

**UNIVERSIDADE UNIGRANRIO AFYA
CURSO DE BIOMEDICINA**

**ANA LUIZA RODRIGUES LIMA
LORENA FERREIRA ARAÚJO**

SÍNDROME DE EDWARDS – ASPECTOS GERAIS E RELATO DE CASO

**BARRA DA TIJUCA, RIO DE JANEIRO
2025**

**UNIVERSIDADE UNIGRANRIO AFYA
CURSO DE BIOMEDICINA**

**ANA LUIZA RODRIGUES LIMA
LORENA FERREIRA ARAÚJO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado a
Universidade do Grande Rio “Prof. José de
Souza Herdy”, como requisito parcial para a
obtenção do título de Bacharel em Biomedicina.

Orientador: Daniel Escorsim Machado

**BARRA DA TIJUCA, RIO DE JANEIRO
2025**

Ana Luiza Rodrigues Lima
Lorena Ferreira Araújo

Síndrome de Edwards – Aspectos gerais e relato de caso

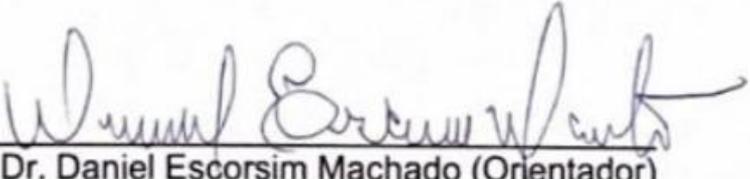
Trabalho de Conclusão de Curso apresentado a Universidade do Grande Rio “Prof. José de Souza Herdy”, como requisito parcial para a obtenção do título de Bacharel em Biomedicina.

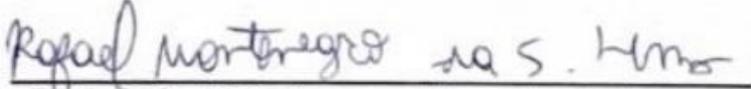
Orientador: Daniel Escorsim Machado

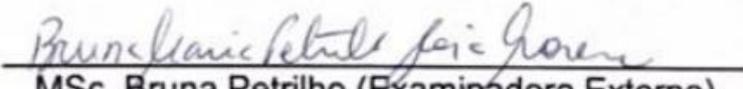
Aprovada em:

Barra da Tijuca, 13 de junho de 2025.

BANCA EXAMINADORA


Prof. Dr. Daniel Escorsim Machado (Orientador)


Prof. Rafael Montenegro (Examinador Interno)


MSc. Bruna Petrilho (Examinadora Externa)

AGRADECIMENTOS

“Para que todos vejam, saibam, considerem e juntamente entendam que a mão do Senhor fez isto.” (Isaías 41:20)

Antes de qualquer palavra, rendo graças a Deus, meu Pai, que me ouve, consola, guarda e guia. Sem Ele nada sou; com Ele tudo posso. Que Ele continue usando a minha vida – e agora também a minha profissão – para servir e transformar quem está à minha volta.

Aos meus pais, Denise e Nilson, que sonharam cada sonho comigo, investiram cada centavo, trabalharam cada hora extra e dobraram cada joelho em oração: obrigada por caminharem lado a lado em todo o percurso. Amo vocês!

Ao meu amor, Luiz Felipe, que atravessou a Biomedicina comigo – incentivando, ajudando, orando e vibrando desde o Ensino Fundamental II até me tornar biomédica: teu apoio foi combustível diário. Eu te amo!

À minha família – avós e sogros – pelo suporte incondicional e pelas orações que me sustentaram. O carinho de vocês é alicerce.

Ao Fernando Miguel, que, mesmo no céu, continua fazendo história. Foi através dele que tudo começou. Obrigada por inspirar este trabalho.

Aos meus cunhados Vinícius e Moniky, por confiarem em mim para explorar a vinda do Fernando Miguel e transformá-la num estudo cheio de amor. Obrigada pela parceria.

À minha companheira de quatro patas, Nina, parceira das minhas horas de estudo.

Eu poderia escrever páginas sobre a minha gratidão, mas nem a língua portuguesa daria conta. Recebam, portanto, meu mais sincero e emocionado “muito obrigada”. O amor que tenho por cada um de vocês é imensurável.

Ao meu orientador, Prof. Daniel, obrigado por acreditar no projeto desde o primeiro esboço.

À minha dupla, Lorena, obrigada pela sintonia, pela confiança e por gestar este trabalho comigo – amizade que virou coautoria.

Agradeço ainda a todos os mestres, supervisores e preceptores de estágio que lapidaram minha formação, bem como à banca examinadora, Bruna e Rafael, por aceitarem o convite de estar aqui neste momento tão especial. Muito obrigada. Que Deus abençoe vocês.

AGRADECIMENTOS

Dedico o mérito deste trabalho, primeiramente a Deus, por plantar a semente do propósito “de ajudar o próximo” no meu coração desde criança e por ter me feito escolher o curso da Biomedicina como ferramenta para impactar a vida das pessoas.

Minha eterna gratidão aos meus pais, Vera e Sérgio, por todo incentivo moral de sempre correr atrás dos meus sonhos, sair da minha zona de conforto e, especialmente, a nunca sobrepor o título profissional ao meu nome, pois ele sempre será meu e o título é só mais um título, se não for usado da maneira correta.

Não poderia deixar de agradecer a minha dupla de trabalho e agora da vida, Ana Luiza, por ter me deixado fazer parte de um projeto tão lindo com uma mensagem tão relevante para a sociedade e a ciência.

Além disso, não poderia deixar de agradecer ao Fernando Miguel por nos permitir contar sua história de vida, cuja mensagem ecoará e dará voz a tantas famílias que lutam diariamente pela visibilidade dos indivíduos com a Síndrome de Edwards. Agradeço também à Moniky e Vinicius por toda confiança depositada em nós para passarmos adiante a história de seu filho amado, por toda disponibilidade e vontade de fazer esse projeto dar certo.

Ao meu orientador, Prof. Daniel, o meu muitíssimo obrigada por ter embarcado conosco nesse projeto, pelos conselhos, pela paciência e pelo auxílio durante todo o processo, mesmo com uma rotina acadêmica cheia.

Aos meus professores/mentores da UNIGRANRIO que, ao longo dos quatro anos de curso, lecionaram com maestria e amor pelo que fazem. Muito obrigada por me lapidarem enquanto profissional e ser humano. Levarei um pouquinho de cada um de vocês no meu coração.

Agradeço também aos membros da banca avaliadora, Bruna e Rafael, por terem aceitado o convite e por fazerem parte de um momento tão especial para nós.

O meu mais sincero “Muito Obrigada”.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1: Ultrassonografia morfológica.....	17
Figura 2: Ecocardiograma fetal com color doppler.....	18
Figura 3: Cariótipo do pai e da mãe.....	19
Figura 4: Cariótipo do paciente.	20
Figura 5: Ultrassonografia da Transfontanela.....	21
Figura 6: Admissão.....	22
Figura 7: Evolução cardiológica (UTI Neonatal).....	24
Figura 8: Psicologia	25
Figura 9: Causa da Morte.....	27

SUMÁRIO

1.INTRODUÇÃO	101
1.1 Justificativa.....	Error!
Bookmark not defined.4	
1.2 Objetivos.....	15
2. METODOLOGIA.....	155
3.RELATO DE CASO.....	16
3.1 RESULTADOS PRÉ-NATAIS.....	17
3.2 RESULTADOS PÓS-NATAIS.....	18
4. DISCUSSÃO	267
5. CONCLUSÃO.....	29
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	30

SÍNDROME DE EDWARDS – ASPECTOS GERAIS E RELATO DE CASO

Ana Luiza Rodrigues Lima

Lorena Ferreira Araújo

Daniel Escorsim Machado

RESUMO

A Síndrome de Edwards, ou trissomia do cromossomo 18, é uma condição genética rara, caracterizada por uma cópia adicional do cromossomo 18, resultando em malformações múltiplas e alta mortalidade neonatal. Este trabalho tem como objetivo descrever um caso clínico de um recém-nascido do sexo masculino diagnosticado com trissomia livre do cromossomo 18, acompanhado desde o pré-natal até o óbito aos 16 dias de vida. Foram utilizados métodos descritivos e exploratórios, com coleta de dados clínicos, exames laboratoriais e de imagem, além de entrevistas com os responsáveis. Os achados incluem alterações morfológicas fetais detectadas por ultrassonografia, cardiopatias congênitas evidenciadas pela ecocardiografia fetal e confirmação diagnóstica por cariotipagem. O manejo clínico envolveu cuidados intensivos e paliativos, com apoio multiprofissional e acompanhamento psicológico à família. O estudo reforça a importância do diagnóstico precoce, do aconselhamento genético e da abordagem humanizada na assistência aos pacientes e familiares. Além disso, destaca que a presença da síndrome pode ocorrer mesmo em mães jovens e sem alterações genéticas detectáveis, indicando possível mutação espontânea. Conclui-se que, embora o prognóstico da síndrome seja reservado, a intervenção precoce e os cuidados individualizados podem promover melhora na sobrevivência e qualidade de vida, rompendo com o estigma da “incompatibilidade com a vida”.

