



SÍNDROME DE EDWARDS: UM ENFOQUE NA MUDANÇA DE PARADIGMA SOBRE A BAIXA EXPECTATIVA DE VIDA

CAMILA QUEIROZ DA CRUZ

RESUMO

A Síndrome de Edwards (SE) é uma aneuploidia que se constitui como sendo uma anomalia autossômica multissistêmica, com fenótipo complexo que se desenvolve diante de diversas alterações genotípicas envolvendo o cromossomo 18. A epidemiologia ligada a SE se demonstra como um fator preocupante, pois é considerada a segunda maior alteração cromossômica, ficando atrás apenas da trissomia 21. A reabilitação de pessoas portadoras de SE é um trabalho multidisciplinar e a atuação da fisioterapia é imprescindível pois proporciona uma evolução positiva do quadro da SE, sobretudo no aspecto motor e respiratório. O foco central deste estudo se dá pelo objetivo de abordar sobre a Síndrome de Edwards como uma alteração que apesar da taxa de mortalidade ainda seja elevada, existe a possibilidade de que haja casos em que o tratamento multiprofissional com terapias precoces pode resultar em uma maior sobrevida com redução nos efeitos negativos gerados pela síndrome e uma melhor qualidade de vida. Trata-se de um estudo sistemático e descritivo da literatura pesquisada em livros, materiais didáticos, revistas digitais e artigos científicos em bases de dados eletrônicas. Obteve-se um resultado de um caso de uma menina portadora de SE, 12 anos, onde criança consegue atualmente fazer sedestação sem apoio e rastejar sentada por todo ambiente, ela realiza tratamento para melhoria dos seus déficits cognitivos e motores e apresentou aprimoramento em seu desenvolvimento quando comparado a um período anterior a esse tratamento intensivo o que demonstrou que o tratamento multidisciplinar gera uma melhora na qualidade de vida e aumenta a sobrevida desses indivíduos. Com isso, este estudo traz a importância de informar outras famílias, que estão gestando ou tenham uma criança com SE, de que é possível ter uma maior sobrevida e melhor qualidade de vida com apoio familiar associado ao trabalho multiprofissional.

Palavras-chave: Síndrome de Edwards; Trissomia 18; Alterações cromossômicas; Fisioterapia; Expectativa de vida.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Edwards (SE) é uma aneuploidia que se constitui como sendo uma anomalia autossômica multissistêmica, com fenótipo complexo que se desenvolve diante de diversas alterações genotípicas envolvendo o cromossomo 18. Na maior parte dos casos acontece a trissomia completa desse cromossomo 18, ou seja, uma não-disjunção que ocorre na gametogênese, onde resulta em um defeito na segregação dos cromossomos que comumente acontece durante a oogênese. Pode haver a manifestação de mosaicismo, onde nesses casos o que intercorre é uma não-disjunção pós-zigótico, o que produz no mesmo indivíduo duas populações celulares diferentes. Quando a alteração é uma trissomia parcial a proporção da falha cromossômica tanto na gametogênese masculina como na gametogênese feminina é equilibrada (WINK *et al.*, 2001).

A epidemiologia ligada a SE se demonstra como um fator preocupante, pois além de ser

a segunda maior alteração cromossômica, ficando atrás apenas da trissomia 21 é também uma anomalia com alta taxa de mortalidade. A incidência que se obtém, é uma estimativa de 1/3.000-1/6.000 nativos com maior prevalência no sexo feminino com uma razão de 3:1. Sua etiologia basicamente se determina e estabelece com uma relação bem definida com a idade materna aumentada, onde verifica-se que 63% dos fetos portadores da SE são de mães com idade superior a 35 anos (ORTIZ, 2019).

Dentro das cromossomopatias a SE possui manifestações amplas, tendo como principais áreas afetadas os sistemas craniofacial, músculo-esquelético, cardíaco e nervoso. O fenótipo normalmente encontrado são: osso occipital proeminente, boca e mandíbula pequenas além de pescoço curto, orelhas de inserção baixa e com malformação, estrabismos e fontanelas amplas, punhos cerrados, tórax pequeno com esterno proeminente, abdômen longo, pé torto congênito e pé em formato de mata-borrão. As manifestações clínicas mais associadas envolve cardiopatias congênitas como defeito do septo ventricular e ducto arterioso, rins em fechadura, hipotonia neonatal seguida de hipertonia, microcefalia, hidrocefalia e mielomeningocele (ROSA *et al.*, 2013).

