Revista Eletrônica
Acervo Saúde
Electronic Journal Collection Health ISSN 2178-2091

Síndrome de Edwards: manifestações clínicas, manejo e desafios assistenciais

Edwards Syndrome: clinical manifestations, management and care challenges-

Sindrome de Edwards: manifestaciones clínicas, manejo y desafíos asistenciales

Juliana Espindola Rocha[1], Ana Laura Fragoso Oliveira Santa Cruz[1], Hermínio Maurício da Rocha Sobrinho[1,2].

RESUMO

Objetivo: Analisar as principais manifestações clínicas da Síndrome de Edwards, suas complicações, as estratégias de manejo interdisciplinar, a influência do apoio familiar na qualidade de vida e na sobrevida dos pacientes. **Revisão bibliográfica:** A Síndrome de Edwards, ou trissomia do cromossomo 18, é uma condição genética associada a múltiplas malformações congênitas, comprometimento multissistêmico e elevada morbimortalidade. A revisão constatou que as manifestações clínicas mais frequentes incluem alterações craniofaciais, cardiopatias congênitas, comprometimento neurológico e anomalias musculoesqueléticas. Os avanços nos métodos diagnósticos pré-natais e nas estratégias terapêuticas têm ampliado as possibilidades de identificação precoce e acompanhamento clínico. Embora intervenções intensivas e cirúrgicas possam contribuir para o aumento da sobrevida em casos selecionados, os cuidados paliativos permanecem fundamentais para a promoção do conforto e da qualidade de vida. Observou-se tendência recente de individualização do cuidado, com maior utilização de intervenções cirúrgicas em pacientes selecionados. A literatura também evidencia a importância da atuação multiprofissional e da participação familiar no planejamento terapêutico e na continuidade da assistência. **Considerações finais:** Os avanços diagnósticos e terapêuticos ampliaram as possibilidades de cuidado na Síndrome de Edwards. Entretanto, ainda são necessárias mais evidências para aprimorar o manejo clínico e o suporte às famílias.

Palavras-chave: Assistência interdisciplinar, Síndrome de Edwards, Trissomia do cromossomo 18, Cuidados paliativos.

ABSTRACT

Objective: To analyze the main clinical manifestations of Edwards Syndrome, its complications, interdisciplinary management strategies, and the influence of family support on the quality of life and survival of patients. **Literature review:** Edwards Syndrome, or trisomy 18, is a genetic condition associated with multiple congenital malformations, multisystemic impairment, and high morbidity and mortality. The most frequent clinical manifestations include craniofacial abnormalities, congenital heart disease, neurological impairment, and musculoskeletal anomalies. Advances in prenatal diagnostic methods and therapeutic strategies have broadened the possibilities for early identification and clinical follow-up. Although intensive and surgical interventions may contribute to increased survival in selected cases, palliative care remains

[1] Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC Goiás), Goiânia – GO.
[2] Universidade Estadual de Goiás (UEG), Goiânia – GO.

SUBMETIDO EM: 8/2026 | ACEITO EM: 9/2026 | PUBLICADO EM: 11/2026

fundamental for promoting comfort and quality of life. The literature also highlights the importance of interdisciplinary action and family participation in therapeutic planning and continuity of care. **Final considerations:** Diagnostic and therapeutic advances have broadened the possibilities for care in Edwards Syndrome. However, more evidence is still needed to improve clinical management and support for families.

Keywords: Interdisciplinary care, Edwards syndrome, Trisomy 18, Palliative care.

RESUMEN

Objetivo: Analizar las principales manifestaciones clínicas del síndrome de Edwards, sus complicaciones, las estrategias de manejo interdisciplinario y la influencia del apoyo familiar en la calidad de vida y la supervivencia de los pacientes. **Revisión de la literatura:** El síndrome de Edwards, o trisomía 18, es una condición genética asociada con múltiples malformaciones congénitas, deterioro multisistémico y alta morbilidad y mortalidad. Las manifestaciones clínicas más frecuentes incluyen anomalías craneofaciales, cardiopatía congénita, deterioro neurológico y anomalías musculoesqueléticas. Los avances en los métodos de diagnóstico prenatal y las estrategias terapéuticas han ampliado las posibilidades para la identificación temprana y el seguimiento clínico. Si bien las intervenciones intensivas y quirúrgicas pueden contribuir a una mayor supervivencia en casos seleccionados, los cuidados paliativos siguen siendo fundamentales para promover el confort y la calidad de vida. La literatura también destaca la importancia de la acción interdisciplinaria y la participación familiar en la planificación terapéutica y la continuidad de la atención. **Consideraciones finales:** Los avances diagnósticos y terapéuticos han ampliado las posibilidades de atención en el síndrome de Edwards. Sin embargo, aún se necesita más evidencia para mejorar el manejo clínico y el apoyo a las familias.

Palabras clave: Atención interdisciplinaria, Síndrome de Edwards, Trisomía del cromosoma 18, Cuidados paliativos.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Edwards (SE), também denominada trissomia do cromossomo 18, é uma condição genética caracterizada pela presença de material genético extra relacionado ao cromossomo 18. Considerada a segunda trissomia autossômica mais frequente após a síndrome de Down, essa condição está associada a múltiplas malformações congênitas, comprometimento multissistêmico e elevada morbimortalidade, especialmente durante o primeiro ano de vida (SALMONA P e MUSTACCHI Z, 2020; BIERER R, et al., 2024).

