

SINDROME de EDWARDS (Trisomia 18)

Antonio Pérez Aytés

CONCEPTO

Síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico debido a la existencia de tres cromosomas 18. Su frecuencia se calcula entre 1/6000-1/13000 nacidos vivos. Se da en todas las razas y zonas geográficas.

ETIOLOGÍA

Trisomía de toda ó gran parte del cromosoma 18. El 95-96% de casos corresponden a trisomía completa producto de no-disyunción, siendo el resto trisomía por traslocación. La trisomía parcial y el mosaicismo para trisomía 18 suelen presentar un fenotipo incompleto, con ausencia de algunas de las anomalías típicas del S. de Edwards. No se ha identificado una región cromosómica única, crítica, responsable del síndrome. Parece que es necesaria la duplicación de dos zonas, 18q12-21 y 18q23 para que se produzca el fenotipo típico de S. de Edwards, con una zona, 18q12.3-q21.1 con fuerte influencia en el retraso mental.

CLÍNICA

- Hipotonía inicial que evoluciona a hipertonia*
- Craneofacial: microcefalia*, fontanelas amplias, occipucio prominente* con diámetro bifrontal estrecho, defectos oculares (opacidad corneal, catarata, microftalmía, coloboma de iris), fisuras palpebrales cortas, orejas displásicas* de implantación baja*, micrognatia*, boca pequeña, paladar ojival, labio/paladar hendido
- Extremidades: mano trisómica* (posición de las manos característica con tendencia a puños cerrados, con dificultad para abrirlos, y con el segundo dedo montado sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto), uñas de manos y pies hipoplásicas*, limitación a la extensión (>45°) de las caderas, talón prominente con primer dedo del pie corto y en dorsiflexión, hipoplasia/aplasia radial, sindactilia 2°-3° dedos del pie, pies zambos
- Tórax-Abdomen: mamilas hipoplásicas, hernia umbilical y/ó inguinal, espacio intermamilar aumentado, onfalocele
- Urogenital: testes no descendidos, hipoplasia labios mayores con clítoris prominente, malformaciones uterinas, hipospadias, escroto bifido
- Malformaciones renourológicas: riñón en herradura*, ectopia renal, hidrone-
- Retraso de crecimiento pre y postnatal* (Peso medio al nacer: 2340 g)
- Nacimiento postérmino*
- Panículo adiposo y masa muscular escasa al nacer

frosis, duplicidad ureteral, riñón poli-
quístico

- Cardiovascular: cardiopatía congé-
nita* presente en 90% de casos (comuni-
cación interventricular con afectación
valvular múltiple*, conducto arterioso
persistente, estenosis pulmonar, coar-
tación de aorta, transposición de gran-
des arterias, tetralogía de Fallot, arteria
coronaria anómala)
- Tracto gastrointestinal: divertículo de
Meckel*, páncreas ectópico*, fijación
incompleta del colon*, ano anterior,
atresia anal
- Sistema Nervioso Central: hipopla-
sia/Aplasia de cuerpo calloso, agenesia
de septum pellucidum, circunvolucio-
nes cerebrales anómalas, hidrocefalia,
espina bífida
- Piel: cutis marmorata, hirsutismo en
espalda y frente
- Signos radiológicos: esternón corto*
con núcleos de osificación reducidos*,
pelvis pequeñas, caderas luxadas

(*) Anomalías más frecuentes, que han
demostrado su utilidad en el diagnóstico
clínico y que se considera que están pre-
sentes en >50% de casos.

DIAGNÓSTICO

Demostración, en el estudio citogenético,
de trisomía del cromosoma 18

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Clínicamente puede plantearse con:

- Trisomía 13: Holoprosencefalia con
fisura labial central, fisura palatina,
frente en declive, microftalmia, colo-

boma de iris, hipotelorismo, puente
nasal prominente, ulceraciones tipo
aplasia cutis en cuero cabelludo, cuello
corto, uñas estrechas e hiperconvexas,
polidactilia en manos y pies, mamilas
hipoplásicas, pies "en mecedora", talón
prominente, hemangiomas capilares,
dextrocardia. [Cariotipo: trisomía 13]

- Secuencia de akinesia fetal [Síndrome
de Pena-Shokeir I ó S. de Moessinger]:
Polihidramnios, movilidad fetal escasa,
cordón umbilical corto, hiperteloriso-
mo, fisura palatina, contracturas arti-
culares múltiples (camptodactilia, pies
zambos...), hipoplasia pulmonar, testes
no descendidos, pliegues de flexión
palmo-plantares hipoplásicos, escasa
movilidad postnatal. [Cariotipo: nor-
mal]

Es una entidad heterogénea. Deben inves-
tigarse anomalías neuromusculares.

EVOLUCIÓN

Mortalidad del 95% en el primer año de
vida. El 5% restante suele sobrevivir más
tiempo (La tasa de mortalidad en los super-
vivientes es del 2% a los 5 años de vida).
Las niñas presentan mayor tasa de supervi-
vencia. Causa principal de fallecimiento:
cardiopatía congénita, apneas, y neumonía.