Palavras-chave: Síndrome de Edwards; Trissomia 18; Diagnóstico pré-natal.

ABSTRACT

Edwards Syndrome, or trisomy 18, is a rare genetic condition characterized by an extra copy of chromosome 18, leading to multiple malformations and high neonatal mortality. This study aims to describe a clinical case of a male newborn diagnosed with free trisomy 18, monitored from the prenatal period until death at 16 days of life. Descriptive and exploratory methods were applied, including the collection of clinical data, laboratory and imaging tests, and interviews with the family. Findings revealed fetal morphological alterations identified through ultrasound, congenital heart defects detected via fetal echocardiography, and a definitive diagnosis confirmed by karyotyping. Clinical management involved intensive and palliative care, supported by a multidisciplinary team and psychological assistance for the family. The study emphasizes the relevance of early diagnosis, genetic counseling, and humanized care in supporting patients and families. Moreover, it highlights that the syndrome may occur even in young mothers without detectable genetic alterations, suggesting a possible spontaneous mutation. It is concluded that, although the prognosis remains guarded, early intervention and individualized care may improve survival and quality of life, challenging the label of "incompatible with life."

Keywords: Edwards Syndrome; Trisomy 18; Prenatal diagnosis.

1.INTRODUÇÃO

A trissomia do cromossomo 18 foi descrita inicialmente em 1960 por Edwards e colaboradores em um recém-nascido que apresentava malformações congênitas múltiplas e déficit cognitivo. Até aquele momento, a síndrome de Edwards ainda não era conhecida. Somente com Edwards *et al* foi relatado a existência sobre uma “nova síndrome trissômica” que foi nomeada primeiramente de síndrome da trissomia 17 - 18, devido à dificuldade de diferenciar os pares de cromossomos autossomos. Somente com Rosa apud Smith *et al*, foi possível determinar que o cromossomo adicional era o 18. Nos anos seguintes, houve descrições de constituições cromossômicas associadas à síndrome de Edwards, com formas de manifestação distintas entre si (Rosa *et al.*, 2013).

A Síndrome de Edwards é uma enfermidade classificada como uma aneuploidia, alteração cromossômica numérica, em que ocorre a trissomia autossômica do cromossomo 18. A prevalência da doença é de 1 para cada 3600 a 8500 nascidos vivos, sendo os indivíduos do sexo feminino mais afetados em comparação aos indivíduos do sexo masculino (Rosa *et al.*, 2013). Estudos populacionais realizados em diversos países, como Austrália, Reino Unido e Estados Unidos, indicam prevalência semelhante ao nascimento, com estimativas que variam entre 1 para 3600 e 1 para 10.000 nascidos vivos. No entanto, quando consideradas as gestações interrompidas e os natimortos, a prevalência total pode ser ainda maior, chegando a 1 para 2500 gestações. Esses dados também apontam uma sobrevida mais frequente entre recém-nascidas do sexo feminino, reforçando a discrepância de gênero observada nos casos clínicos (Cereda; Carey, 2012). Nessa doença, o paciente apresenta múltiplas malformações, sendo principalmente cardíacas, neurológicas, pulmonares e esqueléticas (Cortivo; Camargo; Panis., 2021). A doença pode se manifestar de três formas, são elas: trissomia livre do cromossomo 18, sendo esta a principal e identificada em 90% a 95% dos casos, mosaicismos cromossômicos (linhagem com trissomia livre do cromossomo 18 associada à outra normal) e translocação, que correspondem a uma média de 10% dos casos cada uma (Rosa *et al*, 2013).

É considerada a segunda trissomia autossômica mais frequente observada ao nascimento, ficando atrás apenas da Síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21). A maioria dos conceptos acometidos pela Síndrome de Edwards vai a óbito

durante a vida fetal, sendo que, dos nascidos vivos, a mediana de sobrevivência tem variado entre 2,5 e 14,5 dias (Rosa *et al.*, 2013). Segundo (Cortivo; Camargo; Panis., 2021), a síndrome é causada em 90% dos casos pela não disjunção meiótica materna, sendo que 50% dos erros não disjuncionais ocorrem na gametogênese feminina especialmente na meiose 2, diferentemente de outras trissomias humanas onde a má segregação dos cromossomos é mais frequente na meiose 1. Além disso, assim como em outras trissomias autossômicas, a frequência de erros ocasionados pela não disjunção cromossômica aumenta com o avanço da idade materna. No entanto, a causa para não disjunção cromossômica é desconhecida (Cereda; Carey., 2012).

A SE caracteriza-se por um quadro clínico amplo e reservado, com acometimento de múltiplos órgãos e sistemas. As principais características fenotípicas presentes na doença são: **achados neurológicos**, os quais englobam deficiência mental, hipotonia e hipertonia, choro fraco com resposta diminuída ao som, dificuldades de sucção e, principalmente, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor; **anormalidades de crescimento**, tais como baixo peso ao nascimento e dificuldade no ganho de peso pós-natal; **anomalias do crânio e da face**, apresenta região occipital proeminente, as fontanelas podem ser amplas, face triangular, nariz e boca pequenos, micrognatia, orelhas displásicas com implantação baixa (lembrando orelhas de fauno); **tórax e abdômen**, apresenta pescoço e esterno curto, tórax relativamente largo e mamilos pequenos; **extremidades**, punhos cerrados, dedos sobrepostos (segundo dedo sobre o médio e o quinto sobre o quarto), hipoplasia das unhas, pé torto congênito, hálux curto e sindactilia; **orgãos genitais**, criptorquia no sexo masculino e hipertrofia de clitóris com hipoplasia dos grandes lábios e dos ovários no sexo feminino, além de disgenesia gonadal/ovariana; **malformações de órgãos internos**, incluem hipoplasia de cerebelo, anomalias do corpo caloso, hidrocefalia ou anencefalia, defeitos do septo ventricular e ducto arterioso patente (Rosa *et al.*, 2013). Devido às malformações congênitas, a expectativa de vida é extremamente baixa (Cortivo; Camargo; Panis., 2021).

A hipótese diagnóstica pode ser feita através da ultrassonografia fetal no primeiro trimestre de gestação, com a medida de “translucência nucal” (Cortivo; Camargo; Panis., 2021), que visa medir a espessura da área fluida localizada na parte posterior da nuca do feto e analisar estruturas anatômicas como o osso nasal e o ducto venoso, para rastrear e avaliar o risco de síndromes cromossômicas na gestação. Ademais, podem ser realizados dosagens bioquímicas (como níveis

reduzidos de gonadotrofina coriônica humana - HCG, alfafetoproteína e estriol não conjugado no soro materno) durante o primeiro e segundo trimestre de gravidez, sendo confirmada pela cariotipagem dos cromossomos fetais, por meio de procedimentos como a amniocentese e punção das vilosidades coriônicas (Trindade; Pescador., 2021). Porém, outras variantes da doença, como o mosaïcismo ou translocação, podem estar presentes exigindo testes genéticos mais avançados para confirmação do diagnóstico, como a técnica de hibridização *in situ* fluorescente (Mascarenhas *et al.*, 2023). Níveis leves de mosaïcismo para trissomia do 18 na amniocentese pode estar associada a um prognóstico favorável para o feto, ou seja, com menos riscos (Chen *et al.*, 2022).

A ecocardiografia fetal pode detectar malformação cardíaca congênita, o que sugere a presença da trissomia do cromossomo 18. É um exame considerado o mais sensível para o diagnóstico de Síndrome de Edwards após as 16 semanas de gravidez (Rosa *et al.*, 2013). O diagnóstico é feito usualmente no pré-natal, mas pode ser feito após o nascimento da criança. Trata-se de uma condição clinicamente reconhecível e raramente confundida com outras síndromes, tais como Patau, Turner e Williams, devido à presença de características faciais distintivas (Mascarenhas *et al.*, 2023). A maioria dos fetos acometidos pela trissomia do 18 acabam indo a óbito durante a vida embrionária e fetal, a depender do grau de comprometimento clínico. Segundo Rosa apud Tanigawa *et al.*, alguns marcadores ultrassonográficos estariam relacionados a uma taxa de sobrevida inferior a um mês de vida, como polidrâmnio grave, ausência de fluido no estômago, anomalia cardíaca, sexo masculino, idade gestacional e cuidados menos intensivos devido à crença de que os fetos ou crianças afetadas deveriam ir precocemente a óbito (Rosa *et al.*, 2013). No entanto, estudos recentes mostram que as cardiopatias congênitas são as principais causas de óbitos em pacientes com a doença. Assim, podemos concluir que o manejo neonatal intensivo, incluindo a realização de cirurgias cardíacas, poderia melhorar a qualidade de vida desses indivíduos, bem como aumentar a taxa de sobrevida, que variam de 152,5 a 238 dias (Rosa *et al.*, 2013).