A incidência da síndrome varia entre 1 a cada 5.000 e 6.000 nascidos vivos, no Brasil, sendo mais frequente em gestações de mulheres com idade materna avançada (SALMONA P e MUSTACCHI Z, 2020; ALSHAMI A, et al., 2020). Sua origem está predominantemente relacionada à presença de uma cópia adicional do cromossomo 18, decorrente de alterações cromossômicas que comprometem o desenvolvimento embrionário e fetal (SALMONA P e MUSTACCHI Z, 2020; TATE WB, et al., 2025).

A presença do cromossomo adicional provoca alterações no desenvolvimento embrionário e fetal, favorecendo o surgimento de anomalias estruturais e funcionais que acometem diferentes sistemas orgânicos (ORO JP e JORGE MSG, 2020). Entre as manifestações mais frequentemente descritas destacam-se alterações craniofaciais, cardiopatias congênitas, comprometimento neurológico e alterações musculoesqueléticas, condições que contribuem significativamente para a elevada taxa de mortalidade observada nesses pacientes (SALMONA P e MUSTACCHI Z, 2020; BANAT MA, et al., 2025).

Nos últimos anos, os avanços nos métodos diagnósticos pré-natais e nas estratégias de cuidado têm ampliado as possibilidades de identificação precoce e acompanhamento dos indivíduos acometidos pela síndrome (VOS FI, et al., 2015; BANAT MA, et al., 2025). Paralelamente, observa-se uma mudança gradual na abordagem assistencial, anteriormente baseada predominantemente em medidas paliativas, para modelos mais individualizados que consideram intervenções terapêuticas, suporte multiprofissional e participação ativa da família no processo de tomada de decisão (ACHARYA K, et al., 2021; KOSHIDA S e TAKAHASHI K, 2023).

Apesar desses avanços, ainda existem importantes desafios relacionados à compreensão da fisiopatologia da SE e à definição das melhores estratégias de manejo (MARÇOLA L, et al., 2024; ZANIN A, et al., 2025). Além disso, permanecem lacunas relacionadas aos impactos do cuidado interdisciplinar e do apoio familiar sobre a qualidade de vida e a sobrevida dos indivíduos com trissomia 18 (BIERER R, et al., 2024; OPOKU P, et al., 2023).

Diante da complexidade clínica da Síndrome de Edwards (SE) e da necessidade de ampliar a compreensão sobre seu manejo, este estudo tem como objetivo sintetizar criticamente, por meio de uma revisão narrativa da literatura, as evidências disponíveis acerca das manifestações clínicas, complicações, diagnóstico, estratégias de manejo interdisciplinar e do papel do apoio familiar na qualidade de vida e na sobrevida desses pacientes.

REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Fisiopatologia, manifestações clínicas e diagnóstico da Síndrome de Edwards

A SE é uma aneuploidia autossômica decorrente da presença de um cromossomo 18 adicional, sendo a trissomia completa sua forma mais frequente. Sua origem está predominantemente relacionada à não disjunção cromossômica durante a meiose materna, resultando na formação de gametas com número anormal de cromossomos (CHEN CP, et al., 2023). Formas menos frequentes, como o mosaicismo e as translocações cromossômicas, também podem ocorrer e influenciar a variabilidade clínica observada entre os pacientes (ALSHAMI A, et al., 2020).

A presença do cromossomo adicional promove alterações na expressão gênica e interfere em processos fundamentais do desenvolvimento embrionário (ALSHAMI A, et al., 2020). Esse desequilíbrio compromete a diferenciação celular e a formação adequada dos órgãos, favorecendo o surgimento de múltiplas malformações congênitas (PAN YT, et al., 2025). Apesar dos avanços na compreensão da síndrome, os mecanismos relacionados à heterogeneidade fenotípica e à sobrevida prolongada ainda permanecem pouco esclarecidos (CHEN CP, et al., 2023).

