



UNICEPLAC

Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos - UNICEPLAC

Curso de Fisioterapia

Trabalho de Conclusão do Curso

**Relato de Caso: Síndrome de Edwards, tratamento fisioterapêutico em
uma criança de 3 anos.**

Brasília-DF
2020



UNICEPLAC

Laís Chaves de Sousa

Tayna Ribeiro Vargas

**Relato de Caso: Síndrome de Edwards, tratamento fisioterapêutico em
uma criança de 3 anos**

Artigo apresentado como requisito para conclusão do curso de Bacharelado em Fisioterapia pelo Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.

Orientadora: Ms. Patrícia Pinheiro de Sousa;
Coorientadora: Ms. Tatiana Parada Romariz

Brasília-DF
2020



UNICEPLAC

Laís Chaves de Sousa

Tayna Ribeiro Vargas

**Relato de Caso: Síndrome de Edwards, tratamento fisioterapêutico em
uma criança de 3 anos**

Artigo apresentado como requisito para
conclusão do curso de Bacharelado em
Fisioterapia pelo Centro Universitário do
Planalto Central Aparecido dos Santos –
Uniceplac.

Gama, 30 de novembro de 2020

Banca Examinadora

Prof. Nome completo
Orientador

Prof. Nome completo
Examinador

Prof. Nome Completo
Examinador



UNICEPLAC

Relato de Caso: Síndrome de Edwards, tratamento fisioterapêutico em uma criança de 3 anos

Laís Chaves de Sousa¹

Tayna Ribeiro Vargas ²

Orientadora: Ms. Patrícia Pinheiro de Sousa

Coorientadora: Ms. Tatiana Parada Romariz

Resumo: A Trissomia 18 é uma síndrome com prognóstico reservado, tendo de acordo com pesquisas uma porcentagem de apenas 10% dos pacientes vivos após o 1º ano de vida, por ser uma condição genética de características distintas a fisioterapia precoce é utilizada na busca da melhora da área psicomotora e respiratória dos pacientes. A síndrome de Edwards é uma condição genética caracterizada por um quadro clínico amplo que envolve órgãos, problemas neurológicos, sistêmicos e cognitivos; e deformidades físicas. **Objetivo:** Analisar e descrever seu desenvolvimento psicomotor após o início da fisioterapia. **Métodos:** Trata-se de um relato de caso de uma criança de 3 anos de idade, sexo feminino, com trissomia 18 completa, que realiza acompanhamento fisioterapêutico em uma clínica escola no DF. Foram averiguados o laudo médico e prontuários da clínica escola.; para analisar a evolução do desenvolvimento neuropsicomotor, desde o início do seu acompanhamento até os dias atuais. A paciente chegou a clínica escola com 1 ano de idade sem controle de cervical, com alguns reflexos primitivos e sem reações como proteção posterior e lateral, tendo evolução positiva ao decorrer de seu tratamento.

Palavras chave: Fisioterapia, Trissomia 18, Síndrome de Edwards

Abstract: Trisomy 18 is a syndrome with a reserved prognosis, according to research, a percentage of only 10% of patients still alive after the 1st year of life, as it is a genetic condition with different characteristics, early physiotherapy is used in the search for improvement of the patients' psychomotor and respiratory area. Edwards syndrome is a genetic condition characterized by a wide clinical picture that involves organs, neurological, systemic and cognitive problems; and physical deformities. Materials and methods: The case report is about a 3-year-old female child with complete trisomy 18, with physiotherapy follow-up at a school clinic in DF. The medical report and medical records of the school clinic were investigated.; to analyze the evolution of neuropsychomotor development, from the beginning of its monitoring to the present day. The patient arrived at the school clinic at 1 year of age without cervical control, with some primitive reflexes and without reactions such as posterior and lateral protection, with a positive evolution during her treatment. **Objective:** To analyze and describe his psychomotor development after starting physiotherapy.

