

SÍNDROME DE EDWARDS: REPORTE DE UN CASO CLÍNICO

Palma Estrada Carlota María^{1,a,2,b} Rosero Armijos Verónica Del Rocío^{2,a,c}
Bustamante Zambrano Mariuxi Isabel^{2,c}
Recibido 4 de Junio del 2012 y aprobado 28 de Junio del 2012



SUMMARY

Edwards syndrome is a malformation syndrome resulting from an imbalance chromosomal aneuploidy is the second most common autosomal feasible in humans, its incidence is estimated 1/3.000-1/6.000 live births, although its actual incidence depends on the percentage of prenatal diagnosis by performing amniocentesis or not, occurs more often in women, and often have numerous congenital anomalies, and 90-95% die within the first year of life.

We report the case of a female 9 months old with trisomy 18 having somatic and clinical features described by other authors, who was hospitalized in the cardiology department at Children's Hospital.

We need a comprehensive prenatal clinical evaluation and complementary tests to help diagnose this condition to give appropriate advice to parents to improve the quality of life of these patients.

KEYWORDS: Trisomy 18, Edwards Syndrome, Dysmorphic features

RESUMEN

El Síndrome de Edwards es un síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico, representa la segunda aneuploidía autosómica viable más frecuente en la especie humana, su incidencia se estima entre 1/3.000-1/6.000 recién nacidos vivos, aunque su incidencia real depende del porcentaje de diagnóstico prenatal mediante la realización o no de amniocentesis; aparece con mayor frecuencia en mujeres, y suelen presentar numerosas anomalías congénitas, el 90-95 % mueren ya en el primer año de vida.

Se presenta el caso de un paciente de sexo femenino de 9 meses de edad, con trisomía 18 que tiene características somáticas y clínicas descritas por otros autores, la cual estuvo hospitalizada en el servicio de Cardiología del Hospital Pediátrico. Es necesaria una valoración clínica prenatal exhaustiva y exámenes complementarios que ayuden a diagnosticar esta patología para dar consejería adecuada a los padres que mejoren la calidad de vida de estos pacientes.

PALABRAS CLAVE: Trisomía 18, Síndrome de Edwards, Dismorfias.

¹ Docente Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Guayaquil.
² Hospital Dr. Francisco de Ycaza Bustamante.
^a Doctora
^b Médico Tratante
^c Médico Residente

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Edwards es un síndrome polimalformativo debido a la existencia de tres cromosomas 18. Su incidencia se estima entre 1/3.000-1/6.000 recién nacidos vivos, aunque su incidencia real depende del porcentaje de diagnóstico prenatal mediante la realización o no de amniocentesis¹.

Es más frecuente en madres de edad avanzada: a partir de los 35 años, la frecuencia aumenta progresivamente desde 1/2.500 nacidos vivos a los 36 años hasta 1/500 a los 43 años de edad². El 95-96% de casos corresponden a trisomía completa producto de no-disyunción, siendo el resto, trisomía por translocación. La trisomía parcial y el mosaicismo para trisomía 18 suelen presentar un fenotipo incompleto, con ausencia de algunas de las anomalías típicas del Síndrome de Edwards, aunque en algunos casos el fenotipo completo, típico de trisomía 18, puede darse asociado a mosaicismo³.

En estos pacientes se han observado más de 130 anomalías distintas por lo que la lista de anomalías se ha dividido en las que ocurren en el 50%, del 10 al 50% y menos del 10% de los pacientes.

Las anomalías generales observadas en el 50% o más de los pacientes son actividad disminuida, llanto débil, alteración de la cronología de la gestación, 1/3 son prematuros y 1/3 son postmaduros, polihidramnios, placenta pequeña, arteria umbilical única, deficiencia del crecimiento, peso medio al nacer de 2340 gr, hipoplasia del músculo esquelético, tejido subcutáneo y tejido adiposo; deficiencia mental, hipertonia (después del periodo neonatal); disminución de la respuesta al sonido.

Dentro de las anomalías craneofaciales se menciona: occipucio prominente, diámetro bifrontal estrecho, orejas malformadas, dismórficas y de implantación baja, fisuras palpebrales cortas, abertura oral pequeña, arco palatino estrecho, micrognatia.

