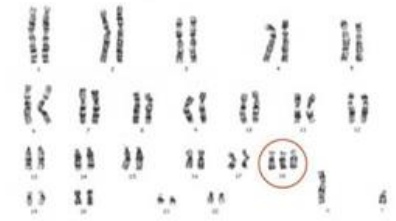


TRISOMÍA 18: SÍNDROME DE EDWARDS

La trisomía 18 o síndrome de Edwards, es una anomalía cromosómica caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18. La mayoría de las personas tienen 23 pares de cromosomas con información genética para un total de 46 cromosomas. La persona con trisomía 18, tiene un total de 47 cromosomas.



Fuente: Cortesía de la Familia



Este cromosoma adicional resulta en una serie de condiciones de salud, así como una combinación de anomalías congénitas, que afectan los órganos del cuerpo y causan discapacidad intelectual significativa. La mayoría de los embarazos afectados con esta trisomía, resultan en abortos espontáneos. El 50% de los infantes que nacen con esta condición suelen vivir hasta una o dos semanas; solamente de 1% a 5% pueden alcanzar el año de vida. Los niños que sobreviven por más tiempo requerirán de atención médica constante para manejar todas las condiciones que lo afectarán. En Puerto Rico afecta a 3 de cada 10,000 nacimientos vivos.

Clasificación

Las alteraciones del cromosoma 18 pueden presentarse en algunas células del cuerpo o en todas. Su clasificación dependerá de la presentación.

- Trisomía 18 completa (clásica): es la más común en que existe una tercera copia del cromosoma 18 en todas las células.
- Trisomía 18 parcial (translocación): es la existencia de una parte del cromosoma 18 extra unido a otro cromosoma en las células.
- Trisomía 18 (mosaico): es el menos común en que existe una tercera copia del cromosoma 18 solo en algunas de las células.

Características comunes

Los síntomas y las características varían de acuerdo a su clasificación y del porcentaje de células que contienen la anomalía. Las siguientes son características comunes:

- Talla corta
- Discapacidad intelectual
- Retraso en el desarrollo prenatal y postnatal
- Dificultades en la alimentación y respiración
- Bajo peso al nacer
- Mandíbula pequeña (micrognatia)
- Orejas de implantación baja
- Puños cerrados (dificultad para extender los dedos)
- Brazos y piernas en posición flexionada
- Los codos y articulaciones de rodilla están doblados en lugar de relajados

Condiciones asociadas

- Defectos cardíacos congénitos
- Múltiples contracturas conjuntas (ej., pie corino)
- Defectos del tubo neural
- Onfalocele (intestinos expuestos por la abertura del ombligo)
- Pérdida auditiva
- Aplasia radial (subdesarrollo o falta del hueso radial del antebrazo)
- Otros defectos del esqueleto
- Malformaciones genitales
- Microcefalia (cabeza pequeña)
- Labio y/o paladar fisurado
- Defectos congénitos de los ojos

Diagnóstico

Durante el embarazo se puede sospechar la trisomía 18 al visualizarse en una ecografía: el útero inusualmente grande, líquido amniótico en exceso y múltiples malformaciones en el feto. Ante la sospecha de anomalías cromosómicas es necesario confirmar el diagnóstico a través de una muestra de sangre que puede identificar el cromosoma 18 adicional (detección de ADN fetal en la sangre materna). De resultar positiva la prueba, se pueden llevar a cabo procedimientos más invasivos para obtener material genético del feto y así confirmar el resultado. Entre las pruebas se encuentran: la muestra de vellosidades coriónicas, amniocentesis o muestra percutánea de sangre del cordón umbilical. Estas pruebas presentan un riesgo para la madre y el feto, incluyendo el aborto espontáneo. El diagnóstico de trisomía 18 también puede confirmarse después del nacimiento al llevar a cabo una evaluación clínica abarcadora, por las características físicas y por el análisis cromosómico (cariotipo).

Tratamiento:

Debido al pronóstico poco probable de supervivencia, no hay un tratamiento particular. Esto dependerá de la gravedad del diagnóstico y de las condiciones médicas asociadas que podrían requerir cirugía. Se recomiendan intervenciones coordinadas por un equipo multidisciplinario de profesionales de apoyo a las familias y médicos. La causa principal de muerte en infantes con trisomía 18 es la muerte súbita debido a inestabilidad neurológica, insuficiencia cardíaca e insuficiencia respiratoria.

Factores de riesgo

En la medida que aumenta la edad materna, el riesgo de tener un bebé con trisomía 18 es mayor. Por otro lado, la prueba de cromosomas (cariotipo) es importante para determinar el riesgo de recurrencia en futuros embarazos dependiendo de como se representó la copia extra del cromosoma 18. Se recomienda a los padres consejería genética en los casos de riesgo.

Para más información:

- Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, División Niños con Necesidades Médicas Especiales, Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados, Departamento de Salud. Tel: (787) 765-2929, extensiones: 4591, 4571 ó 4587
E-mail: defectoscongenitos@salud.pr.gov



Referencias:

- Botto, L., Carey, J., Casell, C., Colarusso, T., Cragan, J., Feldkamp, M., Frias, J., Lin, A., Mai, C., Olney, R., Stanton, C. y Siffel, C. (2017). *Appendix 3.1: Birth Defects Descriptions for NBDPN Core, Recommended and Extended Conditions*. https://www.nbdpn.org/docs/Appendix_3_1_BirthDefectsDescriptions_2017MAR24.pdf
- MedlinePlus. (2019). *Trisomía 18*. NIH: National Library of Medicine. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001661.htm>
- National Institute of Health (NIH): Genetic Home Reference. (2020). *Trisomy 18*. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18#statistics>
- National Organization for Rare Disorders (NORD). (2020). *Trisomy 18*. <https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-18-syndrome/>
- Perlstein, D. (nd). *Trisomy 18 (Edwards Syndrome)*. https://www.medicinenet.com/trisomy_18_edwards_syndrome/article.htm#what_is_trisomy_18
- Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos-Departamento de Salud de Puerto Rico. (2017). *Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico: Informe Anual*. https://www.estadisticas.pr/files/Inventario/publicaciones/Informe_2017_Defectos%20Congenitos.pdf
- Stanford Children's Health. (s.f). *Trisomía 18 y 13*. <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=trisomy-13-and-18-90-P05528>

Este material es exclusivamente para fines informativos, no debe utilizarse para el diagnóstico o tratamiento de ninguna condición médica. Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración #5NU50DD004945-03-00 de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). Su contenido es responsabilidad única de los autores y no representa necesariamente la visión de los CDC.