

CASO CLÍNICO

**Síndrome de Edwards o trisomía 18: reporte de un caso**

**Edwards syndrome or trisomy 18: a case report**

David Romero Caballero<sup>1</sup>, Oscar Atobe<sup>2</sup>

**RESUMEN**

Se presenta un caso de síndrome de Edwards, por sospecha ecográfica desde la semana 18 de gestación, con seguimiento ecográfico 2D, 3D y 4D, confirmado por cariotipo post natal. Óbito 48 hs post nacimiento.

**Palabras claves:** síndrome de Edwards, trisomía 18, anomalías cromosómicas, diagnóstico prenatal

**ABSTRACT**

An Edwards' syndrome case is presented, because of an ultrasound suspicion since the 18th gestation week, with an ultrasound follow-up using 2D, 3D and 4D, confirmed by post natal karyotype. Fetus died after 48 hours birth.

**Keywords:** Edwards syndrome, trisomy 18, chromosome abnormalities, prenatal diagnosis

**INTRODUCCIÓN**

El síndrome de Edwards es una trisomía autosómica rara, como consecuencia de un imbalance cromosómico<sup>1</sup>. Su frecuencia se calcula en 1/6.000 nacidos vivos y constituye unos de los síndromes más frecuentes junto con el síndrome de Down y el de Patau<sup>2</sup>. Fue descrita por Edwards et al y Smith et al en 1960. Se da en todas las razas y zonas. Es más frecuente en madres de edad avanzada, a partir de 35 años y la frecuencia aumenta progresivamente desde 1/2.500 nacidos vivos a los 36 años a 1/500 nacidos vivos a los 43 años. Afecta más al sexo femenino que masculino<sup>2</sup>.

La etiología en la mayoría (80%) de los casos corresponde a trisomía simple completa producto de la no disyunción y la otra pequeña parte a traslocación y mosaicos<sup>3,4</sup>. El cariotipo es 47, XX+18 o 47, XY+18

El diagnóstico ecográfico puede sospecharse por la ecografía en semanas 11 - 13,<sup>6,7</sup> (marcadores cromosómicos) y en la ecografía morfológica de las semanas 20 - 24<sup>8</sup>. Los marcadores bioquímicos como la gonadotropina coriónica beta libre (BHCG), la PAPP-A mejoran la tasa de detección.

Las anomalías detectables mediante ecografía son: restricción del crecimiento intrauterino simétrico, mano en garra, pie varo o en mecedora, anomalías del eje radial, malformaciones cardíacas, microftalmia, anomalías oculares, cabeza de frutilla, orejas de implantación baja, hipertelorismo, quiste de plexo coroideo, pliegue nucal aumentado, agenesia de cuerpo caloso, anomalías de la fosa posterior, defecto del cierre del tubo neural, higroma quístico, hernia diafragmática, micrognatia, onfalocelo, polihidramnios, arteria umbilical única, anomalías renales (herradura), hidronefrosis, criptorquidia, atresia anal<sup>1,3-6,8</sup>.

La mortalidad es del 60% en la primera semana de vida, 95% en el primer año. Las principales causas de fallecimiento suelen ser cardiopatías congénitas, apneas y neumonías o complicaciones secundarias a hipertensión pulmonar<sup>2</sup>. Se desconoce la prevención primaria. Se recomienda asesoría genética a los padres con riesgo aumentado.

**Descripción del caso**

Paciente de 19 años, nulípara, sin antecedentes gineco-obstétricos, se realiza ecografía obstétrica de control en la semana 18 constatándose: feto único, vivo, situación pelviana, quiste de plexo coroideo, labio paladar hendido y ausencia de mano en brazo izquierdo. Posteriormente se realiza ecografía morfológica en semana 22 (foto 1) con los siguientes hallazgos: quiste de plexo coroideo bilateral, cisterna magna aumentada, labio paladar hendido unilateral, micrognatia, oreja de implantación baja, mano en garra derecha, ausencia de antebrazo izquierdo, sindactilia, comunicación interventricular, hidronefrosis, pie en mecedora, placenta de inserción baja, arteria umbilical única. Los estudios posteriores y valoración con 3D y 4D confirman los mismos hallazgos (foto 1). Se plantea cariotipo por punción del cordón pero la paciente y familiares no aceptan. Se procede a cesárea programada a las 37 semanas por situación transversal, restricción del crecimiento intrauterino simétrico y placenta previa oclusiva lateral. Se obtiene un recién nacido vivo de 2100 gramos, sexo femenino, Apgar 6/7 y pasa a Unidad de terapia intensiva neonatal. Al examen del recién nacido se constata el labio paladar hendido unilateral a derecha, micrognatia, mano derecha en garra con superposición del 2º dedo sobre el 3º y del 5º sobre el 4º dedo, aplasia radial izquierda, sindactilia izquierda, pie en mecedora unilateral derecha (foto 2). Se realiza estudios de ecocardiografía neonatal y ecoencefalo constatándose los hallazgos descriptos prenatalmente. Se realiza cariotipo en sangre periférica con resultado 47, XX+18. Se produce el óbito a las 48 hs post nacimiento.