¹Graduanda Laís Chaves de Sousa do Curso de Fisioterapia, do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos– Uniceplac. E-mail: lais.sousa1608@gmail.com

² Graduanda Tayna Ribeiro Vargas do Curso de Fisioterapia, do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos– Uniceplac. E-mail: tayna-ribeiro22@hotmail.com



1. INTRODUÇÃO

Síndrome de Edwards é uma doença genética caracterizada por um quadro clínico amplo que envolve órgãos, problemas neurológicos, sistêmicos e cognitivos; e deformidades físicas (FABIANO et al., 2013). A síndrome de Edwards foi descrita pela primeira vez em 1960 por J. H. Edwards, a partir das observações de uma recém-nascida de baixo peso que apresentava más formações como orelhas baixas, dedos dos pés muito curtos e cabeça de formato diferente; a síndrome foi nomeada primeiramente como “síndrome de trissomia 17-18”, pois na época havia dificuldades para diferenciação desses pares de cromossomos (EDWARDS et al, 1960). Pouco tempo depois desse estudo foi confirmada a trissomia cromossômica no cromossomo 18 (SMITH et al., 1960).

As características físicas da trissomia 18 são distintas, ou seja, não há padrão constante. No entanto, é comum observa-se punhos cerrados com dedos sobrepostos (camptodactilia ou contraturas); fissuras palpebrais curtas; implantação baixa das orelhas; fissuras orofaciais; atraso neuropsicomotor; transtornos respiratórios; entre eles, apneia é a mais relatada; deformidades craniofacial e músculo esquelética, caso não haja tratamento correto, pode ocorrer piora dos quadros clínicos, como luxação de quadril, escoliose, alterações no padrão da marcha, entre outros (ROBERTS et al., 2016) (CEREDA; CAREY, 2012).

Existem dois tipos de trissomia do cromossomo 18, a trissomia completa e a trissomia em mosaico. A trissomia completa é a mais comum, caracteriza-se pela presença de 3 cópias completas do cromossomo 18 em todas as células. A trissomia em mosaico ocorre quando existe uma linha com trissomia 18 completa e uma linha celular normal (CEREDA; CAREY, 2012).

O diagnóstico clínico pode ocorrer no período pré-natal, a partir do segundo trimestre, por meio do exame de ultrassom. Existe possibilidade de aborto devido a complicações gestacionais; É relatado uma grande porcentagem de fetos que morrem durante o parto e são poucos casos de sobrevivência a longo prazo pós natal(CEREDA; CAREY, 2012).

A taxa de morbidade pós nascimento é demarcada principalmente pela escolha dos pais sobre o estilo de tratamento que o paciente deverá ter. São eles o tratamento intensivo, que envolve cirurgias, uso de ventilação mecânica e intervenções mais agressivas; ou o tratamento de conforto, sem intervenções agressivas e com o tratamento paliativo (HURLEY et al.,2014).



UNICEPLAC

Observa-se que o tratamento intensivo permite um aumento da taxa de sobrevivência de pacientes com essa síndrome (KANEKO et al., 2008) (KOSHO et al., 2006). No Brasil, os dados apontam resultados semelhantes, havendo grande taxa de morte intrauterina e baixa taxa de sobrevivência pós natal (DENARDIN et al., 2015).

O prognóstico da doença tende a ser diferenciado, boa parte dos fetos vem a óbito antes do nascimento; pós natal tem prognóstico bastante individualizado, com apenas 10% vivos até o fim do 1º ano de vida, além de uma grande porcentagem de interrupção da gravidez após o diagnóstico no pré-natal; pacientes do sexo feminino tem recorrência de sobrevivência maior que do sexo masculino. O outro fator importante para a sobrevivência do paciente seria a trissomia 18 em mosaico (WYLLIE et al., 1994) (RASMUSSEN et al., 2003) (DAVID TJ, 1980). No entanto, na literatura existem relatos de pacientes que completaram 20 anos de idade, mas, com atrasos motores importantes, que gera uma dependência familiar (SHANSKE AL, 2006).