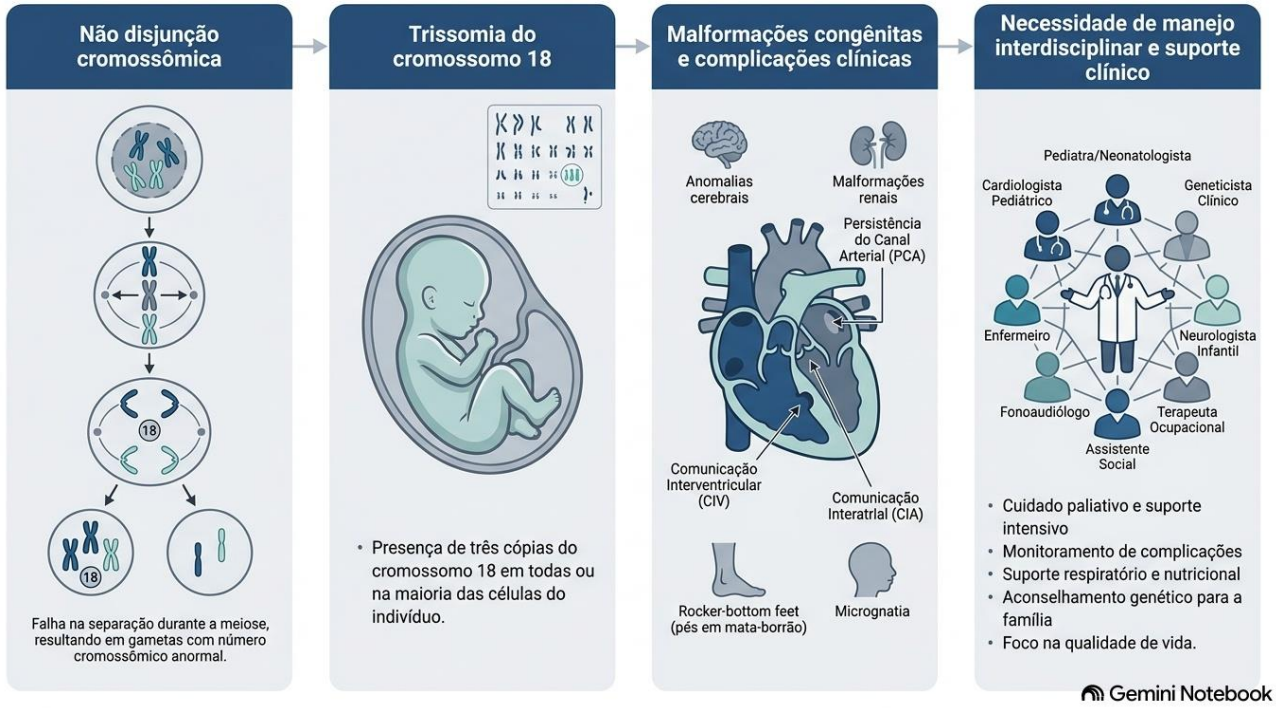
O diagnóstico pode ser realizado ainda durante a gestação por meio da identificação de alterações sugestivas em exames de rastreamento pré-natal (VOS FI, et al., 2015). A ultrassonografia obstétrica possibilita a detecção de malformações estruturais, restrição do crescimento intrauterino e alterações craniofaciais compatíveis com a síndrome. Esses achados auxiliam no encaminhamento para exames confirmatórios e aconselhamento genético familiar (CHEN CP, et al., 2023).

Os avanços das técnicas diagnósticas ampliaram significativamente a capacidade de detecção da trissomia 18. Métodos como o teste pré-natal não invasivo (NIPT), a reação em cadeia da polimerase fluorescente quantitativa (QF-PCR) e a análise citogenética fetal apresentam elevada precisão diagnóstica (CHEN CP, et al., 2023). Entretanto, desafios relacionados ao acesso aos exames especializados e à tomada de decisões após a confirmação diagnóstica ainda são observados na prática clínica (TÜRKÇAPAR AF e BÜKEN NÖ, 2025).

As repercussões do desequilíbrio cromossômico manifestam-se por meio de um amplo espectro de alterações fenotípicas (SALMONA P e MUSTACCHI Z, 2020). Entre as características mais frequentes destacam-se microcefalia, proeminência occipital, micrognatia e implantação baixa das orelhas. Além de contribuírem para a suspeita clínica, essas alterações também auxiliam no rastreamento pré-natal da síndrome (VOS FI, et al., 2015).

Além das alterações craniofaciais, são frequentemente observadas cardiopatias congênitas, alterações neurológicas e anomalias musculoesqueléticas (BANAT MA, et al., 2025). Defeitos do septo ventricular, persistência do ducto arterioso, sobreposição dos dedos das mãos e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor figuram entre os achados mais descritos na literatura (ALSHAMI A, et al., 2020). Essas manifestações evidenciam o caráter multissistêmico da síndrome e influenciam diretamente o prognóstico dos pacientes. A **Figura 1**, a seguir, esquematiza a relação entre a etiologia, fisiopatologia, manifestações clínicas e manejo da SE.

Figura 1 - Relação entre etiologia, fisiopatologia e manejo da SE.



Fonte: Fonte: Rocha JE, et al., 2026. Elaborada em aplicativo de IA NotebookLm. Fundamentada em: Chen CP, et al. (2023); Alshami A, et al. (2020); Salmona P e Mustacchi Z (2020); Zanin A, et al. (2025).

Complicações clínicas, prognóstico e impacto na funcionalidade

As múltiplas malformações associadas à SE favorecem o desenvolvimento de complicações clínicas que influenciam diretamente a sobrevida e o prognóstico dos pacientes. Entre elas, destacam-se os agravos respiratórios, frequentemente relacionados à deterioração da função ventilatória e à necessidade de suporte respiratório especializado (BENSON J, et al., 2023). Condições como apneia obstrutiva do sono, laringomalácia, traqueomalácia e episódios recorrentes de pneumonia figuram entre as alterações mais frequentemente descritas, contribuindo para elevadas taxas de morbimortalidade (BENSON J, et al., 2023). Essas alterações resultam em elevada demanda por suporte respiratório contínuo, com parcela dos pacientes permanecendo dependente de oxigenoterapia, ventilação não invasiva ou traqueostomia após a alta hospitalar (ZANIN A, et al., 2025).

As complicações cardiorrespiratórias representam importantes determinantes da mortalidade precoce nessa população. A insuficiência respiratória aguda e a hipertensão pulmonar estão entre as principais causas de óbito durante o primeiro ano de vida (IMAI K, et al., 2015). Além disso, as cardiopatias congênitas frequentemente coexistem com alterações respiratórias, potencializando a instabilidade clínica e favorecendo a ocorrência de insuficiência cardíaca e parada cardiorrespiratória (ALSHAMI A, et al., 2020). Embora esses agravos estejam historicamente associados a prognóstico reservado, estudos recentes sugerem que intervenções especializadas podem modificar parcialmente alguns desfechos em pacientes selecionados (KOSHIDA S e TAKAHASHI K, 2023).