**Comentarios**

El síndrome de Edwards constituye una de las anomalías cromosómicas raras, pero con altas tasas de mortalidad neonatal, por lo que ante la sospecha por los hallazgos ecográficos debe plantearse una confirmación genética y el manejo por un equipo multidisciplinario (obstetra, genetista, psicólogo, neonatólogo). La valoración por ecografía 3D y 4D es de gran utilidad para la evaluación de las alteraciones en la superficie fetal y ayuda a los familiares a una mejor comprensión del caso.

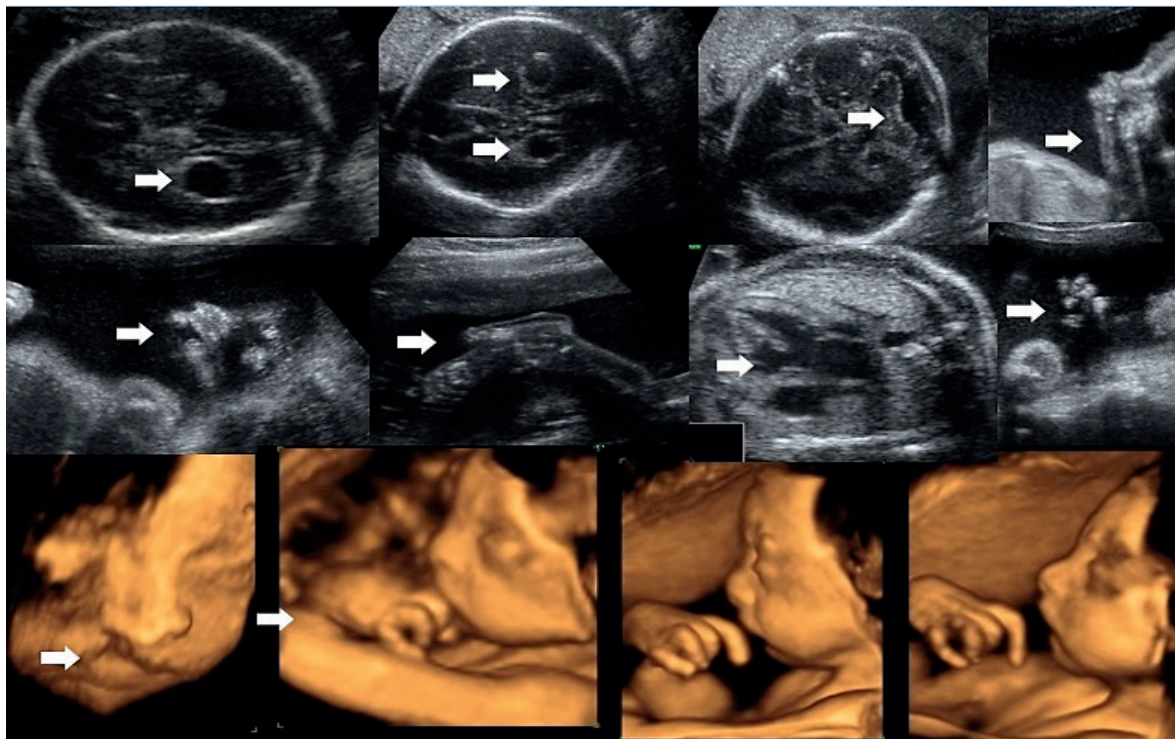
1. Servicio de Ecografía. Hospital Materno Infantil de Fernando de la Mora. Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social (Fernando de la Mora, Paraguay)

2. Centro de Estudios Especializados y Ultrasonográficos S.A. (C.E.E.U-SA) (Asunción-Paraguay)

Correo Electrónico: dtfrc@hotmail.com

Artículo recibido: 12 de noviembre de 2015. Artículo aprobado: 18 de noviembre de 2015

**Conflicto de intereses:** los autores declaran no tener conflictos de intereses en la publicación de este caso.



**Fig 1.** Ecografías prenatal 2D y 3D. Las flechas indican quiste de plexo coroideo, bilateral, cisterna magna aumentada, micrognatia, labio paladar hendido unilateral, pie mecedora, cardiopatía, mano en garra derecha.



**Fig. 2.** Feto post nacimiento. Labio paladar hendido derecho, mano en garra derecho, aplasia radial izquierda.

## REFERENCIAS

1. Cafici D, Mejides A, Sepulveda W. Ultrasonografía en obstetricia y diagnóstico prenatal. Buenos Aires: Journal, 2007. p. 561-562
2. Pérez Aytés A. Trisomía 18 (síndrome de Edwards). Protoc diagn ter pediater. 2010;1:96-100
3. Rumack C, Wilson S, Charboneau J. Ecografía obstétrica y fetal. Madrid. 2000 p. 305-325.
4. Mauad F, Pinheiro L. Ultrasonografía na practica obstétrica. Rio de Janeiro. Revinter. 2006. p 137-139
5. Melo N, Fonseca E. Medicina fetal. Rio de Janeiro: Elsevier, 2012. p 49-58
6. Drose J. Ecocardiografía fetal. 2º edición. Venezuela: Amolca. 2011. p 105-116
7. Gallo M, Santiago J, Ramos Corpas D. Ecografía fetal. Venezuela: Amolca. 2010.
8. Gallo M, Sanchez R. Ecografía fetal de semana 18-22 de Embarazo. Venezuela: Amolca. 2014.