



## **CÂMARA MUNICIPAL DE SÃO PAULO**

Secretaria Geral Parlamentar  
Secretaria de Documentação  
Equipe de Documentação do Legislativo

### **JUSTIFICATIVA - PL 0491/2018**

A SE caracteriza-se por um quadro clínico amplo, com acometimento de múltiplos órgãos e sistemas. Há descrição na literatura de mais de 130 anomalias diferentes, as quais podem envolver praticamente todos os órgãos e sistemas, sendo que nenhuma delas é patognomônica da trissomia do cromossomo 18(2,15-18).

As características fenotípicas comumente presentes na síndrome, de acordo com a topologia, consistem de: achados neurológicos; anormalidades de crescimento, crânio e face, tórax e abdome, extremidades, órgãos genitais, pele e fâneros, além de malformações de órgãos internos.

Trata-se da segunda trissomia autossômica mais frequentemente observada ao nascimento, ficando atrás apenas da síndrome de Down (trissomia do cromossomo 21).

Não rara, a síndrome acomete 1 em cada 8.000 nascidos vivos, principalmente os do sexo feminino. Entretanto, acredita-se que 95% dos casos dessa síndrome resultem em aborto espontâneo durante a gestação. A expectativa de vida para um portador da síndrome de Edwards é baixa; não obstante a constatação de casos que chegaram à adolescência.

Múltiplas malformações congênitas podem ser detectadas, afetando o cérebro, coração, rins e aparelho gastrointestinal. Entre as malformações cardíacas mais frequentes, que normalmente é a causa do óbito nesses pacientes, está a comunicação interventricular e a persistência do dueto arterial. Também observa-se com frequência a presença de tecido pancreático heterotrópico, eventração diafragmática, divertículo de Meckel e diferentes tipos de displasias renais.

O exame ultra-sonográfico transvaginal, entre 10 a 14 semanas de gestação, possibilita estimar a espessura do "espaço escuro" existente entre a pele e o tecido subcutâneo, que reveste a coluna cervical fetal, detectando, deste modo, alterações no feto.

Indivíduos do sexo feminino com SE têm mais chances de nascerem vivos e sobreviverem por um período mais longo que os do sexo masculino. Por outro lado, alguns casos de SE parecem ter uma sobrevida maior relacionada ao fato de apresentarem constituição cromossômica com mosaïcismo. Como sugerem os achados de Lin et al em concordância com Weber, Carter et al, Baty et al, Root e Carey, Embleton et al, Rasmussen et al e Niedrist et al.

No entanto, a sobrevida em longo prazo (em alguns casos, superior à segunda década de vida) é bem documentada, mesmo na ausência de mosaïcismo, especialmente em estudos não populacionais (na sua maioria, relatos de caso). Entretanto, destaca-se que estes pacientes usualmente apresentam um importante atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e são altamente dependentes de suas famílias.

O conhecimento do quadro clínico e do prognóstico dos pacientes com a SE tem grande importância no que diz respeito aos cuidados neonatais e à decisão de instituir ou não tratamentos invasivos, tais como a intervenção cirúrgica e a reanimação cardiorrespiratória. A rapidez na confirmação do diagnóstico é importante para a tomada de decisões referentes às condutas médicas. Muitas vezes, as intervenções são realizadas em condições de emergência, sem oportunidade de reflexão ou discussão, envolvendo questões médicas e éticas difíceis.

(Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos - Rev Paul Pediatr 2013; 31(1):111-20)

Resta evidente a importância da presente propositura, a fim de tornar pública a existência da Síndrome de Edwards, tanto para alertar sobre o diagnóstico precoce, quanto para o seu tratamento adequado, razão pela qual, conto com o apoio dos meus nobres pares para a aprovação desse Projeto de Lei.

Este texto não substitui o publicado no Diário Oficial da Cidade em 11/10/2018, p. 117

Para informações sobre o projeto referente a este documento, visite o site [www.saopaulo.sp.leg.br](http://www.saopaulo.sp.leg.br).