

A trissomia do cromossomo 18 (+18), ou síndrome de Edwards (SE), é considerada uma doença genética relativamente comum, observada em 1 para cada 8.000 nascidos vivos. O objetivo do nosso estudo foi verificar a frequência e os tipos de anormalidades de membros entre pacientes com SE avaliados pelo Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA de Porto Alegre, no período entre 1975 e 2008. Nossa amostra foi composta por 50 pacientes, 18 do sexo masculino e 32 do feminino. Suas idades na primeira avaliação variaram de 1 dia a 16 anos (74% com menos de 1 mês). Todos foram avaliados através do cariótipo por bandas GTG. A presença de linhagem única com trissomia livre do cromossomo 18 foi a alteração predominante, observada em 45 pacientes (90%). Dois destes 45 pacientes (4,4%) apresentavam ainda trissomia do X e 1 (2,2%) um der(13;14) associados. Mosaicismo foi identificado em 5 pacientes (10%). A anormalidade predominante de membros superiores foi a camptodactilia (60%). Outras alterações frequentes incluíram a prega palmar única (40%), a hipoplasia das unhas (34%) e a ausência das dobras de flexão dos dedos (22%). Anormalidades radiais foram observadas em 11 pacientes (22%). Quanto aos membros inferiores, a hipoplasia de unhas foi a alteração mais comum (56%), seguida do calcâneo proeminente (50%), do hálux curto e/ou dorsofletido (32%), da sindactilia entre o segundo e terceiro dedos (16%), e dos pés em cadeira de balanço (12%). Um dos pacientes possuía ainda ectrodactilia unilateral. Apesar da descrição clássica, as anormalidades de membros são bastante variáveis na SE. Em nosso estudo, por exemplo, somente 60% dos pacientes apresentavam camptodactilia dos dedos das mãos. Além disso, alguns deles possuíam alterações não usuais, como defeitos radiais e ectrodactilia. Estes achados são de extrema importância para a suspeita e identificação clínica dos pacientes com a SE.