A nivel de las extremidades se observa manos en garras, tendencia a superponer el dedo índice sobre el anular y el meñique sobre el corazón; ausencia del pliegue distal en el meñique, con o sin pliegues distales en los dedos tercero y cuarto; patrón de crestas dérmicas en arcos bajos en la yema de seis o más dedos; hipoplasia de las uñas, especialmente del meñique y de los dedos del pie, dedo gordo corto, con frecuencia en dorsiflexión.

En el tórax el esternón es corto, con disminución del número de centros de osificación, pezones pequeños. Presentan hernia umbilical o inguinal y/o separación de los músculos rectos del abdomen. La pelvis es pequeña, abducción limitada de la cadera. Los varones presentan criptorquidia.

La piel es redundante, hirsutismo leve en la frente, cutis marmorata. Cardiopatías como comunicación interauricular, interventricular y persistencia del conducto arterioso⁴.

CASO CLÍNICO

Antecedentes familiares: madre hipertensa de 46 años de edad, tercera gestación con antecedentes de dos abortos previos, controlado mes a mes con datos de infecciones de vías urinarias a repetición. Padre aparentemente sano de 48 años. No hay antecedentes de enfermedades congénitas o hereditarias en el grupo familiar.

Antecedentes natales: nacida por cesárea a las 32 semanas de gestación por datos de preclampsia con signos depresión neonatal, Apgar de 6/7, peso 1.516 g., longitud 38 cm, y perímetro craneal de 28 cm. Con antecedentes de ingresos hospitalarios por depresión respiratoria en el primer mes de vida.

Ingresa al Hospital Pediátrico de la ciudad de Guayaquil con 8 meses de edad por cuadro clínico caracterizado por oculogiro, sialorrea y movimientos en flexión; hospitalizada presentó por varias ocasiones espasmos en flexión.

Al examen físico llama la atención desde el comienzo la fascie, y la falta de progreso pondoestatural; presenta un peso de 4.8 kg, con longitud de 62 cm, hiporeactiva, hipotónica, con retardo en el desarrollo psicomotor fascie dismórfica, con microcefalia (PC: 38 cm), occipucio prominente, dacriocistitis crónica bilateral, implantación bajas de los pabellones auriculares, paladar ojival, boca pequeña, micrognatia, cuello corto (fig. 1); posición de las manos con tendencia a puños cerrados y superposición de los dedos (fig. 2); talón prominente con primer dedo del pie corto (fig. 3); a la auscultación presentó soplo sistólico II/VI, además presenta hernia inguinal bilateral.



Figura 1. Rasgos dismórficos

Se le realiza exámenes complementarios y tomografía que revela: zonas de atrofia cortical y megacisterna magna (fig. 4). Hipsarritmia en el electroencefalograma.



Figura 2. Se observa la superposición de dedos y el empuñamiento de la mano.



Figura 3. Se observan los talones prominentes con primer dedo del pie corto.

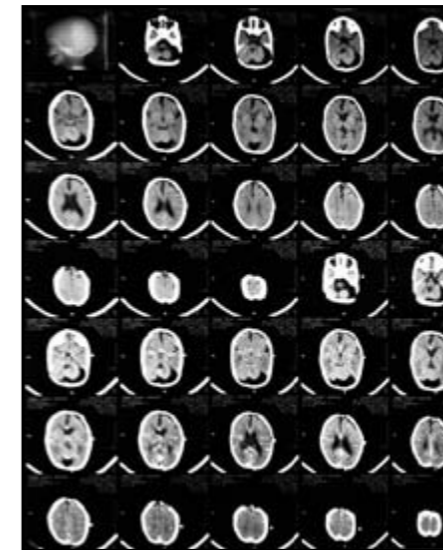


Figura 4. TAC de Cerebro con datos de atrofia cortical y megacisterna magna.

