

DOI: <https://doi.org/10.58871/conbrasca.v3.44>

SÍNDROME DE EDWARDS: SOBREVIDA E COMPATIBILIDADE À VIDA
EDWARDS SYNDROME: SURVIVAL AND LIFE COMPATIBILITY

ISABELLA RIBEIRO GOMES

Acadêmica de Medicina do Centro Universitário FipMoc

ANA LUÍSA DIAS MOURA

Acadêmica de Medicina do Centro Universitário FipMoc

GUSTAVO DE ABREU FABRINI CUNHA

Acadêmico de Medicina do Centro Universitário FipMoc

NATÁLIA LOPES CASTILHO

Mestranda do Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde, Universidade Estadual de Montes Claros (UNIMONTES)

RESUMO

Introdução: Historicamente, a Síndrome de Edwards foi descrita pela primeira vez em 1960, por John H. Edwards e colaboradores, que relataram a associação de um cromossomo a mais em crianças com múltiplas malformações congênitas. Portanto, intervenções cirúrgicas agressivas nos sistemas respiratório, cardíaco e digestivo foram consideradas frívolas por médicos e pais de crianças com T18 até o início dos anos 2000, caracterizando a síndrome como incompatível à vida. **Objetivo:** Analisar o espectro de sobrevida em pacientes com Síndrome de Edwards, apresentando estudos e comprovações científicas relacionadas à importância das intervenções médicas no prognóstico e qualidade de vida, refutando a teoria de incompatibilidade à vida. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa de literatura com natureza qualitativa sobre o tema. A pergunta norteadora utilizada para produção do trabalho foi: “Qual é o espectro de sobrevida de pacientes com a Síndrome de Edwards?”. Foi utilizado o descritor: “Síndrome de Edwards”. Os filtros aplicados foram: Texto completo, Idiomas Inglês e Português, Últimos 5 anos e filtro por assunto “Síndrome da trissomia do cromossomo 18”. **Resultados e Discussão:** A partir dessa revisão de literatura, infere-se a necessidade de consultas pré e pós-natais sobre o tratamento do T18, cuidados centrados no paciente, acompanhamento e fornecimento de suporte para manutenção de sobrevida e qualidade de vida. **Considerações Finais:** Além das repercussões individuais, funcionais e familiares das crianças, a literatura também apresenta repercussões científicas, no que tange à restrição do avanço da medicina nos tratamentos e intervenções voltados à síndrome de Edwards e escassez de estudos recentes que abordam o assunto de maneira atualizada.

Palavras-chave: síndrome de Edwards; sobrevida; incompatível.

ABSTRACT

Introduction: Historically, Edwards Syndrome was first described in 1960 by John H. Edwards and colleagues, who reported the association of an extra chromosome in children with multiple congenital malformations. Therefore, aggressive surgical interventions in the respiratory, cardiac, and digestive systems were considered futile by physicians and parents of T18 children until the early 2000s, characterizing the syndrome as incompatible with life. **Objective:** To analyze the spectrum of survival in patients with Edwards Syndrome, presenting studies and scientific evidence related to the importance of medical interventions in prognosis and quality of life, refuting the theory of incompatibility with life. **Methodology:** This is an integrative literature review with a qualitative nature on the topic. The guiding question used for the production of the work was: "What is the survival spectrum of patients with Edwards Syndrome?" The descriptor "Edwards Syndrome" was used. The applied filters were: Full text, English and Portuguese languages, Last 5 years, and subject filter "Trisomy chromosome 18 Syndrome." **Results and Discussion:** From this literature review, it is inferred that there is a need for prenatal and postnatal consultations regarding T18 treatment, patient-centered care, follow-up, and support provision for maintaining survival and quality of life. **Final Considerations:** In addition to the individual, functional, and family repercussions of children, the literature also presents scientific repercussions concerning the restriction of the advancement of medicine in treatments and interventions for Edwards Syndrome and a scarcity of recent studies addressing the subject in an updated manner.

Keywords: Edwards syndrome; survival; incompatible.

1. INTRODUÇÃO

Erros na segregação cromossômica que levam à aneuploidia são a principal causa de abortos espontâneos em humanos. A aneuploidia, definida como o estado celular de ter um número de cromossomos que não é um múltiplo exato do número haplóide, é um problema de desequilíbrio do proteoma, pois o aumento dos genes codificadores de proteínas aumenta os efeitos deletérios na fisiologia. No nível celular, erros na segregação de um único cromossomo que levam a uma célula a perder um cromossomo são letais. Em contraste, a célula que ganha um cromossomo pode sobreviver. Obter uma cópia extra de um cromossomo causa fenótipos específicos do gene e fenótipos independentes da identidade dos genes codificados nesse cromossomo. Excluindo os cromossomos sexuais, as aneuploidias viáveis em humanos incluem trissomias dos cromossomos 21, 18 ou 13, que causam as síndromes de Down, Edwards ou Patau, respectivamente (Torres Em, 2023).

