



“Uma boa morte” – Cirurgia paliativa na Trissomia 18

Claudia de Almeida Fernandes¹, Sónia Melo Gomes², Célia Iglesias Neves³, Helena Ramos⁴, Eduardo Fernandes³, Manuela Santos³, M. Ana Sampaio Nunes⁵, Manuel Pedro Magalhães⁶, Odília Nascimento³, Marques Valido³

- 1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal, EPE
- 2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar das Caldas da Rainha
- 3 - Serviço de Pediatria, Maternidade Dr. Alfredo da Costa
- 4 - Serviço de Pediatria, Hospital do Espírito Santo, EPE
- 5 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital Cruz Vermelha Portuguesa
- 6 - Serviço de Cirurgia Cardio-Torácica, Hospital Cruz Vermelha Portuguesa

Resumo

A trissomia 18 caracteriza-se por múltiplas anomalias, incluindo doença cardíaca em 60 a 90% dos casos e elevada mortalidade. O mau prognóstico global, conduz habitualmente a uma política de “cuidados mínimos” mas, paliar, é também nestas situações, um imperativo ético. Descreve-se o caso de uma recém-nascida sem diagnóstico pré natal, mas com confirmação por cariotipo, com cardiopatia, que condicionou insuficiência cardíaca congestiva e angústia respiratória crescente, inviabilizando alta hospitalar, como era desejo da família. Após consenso entre os pais e o corpo clínico responsável, foi decidida intervenção cirúrgica cardíaca paliativa, que possibilitou melhoria clínica e alta para o domicílio. Os autores defendem que a cirurgia cardíaca pode ser uma atitude a considerar em casos de trissomia 18, pois pode aliviar o sofrimento.

Palavras-chave: Trissomia 18, cirurgia cardíaca, cuidados paliativos

Acta Pediatr Port 2009;40(3):120-2

“A good death” - Palliative surgery in trisomy 18

Abstract

Severe congenital malformations, mental retardation and high rate of infant mortality are characteristic features of trisomy 18 (T18). Congenital heart disease occurs in 60-90%. Because of poor prognosis and early death, a “minimal care” policy it’s usually adopted. The authors present a case of a child who was born with phenotype compatible with T18, confirmed later by cariotype. She presented congenital heart defect with progressive congestive heart failure and respiratory distress, that turned it impossible to send her home, which was parent’s

desire. After discussion between doctors and parents, a decision for palliative cardiac surgery was made. It allowed for a better clinical condition and the possibility of going home. The authors think that cardiac surgery is an option in T18 since it can ease suffering.

Keywords: trisomy 18, cardiac surgery, palliative care

Acta Pediatr Port 2009;40(3):120-2

Introdução

A Trissomia 18 (T18) é a segunda trissomia autossómica mais frequente, com uma incidência que varia entre 1:3000 a 8000 nados-vivos¹. É uma síndrome complexa, à qual foram associadas mais de 130 malformações, com limitadas perspectivas de sobrevivência. Caracteriza-se por baixo peso ao nascer, microcefalia, micrognatia, defeitos cardíacos e extra-cardíacos, punhos cerrados com posição anormal dos dedos e pés malformados. O atraso mental é profundo. A doença cardíaca congénita ocorre em 60-90% destes doentes¹ e as anomalias mais comuns são defeitos do septo ventricular, do septo auricular e persistência do canal arterial. Historicamente^{2,3,4} a doença cardíaca congénita foi descrita como a causa principal de morte precoce, e o prognóstico final tão mau que raramente era realizada cirurgia cardíaca. Estudos mais recentes têm postulado a apneia central^{1,5} como principal causa de morte, e não está definido de que forma a presença de defeito cardíaco afecta a sobrevivência⁶. Persistem dúvidas em relação à principal causa de morte e taxa de sobrevivência, bem como qual é a melhor abordagem terapêutica,^{1,4,5} especialmente no primeiro mês de vida, O maior obstáculo à resposta a estas questões é a política generalizada de “cuidados mínimos”, na atitude para com os recém-nascidos com esta síndrome^{7,8,9}.

Recebido: 08.10.2008

Aceite: 30.06.2009

Correspondência:

Claudia de Almeida Fernandes
Serviço de Pediatria
Centro Hospitalar de Setúbal, EPE.
2910 Setúbal
claudiaslopes@hotmail.com

O objectivo dos cuidados paliativos neonatais é melhorar a qualidade de vida e aliviar os sintomas, tentando acrescentar vida ao tempo da criança, mesmo que não seja possível acrescentar tempo à vida... Uma “boa morte” é aquela em que a ansiedade e o sofrimento são minorados para os doentes, famílias e prestadores de cuidados; em acordo geral com os desejos dos pais e famílias; e razoavelmente consistente com os padrões clínicos, culturais e éticos¹⁰. Embora existam poucas orientações e ainda menos consensos sobre cuidados paliativos pediátricos, é aceite que sejam cumpridos princípios de beneficência para o doente, a família, a instituição e a própria sociedade⁸.