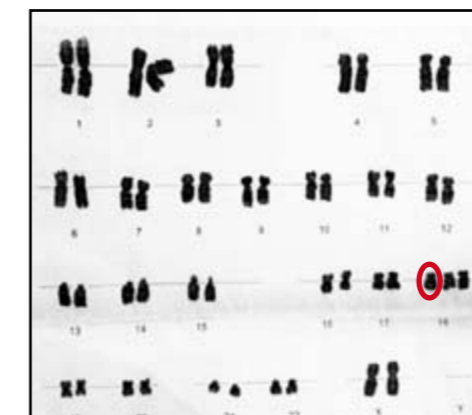


Figura 5. Cariotipo: XX + 18, el círculo señala el cromosoma X extra.

Por ecografía doppler se le diagnostica comunicación interventricular, persistencia del conducto arterioso, e hipertensión pulmonar moderada. Se recibió Informe genético, presentando cariotipo, XX + 18 (fig. 5).

Permaneció hospitalizada 13 días, siendo manejada por el servicio de neurología con anticonvulsivantes, por el servicio de cardiología con diuréticos; y, además presentó cuadro respiratorio por lo que recibió terapias respiratorias y antimicrobianas; evolucionando favorablemente.

DISCUSIÓN

En 1960, Edwards y cols., describieron la entidad clínica que lleva su nombre y reconocieron que este síndrome era la consecuencia de una trisomía del cromosoma 18².

Esta aberración cromosómica es poco conocida, no solamente porque tiene una prevalencia menor que la trisomía 21 sino porque también se asocia a una alta letalidad intrauterina y neonatal precoz⁴.

La mortalidad es del 60% en la primera semana de vida y alcanza el 94-95% entre el primer y segundo año de vida. Los casos con supervivencia más allá del primer-segundo año suelen sobrevivir más tiempo (la tasa de mortalidad en los supervivientes es del 2% a los 5 años de vida). Las causas de defunción son la apnea central y las neumonías⁶.



Figura 6. Trisomía 18 o Síndrome de Edwards

Se discute si debe realizarse tratamiento quirúrgico en cardiopatías graves ya que la supervivencia es similar al tratamiento conservador⁹.

Las niñas presentan mayor tasa de supervivencia. La trisomía 18 (fig. 6) suele darse de forma aislada en familias por otra parte normales. En estos casos el riesgo de recurrencia estimado es del 0,55%.

La mayoría de los casos de Síndrome de Edwards son susceptibles al diagnóstico prenatal ecográfico dada las malformaciones mayores que presentan, por esto el cribado bioquímico queda en segundo plano siendo en muchas ocasiones el único medio que asegure o confirme el diagnóstico⁸. La determinación de la AFP en Líquido Amniótico juega un papel importante. En la ultrasonografía las malformaciones se observan a partir del segundo trimestre de gestación asociadas al retardo del crecimiento intrauterino¹⁰.

CONCLUSIONES

La presentación de este caso tiene por objeto: exponer un caso clínico que es poco conocido y que muchas veces no se diagnostica por su baja incidencia, aunque es la aberración cromosómica más común entre los recién nacidos vivos, después del Síndrome de Down (trisomía 21) y que con mayor frecuencia provoca la muerte prenatal y posnatal por malformaciones. Debido a su alta tasa de mortalidad en los recién nacidos, más de 90 % de los casos, se le considera una enfermedad de tipo "letal"⁷.

Hay que reafirmar la importancia del examen citogenético, ya que en este caso se sospechaba una alteración genética y solo fue el examen cromosómico el que dio el diagnóstico preciso.

El diagnóstico diferencial se lleva a cabo con la trisomía 13 o Síndrome Patau, y la secuencia de acinesia fetal o Síndrome de Pena-Shokeir.

RECOMENDACIONES

Desde el punto de vista prenatal, es conveniente realizar amniocentesis a las mujeres embarazadas pre-dispuestas con el fin de la detección precoz de estos casos.

Comunicar a los padres sobre la entidad clínica del paciente, conformando un equipo multidisciplinario que preste consejería a los padres para que mejore la calidad de vida de los pacientes.

La educación y la información adecuada a la familia es fundamental para evitar patologías irreversibles y disminuir la incidencia de casos con alteraciones congénitas que terminan en la muerte de los pacientes.