Historicamente, a Síndrome de Edwards foi descrita pela primeira vez em 1960, por John H. Edwards e colaboradores, que relataram a associação de um cromossomo a mais em crianças com múltiplas malformações congênitas. Conhecida também pelo nome de Trissomia do cromossomo 18, ela é causada em 90% dos casos pela não disjunção meiótica materna, sendo que 50% dos erros não disjuncionais ocorrem na oogenese na meiose II, diferentemente do que acontece em outras trissomias em que o erro ocorre na meiose I, ou seja, um óvulo diploide é fecundado por um espermatozoide haploide. A trissomia do cromossomo 18 é mais comum no sexo feminino, sendo uma relação de 4:1 que acontece de forma aleatória e tem como principal fator de risco, assim como em outras trissomias, a idade materna. A suspeita da doença pode ser feita através do USG gestacional, com a medida da translucência nucal, e a confirmação da doença ocorre através do exame de cariótipo (Cortivo, *et al*; 2021)

A prevalência em nascidos vivos com síndrome de Edwards é estimada em 1/6.000–1/8.000. No entanto, a prevalência real pode ser maior (1/2.500–1/2.600) devido à alta taxa de interrupção da gravidez após o diagnóstico pré-natal. Esta síndrome está intimamente associada a parto prematuro, malformações congênitas, dificuldades alimentares e respiratórias e altas taxas de mortalidade neonatal (40–60%). Portanto, intervenções cirúrgicas agressivas nos sistemas respiratório, cardíaco e digestivo foram consideradas frívolas por médicos e pais de crianças com T18 até o início dos anos 2000, caracterizando a síndrome como incompatível à vida. Em contraste, alguns relatórios indicaram que a taxa de sobrevivência de crianças com T18 pode aumentar durante o tratamento ativo. As decisões para o tratamento ativo do T18 são um desafio para as famílias e profissionais de saúde, uma vez que muitas vezes surgem questões éticas complexas durante o tratamento devido ao seu

mau prognóstico e à necessidade de apoio médico constante ao longo da vida (Song IG, *et al*; 2023).

Desse modo, o presente estudo teve como objetivo analisar o espectro de sobrevida em pacientes com Síndrome de Edwards, apresentando estudos e comprovações científicas relacionadas à importância das intervenções médicas no prognóstico e qualidade de vida, refutando a teoria de incompatibilidade à vida.

2. METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa de literatura com natureza qualitativa sobre o tema.

A pergunta norteadora utilizada para produção do trabalho foi: “Qual é o espectro de sobrevida de pacientes com a Síndrome de Edwards?”. Para a elaboração deste trabalho foram utilizados dados coletados das plataformas Scielo, PUBMED, LILACS e Biblioteca Virtual em Saúde, publicados entre 2019 e 2023.

A fim de selecionar artigos e incluí-los nesta revisão, foi utilizado o descritor: “Síndrome de Edwards”. Os filtros aplicados foram: Texto completo, Idiomas Inglês e Português, Últimos 5 anos e filtro por assunto “Síndrome da trissomia do cromossomo 18”.

A escolha dos artigos mencionados nesta revisão foi feita primordialmente mediante a leitura dos títulos e dos resumos de diversas publicações disponíveis na íntegra em inglês e português, dentre os quais foram selecionados os que preencheram os requisitos para inclusão. Os critérios de inclusão utilizados foram: artigos publicados na íntegra que continham o descritor supracitada mencionado.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

As bases de dados utilizadas foram SCIELO (Scientific Electronic Library Online), PUBMED, LILACS e BVS (Biblioteca Virtual em Saúde), nas quais no mês de novembro de 2023 selecionou-se 133 matérias com textos disponíveis na íntegra on-line, conforme corroborado nos critérios de inclusão.

Posteriormente, 7 artigos foram escolhidos de forma efetiva para o estudo e produção dessa revisão integrativa de literatura. Dos 7 artigos analisados, todos apresentaram desenho transversal, com análise retrospectiva e descritiva.

Dentre os estudos selecionados, 4 analisaram as alterações fenotípicas da síndrome e suas consequências, 2 abordaram o perfil clínico, citológico e o diagnóstico de portadores da síndrome de Edwards e, por fim, 1 estudo avaliou o papel das intervenções médicas e a sua importância pautada em fatores sociemocionais de familiares de pacientes com a trissomia do cromossomo 18.