O diagnóstico da SE é habitualmente constatado por intermédio de uma análise cromossômica pelo exame de cariótipo. Mais atualmente, outras técnicas, como a de hibridização *in situ* fluorescente (FISH) e a de hibridização genômica comparativa (CGH), estão sendo usadas na identificação de pacientes com trissomia do cromossomo 18, especialmente, como no diagnóstico precoce em recém-nascidos e na descoberta da síndrome no pré-natal. O sequenciamento das moléculas de DNA fetais no sangue materno está revelando-se como uma maneira acurada e não invasiva de diagnóstico pré-natal. Os achados ultrassonográficos pré-natais da trissomia 18 configuram-se pelas anormalidades físicas associado a polidrâmio, especialmente em um feto com posicionamento anormal das mãos (“mãos fechadas”) sendo sugestivo desse distúrbio (TRINDADE; PESCADOR, 2021).

A reabilitação de pessoas portadoras de SE é um trabalho multidisciplinar e a atuação da fisioterapia é imprescindível pois proporciona uma evolução positiva do quadro da SE, sobretudo no aspecto motor e respiratório. Pode prover ainda, um equilíbrio da tonicidade e fortalecimento muscular, profilaxia e tratamento em casos de alterações cardiorrespiratórias, incitação da motricidade voluntária, instigação das fases do desenvolvimento neuropsicomotor, como o controle de cervical e tronco, estimulação do equilíbrio e noção do esquema corpóreo, espacial e da propriocepção, favorecendo as reações de correção de posturas antálgicas e da obtenção das habilidades motoras, propiciando suporte e auxílio no desenvolvimento da coordenação dos movimentos (SANTOS, 2004).

O foco central deste estudo se dá pelo objetivo de abordar sobre a Síndrome de Edwards como uma alteração que apesar da taxa de mortalidade ainda seja elevada, existe a possibilidade de que haja casos em que o tratamento multiprofissional com terapias precoces pode resultar em uma maior sobrevida com redução nos efeitos negativos gerados pela síndrome e uma melhor qualidade de vida.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de um estudo sistemático e descritivo da literatura pesquisada em livros, materiais didáticos, revistas digitais e artigos científicos em bases de dados eletrônicas: PEDro (Physiotherapy Evidence Database), PubMed (Public Medline or Publisher Medline), SciELO (Scientific Electronic Library Online), Lilacs (Literatura Latino Americana e do Caribe em Ciências da Saúde). Foram inseridas palavras-chaves principais como: Síndrome de Edwards, trissomia 18, fisioterapia e expectativa de vida.

Foram incluídos nesta pesquisa todos aqueles artigos, que se destinavam público de portadores de SE, independentemente de suas faixas etária, revisões de literatura, teses de

doutorado, editoriais e trabalhos que contemplassem uma ou mais métodos de fisioterapia. Os critérios de exclusão desta revisão de bibliografia foram: Aqueles que não envolviam tratamento ou estudos de revisão com pacientes portadores de SE, que não abordavam fisioterapia aos mesmos e trabalhos duplicados.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Em um estudo de caso feito por Cortivo, Camargo e Panis (2021) retrata uma paciente do sexo feminino, com 7 anos de idade, que nasceu com SE, sendo diagnosticada durante o pré-natal. Ao decorrer da gestação não houve nenhuma intercorrência e a menina nasceu a termo e manifestou cardiopatias congênicas e estenose pulmonar. Possui ainda disfunção cerebral e alterações esqueléticas. A mesma faz acompanhamento multiprofissional com fisioterapeuta e fonoaudióloga duas vezes por semana e periodicamente com pediatra e neurologista.

Este estudo supracitado demonstrou que embora seja pouco documentado na literatura a existência de crianças com mais de 7 anos de idade, como nesse caso, retratou que é possível ultrapassar a expectativa de vida documentada na literatura. Alguns fatores, como ter o diagnóstico no período pré-natal, não ter desenvolvido intercorrências na gestação, ter nascido a termo, apresentar cardiopatias congênicas que se compensam, acrescentando-se a cuidados multiprofissionais semanalmente, podem ter contribuído para que esta criança tenha conseguido viver até os 7 anos (CORTIVO, CAMARGO, PANIS, 2021).

Em outro estudo, foi abordado sobre a importância dos cuidados multiprofissionais para maior sobrevida, estudo esse que corroborou com o de Cortivo, Camargo e Panis. Foi exposto nesta investigação outro aspecto que tinha influencia no quadro dos pacientes com SE, onde foi mencionado o vínculo entre o espaço familiar e a qualidade de vida dos pacientes portadores da síndrome (PORTO *et al.*, 2020).

