

A síndrome de Edwards, ou trissomia do cromossomo 18, caracteriza-se por um quadro clínico amplo, com envolvimento de muitos órgãos e sistemas, além de um prognóstico bastante reservado. O objetivo do nosso estudo foi verificar as características do diagnóstico pré-natal de pacientes com síndrome de Edwards atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA no período entre Maio de 1994 e Dezembro de 2008. Realizou-se um levantamento sistemático dos prontuários médicos dos pacientes com o preenchimento de um protocolo padrão. Nossa amostra foi constituída de 31 pacientes, 22 deles do sexo feminino (71%), com idades variando de 1 a 1395 dias (mediana de 14 dias). A maioria apresentava uma linhagem única com trissomia livre do cromossomo 18 (94%); um paciente apresentava trissomia do 18 associada a triplo X e outro mosaicismo com uma linhagem trissômica e outra de constituição cromossômica normal. Sete dos pacientes (23%) nasceram no próprio Hospital. Pelo menos um ultrassom fetal foi realizado a partir do segundo trimestre de gestação em 23 casos (74%), sendo que em 7 (30%) o exame foi considerado normal. As anormalidades mais frequentes foram o polidrâmnio (41%) e o retardo de crescimento intra-uterino (27%). Nenhum caso foi submetido a procedimentos de diagnóstico pré-natal como a amniocentese, sendo que não houve relato de identificação pré-natal da síndrome. Chamou a atenção em nossa amostra que a identificação pré-natal destes pacientes é ainda inadequada, resultando em importantes implicações sobre o manejo e aconselhamento genético destes pacientes e suas famílias, mesmo se levássemos em conta a possibilidade da interferência gestacional que já é realizada em muitos países desenvolvidos devido à limitada sobrevivência destes indivíduos. Em nossa amostra, 97% dos pacientes evoluíram para o óbito, sendo que 87% faleceram ainda dentro dos primeiros 6 meses de vida (o paciente portador de mosaicismo é o único ainda vivo).