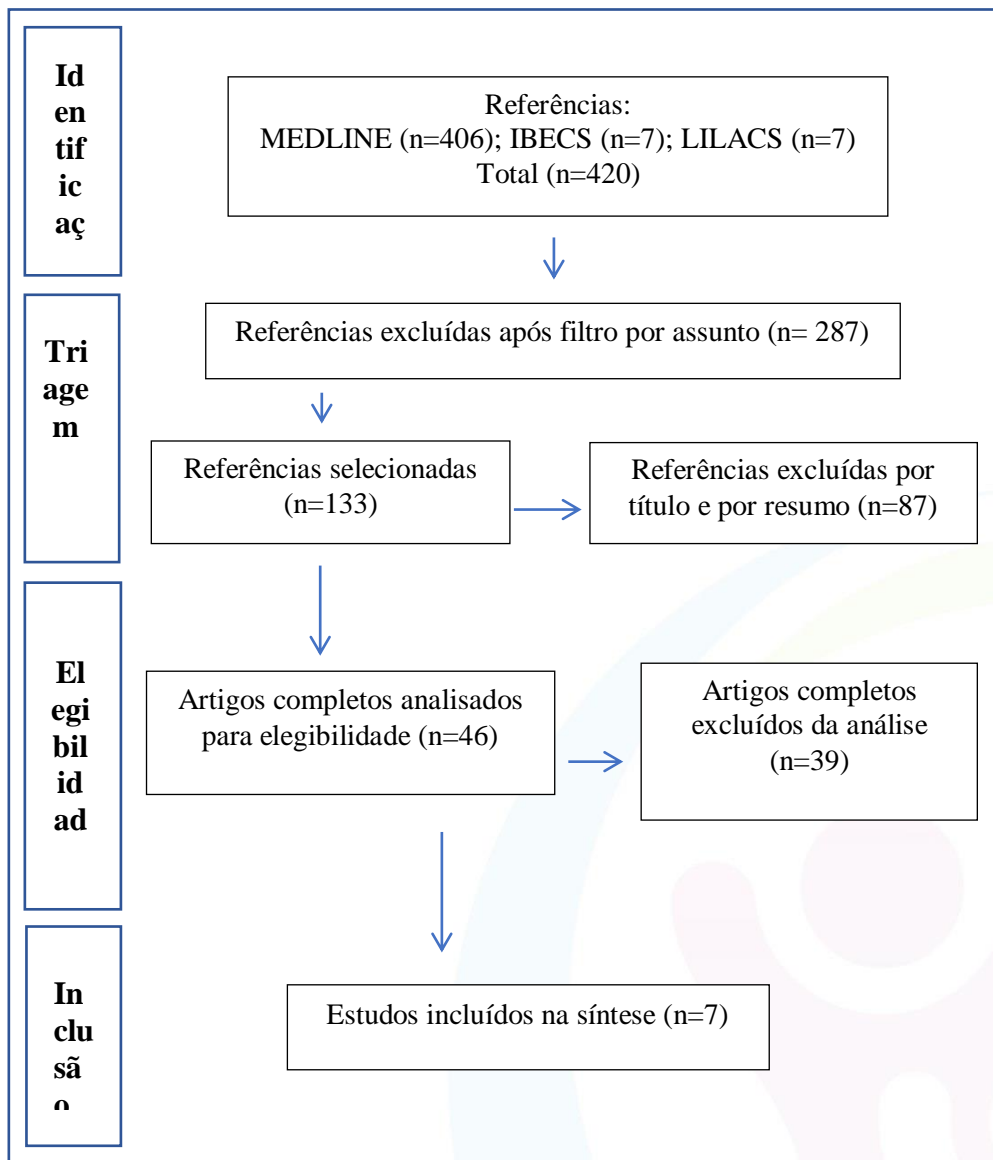
Atraso grave no desenvolvimento, dependência de longo prazo de equipamentos médicos e

sobrevivência foram considerados na decisão sobre uma política de tratamento para pacientes T18. No entanto, vários estudos sobre a qualidade de vida de crianças com T18 indicaram ainda que é crucial considerar a perspectiva da família e o conhecimento da história natural ao formular políticas para o tratamento de T18. Pais de pacientes com síndrome de T18 ou trissomia 13 relataram que seus filhos estavam felizes e enriqueceram sua família, apesar das condições graves de seus filhos. Estudos relatam pais de pacientes com T18 relataram que seus filhos interagiram com seus pais e irmãos ao longo de suas vidas, resultando em tempo de qualidade para a família, e que os pais eram positivos em relação à criação de seus filhos. Além disso, os pais de pacientes com T18, submetidos a cirurgia cardíaca, classificaram a qualidade de vida dos seus filhos como “alta”. A análise qualitativa revelou uma compreensão profunda da relacionalidade da criança e do significado de vida valorizado. São necessários estudos qualitativos sobre a qualidade de vida de pacientes T18 e suas famílias.