Nos tratamentos utilizados para controle da doença e melhora do prognóstico de vida do paciente a fisioterapia é essencial para o desenvolvimento psicomotor e respiratório em geral, fazendo uso de exercícios, manipulações e mobilizações para um tratamento efetivo (DAVID et al., 2013). Devido ao atraso no desenvolvimento motor do paciente com Trissomia 18, a fisioterapia precoce auxilia na melhora das áreas necessárias de cada paciente, tendo relatos que comprovam a eficácia do acompanhamento fisioterapêutico (SANTOS et al., 2004) (BUSTILLOS-VILLALTA; QUIÑONES-CAMPOS, 2014).

Por se tratar de uma doença rara, com baixa taxa de sobrevivência, os pacientes fazem tratamento com uma equipe multidisciplinar, entre eles os fisioterapeutas, por isso ter noção dos tratamentos utilizados para melhorar a qualidade de vida do paciente é muito necessário. Neste relato de caso, será descrita e discutida a evolução motora, reflexos e reações, de uma criança sob o diagnóstico de Síndrome de Edwards, com 3 anos de idade.

2. MÉTODOS

Trata-se de um estudo observacional descrito do tipo relato de caso. Para este estudo foram recolhidos exames e registros nos prontuários, em uma clínica escola de fisioterapia no Distrito Federal, de uma criança do sexo feminino com 3 anos de idade e com trissomia



UNICEPLAC

completa do cromossomo 18, que teve atendimento 2 vezes por semana com duração de 50 minutos em cada sessão.

3. DESCRIÇÃO DO CASO

A gravidez da mãe da criança em questão ocorreu após os 40 anos de idade, sendo considerada dentro da normalidade, com o acompanhamento pré natal adequado; a mãe da criança foi diagnosticada com diabetes gestacional e hipertensão arterial sistêmica. A realização de cesariana durante o parto foi de 38 semanas gestacionais. O diagnóstico da criança de Síndrome de Edwards foi fechado imediatamente ao nascimento.

Nasceu com 2,8 Kg (dois quilos e oitocentas gramas), com má formação craniofacial, incluindo uma fenda palatina, lábio leporino, alteração em pavilhão auditivo esquerdo e microtia com depressão na calota craniana esquerda. Permaneceu internada 5 dias após o nascimento para observar a transição da dieta de sonda orogástrica para a mamadeira, e apresentou neste período 2 episódios de cianose, com a queda da saturação periférica, melhorando após aspiração na sofaringea. Após a alta hospitalar, a criança evoluiu com pneumonias de repetição (sem causa específica), rinite alérgica e crises asmáticas. As quais encontra-se controlados nos dias atuais, fazendo uso de nebulímetro (bombinha para asma) apenas quando tem crises asmática.

O acompanhamento fisioterapêutico foi iniciado na clínica escola com 1 ano de idade. Na avaliação inicial observou-se, ausência de controle cervical, persistência de alguns reflexos primitivos como de sobrevivência, Glabellar, pressão palmar e plantar e o sinal de Babinsky. Ainda não tinha todas as reações esperadas da idade, como reflexo de proteção lateral e posterior. Aos 2 anos fez cirurgia para correção do lábio leporino. Pode-se observar deficiência visual e auditivo leve, corrigida posteriormente com órteses.

O atendimento de fisioterapia, enfatizando a parte motora, foi iniciada na clínica escola no Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos- UNICEPLA. Foram utilizados os princípios neuroevolutivos pelo método Bobath com o objetivo de auxiliar a evolução neuropsicomotora e funcional da criança, de acordo com a capacidade individual do paciente (BOBATH,1990).

No tratamento houve utilização de técnicas de facilitação de movimento para



UNICEPLAC

distribuição e descarga de peso, que incentiva o sistema motor a se envolver ativamente no tratamento do problema em questão (SHEPHERD,1995) (LATASH& ANSON,1996), com a evolução da fisioterapia adquiriu controle de cervical e logo em seguida foram realizadas manobras de Bobath para auxiliar na posição de quatro apoios, no sentado para ajoelhado com apoio; eram utilizados pontos chaves para facilitar os movimentos de estimulação psicomotora e inibição de padrões patológicos.