Outras complicações também exercem influência significativa sobre a evolução clínica. A ocorrência de sepse, favorecida pela fragilidade clínica e pela presença de múltiplas comorbidades, está associada ao agravamento do quadro geral e ao aumento do risco de mortalidade (IMAI K, et al., 2015). No âmbito neurológico, crises epilépticas podem ocorrer em decorrência de alterações estruturais do sistema nervoso central, incluindo microcefalia, hipoplasia cerebelar, alterações da mielinização e malformações corticais (VERROTTI A, et al., 2015). Em alguns casos, essas manifestações apresentam difícil controle terapêutico e contribuem para maior comprometimento funcional.

Além do impacto sobre a sobrevida, as complicações clínicas repercutem diretamente na funcionalidade dos pacientes. A presença de múltiplas limitações físicas, associada à necessidade frequente de suporte respiratório, nutricional e assistencial, favorece elevados níveis de dependência ao longo da vida (PYLE AK, et al., 2018).

Dessa forma, a funcionalidade passa a ser determinada não apenas pela gravidade das malformações, mas também pela capacidade de acesso aos recursos terapêuticos e ao acompanhamento especializado (LOT RG e CRUZ FILHO AD, 2022).

Estudos recentes demonstram que crianças com trissomia 18 frequentemente apresentam alta carga assistencial, demandando acompanhamento contínuo por equipes especializadas e planejamento antecipado dos cuidados (ZANIN A, et al., 2025). Esse cenário reflete uma condição marcada por vulnerabilidade funcional e necessidade constante de intervenções clínicas, o que amplia a dependência dos cuidadores e dos serviços de saúde. Consequentemente, a avaliação da funcionalidade deve considerar não apenas aspectos biológicos, mas também fatores sociais, familiares e assistenciais envolvidos no cuidado.

Embora os avanços observados nas últimas décadas tenham ampliado as possibilidades de sobrevida, a SE ainda permanece associada a importantes limitações funcionais e elevado risco de complicações graves (MARÇOLA L, et al., 2024).

Nesse contexto, compreender os fatores que influenciam a evolução clínica torna-se essencial para o planejamento terapêutico e para a definição das estratégias de cuidado mais adequadas. Essas questões fundamentam o debate sobre as abordagens terapêuticas discutidas adiante. O **Quadro 1**, a seguir, apresenta uma síntese das principais complicações clínicas associadas à SE e seus impactos prognósticos.

Quadro 1 - Principais complicações clínicas associadas à SE e seus impactos prognósticos.

Complicação	Mecanismo	Principais repercussões clínicas	Impacto prognóstico
Insuficiência respiratória	Apneia central, anomalias de via aérea e hipoplasia pulmonar	Necessidade de ventilação invasiva ou não invasiva; dependência prolongada	Principal causa de óbito no período neonatal
Anomalias de via aérea	Laringomalácia, traqueomalácia e dificuldade de clareamento de secreções	Obstrução, apneia obstrutiva do sono e infecções de repetição	Prolonga internação e eleva risco anestésico
Cardiopatias congênitas	Defeitos septais, persistência do canal arterial e doença polivalvular	Insuficiência cardíaca congestiva e instabilidade hemodinâmica	Importante determinante prognóstico
Sepse	Fragilidade clínica e múltiplas comorbidades	Agravamento sistêmico e instabilidade hemodinâmica	Aumento do risco de óbito
Crises epilépticas	Malformações corticais, hipoplasia cerebelar e alterações da mielinização	Apneia de origem epiléptica; difícil controle terapêutico	Comprometimento funcional adicional
Dependência funcional	Comprometimento neurológico grave e limitações motoras	Suporte contínuo para atividades diárias	Elevada demanda assistencial e familiar
Complicações gastrointestinais	Dificuldade alimentar, refluxo gastroesofágico e atresia esofágica	Necessidade de sonda nasogástrica ou gastrostomia	Determina dependência tecnológica após a alta

Fonte: Rocha JE, et al., 2026. Fundamentado em: Imai K, et al. (2015); Verrotti A, et al. (2015); Benson J, et al. (2023); Pyle AK, et al. (2025); Zanin A, et al. (2025).

Estratégias de manejo clínico na Síndrome de Edwards

O manejo clínico da SE é desafiador pela ampla variabilidade das manifestações e pela elevada morbimortalidade. Historicamente, a síndrome foi considerada incompatível com a vida, favorecendo a adoção de condutas predominantemente paliativas (COOPER DS, et al., 2019).

Entretanto, avanços na medicina neonatal e na assistência especializada têm ampliado as possibilidades terapêuticas disponíveis, estimulando discussões sobre a individualização do cuidado e a adequação das intervenções propostas (ACHARYA K, et al., 2021).

Nesse contexto, a assistência em unidades de terapia intensiva neonatal tem desempenhado papel relevante na estabilização clínica dos recém-nascidos acometidos. Intervenções como ventilação mecânica, suporte hemodinâmico, monitorização contínua e tratamento das complicações associadas podem contribuir para a ampliação da sobrevida em determinados grupos de pacientes (KOSHIDA S e TAKAHASHI K, 2023).

