

Trissomia do 18 e Amniorexe Prematura resultando em natimorto: Um relato de caso

Premature amniorexis and trisomy 18 resulting in stillbirth: A case report

Jéssica Lagioto Gomes^{†*}, Osvaldo Luiz Aranda[‡], Vinicius Marins Carraro[‡]

Abstract

Edward's syndrome is the second most prevalent chromosomal disease in the population, however, it is still characterized as a rare disease and its proper evaluation is important to better diagnose it and to improve therapeutic interventions. The case reported here is that of a pregnant woman who has had a premature rupture of membranes during the 34th week of pregnancy, whose fetus had the diagnosis of trisomy 18 (Edward's Syndrome) accompanied by a positive screening for aneuploidies with a posterior confirmation with karyotyping done by amniocentesis. The characteristics presented by the patient and by her baby are consistent with those found in the literature and unfortunately there was no opportunity to intervene because the baby was already dead when the woman arrived at the hospital.

Keywords: Trissomia; Premature; Stillbirth

Resumo

A síndrome de Edwards é a segunda alteração de cromossomo mais prevalente na população, apesar disso, ainda caracteriza-se como doença rara e a devida avaliação de cada caso encontrado é importante para facilitar condutas diagnósticas e possibilidades terapêuticas mais eficazes no futuro. O caso aqui descrito trata-se de uma gestante que evoluiu com amniorrexe prematura e morte fetal às 34 semanas de gestação, cujo feto obteve diagnóstico da trissomia do 18 (Síndrome de Edwards) durante o acompanhamento de pré-natal por meio de um rastreio positivo para aneuploidias com posterior confirmação por cariótipo a partir de uma amniocentese. As características apresentadas pela paciente em questão e por seu bebê são condizentes com os achados da literatura e infelizmente não houve a oportunidade de condutas terapêuticas intervencionistas pois o bebê já estava em óbito no momento da admissão.

Palavras-chave: Trissomia; Prematuro; Natimorto.

Referências

1. Marcondes E. *Pediatria básica*. São Paulo: Sarvier, 9 ed. 2v. 2002.

Afiliação dos autores: † Universidade Severino Sombra, Pró-Reitoria de Ciências Médicas, Discente do curso de Medicina

‡ Universidade Severino Sombra, Pró-Reitoria de Ciências Médicas, Docente do curso de Medicina

* E-mail de contato não fornecido pelos autores.

2. Sugayama MMSI. História natural de 24 pacientes com trissomia 18 (síndrome de Edwards) e de 20 pacientes com trissomia 13 (síndrome de Patau). *Revista de Pediatria*. 1999;21(1):69-77.
3. Carter PE, Pearn JH, Bell J, Martin N, Anderson NG. Survival in trisomy 18. Life tables for use in genetic counseling and clinical paediatrics. *Clin Genet*. 1985(27):59-61.
4. Young ID, Cook JP, Mehta L. Changing demography of trisomy 18. *Arch Dis Child*. 1986(61):1035-6.
5. Goldstein H, Nielsen KG. Rates and survival of individuals with trisomy 13 and 18. Data from a 10-year period in Denmark. *Clin Genet*. 1988;34:366-72.
6. Root S, Carey JC. Survival in trisomy 18. *Am J Med Genet*. 1994;49:170-4.
7. Embleton ND, Wyllie JP, Wright MJ, Burn J, Hunter S. Natural history of trisomy 18. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 1996;75:38-41.
8. Rasmussen SA, Wong LY, Yang Q, May KM, Friedman JM. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics*. 2003;111:777-84.
9. Lin HY, Lin SP, Chen YJ, Hung HY, Kao HA, Hsu CH et al. Clinical characteristics and survival of trisomy 18 in a medical center in Taipei, 1988-2004. *Am J Med Genet A*. 2006;140:945-51.
10. Zen PR, Rosa RF, Rosa RC, Dale Mulle L, Graziadio C, Paskulin GA. Unusual clinical presentations of patients with Patau and Edwards syndromes: a diagnostic challenge? *Rev Paul Pediatr*. 2008;26:295-9.
11. Nelson WE. *Princípios de Pediatria*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan. 2004;4:918.
12. Warkany J, Passarge E, Smith L. Congenital malformations in autosomal trisomy syndromes. *Am. J. Child*. 1966;112:502-17.
13. Koiffmann C, Gonzalez HC. Trissomia do 18 ou síndrome de Edwards. Instituto da criança "Professor Pedro de Alcantara" do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. São Paulo. 1992;104-106.
14. Marion RW, Chitayat D, Hutcheon RG, Neidich JA, Zackai EH, Singer LP et al. Trisomy 18 score: a rapid, reliable diagnostic test for trisomy 18. *J Pediatr*. 1988;113:45-8.
15. Kagan KO, Wright D, Maiz N, Pandeva I, Nicolaidis KH. Screening for trisomy 18 by maternal age, fetal nuchal translucency, free beta-human chorionic gonadotropin and pregnancy-associated plasma protein-A. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2008;32:488-92.
16. Moron, AF. *Medicina Fetal na Prática Obstétrica*. 1ª edição. 2003.
17. Brewer CM, Holloway SH, Stone DH, Carothers AD, FitzPatrick DR. Survival in trisomy 13 and trisomy 18 cases ascertained from population based registers. *J Med Genet*. 2002;39:e54.
18. Imataka G, Nitta A, Suzumura H, Watanabe H, Yamanouchi H, Arisaka O. Survival of trisomy 18 cases in Japan. *Genet Couns*. 2007;18:303-8.
19. Hsiao CC, Tsao LY, Chen HN, Chiu HY, Chang WC. Changing clinical presentations and survival pattern in trisomy 18. *Pediatr Neonatol*. 2009;50:147-51.