O diagnóstico pré-natal ou pós-natal e a etiologia da síndrome são importantes não só para o manejo clínico destes indivíduos, como também para o correto aconselhamento genético a família de maneira realista e, não desoladora. É de extrema importância que todas as possibilidades de manejo clínico do paciente sejam explicadas e discutidas, incluindo como tomar decisões práticas acerca de

ressuscitação, cirurgia e suporte de vida (Cereda; Carey., 2012). Nos casos de trissomia livre do cromossomo 18, não existe indicação de avaliação citogenética dos pais, já que o fenômeno da não disjunção cromossômica durante a gametogênese é aleatório e não hereditário. No entanto, nos casos de trissomia do 18 por translocação, é indicado a investigação da constituição cromossômica dos pais para verificar se um deles é portador do rearranjo cromossômico equilibrado. Caso o cariótipo dos pais seja normal, assume-se que a Síndrome de Edwards ocorrida na criança tenha sido ocasionada por uma mutação (Rosa *et al.*, 2013).

A maioria dos fetos portadores da Síndrome de Edwards acabam indo a óbito durante a vida embrionária e fetal. As crianças que chegam a termo, por sua vez, possuem um prognóstico bastante reservado, a depender do quadro clínico apresentado. De forma geral, dos recém-nascidos afetados, 55 a 65% vão a óbito na primeira semana de vida, 90% ao redor de seis meses e apenas 5 a 10% estarão vivos ao final do primeiro ano. Além disso, indivíduos do sexo feminino afetados pela síndrome têm mais chances de nascerem vivos e sobreviverem por um período mais longo do que os do sexo masculino. Por outro lado, alguns casos documentados na literatura parecem ter uma sobrevida maior devido ao fato de apresentarem constituição cromossômica com mosaïcismo (Rosa *et al.*, 2013). Inúmeros relatos recentes da literatura mostraram que neonatos afetados pela trissomia do cromossomo 18 submetidos a cuidados neonatais intensivos sobreviveram por mais tempo do que aqueles que não receberam (Koshida; Takahashi, 2023).

A investigação científica sobre a Síndrome de Edwards é de indiscutível importância, pois permite uma análise minuciosa dos fatores que contribuem para a elevada taxa de mortalidade associada a essa condição genética que é uma manifestação clínica incomum. Aprofundar-se nas malformações congênitas características da trissomia 18 possibilita o aprimoramento dos protocolos diagnósticos e de manejo clínico, promovendo o desenvolvimento de técnicas de triagem precoce, como a análise de DNA fetal livre em circulação, que proporciona maior precisão na detecção de anomalias cromossômicas. O entendimento detalhado dos marcadores genéticos e fenotípicos específicos da Síndrome de Edwards contribui substancialmente para o aprimoramento do aconselhamento genético, capacitando as famílias para a gestão informada da gravidez e preparando-as para as possíveis complicações associadas. Além disso, a pesquisa nesta área é crucial para orientar práticas clínicas e políticas de saúde que priorizem a qualidade de vida do

paciente, ao mesmo tempo em que oferece suporte psicológico e emocional adequado às famílias afetadas. A análise das implicações éticas e sociais desta condição genética complexa também é vital para assegurar que as abordagens de cuidado respeitem a dignidade dos pacientes e promovam uma prática de saúde mais humanizada e ética. Assim, o estudo da Síndrome de Edwards não apenas contribui para o avanço do conhecimento científico nos campos da genética e da medicina clínica, mas também fortalece a base para a implementação de práticas de saúde que promovam a dignidade e o bem-estar dos indivíduos e de suas famílias (Cabrera *et al.*, 2021). Além disso, cerca de 95% das gestações com trissomia 18 resultam em abortos espontâneos, e, nos casos em que o bebê nasce, a taxa de sobrevivência é baixíssima, correspondendo entre 5% e 10% dos casos que sobrevivem ao primeiro ano. O aconselhamento genético durante o pré-natal é fundamental para a identificação e reconhecimento de anormalidades no feto, possuindo importantes implicações sobre o manejo e o suporte às famílias (Trindade; Pescador., 2021).

O objetivo geral do trabalho é descrever um caso clínico de um recém-nascido com a Síndrome de Edwards, bem como explorar o desenvolvimento e as estratégias de superação das limitações na Síndrome de Edwards; promover a visibilidade da síndrome e sensibilizar a sociedade e profissionais da saúde; e destacar o apoio familiar, psicoemocional e esclarecer direitos e cuidados paliativos para pacientes.

2. METODOLOGIA

O presente trabalho da Universidade do Grande Rio (UNIGRANRIO) foi submetido e provado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) sob o número **CAAE** 89474825.7.0000.5283. O tema da pesquisa, em questão, foi escolhido devido ao grau de parentesco familiar do paciente com uma das autoras do trabalho. O tipo de pesquisa utilizada foi um relato de caso de caráter descritivo e exploratório em relação aos objetivos, já que envolveu a descrição e análise de um caso clínico de um indivíduo diagnosticado com Síndrome de Edwards, confirmado por cariotipagem, para destacar aspectos diagnósticos, terapêuticos e prognósticos, bem como oferecer informações para manejo clínico e suporte familiar. Os critérios de inclusão se basearam na escolha de artigos nos idiomas português, inglês e espanhol, além da preferência de construção de uma linha do tempo de 2008 - 2025. O estudo do caso incluiu informações detalhadas sobre o diagnóstico, tratamento, exames laboratoriais e de imagem e evolução clínica, colhidos no Instituto Fernandes Figueira (IFF),

instituição responsável pelo acompanhamento clínico do paciente após encaminhamento médico e aconselhamento genético. O prontuário do paciente foi adquirido pelos responsáveis no IFF através de uma autorização expressa assinada por eles para sua liberação. A coleta de dados incluiu informações sobre a história médica e dados clínicos, sintomas iniciais, diagnóstico, malformações associadas (como cardiopatias, defeitos congênitos), e exames realizados. O relato de caso foi feito com a autorização prévia dos pais /responsáveis e da Universidade do Grande Rio (UNIGRANRIO), obtida e assinada através do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e da Carta de Anuência, respectivamente, em conformidade com as diretrizes éticas para a proteção da privacidade e confidencialidade.

3. RELATO DE CASO

Paciente FMMN, nascido com 38 semanas de gestação, natural do Rio de Janeiro. Foi acompanhado pelo IFF (Instituto Fernandes Figueira) durante todo o pré-natal devido às alterações clínicas encontradas nos exames de rotina sugestivas de uma cromossomopatia até aquele momento, não diagnosticada. No período pós-natal, os médicos constataram que o bebê apresentava dismorfismos faciais e corporais, característicos da Síndrome de Edwards, como sobreposição dos dedos, pés em formato mata-borrão (tortos), micrognatia e fontanelas (moleiras) abertas.

O diagnóstico foi dado com 8 dias de vida, por meio da realização do cariótipo fetal. Ademais, para fins de investigação de mosaicismos e translocação nos pais, também foi realizado a cariotipagem. No entanto, nenhum achado genético que justificasse a ocorrência da síndrome no paciente foi encontrado, evidenciando mais uma vez a probabilidade da doença ter sido provocada por uma mutação espontânea. Em decorrência desse fato, o paciente veio a óbito com 16 dias de vida devido a complicações relacionadas a “Síndrome de Edwards”, principalmente alterações cardiorrespiratórias. Exploraremos os principais resultados clínicos separados em resultados Pré e Pós - Natais.

3.1 RESULTADOS PRÉ-NATAIS

A suspeita diagnóstica surgiu ao se realizar o exame de ultrassonografia morfológica com 22 semanas e 1 dia de gestação (Figura 1), devido a presença de determinados achados clínicos compatíveis com a doença, tais como: hipoplasia do ventrículo direito, pielectasia bilateral leve, presença de cistos de plexos coróides, além da constatação de que o feto apresentava cardiopatia congênita.