4. DISCUSSÃO

A fisioterapia foi de grande importância para evolução motora da criança, como visto em Santos e colaboradores (2004), os quais relataram uma criança que fez acompanhamento fisioterapêutico desde os 4 meses de vida. Observaram melhora neuropsicomotora e dos problemas respiratórios pós uso de pressão positiva contínua nas vias aéreas (CPAP), conseguindo realizar ortostase e se manter em equilíbrio, porém sem realizar marcha; Margaret Abie (1976), também relatam um caso de uma criança com acompanhamento fisioterapêutico precoce, iniciando-se aos 17 meses. Afirmou que aos 4 anos de idade, a criança já era capaz de mover-se pelo chão ao rolar, sentar-se sem apoio por um curto período de tempo, alimentar-se com o uso das duas mãos e manusear objetos e brinquedos. Vale ressaltar que, em ambos os artigos, os autores mencionaram uso do método Bobath.

É encontrado em artigos relatos positivos após acompanhamento fisioterapêutico a longo prazo; Bustillos-Villalta e colaborador (2014), descreve caso de paciente com 15 anos, sendo mencionada melhora na qualidade de vida e com dependência em certas atividades de vida diária, mais cooperativa em pequenas ações de higiene e atividades domésticas, realiza marcha independente com má dissociação de cintura escapular e cintura pélvica, faz uso de sapatos ortopédicos e tem hipotonia dos membros superiores e inferiores, tendo acompanhamento fisioterapêutico desde seu primeiro ano de vida; e em Simón-Bautista e colaboradores(2008), ressalta um caso em que a paciente deveria ter começado fisioterapia nos primeiros anos de vida, mas devido a complicações começou apenas anos depois, no tratamento era feito estimulação motora global e sensorial, cinesioterapia e fisioterapia respiratória. Após o acompanhamento fisioterapêutico a família relatou melhora na qualidade de vida, a paciente



UNICEPLAC

teve menos quadro de infecções respiratórias e as deformidades ortopédicas se mantiveram estáveis.

O uso das órteses diariamente seria essencial, a criança faz uso de óculos e aparelho auditivo, porém não os usa com frequência, a visão é de grande importância no desenvolvimento motor oferecendo auxílio no controle de ação corporal e na orientação (AMARAL et al, 2005). Pacientes com deficiência auditiva tem alteração de equilíbrio, devido a cóclea e o sistema vestibular dividirem o mesmo fluido, quando ocorre danos na cóclea causando perda auditiva os canais vestibulares são afetados também (SCHMIDT, 1995). Ao utilizar corretamente as órteses teríamos a estimulação adequada da paciente para determinadas necessidades, auxiliando no tratamento de tal.

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

No ano de 2020 está com 3 anos de idade, observa-se capacidade de permanecer sentada e ajoelhada sem apoio, passa de decúbito dorsal para sentada com dissociação de cinturas sem auxílio, fica de gato sem assistência e engatinha de forma dissociada por um curto período. Pratica a marcha com apoio bilateral ou unilateral por um longo período, realiza troca pequenos passos sem apoio, por ainda não ter um bom equilíbrio; e realiza treino de marcha com andador.

Vale ressaltar que além da fisioterapia motora recebida semanalmente na clínica escola, os professores da rede de ensino especial também praticam a estimulação precoce duas vezes na semana, em dias alternados com a fisioterapia. E os familiares colocam em prática toda orientação que foram passadas para casa, dentre as mais recentes a estimulação da marcha autônoma e com auxílio.

6. CONCLUSÃO

A fisioterapia realizada na criança foi capaz de melhorar a questão neuropsicomotora comparado ao prognóstico comum da doença relatada na literatura. A fisioterapia é um componente essencial para a evolução psicomotora, devendo ter início, o mais precoce possível.



UNICEPLAC

Existe a necessidade de mais estudos que abranjam as possibilidades terapêuticas na síndrome de Edwards.