Existem várias publicações descrevendo cirurgias cardíacas em portadores de trissomia 18, umas de carácter paliativo, outras de carácter correctivo¹¹. Em Portugal, tanto quanto os autores puderam investigar, não estão descritos casos de intervenção cardíaca paliativa num caso de Trissomia 18.

Relato de Caso

Trata-se de uma recém-nascida de mãe com 38 anos, filha de Gesta 5 e Para 2. A gravidez foi vigiada, sem outras intercorrências além de restrição do crescimento intra-uterino detectada ecograficamente no 3º trimestre, sem referência a malformações. A mãe recusou amniocentese. O parto foi eutócico, às 39 semanas e 4 dias na Maternidade Alfredo da Costa. O Índice de Apgar foi 9 ao 1º minuto e 10 ao 5º minuto. Pesou ao nascer 1950g e no exame físico tinha facies peculiar com região occipital proeminente, pavilhões auriculares baixamente implantados, microftalmia, micrognatia, desvio cubital das mãos com artrogripose do 2º dedo, pés peculiares com 1º dedo em extensão e calcâneo proeminente e tinha sopro de grau III/VI, audível em todo o pré-córdio. Foi colocada a hipótese de trissomia 18 que se confirmou (47,XX,+18).

A recém-nascida ficou internada na Unidade de Cuidados Intermédios Neonatais e foi diagnosticada Comunicação Interventricular (CIV) grande, foramen oval e canal arterial patente significativo. Foi instituída terapêutica médica para encerramento do canal arterial que foi eficaz. No entanto, a partir do 21º dia observou-se dificuldade respiratória crescente, com sinais de insuficiência cardíaca congestiva, pelo que iniciou terapêutica com diuréticos. O ecocardiograma confirmou, nesta altura, a dilatação das cavidades cardíacas. Apesar da terapêutica médica assistiu-se a um agravamento, com crescente angústia respiratória. Os pais mostraram sempre um grande apego e continuavam muito interessados na criança e manifestaram desejo de levá-la para casa, após discussão entre toda a equipa de saúde, foi consensual a decisão de intervenção paliativa. Os pais, informados, concordam com o objectivo da cirurgia e deram o seu consentimento. Foi então realizado *banding* da artéria pulmonar no 35º dia de vida, que decorreu sem complicações e a criança no 2º dia do pós-operatório estava apenas medicada com diuréticos e oxigénio suplementar adquirindo razoável autonomia alimentar.

Foi estabelecida ligação com o Centro de Saúde da área de residência o que permitiu a alta ao 44º dia de vida, com apoio profissional domiciliário. Manteve monitor de apneia, oxime-

tro de pulso e oxigénio no domicílio. Não são referidos sinais de insuficiência cardíaca ou dificuldade respiratória. A sua morte relativamente súbita e possivelmente causada por apneia central no 71º dia, causou surpresa e mágoa nos familiares (pai, mãe e irmã de 8 anos) que participavam nas actividades de vida diária da criança.

Discussão

A detecção de anomalias cromossómicas ou de malformações congénitas graves, reveste-se de importância porque pode condicionar uma decisão de interrupção médica da gravidez. A maioria das anomalias pode ser suspeitada ecograficamente antes do 3º trimestre de gravidez mas a efectividade da detecção varia entre 21.5% e 55.6% em populações não seleccionadas^{12,13}.

A limitação das intervenções médicas (cuidados mínimos) em crianças com T18 é frequente pelas razões expostas, mas discutível sob o ponto de vista ético porque pode privar os doentes de cuidados paliativos eficazes. Deparam-se frequentes dilemas entre profissionais e registam-se grandes diferenças em relação à decisão de interrupção da gravidez, às taxas de mortalidade e à abordagem terapêutica neste grupo de doentes^{1,5,13,14,15}.

Apesar de não estar provado um aumento da sobrevivência dos doentes com T18 com o tratamento intensivo^{16,17}, nomeadamente com cirurgia cardíaca¹¹, é provável um ganho na redução da dor ou do sofrimento. Os cuidados paliativos têm por objectivo melhorar a qualidade de vida face a uma situação terminal. Procuram o alívio dos sintomas (ex. dor ou dificuldade respiratória) e condições (medo, ansiedade, isolamento) que causem stress emocional^{18,19}. Assim, consegue-se “acrescentar vida ao tempo que a criança tem, sem pretender acrescentar tempo à vida²⁰”...