Figura 1. Ultrassonografia Morfológica

ESCOLA DE ULTRASSONOGRAFIA
R. Antônio Manoel, Bairro: D1 | Bloco 1 | Santa do Espírito
www.unicamp.br/medicina/ultra/

Paciente: MONY EVELYN FERREIRA DO NASCIMENTO Matriculada: 075
ID: 1303202109225 Data Nas: 23/09/1991 Data Exame: 13/03/2021 10:50h

ULTRASSONOGRAFIA MORFOLÓGICA

Idade Gestacional pela USG: 22 semanas e 1 dia

Leito:
Feto único, em situação longitudinal, apresentação pélvica, dorso à esquerda

Biometria fetal:
Diâmetro Biparietal = 52 mm
Circunferência Cefálica = 186 mm
Circunferência Abdominal = 180 mm
Fêmur = 34 mm
Uterino = 32 mm

Volume do líquido amniótico normal para a idade gestacional (normodramnia)

Placenta corpórea anterior, com grau de maturidade 0 (Gravium)

Frequência cardíaca fetal ao Doppler-McDuff, com 140 b.p.m.
Movimentos fetais: presentes, tônus normal

Peso fetal estimado: 367 g (±10%)

Doppler da artéria umbilical normal para idade gestacional.

Região crânio - facial:
Configuração de caixa craniana normal. Ausência de ventriculomegalia, hemisférios cerebrais simétricos. Cerebelo em topografia normal e de textura ecográfica normal, medindo 22,6 mm. Colúmba magna 5,3 mm (normal). Tórax: cistões do asso do pulmão e vólvos cistais aparentemente normais. Presença de cistões de plexos coróides.

Faca visualizada: Lábios e palato aparentemente íntegros. Formato e distância entre as órbitas aparentemente normais.

Tórax:
Configuração e tamanho da caixa torácica normal
Ecogenidade de área pulmonar normal. Ausência de compressão extratorácica
Córtilo apical voltado para à esquerda, visualizado 4 câmaras. Identifica-se hipoplasia do ventrículo direito

Abdômen:
Estômago de aspecto e topografia normais. Alças intestinais aparentemente normais. Textura hepática homogênea
Observa-se leve pielectasia bilateral. Rins apresentando dimensões normais e Parênquimas renais com aspecto sonográfico normal
Bexiga visualizada
Sexo identificado
Observa-se presença amegm hiperplásica em cordão umbilical, próximo à inserção abdominal. Ausência de cistões hepáticas

Page 1 of 2

Paciente: MONY EVELYN FERREIRA DO NASCIMENTO Matriculada: 075
ID: 1303202109225 Data Nas: 23/09/1991 Data Exame: 13/03/2021 10:50h

Condição umbilical:
Cordão umbilical com inserção placentária e abdominal normais, apresentando três vasos

Esqueleto:
Quadril membros, ilíacos normais. Anéis de ossos longos à espera de vascularização adequada e ossificação normal

ID: Identificação única com biométria compatível aos 22 semanas e 1 dia (± 2 semanas). Feto aparentemente compatível completa. Fases identificadas: cabeça, tórax, abdômen e pélvis bilaterais

DIAGNÓSTICO: A ultrassonografia morfologia detectou uma lesão de detecção global para malformação de desenvolvimento cardíaco. Presença de cistões bilaterais nos plexos de plexos coróides e cistões no asso do pulmão.

Assinatura: _____
Carla Mota - DRª em Ginecologia

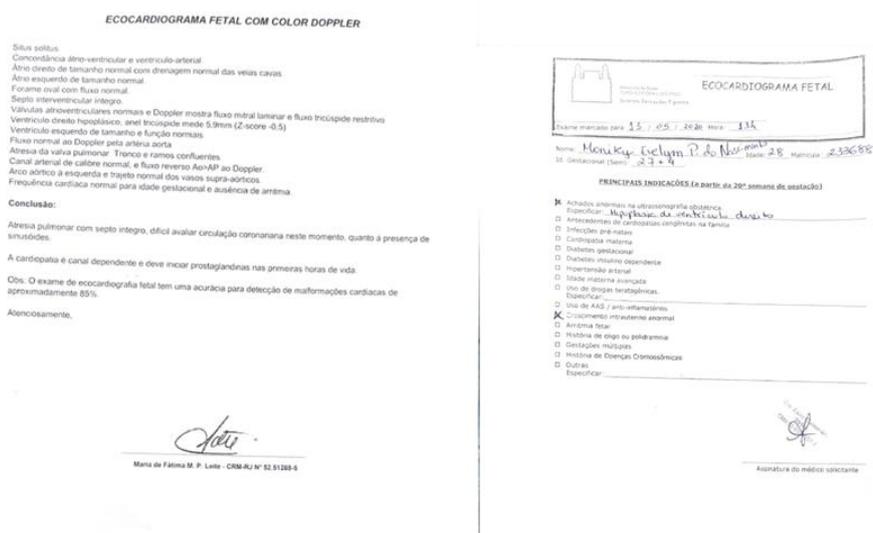
O exame detectou cardiopatia congênita, cistos de plexos coróides, pielectasia bilateral e hipoplasia do ventrículo direito, alterações anatômicas compatíveis com a hipótese diagnóstica da Síndrome de Edwards. Logo, houve a necessidade de uma investigação clínica mais completa e detalhada.

Fonte: autoria própria (2020).

Nesse sentido, foi orientado a responsável a necessidade de realização da “amniocentese”, devido às alterações clínicas encontradas, para estudo dos cromossomos fetais e posteriormente a confirmação do diagnóstico da Síndrome de Edwards. No entanto, a mãe do paciente se negou a realizá-la, por ser um exame invasivo e aumentar consideravelmente as chances de aborto fetal. Logo, a conduta adotada pelo profissional médico foi encaminhar a paciente para realização de um “ecocardiograma fetal”, para investigar as alterações cardíacas existentes no paciente

de maneira mais detalhada e específica. Foi constatado, durante a realização do exame, a atresia pulmonar com septo íntegro, hipoplasia do ventrículo direito e crescimento intrauterino anormal. Portanto, características clínicas que se associavam cada vez mais a suspeita diagnóstica da Síndrome de Edwards (Figura 2).

Figura 2. Ecocardiograma Fetal com Color Doppler



O ecocardiograma fetal detectou alterações cardíacas significativas como a atresia pulmonar com septo íntegro, hipoplasia do ventrículo direito e crescimento intrauterino anormal.

Fonte: autoria própria (2020).

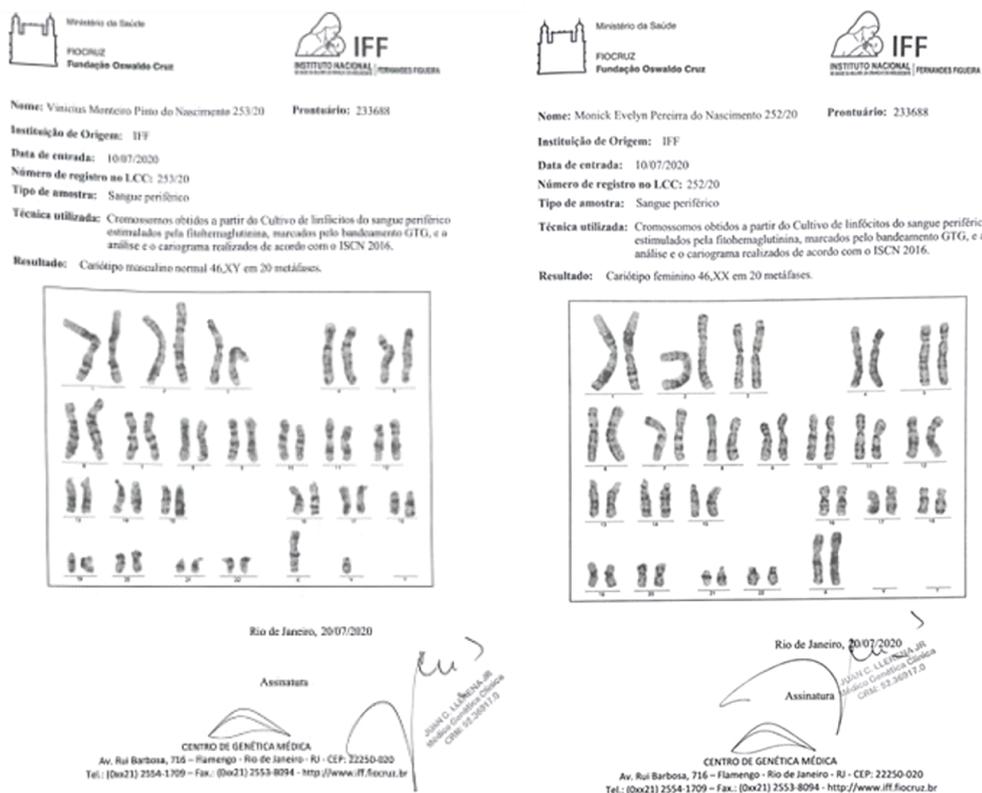
3.2 RESULTADOS PÓS-NATAIS

Para fins de investigação de mosaicismos e translocação nos pais, foi realizado a cariotipagem. O cariótipo tem por objetivo estudar a constituição cromossômica de determinada espécie e identificar possíveis anomalias que resultem em patologias, tais como: ganhos, perdas e rearranjos cromossômicos. É utilizado como teste padrão-ouro no diagnóstico da Síndrome de Edwards, detectando a trissomia completa ou parcial do cromossomo 18 (Zen *et al.*, 2008).