Nessa pesquisa, foi apontado sobre uma paciente do sexo feminino, que tinha 11 anos, portadora da SE. A paciente demonstrou desenvolvimento neuropsicomotor retardado, e ainda com malformações relacionadas à síndrome. O caso em questão, foi colocado com uma paciente já estava em cuidados paliativos, mas que desde de mais nova fazia realização de tratamento com fisioterapeuta, cardiologista, ortopedista, dentista, nefrologista, pediatra, e ainda uma rotina de cuidados domiciliares com a família. Com isso, este estudo mais uma vez apresentou que a presença de equipes multidisciplinares participantes no meio de práticas de reabilitação e cuidados paliativos pode elevar a sobrevida e a qualidade de vida desses pacientes (PORTO *et al.*, 2020).

Trindade e Pescador (2021), avaliaram um caso de uma menina portadora de SE, 12 anos, a mesma nasceu pretermo tendo o Apagar no primeiro minuto de 3 e no quinto minuto de 7, entretanto durante o pré-natal não houve intercorrências. A síndrome só foi diagnosticada após o nascimento, sendo neste momento neonatal que se manifestaram complicações cardiorrespiratórias e necessitou cuidados intensivistas na UTI. Depois de 4 meses internada recebeu alta, sendo depois acompanhada por um médico em um centro universitário, com 10 meses começou a ser tratada por uma equipe multidisciplinar na APAE, realizando tratamento estimulatório com fisioterapia motora e respiratória, fonoterapia e terapia ocupacional e desde o nascimento faz acompanhamento com cardiologista.

No momento presente, a menina do caso mencionado acima se encontra começando sua fase de puberdade e iniciou o estadiamento puberal. Suas terapias são feitas semanalmente com fonoterapia e terapia ocupacional uma vez na semana e fisioterapia duas vezes, sendo trabalhado exercícios de integração social, estímulos para habilidade cognitiva, treino proprioceptivo, interação com o meio e intenção comunicativa. A criança consegue atualmente fazer sedestação sem apoio e rastejar sentada por todo ambiente. A menor citada, realiza tratamento para melhoria dos seus déficits cognitivos e motores e apresentou aprimoramento

em seu desenvolvimento quando comparado a um período anterior a esse tratamento intensivo. Este estudo testifica mais uma vez com os outros autores supramencionados de que o tratamento multidisciplinar gera uma melhora na qualidade de vida e aumenta a sobrevida desses indivíduos (TRINDADE; PESCADOR, 2021).

4 CONCLUSÃO

Tendo em vista os estudos disponíveis referentes à SE, reitera-se a necessidade de maior conscientização e disponibilização facilitada de exames de diagnósticos para um acompanhamento eficaz durante o pré-natal. Destarte, na SE o diagnóstico da trissomia no período pré-natal contribuiu tanto para um melhor preparo dos familiares quanto da equipe médica, pois, logo após o nascimento, os recém-nascidos podem ser encaminhados para tratamento adequado e precoce. Com isso, este estudo traz a importância de informar outras famílias, que estão gestando ou tenham uma criança com SE, de que é possível ter uma maior sobrevida e melhor qualidade de vida com apoio familiar associado ao trabalho multiprofissional.

O conhecimento do quadro clínico e do prognóstico dos portadores com a trissomia do cromossomo 18 tem grande importância no que diz respeito aos cuidados neonatais e à decisão de realizar ou não tratamentos invasivos. A agilidade na confirmação do diagnóstico é muito importante para a tomada de decisões que se refere às condutas terapêuticas.

Mais estudos específicos são necessários e essenciais para que seja possível enriquecer e aprimorar os conhecimentos, bem como de pesquisas com vários métodos terapêuticos empregados em conjunto e analisados em estudos transversais e longitudinais que ajudarão a dar mais aporte a esta temática na lacuna literária.

REFERÊNCIAS

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**, p. 01022105-01022105, 2021.

ORTIZ, L. V. R. Síndrome de Edwards. Trabalho de Conclusão de Curso. **Escuela Superior Politécnica de Chimborazo**. 2019.

PORTO, N. D. A *et al.* Síndrome de Edwards - relato de caso: importância dos cuidados paliativos. **Revista Brasileira de Revisão de Saúde**, [S. l.], v. 4, pág. 10712–10720, 2020.

ROSA, R. F. M *et al.* Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 31, p. 111-120, 2013.

SANTOS, C. C. T *et al* Criança com síndrome de Edwards, abordagem fisioterapêutica. **Reabilitar**, p. 46-49, 2004.

TRINDADE, I. S; PESCADOR, M. V. B. Adolescente com síndrome de Edwards: relato de um caso raro. **Resid Pediatr**. 2021.

WINK, D. V. *et al.* Síndrome de Edwards. Trabalho de Conclusão de Curso. **Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas**. Porto Alegre–RS, 2001.