De facto, “as famílias não levam os seus filhos para casa para morrer, mas para lhes dar as boas-vindas no local que com amor lhes prepararam a casa para viver”²¹. A chegada a casa é uma das experiências que os pais dizem sentir falta quando o seu filho não chega a sair do hospital. Levar o filho para casa permite-lhes vivenciar esta etapa de “ser pais”. Embora este tempo possa ser muito curto, é normalmente algo que vão recordar para sempre. Os pais desta menina apesar do desfecho, viram realizada a sua vontade e expressaram o seu agrado pelo decurso da opção tomada.

Pretende-se com este testemunho mostrar uma abordagem que, apesar de pouco habitual, aliviou significativamente o sofrimento da doente e da sua família, e provou que a cirurgia cardíaca pode ser uma atitude paliativa a ter em consideração em crianças com trissomia 18.

Referências

1. Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC. Natural history of trisomy 18 and trisomy 13: I. Growth, physical assessment, medical histories, survival, and recurrence risk. *Am J Med Genet* 1994; 49:175–88.
2. Matsuoka R, Misugi K, Goto A, Gilbert EF, Ando M. Congenital heart anomalies in the trisomy 18 syndrome, with reference to congenital polyvalvular disease. *Am J Med Genet* 1983; 14:657–68.

3. Musewe NN, Alexander DJ, Teshima I, Smallhorn JF, Freedom RM. Echocardiographic evaluation of the spectrum of cardiac anomalies associated with trisomy 13 and trisomy 18. *J Am Coll Cardiol* 1990; 15:673–7.
4. Root S, Carey JC. Survival in trisomy 18. *Am J Med Genet* 1994; 49:170–4
5. Embleton ND, Wyllie JP, Wright MJ, Burn J, Hunter S. Natural history of trisomy 18. *Arch Dis Child* 1996; 75:F38–F41.
6. Van Dyke DC, Allen M. Clinical management considerations in long-term survivors with trisomy 18. *Pediatrics* 1990; 85:753–9.
7. Smith DW, 1988. Trisomy 18 syndrome. In: Jones KL, ed. *Smith's recognizable patterns of human malformation*. Philadelphia, Saunders:16-9.
8. Carter BS, Bhatia J. Comfort/palliative care guidelines for neonatal practice: Development and implementation in an academic medical center. *J Perinatol*. 2001 ;21(5):279-83.
9. Bos AP, Broers CJ, Hazbroek FW, van Hemel JO, Tibboel D, Wesby-Van Swaay E et al. Avoidance of emergency surgery in newborn infants with trisomy 18. *Lancet*, 1992: 339; 913-7.
10. Institute of Medicine of the National Academies. *When Children Die: Improving Palliative and End-of-Life Care for Children and Their Families*. Washington, DC: Author; 2003.
11. Graham E, Bradley S, Shirali G, Hills C, Atz A. Effectiveness of Cardiac Surgery in Trisomies 13 and 18 (from the Pediatric Cardiac Care Consortium). *Am J Cardiol*, 2004; 93: 801-3.
12. De Vigan C, Baena N, Cariati E, Clementi M, Stoll C and the EUROSCAN working group. Contribution of ultrasonographic examination to the prenatal detection of chromosomal abnormalities in 19 centers around Europe. 2001. *Amm Genet*; 44:209-17.
13. Grandjean H, Larroque D, Levi S. Detection of chromosomal abnormalities, an outcome of ultrasound screening. 1998. The Eurofets Team *Ann N Y Acad Sci*; 18: 136-40.
14. Rasmussen SA, Lee-Yang CW, Yang Q, May KM, Friedman JM. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics* 2003;111: 777-84.
15. Moran CJ, Tay JB, Morrison JJ. Ultrasound detection and perinatal outcome of fetal trisomies 21,18 and 13 in the absence of a routine fetal anomaly scan or biochemical screening. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002. 20: 482-5.
16. Goc B, Walencka Z, Wloch A, Wojciechowska E, Wiecek-Wlodarska D, Ladzinska J et al. Trisomy 18 in neonates: prenatal diagnosis, clinical features, therapeutic dilemmas and outcome. *J Appl Genet*. 2006. 47: 165-70
17. Kosho T, Nakamura T, Kawame H, Baba A, Tamura M, Fukushima Y. Neonatal management of trisomy 18: clinical details of 24 patients receiving intensive treatment. *Am J Med Genet A*. 2006 May 1;140(9):937-44.
18. Frager G. Palliative care and terminal care in children. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am* 1997;6:889–909.
19. Children's International Project on Palliative/Hospice Services (ChIPPS). *Compendium of Pediatric Palliative Care*. Alexandria, VA: National Hospice and Palliative Care Organization: 2000.
20. American Academy of Pediatrics, Committee on Bioethics and Committee on Hospital Care. *Palliative care for children*. *Pediatrics*. 2000;106:351-7.
21. Sumner LH. Palliative care and neonatal loss: a model for community collaboration. Program and abstracts of the National Association of Neonatal Nurses 20th Annual Conference; October 13-16, 2004; Orlando, Florida.