No entanto, nenhum achado genético que justificasse a ocorrência da síndrome no paciente foi encontrado, evidenciando mais uma vez a probabilidade da doença ter sido provocada por uma mutação espontânea. Os cariótipos do pai e da mãe (Fig.3) são arranjos cromossômicos típicos, ou seja, não mostram nenhum tipo de alteração

genética. O cariótipo dessa síndrome é caracterizado como 47, XX, + 18 ou 47, XY, +18 (De Souza *et al.*, 2010).

Figura 3. Cariótipo do Pai e da Mãe

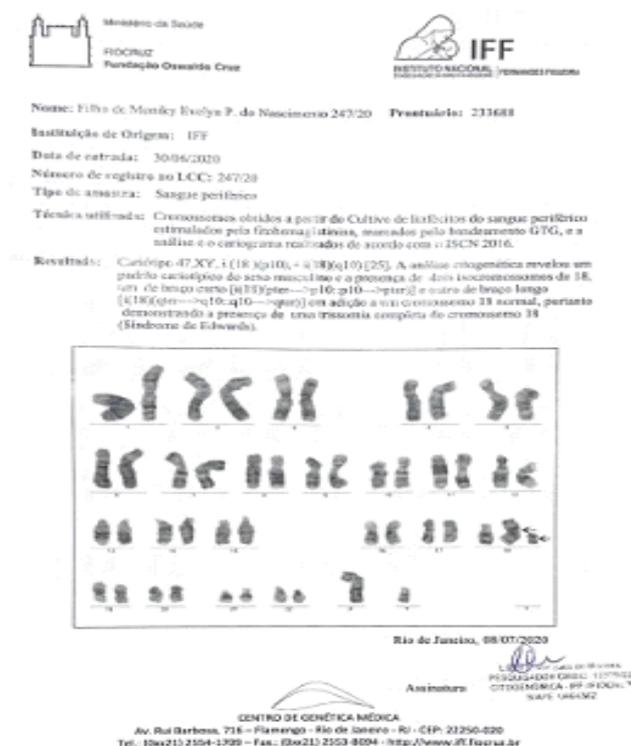


Cariótipo masculino normal 46, XY (lado esquerdo) e cariótipo feminino normal 46, XX (lado direito).

Fonte: autoria própria (2020).

O cariótipo do paciente, realizado após o seu nascimento, revelou uma alteração cromossômica numérica no cromossomo 18, denominada de trissomia, caracterizada pela adição de uma cópia extra de um cromossomo inteiro no par 18. Com isso, o diagnóstico da Síndrome de Edwards foi dado no período pós-natal (Fig. 4).

Figura 4. Cariótipo do Paciente



O exame mostra um uma cópia extra de cromossomo no par 18, evidenciando a Síndrome de Edwards.

Fonte: autoria própria (2020).

Após a confirmação pelo cariótipo, foi solicitado uma ultrassonografia da fontanela para avaliar o crânio e o cérebro do recém-nascido. É feito com o auxílio do transdutor, o qual é passado sobre a fontanela (moleira) anterior do feto ou bebê para obter imagens cerebrais e identificar possíveis alterações (Vitale *et al.*, 2018). As principais indicações para realização do exame são detecção de doenças como hemorragia cerebral, encefalopatia hipóxico- isquêmica, hidrocefalia, neoplasias, infecções (toxoplasmose, rubéola, citomegalovírus, herpes, HIV, sífilis e outras infecções neonatais) e malformações cerebrais congênitas (Llorens-Salvador; Moreno-Flores, 2016).

O exame realizado no paciente detectou duas alterações cerebrais importantes: aumento discreto da ecogenicidade do parênquima cerebral que pode estar relacionado à **injúria hipóxico-isquêmica** e um afilamento da porção posterior do corpo do **corpo caloso**. As alterações clínicas reforçam a ideia de um

comprometimento grave do sistema nervoso central (**SNC**) relacionado às complicações causadas pela Síndrome de Edwards (Figura 5).

Figura 5. Ultrassonografia da Transfontanela

Ministério da Saúde
PROCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz

IFF
INSTITUTO NACIONAL
de Física e Matemática | FERNANDES FIGUEIRA

SERVIÇO DE RADIOLOGIA

Nome: **FILHO DE MONIKY EVELYN PEREIRA DO NASCIMENTO** Prontuário: 234392
Data de Nasc.: **30/06/2020**
Data Execução: **03/07/2020 16:07:00**
Procedência: **ATENÇÃO À SAÚDE DO RECEM-NASCIDO - BNL**
Médico Solicitante: **CYNTHIA AMARAL**

US TRANSFONTANELA

Aumento discreto da ecogenicidade do parênquima cerebral na topografia dos núcleos da base bilateralmente, que pode estar relacionado à injúria hipóxico-iscêmica. Sugere-se controle posterior, em 10 a 15 dias.

Afilamento da porção posterior do corpo do corpo caloso. O Joelho mede cerca de 0,3cm de espessura e o corpo posterior mede cerca de 0,1 cm de espessura.

Ausência de desvio da linha média.

Estruturas da fossa posterior sem alterações.

Sistema ventricular de volume normal.

Médico: **SILVANA GUIMARAES TRIGO**
CRM: 52574484
Av. Rui Barbosa, 716 - 2º andar - Flamengo - CEP. 22250-020 - Tel.: (21) 2554-1787

O exame detectou alterações importantes no sistema nervoso central do bebê, devido à falta de oxigenação e fluxo sanguíneo na região, reforçando a ideia de complicações significativas ocasionadas pela doença.

Fonte: autoria própria (2020).

Após a constatação da gravidade do caso, o paciente foi admitido na UTI Neonatal, em 30/06/2020, para observação clínica e realização de exames (Figura 6). No dia 03/07/2020, foi iniciada a dieta, porém no dia 12/07/2020 ela foi suspensa e foi mantida nesse estado até a data do óbito. Com relação ao quadro respiratório, o paciente apresentou aumento da área cardíaca, visto através do Raio-X e não evoluiu positivamente ao longos dos dias, conforme relatado em seu prontuário médico.

Figura 6. Admissão

HISTÓRIA GESTACIONAL	
Idade mãe: 29 anos	Sexo: masculino (1056); sexo IgG e M não-man. HIV NR, STR NR
Local PU: IFF	Sexo: feminino (1056); sexo IgG e M não-man. HIV NR, STR NR
Sorologias (23/11/2019) HIV e STR NR, Hep. B e C neg (22/04/2020); Teste IgG e IgM NR, STR NR (04/05/20) UIC negativa (10/06/20) Tauxe IgG antiM neg, STR e HIV NR, UIC negativa	Teste de toxoplasma: U =
Comorbidades maternas: sem comorbidades	
USG (ECO: Sonda) (Outros: (12/12/19) 9 semanas (13/05/20) 22+3, Hipoplasia de VTD, cistos pleco coróides, pielectasia bilateral) (20/04/20) 27+4, polidramnio, cardiopatia complexa, cisto de cordão leve (04/05/20) 29+5, polidramnio, cisterna de VTD (21/06/20) 31+5, polidramnio, CUR, hipoplasia de VTD, cisto de cordão	
ECO fetal (16/06/20) Atresia pulmonar com septo íntegro.	
Uso de contraceptivo: Solução de Mg. Amilofonon. N/A	
NASCIMENTO	
Data: 30/06/20	Hora: 12h36
PC: 1	Comp: 1
TBB: no ato	LA: não com
Peso (kg): 1.968g	
Fim parte: cefálica - Apog: 1-3-4-7 - RJ (R.M.) - RJ Bulvar: positivo - RJ UIC: 27+4	
Resuscitação: Paciente nasceu em morte aparente, bradicárdico, sendo aspiradas as vias aéreas superiores, VPP com ventilador manual em T, FiO2 100%, sem resposta. Entubado com TOT 3,5, realizada massagem cardíaca externa com melhora da FC para 70bpm, fôto cateterismo umbilical esquerdo e em paralelo 7 dias de admissão pela TOT. Após amarelecimento, 1 dose de adrenergina IV, epinephrina subcutânea 2mg/kg, bicarbonato, com melhora da frequência cardíaca.	
ADMISSÃO NA UTI	
Teste admissional: 33/PC	Diagnóstico: AT-CUR-PR- Cardiopatia (atresia pulmonar com septo íntegro) - M. Edward? / 0,6x0,3x0,2 - 30. do. Sonda: 0,6x0,3x0,2 - 3
Exame: vide folha de sala de parto	
Condição	
1- Data nascimento	# teste toxoplasma (14/06/20) - 1,03 (12,3113,3130,11,05)
2- Peso ao nascer	1.968g - 50,1 - 4º percentil - 0,6x0,3x0,2 - 30. do. Sonda: 0,6x0,3x0,2 - 3
3- HIV NR 10% (18 e 7) - FC: 40 - TBT 7x3	
4- Sorologias + Contraceptivo	42 - Fômites (12 - 0,3 mg/13)
5- Cálculo genético e DNA do sangue do cordão	49 - anexo - 30. do.
6- Cálculo genético - 7,11-99,4-70,2-14,5-18 - 10,7	
7- C.V.V. posição 6 TOT e 3,5 posição 7	
8- Cultor bacteriológica	
9- Solução RJ (10)	
10- Foco bacteriano - dose de atresia 29 (disperduto)	
11- Vacina hep. B, vitíminas K e (10)	
12- Conversão com 01 ponto sobre a gravidade da quadro, e a possibilidade de síndrome genética, informado que exames para esclarecimento da síndrome foram coletados.	