REFERÊNCIAS

AMARAL, A.C.T.; TABAQUIM, M.L.M.; LAMONICA, D.A.C. Avaliação das habilidades cognitivas, da comunicação e neuromotoras de crianças com risco de alterações do desenvolvimento. *Revista Brasileira Educação Especial, Marília*, v.11, n.2, p.185-200, 2005.
BOBATH, B. (1990). *Adult Hemiplegia: Evaluation and treatment*. Oxford: Butterworth-Heinemann

BUSTILLOS-VILLALTA, K.; QUIÑONES-CAMPOS, M. Síndrome de Edwards de larga supervivencia: Efecto del tratamiento rehabilitador integral. **Revista Medica Herediana**, v. 25, n. 2, p. 89, 2014.

CEREDA, A.; CAREY, J. C. The trisomy 18 syndrome. p. 1–14, 2012.

DAVID, M. L. O. et al. Proposta de atuação da fisioterapia na saúde da criança e do adolescente: uma necessidade na atenção básica. *Saúdeem Debate*, v. 37, n. 96, p. 120–129, 2013.

DAVID TJ, G. S. morbidity of trisomy 18 includes delivery by caesarean section. *Lancet*, p. 1979, 1980.

DENARDIN, D. et al. Coorte retrospectiva de trissomia do cromossomo 18 (Síndrome de Edwards) no sul do Brasil. *Sao Paulo Medical Journal*, v. 133, n. 4, p. 320–325, 2015.

EDWARDS JH, HARNDEN DG, CAMERON AH, CROSSE VM, W. O. A NEW TRISOMIC SYNDROME. *Lancet*, 1960.

FABIANO, R. et al. Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos Trisomy 18: review of the clinical, etiologic, prognostic, and ethical aspects. *Rev Paul Pediatr*, v. 31, n. 1, p. 111–131, 2013.

HURLEY, E. H. et al. Differences in perspective on prognosis and treatment of children with trisomy 18. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, v. 164, n. 10, p. 2551–2556, 2014.

KANEKO, Y. et al. Intensive cardiac management in patients with trisomy 13 or trisomy 18. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, v. 146, n. 11, p. 1372–1380, 2008.

KOSHO, T. et al. Neonatal management of trisomy 18: clinical details of 24 patients receiving intensive treatment. *American journal of human genetics part A*, v. 8, n. 1, p. 9–27, 2006.

LATASH, M.L., & ANSON, J.G. (1996). What are 'normal movements' in atypical populations? - *The Behavioral and Brain Sciences*, 19, 55–106.



UNICEPLAC

Margaret Abbie., Unusual Development of Motor Skills in a Child with Trisomy-18 , Develop. Med. ChildNeurol. 1976, 18, 85-89

RASMUSSEN, S. A. et al. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. Pediatrics, v. 111, n. 4, p. 777–784, 2003.

ROBERTS, W. et al. Anatomy of trisomy 18. ClinicalAnatomy, v. 29, n. 5, p. 628–632, 2016.

SANTOS et al Criança com Síndrome de Edwards, abordagem fisioterapêutica. Reabilitar. 2004.

SCHMIDT, S. Hearing impaired students in physical education. Adapted Physical Activity Quarterly, Dallas, v. 2, 1995.

SHANSKE AL. Trisomy 18 in a Second 20-Year-Old Woman. American journal of human genetics, v. 221, n. 3, p. 212–221, 2006.

SHEPHERD, R.B. (1995). Physiotherapy in paediatrics. Oxford: Butterworth-Heinemann.

SIMÓN-BAUTISTA, D. et al. Tratamiento rehabilitador del paciente con síndrome de Edwards de larga supervivencia. Anales de Pediatría, v. 68, n. 3, p. 310–311, 2008.

SMITH, D. W. et al. A new autosomal trisomy syndrome: multiple congenital anomalies caused by an extra chromosome. The Journal of Pediatrics, v. 57, n. 3, p. 338–345, 1960.

WYLLIE, J. P. et al. Natural history of trisomy 13. Archives of Disease in Childhood, v. 71, n. 4, p. 343–345, 1994.