos pacientes com a trissomia do cromossomo 18 (T18) tem grande importância no que diz respeito aos cuidados antenatais, via de parto, cuidados em sala de parto, cuidados pós-natais e ajudam a nortear a decisão de se instituir ou não tratamentos invasivos, tais como intervenções cirúrgicas e a reanimação cardiorrespiratória.

Muitas vezes, as intervenções são realizadas em condições de emergência, sem oportunidade de reflexão ou discussão, envolvendo questões médicas e éticas difíceis.

# SALA DE PARTO



Poucas complicações maternas, durante a gestação, são relatadas (13%).

Mas crianças com T18 frequentemente nascem prematuras, apresentando baixo peso e algum grau de sofrimento fetal necessitando de suporte imediato.

No Brasil não existem normas legais específicas sobre a reanimação cardiovascular de recém-nascidos com T18 em sala de parto ou na internação hospitalar.

Contudo, segundo o Programa de Reanimação Neonatal da Sociedade Brasileira de Pediatria, no caso de malformações congênitas é necessário ter:

- comprovação diagnóstica (ideal pré-natal);
- considerar a vontade dos pais;
- considerar os avanços terapêuticos existentes para decidir quanto à conduta a ser realizada.

A conduta de 'esperar e ver' para então iniciar a reanimação deve ser abandonada, pois retarda o início dos procedimentos podendo resultar em um bebê com lesões e sequelas.

# DIAGNÓSTICO



O padrão clínico da trissomia do cromossomo 18 é bem específica e facilita o diagnóstico clínico para profissionais com um “olhar treinado”, porém raramente esse diagnóstico é consolidado em sala de parto.

Na grande maioria das vezes espera-se o resultado do cariótipo ou outros testes genéticos para confirmação diagnóstica.

# DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL



Mais recentemente, outras técnicas de genética molecular, como FISH (hibridização *in situ* fluorescente) e CGH-array (hibridização genômica comparativa), vêm sendo utilizadas em situações específicas, permitindo o diagnóstico mais rápido em recém-natos.

Ainda o sequenciamento das moléculas de DNA fetais no sangue materno (NIPT) também está disponível como uma forma acurada e não invasiva de diagnóstico pré-natal. No entanto, essas técnicas ainda são caras e, muitas vezes, de difícil acesso.

# CUIDADOS INTENSIVOS



Os trabalhos científicos que defendem o tratamento cirúrgico das cardiopatias em pacientes com T18 demonstram que os procedimentos quando realizados com total entendimento da síndrome pelos pais e com a esperança de melhorar a condição do filho, contribui sim para:

- melhorar a expectativa de vida dos pacientes;
- antecipar a alta hospitalar;
- melhorar a qualidade de vida dos pacientes e de sua família.

Há relatos que a cirurgia cardíaca, ventilação mecânica, a correção cirúrgica das complicações gastrointestinais bem como das complicações respiratórias melhoraram a sobrevida, no primeiro ano de vida, chegando a 25%.

# PROTOCOLO DE PRIMEIROS CUIDADOS NA T18



Tendo esse olhar, a nossa proposta futura é que se crie um Protocolo de atendimento às pessoas com Trissomia do cromossomo 18, seguindo os mesmos moldes das *Diretrizes de Atenção à pessoa com síndrome de Down*, 2012, elaborado pelo Ministério da Saúde.

A intenção é instituir os tratamentos de forma precoce e assertiva, evitar que as intervenções sejam realizadas em condições de emergência, respaldar de forma ética a conduta médica a ser tomada, sempre priorizando o paciente e levando em consideração a vontade de seus familiares.

# REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS



Rev. paul. pediatr. vol.31 no.1 São Paulo jan./mar. 2013

Rosa, Rafael Fabiano M. et al. Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos. *Rev. paul. pediatr.* [online]. 2013, vol.31, n.1, pp.111-120.

Sociedade Brasileira de Pediatria [homepage on the Internet]. Programa de Reanimação Neonatal da Sociedade Brasileira de Pediatria: Condutas 2011 [cited 2012 Dec 05]. Available from: <http://www.sbp.com.br/pdfs/PRN-SBP-ReanimacaNeonatal-2011-24jan11.pdf>

Marion RW, Chitayat D, Hutcheon RG, Neidich JA, Zackai EH, Singer LP *et al.* Trisomy 18 score: a rapid, reliable diagnostic test for trisomy 18. *J Pediatr* 1988;113:45-8.

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* 2011;155A:1529-35.

Kaneko Y, Kobayashi J, Yamamoto Y, Yoda H, Kanetaka Y, Nakajima Y *et al.* Intensive cardiac management in patients with trisomy 13 or trisomy 18. *Am J Med Genet A* 2008;146A:1372-80.

Kosho T, Nakamura T, Kawame H, Baba A, Tamura M, Fukushima Y. Neonatal management of trisomy 18: clinical details of 24 patients receiving intensive treatment. *Am J Med Genet A* 2006;140:937-44.

Kaneko Y, Kobayashi J, Achiwa I, Yoda H, Tsuchiya K, Nakajima Y *et al.* Cardiac surgery in patients with trisomy 18. *Pediatr Cardiol* 2009;30:729-34.

Yamagishi H. Cardiovascular surgery for congenital heart disease associated with trisomy 18. *Gen Thorac Cardiovasc Surg* 2010;58:217-9.

Mustacchi, Zan; Peres Sérgio. *Genética Baseada em Evidências*. Cid Editora Ltda/ 2000