Após a admissão na UTI neonatal, os cuidados paliativos foram iniciados com a autorização dos pais, visando trazer conforto ao paciente.

Fonte: autoria própria (2020).

A admissão do paciente traz o histórico gestacional da mãe com sorologias (IgM e IgG) negativas para toxoplasmose, hepatite B, hepatite C e HIV. A urocultura realizada na mãe do paciente também foi negativa.

Com relação ao histórico gestacional do bebê, obtido por meio de exames como ultrassonografia e ecocardiograma fetal, foi relatado a presença da hipoplasia do ventrículo direito (VD), cistos de plexos coróides, pielectasia bilateral, polidramnio, cardiopatia complexa, cisto de cordão leve. O ecocardiograma fetal revelou a existência de atresia pulmonar com septo íntegro.

O paciente FMMN nasceu no dia 30/06/2020 com morte aparente, às 12h36, pesando 1.968g por meio de parto cesáreo. Apresentava-se bradicárdico, sendo aspiradas as vias aéreas superiores, ventilação com pressão positiva (VPP) com ventilador manual em T, FiO2 100%, sem resposta. Entubado com tubo orotraqueal (TOT) 3,5, foi realizada massagem cardíaca externa com melhora da frequência

cardíaca (FC) para 70bpm, feito cateterismo umbilical venoso e em paralelo 2 doses de adrenalina pelo TOT. Após cateterismo, 1 dose de adrenalina via endovenosa (EV), expansão volumétrica 20 ml/kg, bicarbonato, com melhora na frequência cardíaca.

A conduta terapêutica adotada foi submeter o paciente a dieta zero, prostin 0,02, HV SG 10%, TH 67 TIG 4.6 e THT 79.1, foram administrados dois antibióticos (ampicilina e gentamicina), além do fenobarbital - dose de ataque 20, vacina da Hepatite B, vitamina K e crede. Foi colhido o cariótipo, DNA de sangue de cordão e gasometria. Foi solicitado a coleta da hemocultura e um Raio X de tórax.

A partir dos achados vistos anteriormente, fica claro que o quadro clínico da SE é particular, reservado e complexo, necessitando de métodos de tratamento intervencionais que envolvam uma equipe multidisciplinar, bem como métodos de tratamento paliativos quando os tradicionais não são suficientes para a melhora do bem-estar físico do paciente.

O paciente apresentou FOP (forame oval patente), ventrículo direito hipoplásico, aorta ascendente ectasiada, atresia pulmonar com septo íntegro (parece haver comunicação interventricular perimembranosa ocluída por tecido da tricúspide) e canal amplo.

As medicações administradas foram Prostin e a Dobutamina (Figura 7). O Prostin é indicado na terapêutica paliativa para manutenção temporária da funcionalidade do canal arterial, isto é, responsável por relaxar os músculos da parede do canal arterial, impedindo que este se feche até que se possa proceder à cirurgia corretiva ou paliativa em recém-nascidos diagnosticados com anomalias cardíacas congênitas (Pfizer, 2021). A dobutamina é um fármaco inotrópico utilizado no tratamento de insuficiência cardíaca descompensada por meio do aumento da atividade cardíaca (Cabral; Campos., 2023). A terapia medicamentosa utilizada visava a manutenção das funções cardiorespiratórias, de modo a retardar o colapso de duas estruturas muito importantes para o corpo humano: coração e pulmões, para impedir que a doença evoluísse para um possível óbito.

Figura 7. Evolução Cardiológica (UTI Neonatal)

Ministério da Saúde FUNDAÇÃO COORDENADORIA DE ATENDIMENTO À SAÚDE		EVOLUÇÃO UTI NEONATAL		IFF INSTITUTO FEDERAL DE EDUCAÇÃO, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DO RIO GRANDE DO NORTE	
Data: 01/07/20	Nome da mãe: Moniky Evelyn P. do Nascimento	Nome do RN: Fernando Miguel			
Prontuário: 234392	Peso Nascimento: 1968g	Peso atual:	Idade: 2DV	IGC: AT	IG: 37s+2d
BALANÇO HÍDRICO 24H:					
BH: 1141mm	TH (P)	(1) 82mm	Tax: 33,4 - 33,2		
FC: 107 - 179	PAM: 32-46	FR: 35 - 62			
SaO ₂ : 84 - 90 / 82 - 94	Evacuação: 4	Diurese: 200/10/10			
DXI: 46 / 135 / 113 / 15	RG: 4	NIPS:			
Exame Físico: PA 82/52 / FC 170 / PR S2 / DA 46x27 (S3) / S202 92/94/100. Ao exame, presença de PDA, aumento no tamanho: fecho do seto 7,6, seto S e presença de hipoplásico 2+, estenose, canal 10-12. HCN, murmurado, P2 S2, pulso normal. RN forte e saudável. ACV: RCR DIF 10pro antibiotic 2/16+. AP: O2O subido no ar e no respir, colapso de ar 100% P44. HD: CAV DIF 10pro antibiotic, presença de HCN, P2 S2, canal 10-12. RN forte e saudável em nível de consciência.					
DIAGNÓSTICO: AT/CIUR/PIG/ Cardiopatia (afresia pulmonar consepto íntegro)/ Sd Edwards?					
NEUROLÓGICO:					
USTF: solicitar					
FO () solicitar					
PC semanal 12/07/20 DA 107					
Medicações: FNT 1 (30/06) + Ferro S (230/06)					
Outros:					
RESPIRATÓRIO:					
Diagnóstico:					
Assistência: VM (30/06)			Parâmetros: 18x4x0,45x46x307.		
GSA (30/06): 14h20- 7.17/42.9/33.9/14.1/-			GSA (30/06 - 22:30h): 7.39/21/50/16.2/-11.6 lac 2.3		
RX (30/06):					
Medicações:					
Outros: TOT 3,5					
INFECIOSO:					
Antibiótico: D2 ampicilina + gentamicina			Justificativa:		
PCR: 0			HMC (30/06):		
Leuco: 0: (30/06): plaquetas 124000			URC		
EAS:					
Swab					
LCR: Bioquímica:			Cultura LCR:		
Celularidade:					
Hemácias					
Medicações atuais:					
Outros:					
HEMATOLÓGICO:					
Diagnóstico:					
GS Mãe: O+		CI: neg	GS RN: O+	BT	CD: 100
HT (30/06): 487					
Fototerapia:					
Reticulócito ():			Ferro ():		
Outros:					
CARDIOLÓGICO:					
ECO (30/06): FOP, VD hipoplásico, aorta ascendente ectasiada, atresia pulmonar com seto íntegro (parece haver CIV perimembranosa ocluída por tecido da tricúspide), canal amplo.					
Medicações: Prostin 100 (30/06) / Dobutamina (5) e Dobutamina (7,5) - F 30/06					
Outros:					

Na tentativa de uma evolução cardíaca positiva, foram administradas duas medicações importantes no tratamento de insuficiência cardíaca aguda, o prostin e a dobutamina.

Fonte: autoria própria (2020).

A pediatra responsável pelo caso conversou com os pais sobre a gravidade do quadro clínico apresentado e a possibilidade de síndrome genética (Figura 8). Além disso, informou também que exames para esclarecimento do tipo de síndrome foram coletados.

Figura 8. Psicologia

Filho de Moniky e Vinícius
EVOLUÇÃO
 Data: 20/07/2020

01/07/2020 - Psicologia -
 Realizada primeira entrevista com Moniky e Vinícius, pais de Fernando. O casal está junto há 7 anos, possuem quatro filhas e dois filhos, Fernando é o primeiro filho deles. O casal demonstrou um bom relacionamento e que pode contribuir para a evolução também boa rede de apoio e suporte de sua cidade para ir ao hospital ficar com Fernando.

