Genética | Casuística / Investigação

PD-031 - (21SPP-11649) - TRISSOMIA 18 – QUANDO O DIAGNÓSTICO É COMPATÍVEL COM A VIDA

Mariana Cortez Ferreira[1]; Catarina Silva[2]; Jorge Saraiva[3]; Cândida Cancelinha[4]

1 - Serviço de Pediatria Médica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 3 - Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4 - Equipa Intra-hospitalar de Suporte em Cuidados Paliativos Pediátricos, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução e Objectivos

A trissomia 18 (T18, síndrome de Edwards) era previamente considerada incompatível com a vida. Contudo, nas últimas décadas e à medida que as opções terapêuticas se tornaram mais relevantes, tem-se assistido a uma mudança de paradigma na oferta de cuidados a estas crianças. Pretende-se caracterizar a evolução clínica e a sobrevida de crianças com T18.

Metodologia

Estudo de coorte retrospetivo dos casos de T18, observados num hospital terciário, entre 1995 e 2020.

Resultados

Foram identificados 6 casos (67% feminino), 33% dos quais mosaicos. Todos tinham anomalias cardiovasculares, anomalias congénitas *minor* ou do desenvolvimento psicomotor. A maioria apresentava anomalias músculo-esqueléticas (83%) e dificuldades alimentares (67%). Todas faziam medicação crónica e 67% dependiam de pelo menos um dispositivo ou equipamento. Um terço foi submetido a cirurgia (laqueação do canal arterial, adenoamigdalectomia e excisão de divertículo de Meckel). 67% dos casos tiveram um ou mais internamentos no último ano de vida, com duração mediana de 42 dias (14-98). Verificou-se existência de decisão de limitação terapêutica em 50% dos casos e apenas uma criança (17%) foi referenciada para cuidados paliativos pediátricos (CPP). A sobrevida ao fim de 1M, 1A e 10A foi de 67%, 33% (mosaicos) e 17% (mosaico), respetivamente.

Conclusões

Apesar da complexidade clínica e reduzida sobrevida das crianças com T18, neste estudo um terço sobreviveu ao primeiro ano de vida. A abordagem deve centrar-se nas necessidades de cada criança e sua família, sendo essencial o planeamento coordenado de cuidados e a tomada de decisões logo desde o período perinatal, o que pode envolver questões éticas complexas. Salienta-se a importância da referenciação precoce destas crianças para equipas de CPP.

Palavras-chave : Trissomia 18, Síndrome de Edwards, Cuidados paliativos pediátricos