Ainda não há consenso, contudo, sobre quais pacientes mais se beneficiam, dada a gravidade das malformações e o risco de prolongar sofrimento sem ganho em qualidade de vida (TÜRKÇAPAR AF e BÜKEN NÖ, 2025).

Além do suporte intensivo, intervenções cirúrgicas têm sido cada vez mais consideradas no manejo da síndrome, principalmente para correção de cardiopatias congênitas e tratamento de complicações gastrointestinais (ACHARYA K, et al., 2021).

Estudos demonstram que determinados procedimentos podem favorecer melhora clínica e aumento da sobrevida em pacientes cuidadosamente selecionados (COOPER DS, et al., 2019). Contudo, a indicação cirúrgica permanece eticamente controversa, pois o ganho de sobrevida nem sempre acompanha melhora funcional ou da qualidade de vida.

A literatura recente evidencia transição gradual de condutas exclusivamente paliativas para modelos individualizados de cuidado (MARÇOLA L, et al., 2024). Casos de sobrevida prolongada têm sido descritos após múltiplas intervenções, como cirurgias cardíacas, gastrostomia e manejo de complicações neurológicas, embora não representem a evolução clínica da maioria dos pacientes (TATE WB, et al., 2025).

Mesmo diante do avanço das intervenções médicas, os cuidados paliativos permanecem como componente fundamental da assistência à SE (PORTO NDA, et al., 2020). Essa abordagem busca promover conforto, controle de sintomas e suporte emocional aos pacientes e familiares, independentemente da adoção de medidas curativas ou prolongadoras da vida (ZAHEDI F, et al., 2022).

Nesse sentido, recomenda-se que o aconselhamento pré-natal ofereça orientação antecipatória sobre o cuidado pós-natal e que as metas assistenciais sejam pactuadas com a família, sem que o diagnóstico, isoladamente, determine a recusa de terapias com potencial de prolongar a vida ou viabilizar a alta hospitalar (PYLE AK, et al., 2025).

O planejamento antecipado de cuidados operacionaliza essa recomendação ao longo do seguimento, definindo previamente limites de intervenção e condutas frente a intercorrências (ZANIN A, et al., 2025), o que articula cuidados paliativos e medidas prolongadoras da vida em um modelo centrado nas necessidades individuais de cada paciente.

Diante desse cenário, observa-se que o manejo da SE envolve decisões complexas que exigem equilíbrio entre possibilidades terapêuticas, prognóstico clínico e valores familiares (VISCONTI D, et al., 2025). A ausência de consenso reforça a necessidade de avaliação individualizada e decisão compartilhada entre equipe e cuidadores.

Assim, a efetividade das estratégias terapêuticas depende não apenas dos recursos tecnológicos disponíveis, mas também da integração entre diferentes profissionais envolvidos no cuidado, aspecto discutido no tópico seguinte. O **Quadro 2**, a seguir, apresenta os principais métodos terapêuticos utilizados no manejo da SE e suas particularidades.

Quadro 2 - Principais estratégias terapêuticas empregadas no manejo da SE.

Estratégia terapêutica	Objetivo	Potenciais benefícios	Limitações
Cuidados paliativos	Controle de sintomas e promoção do conforto	Melhora do bem-estar e suporte familiar	Não modifica a evolução da doença
Terapia intensiva neonatal	Estabilização clínica e tratamento das complicações	Possível aumento da sobrevida em casos selecionados	Elevada complexidade assistencial
Suporte respiratório	Manutenção da ventilação adequada	Redução de complicações respiratórias	Dependência prolongada em alguns pacientes
Suporte nutricional	Garantia do aporte nutricional adequado	Melhora do crescimento e estado nutricional	Pode demandar procedimentos invasivos
Cirurgias corretivas	Correção de malformações estruturais	Potencial melhora funcional e aumento da sobrevida	Critérios de indicação ainda controversos
Acompanhamento multiprofissional	Coordenação do cuidado e monitoramento contínuo	Assistência integral e individualizada	Necessidade de articulação entre serviços

Fonte: Rocha JE, et al., 2026. Fundamentado em: Cooper DS, et al. (2019); Acharya K, et al. (2021); Koshida S e Takahashi K (2023); Marçola L, et al. (2024).

Importância da atuação multiprofissional no cuidado ao paciente com Síndrome de Edwards

O cuidado aos pacientes com SE exige uma abordagem interdisciplinar devido à presença de múltiplas malformações congênitas, complicações clínicas recorrentes e elevada demanda assistencial ao longo da vida (LOT RG e CRUZ FILHO AD, 2022). Nesse contexto, a integração entre diferentes profissionais da saúde possibilita a construção de planos terapêuticos mais abrangentes e adequados às necessidades individuais de cada paciente. Além do manejo das alterações clínicas, essa atuação favorece o acompanhamento contínuo das demandas funcionais, emocionais e sociais envolvidas no processo de cuidado.

A avaliação precoce da complexidade clínica constitui uma etapa fundamental para o planejamento da assistência interdisciplinar (ZANIN A, et al., 2025). O reconhecimento das diferentes manifestações da síndrome permite identificar necessidades específicas relacionadas ao suporte respiratório, nutricional, neurológico e funcional, contribuindo para a elaboração de estratégias terapêuticas individualizadas.

A atuação interdisciplinar não se restringe ao ambiente hospitalar, podendo ser estendida ao contexto domiciliar quando as condições clínicas permitem (ZANIN A, et al., 2025). Estudos demonstram que a assistência domiciliar está associada à redução de hospitalizações, maior participação familiar no cuidado e fortalecimento da humanização da assistência (LOT RG e CRUZ FILHO AD , 2022). Além disso, esse modelo favorece a continuidade do acompanhamento e contribui para a utilização mais racional dos recursos disponíveis nos serviços de saúde.