09/07/2020 - Psicologia -
 Realizada reunião multidisciplinar com Moniky e Vinícius, pais de Fernando, para comunicar a confirmação de diagnóstico da Síndrome de Edwards e a iniciar os cuidados paliativos, com a permissão da família. O casal demonstrou um bom relacionamento, fizeram perguntas e esclareceram possíveis dúvidas. A equipe se colocou à disposição e família seguiu em acompanhamento psicológico.

11/07/2020 - Psicologia -
 Em seguida a reunião multidisciplinar realizada com Moniky e Vinícius, pais de Fernando, foi realizada a reunião de planejamento da Síndrome de Edwards, com a equipe de psicologia e equipe de enfermagem. A família seguiu em acompanhamento psicológico.

Data e hora	Descrição de fatos ligados aos sintomas do transtorno de ansiedade generalizada e variáveis a cada sessão
01/07/2020	Primeira entrevista com Moniky e Vinícius, pais de Fernando. O casal está junto há 7 anos, possuem quatro filhas e dois filhos, Fernando é o primeiro filho deles. O casal demonstrou um bom relacionamento e que pode contribuir para a evolução também boa rede de apoio e suporte de sua cidade para ir ao hospital ficar com Fernando.
09/07/2020	Realizada reunião multidisciplinar com Moniky e Vinícius, pais de Fernando, para comunicar a confirmação de diagnóstico da Síndrome de Edwards e a iniciar os cuidados paliativos, com a permissão da família. O casal demonstrou um bom relacionamento, fizeram perguntas e esclareceram possíveis dúvidas. A equipe se colocou à disposição e família seguiu em acompanhamento psicológico.

A psicóloga, responsável pelo caso, relata a reação do casal frente à revelação do diagnóstico. Fonte: autoria própria (2020).

No dia 01/07/2020, foi realizada a entrevista inicial com Moniky e Vinícius, pais do FMMN, na qual a psicóloga relatou que o casal possui um relacionamento de 7 anos e que a gestação foi planejada e desejada, sendo o paciente o primeiro filho deles. Demonstraram um bom relacionamento, o que pode ter contribuído para o enfrentamento da situação frente à internação do seu filho. A profissional relatou também que os genitores possuem uma boa rede de apoio, suporte social e que estavam planejando sua rotina para ir ao hospital ficar com seu bebê.

Na semana seguinte, em 09/07/2020, ocorreu uma reunião multidisciplinar com os pais para comunicar a confirmação do diagnóstico de Síndrome de Edwards e iniciar os cuidados paliativos, com a permissão da família. O casal demonstrou ter compreendido as informações passadas, fizeram perguntas e esclareceram possíveis dúvidas. A equipe se colocou à disposição e família seguiu em acompanhamento psicológico. Após a reunião, durante o atendimento psicológico, Moniky e Vinícius relataram já terem conhecimento sobre a possibilidade da Síndrome de Edwards

ainda no pré-natal, mas optaram por não realizar o exame de amniocentese devido aos riscos associados. Esse tempo foi fundamental para que assimilassem a possibilidade de seu bebê ser diagnosticado com a doença e, diante da confirmação do diagnóstico, conseguiram lidar com essa realidade. Expressaram o desejo de que FMMN não sofra diante da situação clínica apresentada e utilizaram a fé como principal recurso de enfrentamento e para dar sentido ao momento difícil pelo qual passaram. Seguiram em acompanhamento psicológico e ficou acordado a possibilidade de verificar com a equipe médica a possibilidade de os avós visitarem o neto.

Às 10h30 de 16/07/2020, a equipe médica em conjunto com a psicologia comunicou o óbito ao pai do paciente, Vinicius. Foi relatado que já imaginavam o pior cenário após ter recebido uma ligação da UTI durante a madrugada. Demonstrou profunda tristeza pela perda do filho, mas encontraram suporte e conforto em terem tido a oportunidade de conhecer, cuidar e viver esse tempo com seu primogênito. Relataram confiança na equipe médica por saberem que seu filho foi muito bem cuidado e agradeceram todo os cuidados prestados. A profissional de saúde colocou o serviço de psicologia à disposição.

A causa da morte foi dada decorrente de complicações relacionadas a “Síndrome de Edwards”, principalmente alterações cardiorespiratórias (Fig. 9).

Figura 9. Causa da Morte

REPÚBLICA FEDERATIVA DO BRASIL
REGISTRO CIVIL DAS PESSOAS NATURAIS
CERTIDÃO DE ÓBITO

Nome: **FERNANDO MIGUEL MONTEIRO DO NASCIMENTO**
MATRÍCULA: 0932520155 2020 4 00348 260 0075381 10

SEXO: masculino | COR: branca | ESTADO CIVIL E IDADE: solteiro - 16dia(s) de idade.

NATALIDADE: Rio de Janeiro-RJ | ELEITOR: Não

FILIAÇÃO E RESIDÊNCIA: Filho de VINICIUS MONTEIRO PINTO DO NASCIMENTO e MONIKY EVELYN PEREIRA DO NASCIMENTO. Residente no(a) Rua Caviana, 160, Taquara, Rio de Janeiro-RJ.

DATA E HORA DO FALECIMENTO: 16 de julho de 2020 (2020) - às (s) 05:00 hora(s)

LOCAL DE FALECIMENTO: Instituto Fernandes Figueira

CAUSA DA MORTE: síndrome de edwards

REPULAMENTO/CREMAÇÃO (MUNICÍPIO E CEMITÉRIO): Cemitério de Irajá, nesta Cidade. | DECLARANTE: VINICIUS MONTEIRO PINTO DO NASCIMENTO

NOME E NÚMERO DE DOCUMENTO DO MÉDICO QUE ATESTOU O ÓBITO: FABIANA MAFFAZIOLI PIRES, CRM nº 5201071645.

OBSERVAÇÕES / AVERBAÇÕES: Registro feito no livro C-348, folha 260, termo 75381. O(A) declarante apresentou certidão de Nascimento do obtuado(a), lavrada no(a) 4º RCPN-RJ, no Livro A-46, Folhas 29, Termo 10529. Foi apresentada a Declaração de óbito nº 301699437.

TIPO DE DOCUMENTO	NÚMERO	DATA DE EMISSÃO	ÓRGÃO EMITIDOR	DATA DE VALIDADE
RG	m 349374637	01/07/2020	DETRAN - Departamento de Trânsito-RJ	---
CPF	222.284.807-54	---	---	---
FIS / NIS	---	---	---	---
PASSAPORTE	---	---	---	---
CARTÃO NACIONAL DE SAÚDE	---	---	---	---
TIPO DE DOCUMENTO	NÚMERO	ZONA / SEÇÃO	MUNICÍPIO	UF
CEP RESIDENCIAL	---	---	---	---
TIPO DE ELEITOR	---	---	---	---
GRUPO SANGÜÍNEO	---	---	---	---

* As anotações de cadastro acima não dispensam a parte interessada da apresentação do documento original, quando exigido pelo órgão solicitante ou quando necessário para identificação do seu portador.

4º REGISTRO CIVIL DE PESSOAS NATURAIS - RIO DE JANEIRO - RJ | O conteúdo da certidão é verdadeiro. Dou fé. Rio de Janeiro-RJ, 16 de julho de 2020.

Oficial: PRISCILLA MACHADO SOARES MILHOMEM
Correa Dutra, 75-B - Flamengo-CEP: 22210-050
Tel.: (021) 2556-6111 / 2556-6949
www.cartoriocatete.com.br

ALINE DA SILVA SOUZA
Substituta(e)

Envolução: ISENTA

Arpen RJ - AA 009131829 - P

A certidão de óbito intitula a Síndrome de Edwards como a causa da morte do paciente.
Fonte: autoria própria (2020).

4. DISCUSSÃO

A Síndrome de Edwards é uma alteração genética caracterizada pela adição de uma cópia extra de um cromossomo no par 18. A ecocardiografia fetal, especialmente quando realizada por volta das 20 semanas de gestação, pode detectar a presença de complicações provenientes de cardiopatias congênitas, principal causa de mortalidade em pacientes afetados pela doença (Dowaikh *et al.*, 2024). Além disso, para a confirmação é realizada a cariotipagem (Rosa *et al.*, 2013).

Para realizar o cariótipo, é necessário fazer a coleta de células vivas e frescas, usualmente uma amostra de sangue obtida através da punção venosa. O material é submetido a um meio de cultura específico e recebe a ação de uma substância denominada de “colchicina”, responsável por bloquear a divisão celular na metáfase

mitótica, fase para melhor visualização dos cromossomos. Posteriormente, o núcleo das células é turgido (inchado) para que possa receber a ação de duas substâncias fixadoras, metanol e ácido acético, responsáveis por romper a membrana celular e fixar esse material. Após isso, um pellet, composto por núcleo e células em divisão celular, é formado e corado com uma coloração específica chamada de “Bandamento G ou Bandamento Giemsa”, que possibilita a diferenciação das bandas dos cromossomos entre cores claras e escuras. Por fim, o material é lido em equipamentos próprios para as metáfases serem visualizadas e o cariótipo ser confeccionado. Cabe ressaltar que, outras técnicas como a hibridização *in situ* fluorescente (FISH), visa identificar alterações muito pequenas nos cariótipos como translocações, vêm sendo utilizadas na detecção de pacientes com a trissomia do cromossomo 18, especialmente em situações específicas, como no diagnóstico rápido em recém-nascidos e na detecção da síndrome ainda no período pré-natal (Rosa *et al.*, 2013).