Correspondencia:

Dra. Rosero Armijos Verónica del Rocío
Médico Residente del Hospital Dr. Francisco de Ycaza Bustamante
Email: veroseroarmijos@hotmail.com
Guayaquil-Ecuador

BIBLIOGRAFÍA

1. TORRESHINOJAL, 2008. "Supervivencia de 14 años en un paciente con síndrome de Edwards". Tomado de: <http://www.elsevier.es/sites/default/files/elsevier/pdf/37/37v63n05a13080415pdf001.pdf>
2. PÉREZ AYTÉS, 2010. "Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría". Asociación Española de Pediatría, Editores. Tomo 1. Genética-Dismorfología. Bilbao: AEP. P. 33-6.
3. BARLOW-STEWART, Kristine, 2007. "Trisomy 18 - Edwards Syndrome". Tomado de: <http://www.genetics.edu.au/pdf/factsheets/fs30.pdf>
4. SMITH, K; 2006. "Patrones reconocibles de malformaciones humanas", Elsevier España, Sexta Edición. Disponible en: http://books.google.com.ec/books/about/Smith_Patrones_reconocibles_de_malformac.html?id=wWVPTnScEC&redir_esc=
5. WALDO SEPÚLVEDA, 1999. Revista Chilena de Ultrasonografía, "Trisomía 18: diagnóstico citogenético prenatal y hallazgos ultrasonográficos". Tomado de: <http://www.fetalmed.cl/nacionales/4-99trisomia18.pdf>
6. MARSÁN SUÁREZ, 2011. "Síndrome de Edwards asociado a inmunodeficiencia combinada". Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter. vol.27, n.3. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892011000300010&lng=es&nrm=iso. ISSN 0864-0289
7. MUÑOZ, R. 2009. Isocromosoma 18q en mosaico: Caso clínico. Rev. Chil. Pediatr, vol.80, n.2. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0370-41062009000200008&script=sci_arttextVÁZQUEZ, A. "Alfa-fetoproteína y Síndrome de Edwards: a propósito de un caso" Disponible en: <http://usuarios.multimania.es/archivosgine/e-AGO200501/Edwards.pdf>
8. D. SIMÓN-BAUTISTA, A, Publicado en An Pediatr (Barc). 2008;68:310-1. - vol.68 núm 03. Tomado de: <file:///H:/SINDROME%20EDWARDS/Tratamiento%20rehabilitador%20del%20paciente%20con%20s%C3%ADndrome%20de%20Edwards%20de%20larga%20supervivencia%20-%20Editorial%20Elsevier.htm>
9. D. SIMÓN-BAUTISTA, A, Publicado en An Pediatr (Barc). 2008;68:310-1. - vol.68 núm 03. Tomado de: <http://www.elsevier.es/es/revistas/anales-pediatria-37/tratamiento-rehabilitador-paciente-sindrome-edwards-larga-supervivencia-13116721-cartas-al-editor-2008>
10. VITIELLO, D. 2001. "Síndrome de Edwards". Tomado de: <http://www.luzimarteixeira.com.br/wp-content/uploads/2011/04/sindrome-de-edwards-uma-revisao.pdf>
11. MORENO, B. 1996. "Retrasos del crecimiento" Ediciones Díaz Santos, pág. 133. Disponible en: <http://books.google.com.ec/books?id=hjBbfXtFa0MC&pg=PA133&dq=sindrome+de+edwards&hl=es&sa=X&ei=-3frT9fZM4Wk8gSKz5DwBQ&sqi=2&ved=0CDAQ6AEwAA#v=onepage&q=sindrome%20de%20edwards&f=false>
12. CALLEN, P. 2012. "Ecografía en Obstetricia y Ginecología" Elsevier, España, página 104. Disponible en: <http://books.google.com.ec/books?id=idQx0JpOuWsC&pg=PA103&dq=sindrome+de+edwards&hl=es&sa=X&ei=-3frT9fZM4Wk8gSKz5DwBQ&sqi=2&ved=0CEIQ6AEwAw#v=onepage&q=sindrome%20de%20edwards&f=false>
13. VITIELLO, D. 2001. "Síndrome de Edwards" Fundacion Facultad Federal Ciencias Médicas de Porto Alegre. Disponible en: <http://www.luzimarteixeira.com.br/wp-content/uploads/2011/04/sindrome-de-edwards-uma-revisao.pdf>