Entre os profissionais envolvidos, a fisioterapia tem papel relevante no manejo das repercussões funcionais da síndrome (ORO JP e JORGE MSG, 2020). As intervenções fisioterapêuticas podem contribuir para melhora da função respiratória, redução de desconfortos físicos, manutenção da amplitude de movimento e estímulo ao desenvolvimento motor. Embora os ganhos funcionais variem conforme a gravidade do quadro clínico, a literatura aponta benefícios importantes relacionados à promoção do conforto e à manutenção das capacidades residuais dos pacientes.

Além dos aspectos físicos, a atuação integrada de médicos, enfermeiros, psicólogos, fisioterapeutas e assistentes sociais, entre outros, favorece uma compreensão mais ampla das necessidades dos pacientes e de suas famílias (LOT RG e CRUZ FILHO AD, 2022).

Essa articulação permite que as decisões terapêuticas sejam construídas de forma compartilhada, considerando não apenas critérios clínicos, mas também aspectos emocionais, sociais e éticos envolvidos no cuidado. Como consequência, amplia-se a possibilidade de assistência centrada no paciente e orientada para seus objetivos de cuidado.

Diante da complexidade inerente à trissomia 18, a atuação interdisciplinar configura-se como um dos principais pilares da assistência contemporânea (ZANIN A, et al., 2025). Mais do que reunir diferentes especialidades, essa abordagem busca integrar conhecimentos e estratégias terapêuticas em benefício do paciente e de sua família. Nesse sentido, a qualidade do cuidado depende não apenas das intervenções clínicas realizadas, mas também da capacidade da equipe em promover suporte contínuo e coordenado ao longo da trajetória da doença.

Impactos psicossociais e participação familiar no cuidado

O diagnóstico da SE produz repercussões que ultrapassam os aspectos clínicos, afetando significativamente a dinâmica familiar e o bem-estar emocional dos cuidadores (BIERER R, et al., 2024). Em muitos casos, a confirmação da síndrome ocorre ainda durante a gestação, desencadeando sentimentos de medo, insegurança e incerteza diante do prognóstico frequentemente associado à elevada mortalidade (OPOKU P, et al., 2023). Esse cenário exige adaptação contínua por parte das famílias, que passam a conviver com decisões complexas relacionadas ao cuidado e ao futuro da criança.

A sobrecarga emocional constitui uma das principais dificuldades enfrentadas pelos cuidadores de pacientes com trissomia 18 (PORTO NDA, et al., 2020). A necessidade de acompanhamento constante, associada à dependência funcional e à imprevisibilidade da evolução clínica, pode favorecer o desenvolvimento de estresse, ansiedade e sofrimento psicológico. Além disso, hospitalizações frequentes e demandas assistenciais prolongadas frequentemente impactam a rotina familiar, interferindo nas relações sociais, profissionais e financeiras dos responsáveis (BIERER R, et al., 2024).

Outro aspecto relevante refere-se ao processo de tomada de decisão terapêutica, frequentemente marcado por conflitos emocionais e dilemas éticos (VISCONTI D, et al., 2025). Questões relacionadas à adoção de medidas invasivas, realização de procedimentos cirúrgicos e definição dos limites terapêuticos exigem diálogo constante entre profissionais de saúde e familiares. Nesse contexto, a tomada de decisão compartilhada tem sido apontada como estratégia importante para garantir que as condutas adotadas estejam alinhadas aos valores, expectativas e objetivos de cuidado de cada família (TÜRKÇAPAR AF e BÜKEN NÖ, 2025).

A participação ativa dos cuidadores no planejamento e execução dos cuidados desempenha papel fundamental na assistência aos pacientes com SE (PORTO NDA, et al., 2020). Além de contribuírem para o monitoramento das necessidades diárias da criança, os familiares tornam-se importantes mediadores entre os diferentes serviços de saúde envolvidos no acompanhamento. Essa participação favorece maior continuidade do cuidado e fortalece o vínculo entre equipe assistencial e família.

A disponibilidade de redes de apoio também influencia diretamente a capacidade de enfrentamento das famílias diante dos desafios impostos pela síndrome (OPOKU P, et al., 2023). O suporte oferecido por familiares, grupos de apoio, instituições de saúde e serviços especializados pode contribuir para a redução da sobrecarga emocional e para o fortalecimento de estratégias adaptativas. Além disso, o compartilhamento de experiências entre famílias que vivenciam situações semelhantes favorece o acesso a informações e amplia a percepção de suporte social.

Embora as demandas assistenciais sejam frequentemente associadas a elevados níveis de desgaste físico e emocional, estudos demonstram que o apoio familiar e social pode exercer influência positiva sobre a qualidade de vida dos cuidadores e dos pacientes (BIERER R, et al., 2024).

Dessa forma, a assistência à SE deve considerar não apenas as necessidades clínicas da criança, mas também os impactos psicossociais vivenciados por toda a família. Essa perspectiva reforça a importância de estratégias de cuidado centradas na família e fundamentadas em suporte contínuo e humanizado.