Após a confirmação do diagnóstico, a escolha da conduta terapêutica no tratamento de neonatos é de vital importância para o aumento da taxa de sobrevivência desses pacientes. Um estudo observacional feito por (Koshida; Takahashi., 2023) comparou os resultados de sobrevivência de dezessete neonatos com a trissomia livre do cromossomo 18 no primeiro mês de vida entre 2007 e 2019, submetidos a cuidados intensivos e não intensivos. Excluindo-se um bebê com a trissomia parcial do cromossomo 18, um total de 17 indivíduos com a trissomia livre foram analisados. Eles foram divididos em dois grupos: grupo intensivo apresentava 12 bebês, enquanto o grupo de terapia não intensiva apresentava 5 bebês. O diagnóstico foi confirmado por cariótipo antes ou depois do nascimento. Após a confirmação da doença, foram oferecidas três formas de assistência médica: cuidados paliativos, restritivos e intensivos. Os bebês que foram enquadrados dentro dos cuidados restritivos ou paliativos foram classificados como grupo não intensivo, ou seja, aqueles que não estão sujeitos a tratamentos altamente invasivos, como: ressuscitação cardiopulmonar, intubação endotraqueal e procedimentos cirúrgicos. Os bebês que receberam tratamentos intensivos foram enquadrados dentro do grupo de cuidados intensivos.

Os critérios de comparação dos resultados levaram em conta a taxa de sobrevivência e a taxa de alta hospitalar. Em suma, todos os 5 bebês do grupo não intensivo morreram dentro de um mês de vida, enquanto 8 neonatos (67%) do grupo

de cuidados intensivos morreram e os 4 neonatos restantes (33%) sobreviveram por três anos. Cabe ressaltar que, o tempo médio de sobrevivência foi 0 no grupo de terapia não intensiva e de 7 meses no grupo de terapia intensiva, respectivamente. No entanto, aproximadamente metade dos bebês do grupo intensivo receberam alta com vida, já todos os bebês do grupo de terapia não intensiva morreram durante a hospitalização. Logo, os achados sugerem que os bebês que foram submetidos ao grupo de terapia intensiva tiveram melhorias significativas nos resultados das taxas de sobrevivência e alta hospitalar. Além disso, o artigo deixa claro que a Síndrome de Edwards não deve ser considerada uma doença historicamente letal devido ao seu prognóstico complexo e particular, mas sim como uma enfermidade que pode ter um prognóstico fora do esperado, principalmente se neonatos forem submetidos a cuidados intensivos hospitalares, que garanta minimamente qualidade de vida para os pacientes afetados e para as famílias envolvidas.

Dados da literatura indicam que a idade reprodutiva materna avançada é o fator predisponente mais importante para a não disjunção dos cromossomos maternos, principalmente na meiose 2 (Rosa *et al.*, 2013). Entretanto, o caso relatado rompe com o paradigma científico observado hodiernamente, por não seguir a etiologia habitual da doença, ou seja, a idade materna avançada não está presente na genitora. Além disso, os pais não possuem qualquer alteração em seu genótipo, tais como: trissomia livre do cromossomo 18, translocação ou mosaicismo. Tal fato torna o relato de caso apresentado ainda mais incomum, visto que essas alterações geralmente estão presentes em diversos casos de Síndrome de Edwards.

Os genitores foram submetidos ao exame de “cariotipagem” e não foram encontrados nenhum tipo de alteração cromossômica que explique a ocorrência da síndrome genética no paciente em questão. Então, é possível assumir que a Síndrome de Edwards ocorrida na criança tenha sido ocasionada por uma mutação, ou seja, um evento aleatório isolado e não hereditário (Rosa *et al.*, 2013).

5. CONCLUSÃO

Observou-se, portanto, que a Síndrome de Edwards não é característica somente da idade materna avançada, mas também pode afetar mulheres jovens em idade inferior a 35 anos, como foi o caso da mãe do paciente. Logo, concluímos que esse achado pode ser considerado um novo avanço para literatura e para ciência,

contribuindo para o surgimento de novas pesquisas sobre a etiologia da doença, formas de tratamento e de manejo clínico.

Portanto, fica claro que o conhecimento sobre o quadro clínico do paciente é de suma importância para definir o seu prognóstico, estabelecer e alinhar tratamentos específicos individualizados, de acordo com a alteração clínica apresentada. Cabe ressaltar também que alterações cardíacas, como a hipoplasia do ventrículo direito, são complicações comuns ocasionadas pela doença e a principal causa de mortalidade em pacientes com a Síndrome de Edwards. Além disso, é importante salientar a importância de intervenções paliativas mínimas, sejam elas cirúrgicas ou não cirúrgicas, em um manejo mais eficiente e humano da doença para redução das taxas de hospitalização e estabilização do quadro clínico apresentado pelo paciente. Talvez, a partir dessas ações, seja possível romper com o uso do termo “incompatível com a vida”, ainda muito comum na literatura, e tornar evidente a visibilidade para a luta dos pacientes e suas famílias, por meio da conscientização sobre a doença e da humanização dos profissionais da saúde especialmente voltada para as doenças de caráter genético.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. ABDULLGHANY, DowaiKh et al. Cardiac care in trisomy 18: A path to improved outcomes (case report). **Journal of Taibah University Medical Sciences**, v.19, n.3, p.545-548, abr. 2024.
2. CABRAL, L. C. L.; CAMPOS, I. B. Indicações do uso de dobutamina na enfermagem e pronto-socorro de Cardiologia de um hospital público do Distrito Federal. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 6, n. 3, p. 13143–13154, jun. 2023.
3. CABRERA, M.D.C et al. Síndrome de Edwards: desde el diagnóstico prenatal hasta el neonatólogo. **Biblioteca Virtual em Saúde**, Paraguai, v.48, n.3, p. 1-5, dez. 2021. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1386679>.
4. CEREDA, A.; CAREY, J. C. The trisomy 18 syndrome. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 7, n. 81, p. 1-14, out. 2012.
5. CHEN, C.-P. et al. Mosaic trisomy 18 at amniocentesis associated with a favorable fetal outcome in a pregnancy. **Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology**, v. 61, n. 4, p. 690–694, jul. 2022.
6. CORTIVO, A. C. M. D.; CAMARGO, A. H. T.; PANIS, L. M. Síndrome de Edwards com elevada sobrevida - relato de caso. **Rev. Assoc. Méd. Rio Gd. do Sul**, Porto Alegre, v. 65, n.3, p.1-4, jul.-set. 2021.
7. KOSHIDA, S.; TAKAHASHI, K. Significant improvement in survival outcomes of trisomy 18 with neonatal intensive care compared to non-intensive care: a single-center study. **PeerJ**, v. 29, n.11, p. e16537, nov. 2023.

8. LLORENS-SALVADOR, R.; MORENO-FLORES, A. El ABC de la ecografía transfontanelar y más. **Elsevier**, v. 58, n.S2, p. 129–141, maio 2016.
9. MASCARENHAS, K. O. et al. Síndrome de Edwards: um estudo de caso abordando características, diagnóstico e evolução clínica. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 6, n. 5, p. 22239–22245, set. - out. 2023.
10. RESUMO DAS CARACTERÍSTICAS DO MEDICAMENTO. **Laboratórios Pfizer**, Portugal, set. 2021. Disponível em: <https://labeling.pfizer.com/ShowLabeling.aspx?id=5249>>. Acesso em: 26 jun. 2025.
11. ROSA, R. F. M. et al. Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 31, n. 1, p. 111–120, mar. 2013.
12. SOUZA, J. C. M. DE et al. Síndromes cromossômicas: uma revisão. *Cadernos da Escola de Saúde*, v. 1, n. 3, 2010b.
13. TRINDADE, I. S.; PESCADOR, M. V. B. Adolescente com síndrome de Edwards: relato de um caso raro. **Residência Pediátrica**, Paraná, v. 11, n. 3, p. 1–4, 2021.
14. VITALE, V. et al. Pediatric encephalic ultrasonography: the essentials. **Journal of Ultrasound**, v.23, n.2, p.127-137, dez. 2018.
15. ZEN, P. R. G. et al. Apresentações clínicas não usuais de pacientes portadores de síndrome de Patau e Edwards: um desafio diagnóstico?. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 26, n. 3, p. 295–299, set. 2008.