A doença cardíaca congênita é geralmente conhecida por ser uma das principais causas de mortalidade em T18. Cardiopatias como comunicação interventricular, coarctação da aorta, comunicação interatrioventricular e alguns casos com cardiopatia complexa são os principais acometimentos. Estas doenças cardíacas podem ser um fator que contribui para a mortalidade e o risco pode aumentar se não for tratada. Em um estudo com 108 crianças com Síndrome de Edwards, entre os pacientes com T18 e cardiopatias congênitas, 43,5% foram submetidos a intervenção cardíaca, e a taxa de sobrevida foi maior nesse grupo. Esses dados corroboram a importância das intervenções médicas para o aumento da taxa de sobrevida e qualidade de vida das crianças com T18.

Em um estudo unicêntrico sobre aconselhamento pré-natal e tomada de decisão parental após um diagnóstico fetal de trissomia 13 ou 18 nos EUA, mais de metade das famílias decidiu interromper a gravidez. Quando se prevê que a intervenção irá melhorar os resultados do paciente, essas intervenções devem ser uma das opções durante a discussão para o melhor interesse do paciente, uma vez que refutam diretamente a classificação de “incompatibilidade à vida” a partir dos bons resultados de melhora clínica e funcional.

A partir dessa revisão de literatura, infere-se a necessidade de consultas pré e pós-natais sobre o tratamento do T18, cuidados centrados no paciente, acompanhamento e fornecimento de suporte para manutenção de sobrevida e qualidade de vida. Portanto, esperamos que esses dados ajudem a determinar o prognóstico da doença e a encontrar o melhor interesse para crianças com T18.



Fluxograma de Estudos selecionados para inclusão no capítulo.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Esta revisão contribui para a compreensão das repercussões negativas que a classificação da síndrome de Edwards como “Incompatível à vida” acarretam. Destaca-se principalmente a frivolidade do cuidado e atenção médica, visto que crianças portadoras da trissomia do 18 requerem intervenções e terapias fundamentais para a sobrevivência e qualidade de vida.

A avaliação do espectro de sobrevida em pacientes com síndrome de Edwards permitiu abranger o conhecimento acerca da compatibilidade à vida, através de estudos que comprovam que os pacientes com essa aneuploidia são capazes de se relacionar e interagir com o meio ambiente e com seus familiares e, assim como crianças eucromossômicas ou com outras síndromes, exercem um papel fundamental nos vínculos de afeto familiares.

Além das repercussões individuais, funcionais e familiares das crianças, a literatura também apresenta repercussões científicas, no que tange à restrição do avanço da medicina nos tratamentos e intervenções voltados à síndrome de Edwards e escassez de estudos recentes que abordam o assunto de maneira atualizada.

REFERÊNCIAS

- BENSON, J., STEWART, C., KENNA, M.A. AND SHEARER, A.E. (2023), Otolaryngologic Manifestations of Trisomy 13 and Trisomy 18 in Pediatric Patients. **The Laryngoscope**, 133: 1501-1506. <https://doi.org/10.1002/lary.30350>
- CORTIVO, A. C. M. D.; CAMARGO, A. H. T.; PANIS, L. M. Síndrome de Edwards com elevada sobrevida - relato de caso. **Revista da AMRIGS**, Porto Alegre, 2021.
- CZOSEK, R. J., BASKAR, S., MOHAN, S., ANDERSON, J. B., & SPAR, D. S. (2023). Incidence and outcome of arrhythmias and electrical disease in patients with Trisomy 18. **American Journal of Medical Genetics Part A**, 191A: 2518–2523.
- FATIMA EZZAHRA AOUNI, KHAWLA ZERROUKI, FATIMAZAHRA SMAILI, ANASS AYYAD, SAHAR MESSAOUDI, ABDELADIM BABAKHOUYA, RIM AMRANI, MARIAM TAJIR. Apport de la cytogénétique dans le diagnostic du syndrome d’Edwards : à propos de 9 cas. **Annales de Biologie Clinique**. 2023;81(3):304-309. doi:10.1684/abc.2023.1816
- KOSIV, KATHERINE A.A; MERCURIO, MARK R.A; CAREY, JOHN C.B. The common trisomy syndromes, their cardiac implications, and ethical considerations in care. **Current Opinion in Pediatrics** 35(5):p 531-537, October 2023. | DOI:10.1097/MOP.0000000000001278
- SONG IG, SHIN SH, CHO YM, LIM Y. Survival of children with trisomy 18 associated with the presence of congenital heart disease and intervention in the Republic of Korea. **BMC Pediatr**. 2023 May 20;23(1):252. doi: 10.1186/s12887-023-04056-4. PMID: 37210512; PMCID: PMC10199514.
- TORRES EM. Consequences of gaining an extra chromosome. **Chromosome Res**. 2023 Aug 25;31(3):24. doi: 10.1007/s10577-023-09732-w. PMID: 37620607; PMCID: PMC10449985.