

Relato de uma série de pacientes com trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) em mosaico

Introdução: a trissomia do cromossomo 18 ou síndrome de Edwards caracteriza-se por um quadro clínico amplo e variável, usualmente associado a sintomas neurológicos e a um prognóstico pobre.

Objetivos: descrever os achados clínicos de uma amostra de pacientes com trissomia do cromossomo 18 (T18) em mosaico.

Delineamento e métodos: relato de uma série de casos em que foram avaliados os achados clínicos e citogenéticos de pacientes com T18 em mosaico avaliados em um Serviço de Genética Clínica no período de 1975 a 2008. Todos os casos foram diagnosticados no laboratório do serviço através do cariótipo a partir de amostras de sangue periférico.

Resultados: no período do estudo, foram diagnosticados 50 pacientes com T18, sendo 5 deles (10%) de mosaicismo. A média de células analisadas foi de 27,8. O percentual de células da linhagem com T18 variou de 9 a 87%. Três dos 5 pacientes (60%) eram do sexo masculino. A idade na avaliação variou de 14 a 5926 dias (mediana de 93 dias). Chamou a atenção o reduzido número de achados clínicos descritos, tanto na avaliação dismorfológica como através de exames complementares de imagem. As principais alterações foram a micrognatia (n= 3), as orelhas baixo implantadas (n= 2) e retrovertidas (n= 3), os punhos cerrados com dedos sobrepostos (n= 2) e o pé torto congênito (n= 1). Em relação aos órgãos internos, a cardiopatia congênita foi relatada em 2 casos (40%) (incluindo um paciente com tetralogia de Fallot). Todos os pacientes apresentavam história de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. O paciente de maior idade possuía descrição também de déficit cognitivo e crises convulsivas.

Conclusão: a apresentação clínica de nossos pacientes é concordante com a descrita na literatura, uma vez que os mesmos chamam à atenção pelo reduzido número de alterações, incluindo de malformações maiores como a cardiopatia congênita. Contudo, o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e sintomas neurológicos são considerados achados constantes. Assim, especialmente pediatras e neurologistas devem estar bastante atentos para esta possibilidade.

Descritores: Síndrome de Edwards, mosaicismo, sintomas neurológicos.