Lacunas na literatura e desafios para o manejo da Síndrome de Edwards

Apesar dos avanços observados nas últimas décadas no diagnóstico e manejo da SE, ainda persistem desafios relacionados à compreensão da evolução clínica e dos fatores que influenciam a sobrevida dos pacientes. Grande parte das evidências disponíveis é proveniente de relatos de caso, séries de casos e estudos retrospectivos com amostras reduzidas, o que limita a generalização dos resultados e dificulta a elaboração de recomendações clínicas amplamente aplicáveis (IMAI K, et al., 2015). Essa realidade evidencia a necessidade de estudos com maior rigor metodológico e acompanhamento longitudinal.

Apesar de uma recente diretriz internacional propor recomendações baseadas em consenso de especialistas, ainda faltam evidências sobre sua implementação (PYLE AK, et al., 2025). Embora intervenções intensivas e cirúrgicas possam ampliar a sobrevida em alguns pacientes, não há consenso sobre os critérios de indicação (COOPER DS, et al., 2019). O **Quadro 3**, a seguir, sintetiza as principais limitações científicas que dificultam o manejo baseado em evidências.

Quadro 3 - Principais limitações científicas que dificultam o manejo baseado em evidências da SE.

Limitação	Descrição	Implicações práticas
Escassez de estudos prospectivos	Predomínio de estudos retrospectivos, séries de casos e bancos administrativos	Dificulta estabelecer relação causal entre intervenções e desfechos
Imprecisão prognóstica	Ausência de modelos capazes de prever sobrevida individual; papel pouco esclarecido da prematuridade, do mosaicismo e da gravidade das malformações	Compromete o aconselhamento familiar
Poucos estudos sobre qualidade de vida	Literatura centrada em mortalidade, com uso limitado de instrumentos validados e avaliação longitudinal	Restringe a avaliação de benefício real das intervenções
Evidências limitadas em cuidados paliativos	Escassez de estudos sobre momento ideal de inserção da equipe e impacto no sofrimento familiar	Dificulta a definição do timing assistencial
Variabilidade institucional	Condutas divergentes entre serviços diante de pacientes semelhantes, por ausência de protocolos e recursos desiguais	Gera iniquidade no acesso ao cuidado
Desigualdades de acesso	Diferenças socioeconômicas e geográficas no acesso a centros especializados	Amplia disparidades assistenciais
Lacunas sobre intervenções específicas	Incerteza quanto ao momento da cirurgia cardíaca, indicação de traqueostomia, ventilação prolongada e estratégias de reabilitação	Recomendações ainda dependentes de consenso de especialistas
Ausência de desfechos centrados na família	Pouca investigação sobre sobrecarga do cuidador, cuidado domiciliar e impacto psicossocial	Limita o desenvolvimento de estratégias de suporte

Fonte: Rocha JE, et al., 2026. Fundamentado em: Pyle AK, et al. (2025).

As controvérsias relacionadas ao equilíbrio entre prolongamento da sobrevida e qualidade de vida também permanecem como um dos principais desafios do manejo clínico (TÜRKÇAPAR AF e BÜKEN NÖ, 2025). Enquanto alguns estudos apontam benefícios associados à ampliação do suporte terapêutico, outros destacam a necessidade de considerar os potenciais impactos físicos, emocionais e sociais decorrentes de intervenções altamente invasivas (ACHARYA K, *et al.*, 2021). Dessa forma, a definição das melhores estratégias de cuidado continua sendo tema de debate na literatura científica.

Além das questões clínicas, observa-se escassez de pesquisas voltadas para os aspectos psicossociais da síndrome e para os impactos do cuidado sobre as famílias (BIERER R, *et al.*, 2024). Embora o papel dos cuidadores seja amplamente reconhecido como fundamental para a assistência aos pacientes, ainda são limitadas as evidências sobre intervenções capazes de reduzir a sobrecarga familiar e promover melhor qualidade de vida ao longo do acompanhamento. Essa lacuna restringe o desenvolvimento de estratégias de suporte mais efetivas e direcionadas às necessidades dessas famílias.

Também são insuficientes os estudos que avaliam de forma integrada os efeitos da atuação interdisciplinar sobre os desfechos clínicos e funcionais dos pacientes com SE (LOT RG e CRUZ FILHO AD , 2022). A maior parte das publicações concentra-se em intervenções específicas ou em experiências isoladas de determinados serviços, dificultando a construção de modelos assistenciais padronizados. Nesse sentido, investigações multicêntricas e prospectivas poderiam contribuir para ampliar a compreensão dos benefícios associados às diferentes modalidades de cuidado.

Diante dessas limitações, torna-se evidente a necessidade de fortalecer a produção científica relacionada à SE, especialmente por meio de estudos que abordem aspectos clínicos, funcionais e psicossociais de forma integrada (MARÇOLA L, *et al*., 2024). A ampliação do conhecimento sobre fatores prognósticos, critérios terapêuticos e estratégias de suporte familiar poderá contribuir para a construção de diretrizes mais consistentes e para o aprimoramento da assistência oferecida a esses pacientes. Dessa forma, a redução das lacunas existentes representa um passo fundamental para qualificar o cuidado e subsidiar futuras decisões clínicas baseadas em evidências.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Edwards (SE) é uma condição genética complexa de elevada morbimortalidade e profundas repercussões funcionais, emocionais e sociais. Avanços no diagnóstico pré-natal, manejo clínico e assistência interdisciplinar ampliaram as possibilidades de cuidado e sobrevida em casos selecionados, embora o prognóstico siga reservado. A participação ativa da família e as redes de apoio são fundamentais para a tomada de decisões e a promoção da qualidade de vida de pacientes e cuidadores. A consolidação de protocolos baseados em evidências e centrados na família representa um dos principais desafios da assistência contemporânea aos indivíduos com Síndrome de Edwards. Apesar dos avanços, persistem lacunas em fatores prognósticos, critérios terapêuticos e prevalência de evidências retrospectivas. Tais limitações são reconhecidas em diretrizes internacionais recentes, que ainda carecem de adaptação à realidade do sistema assistencial brasileiro. Portanto, são necessários estudos multicêntricos e prospectivos focados no paciente e na família para subsidiar diretrizes nacionais e condutas mais humanizadas e equitativas.

