



CÂMARA MUN. DE IPATINGA  
RECEBIDO  
Data: 03/03/19  
SECRETARIA GERAL  
14:31

**PROJETO DE LEI Nº 013/2020**

“Inclui no Calendário Oficial de Eventos do Município de Ipatinga o Dia da Conscientização da Síndrome de Edwards – Trissomia 18”.

A CÂMARA MUNICIPAL DE IPATINGA aprova:

Art. 1º Fica incluído no Calendário Oficial de Eventos do Município de Ipatinga o “Dia da Conscientização da Síndrome de Edwards – Trissomia 18”, a ser comemorado, anualmente, no dia 06 de maio.

Art. 2º O “Dia da Conscientização da Síndrome de Edwards – Trissomia 18” será dedicado ao desenvolvimento de ações educativas e de apoio aos envolvidos.

Art. 3º Esta Lei entra em vigor na data de sua publicação.

Plenário Elísio Felipe Reyder, 27 de fevereiro de 2020.

  
**Antônio Alves (Município)**  
**VEREADOR**  
Câmara Municipal de Ipatinga  
Antônio Alves de Oliveira  
VEREADOR

A(s) Comissão (ões)
Legislação
Para Fins de Parecer
em: 03/03/2020
Prazo para Parecer
Até: 09/03/2020



## JUSTIFICATIVA

A “Trissomia 18” é uma anomalia cromossômica causada pela presença de um cromossoma 18 a mais e caracterizada por malformações congênitas múltiplas e retardamento mental. Foi inicialmente descrita em 1960 sobre a designação de “Síndrome de Edwards”, em homenagem ao geneticista britânico, John Hilton Edwards. Acomete 1 em cada 8.000 nascidos, sendo o sexo feminino mais comumente afetado. 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; todavia, já foram descritos casos de adolescentes com 15 anos de idade portadores da afecção.

A maior parte dos pacientes portadores dessa síndrome apresenta trissomia regular, sem mosaicismo (variação percentual de células normais e anormais). Dentre os restantes, aproximadamente a metade é formada por casos de mosaicismo, e a outra parcela, por problemas mais complexos, como duplas aneuploidias (alterações cromossômicas numéricas que se caracterizam pelo aumento ou diminuição de um tipo de cromossomo), e translocações (anomalia cromossômica causada pelo rearranjo de partes entre cromossomos não-homólogos). Destes últimos, cerca de 80% dos casos são resultantes de uma translocação abrangendo todo ou quase todo o cromossomo 18, sendo que este pode ser recebido ou adquirido novamente a partir de um progenitor transportador.

Os principais critérios diagnósticos da trissomia 18 são: retardamento físico, choro fraco, hipotonia (diminuição do tônus muscular e da força), seguida de hipertonia; hipoplasia (desenvolvimento defeituoso ou incompleto) da musculatura esquelética e do tecido adiposo subcutâneo; redução de resposta a estímulos sonoros; retardo mental.

As características físicas dos portadores de trissomia 18 são: crânio disfórmico; face triangular, com testa alta e plana; maxilares recuados; orelhas malformadas e baixas; occipital proeminente; lábio leporino e/ou fenda palatina; pescoço curto, com pêlos em excesso; externo curto; mamilos pequenos; presença de hérnia inguinal (na região da virilha) ou umbilical; manutenção dos punhos cerrados; pé torto congênito; encurtamento do hálux (dedão do pé); rugas nas palmas das mãos e plantas dos pés; nos meninos, é comum a



ocorrência de criptorquidia (testículos não descidos, ou a ausência de um ou dos dois testículos na bolsa testicular); já nas meninas é comum a hipertrofia de clitóris com hipoplasia dos grandes lábios.

Outras malformações congênitas podem ser encontradas, afetando o cérebro, o coração, os rins e o aparelho gastrointestinal. Entre as malformações cardíacas mais frequentes, que normalmente é causadora de óbito nos pacientes, está a comunicação interventricular e a persistência do ducto arterial. Também observa-se com frequência a presença de tecido pancreático heterotópico (com localização topográfica anômala), eventração diafragmática (elevação total ou parcial da cúpula do diafragma associada à perda de mobilidade, sem rompimento do músculo), divertículo de Meckel (separação congênita da borda antimesentérica do íleo) e diferentes tipos de displasias renais.

É possível detectar a presença da anomalia fetal através de exame ultrassonográfico transvaginal, entre 10 a 14 semanas da gestação.

O diagnóstico diferencial deve ser feito com a síndrome da trissomia 13 (ou síndrome de Patau), pois em ambas os indivíduos podem apresentar lábio leporino e/ou fenda palatina.

Quando do aparecimento Síndrome de Edwards aconselha-se que seja realizado um estudo genético.

O prognóstico de sobrevivência para indivíduos que nascem com essa doença genética é ruim, sendo de 2 a 3 meses para os meninos, e de 10 meses para as meninas. Muito dificilmente a criança ultrapassa os 2 anos de vida. Já os pacientes que possuem mosaicismos da trissomia 18 podem sobreviver por mais tempo.

Diante de um diagnóstico fatal de doença incurável, todos os cuidados familiares deveriam se voltar para o bebê. No entanto, em torno da criança afetada existe uma família assustada e gravemente adoecida. A sensação de impotência da medicina pode significar em afastamento dos amigos e ressentimento dos profissionais de saúde.



Nesse cenário, a presente Proposição objetiva incluir no Calendário Oficial do Município de Ipatinga a realização desse importante evento, para que, de forma prática, as ações desenvolvidas, e as orientações oferecidas possam atenuar a incidência de depressão e de dissolução familiar dos atingidos direta ou indiretamente pela síndrome.