Problemas mas frecuentes en los supervi-
vientes:

- Dificultades en la alimentación: La
mayoría necesitarán alimentación por
sonda. Puede ser necesario recurrir a la
gastrostomía. No obstante algunos
consiguen tomar bien el biberón, y se
ha conseguido lactancia materna en
casos aislados. Muy pocos serán capa-
ces de comer solos.
- Escoliosis: Puede afectar mucho la cali-
dad de vida de los supervivientes. No

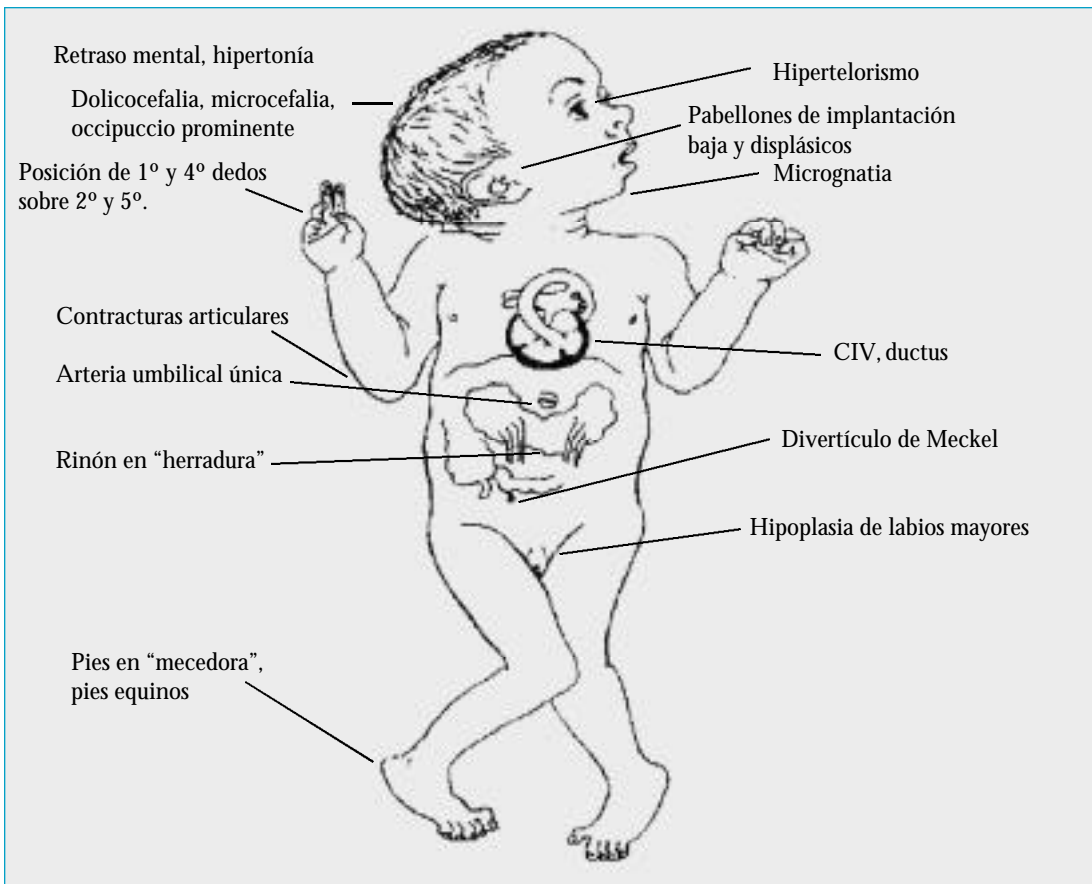


Figura 1. Fenotipo del S. de Edwards (Trisomía 18).

parecen ser de utilidad los aparatos ortopédicos, lo mejor y más cómodo es usar almohadones o respaldos de madera que se coloca en la cuna ó en el carrito para modificar la postura del niño

- Estreñimiento: Precisarán enemas
- Infecciones: Neumonía, otitis media, e infecciones urinarias

Desarrollo psíquico/motor: Importante retraso. En un grupo de supervivientes con edad media cronológica de 8 años, la edad de desarrollo media fué de 6.8 meses.

Pueden llegar a ser capaces de utilizar 4 ó 5 palabras

INFORMACIÓN A LOS PADRES

La trisomía 18 suele darse de forma aislada en familias por otra parte normales. En estos casos el riesgo de recurrencia estimado es del 0.55%. En los casos de trisomía por traslocación, los padres deben ser remitidos a un Servicio de Genética para estudio citogenético. Es más frecuente en madres de edad avanzada. A partir de los 35 años la frecuencia aumenta progresivamente desde 1/2500 nacidos vivos a los 36 años hasta 1/500 a los 43. En mujeres de edad >35 años, ó con hijo anterior con trisomía 18 debe ofrecerse diagnóstico prenatal mediante amniocentesis en los siguientes embarazos.