REFERÊNCIAS

1. ACHARYA K, et al. Medical and surgical interventions and outcomes for infants with trisomy 18 (T18) or trisomy 13 (T13) at children's hospitals neonatal intensive care units (NICUs). Journal of Perinatology, 2021; 41(7): 1745-1754.
2. ALSHAMI A, et al. Unusual Longevity of Edwards Syndrome: A Case Report. Genes, 2020; 11(12): 1466.
3. BANAT MA, et al. Surviving trisomy 18: A case report of a 5-year-old girl. Medicine, 2025; 104(35): e44225.
4. BENSON J, et al. Otolaryngologic manifestations of trisomy 13 and trisomy 18 in pediatric patients. The Laryngoscope, 2023; 133(6): 1501-1506.
5. BIERER R, et al. Parent narratives provide perspectives on the experience of care in trisomy 18. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 2024; 196(2-3): e32114.
6. CHEN CP, et al. Prenatal diagnosis and molecular genetic analysis of recurrent trisomy 18 of maternal origin in two consecutive pregnancies. Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology, 2023; 62(3): 444-447.
7. COOPER DS, et al. Cardiac surgery in patients with trisomy 13 and 18: an analysis of the society of thoracic surgeons congenital heart surgery database. Journal of the American Heart Association, 2019; 8(13): e012349.
8. IMAI K, et al. Differences in mortality and morbidity according to gestational ages and birth weights in infants with trisomy 18. American Journal of Medical Genetics Part A, 2015; 167(11): 2610-2617.
9. KOSHIDA S, TAKAHASHI K. Significant improvement in survival outcomes of trisomy 18 with neonatal intensive care compared to non-intensive care: a single-center study. PeerJ, 2023; 11: e16537.

10. LOT RG, CRUZ FILHO AD. Perfil clínico-epidemiológico dos pacientes pediátricos assistidos pelo programa de assistência domiciliar interdisciplinar de um hospital de referência no Rio de Janeiro. Residência Pediátrica, 2022; 12(3): 1-6.
11. MARÇOLA L, et al. Síndrome de Edwards e Patau em um hospital universitário: além do paliativo. Revista Paulista de Pediatria, 2024; 42: e2023053.
12. OPOKU P, et al. Psychosocial impacts of caring for a child with a genetic disorder in Accra, Ghana. Journal of Community Genetics, 2023; 14(6): 565-574.
13. ORO JP, JORGE MSG. Abordagem fisioterapêutica na Síndrome de Edwards: uma revisão integrativa. Revista Interdisciplinar de Promoção da Saúde, 2020; 3(3): 129-136.
14. PAN YT, et al. Concomitant omphalocele, craniorachischisis and ectopic cordis associated with trisomy 18 diagnosed in first trimester. Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology, 2025; 64(2): 353-356.
15. PORTO NDA, et al. Síndrome de Edwards - relato de caso: importância dos cuidados paliativos. Brazilian Journal of Health Review, 2020; 3(4): 10712-10720.
16. PYLE AK, et al. Management options and parental voice in the treatment of trisomy 13 and 18. Journal of Perinatology, 2018; 38(9): 1135-1143.
17. PYLE AK, et al. Guidance for Caring for Infants and Children With Trisomy 13 and Trisomy 18: Clinical Report. Pediatrics, 2025; 156(2): e2025072719.
18. SALMONA P, MUSTACCHI Z. Síndrome de Edwards: trissomia do cromossomo 18. Atualização de Condutas em Pediatria, 2020; 93: 11-14.
19. TATE WB, et al. A teen with trisomy 18: challenges and triumphs of a long life with Edwards syndrome. Cureus, 2025; 17(1): e77417.
20. TÜRKÇAPAR AF, BÜKEN NÖ. An ethical issue in the prenatal and postnatal management of trisomy 18: a survey of obstetricians. Annals of Medicine, 2025; 57(1): 2594283.
21. VERROTTI A, et al. Epilepsy and chromosome 18 abnormalities: A review. Seizure, 2015; 32: 78-83.
22. VISCONTI D, et al. Trisomy 18 and the possibility of choice: The importance of Perinatal Hospice's support. European Journal of Pediatrics, 2025; 184(2): 141.
23. VOS FI, et al. Facial profile markers in second- and third-trimester fetuses with trisomy 18. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, 2015; 46(1): 66-72.
24. ZAHEDI F, et al. The ethical challenges of palliative care from the perspectives of pediatricians: A qualitative study in Iran. Frontiers in Pediatrics, 2022; 10: 928476.
25. ZANIN A, et al. Early assessment of clinical complexity and home care in patients affected by trisomy 13 and 18. European Journal of Pediatrics, 2025; 184: 194.