



*Asesorías y Tutorías para la Investigación Científica en la Educación Puig-Salabarría S.C.  
José María Pino Suárez 460-2 esq a Lerdo de Tejada, Toluca, Estado de México. 7223898475*

RFC: ATI120618V12

**Revista Dilemas Contemporáneos: Educación, Política y Valores.**

<http://www.dilemascontemporaneoseduccionpoliticaayvalores.com/>

**Año: X**

**Número: Edición Especial.**

**Artículo no.:52**

**Período: Diciembre 2022.**

**TÍTULO:** El síndrome de Edwards y sus características. Estudio de caso.

**AUTORES:**

1. Est. Bryan Alexis Baus Reyes.
2. Est. Edwin Ramiro Illescas Zapata.
3. Esp. Marcia Alexandra Silva Mata.

**RESUMEN:** Muchos fetos con síndrome de Edwards, el cual ocurre en 1 de cada 6000 recién nacidos, mueren durante el período prenatal y fetal. La tasa de mortalidad de los fetos afectados es muy alta, del poco más del 4% en el primer año de vida. El propósito de esta investigación es la presentación del caso de un paciente con expectativa de vida superior, con el fin de aportar nueva información médica. Las características de este síntoma son bajo peso, tórax protegido, cardiopatía congénita, anomalías renales, dedos torcidos y pies inclinados. El caso de estudio muestra peso casi normal, rasgos faciales dismórficos, retraso severo en el desarrollo psicomotor y cognitivo, dificultades de alimentación, paladar en forma de cúpula, entre otros.

**PALABRAS CLAVES:** Fetos, período prenatal, tasa de mortalidad, expectativa de vida.

**TITLE:** Edwards syndrome and its characteristics. Case study.

**AUTHORS:**

1. Stud. Bryan Alexis Baus Reyes.
2. Stud. Edwin Ramiro Illescas Zapata.
3. Spec. Marcia Alexandra Silva Mata.

**ABSTRACT:** Many fetuses with Edwards syndrome, which occurs in 1 in 6,000 newborns, die during the prenatal and fetal periods. The mortality rate of affected fetuses is very high, a little over 4% in the first year of life. The purpose of this research is to present the case of a patient with higher life expectancy, in order to provide new medical information. The characteristics of this symptom are low weight, protected chest, congenital heart disease, kidney abnormalities, crooked fingers and sloping feet. The case study shows almost normal weight, dysmorphic facial features, severe delay in psychomotor and cognitive development, feeding difficulties, dome-shaped palate, among others.

**KEY WORDS:** Fetuses, prenatal period, mortality rate, life expectancy.

## **INTRODUCCIÓN.**

El síndrome de Edwards, también conocido como trisomía 18, es una forma de aneuploidía humana (cambio en el número de cromosomas), caracterizada por la presencia de un cromosoma extra completo en el par 18. Esto también puede expresarse por la presencia parcial del cromosoma 18 (translocación desequilibrada) o por mosaicismo en el feto (Cabrera et al., 2021).

Los estudios de genética molecular no han descrito claramente las regiones específicas que deben duplicarse para que se produzca el fenotipo característico del síndrome de Edwards. Hasta la fecha, solo se conocen dos regiones del brazo largo: 18q12-21 y 18q23.

El síndrome de Edwards es una anomalía cromosómica caracterizada por la presencia de una copia adicional del material genético del cromosoma 18, ya sea esta información, el cromosoma completo (más adelante hablaremos de la trisomía 18) o parcial (como la transposición) (Cortivo et al., 2021).

Los efectos del exceso cromosómico variarán dependiendo de estas cosas, además de la historia genética (contexto) y el azar.<sup>5</sup> No disyunción meiótica. La trisomía de interés en este caso, el cromosoma 18, está provocada por un evento de este tipo, por lo que el gameto acaba con 2 cromosomas (Sánchez, 2019).

Cuando se combina con el gameto restante, el embrión tendrá 7 cromosomas. Se ha observado, que aproximadamente el 50% de los errores de segregación cromosómica durante la ovogénesis ocurren en la meiosis II, en este caso. Esto es diferente de otras infecciones triples humanas que se han estudiado, que generalmente han mostrado una mayor frecuencia de meiosis I materna.

Actualmente, se están investigando las causas del desacoplamiento cromosómico. Hasta la fecha, se ha implicado en polimorfismos maternos en varias enzimas metabólicas. El estudio sugirió un aumento significativo en los polimorfismos del gen del metileno tetrahidrofolato reductasa (MTHFR) en madres que conciben trisomía 18, pero no en los otros grupos (Powell-Hamilton, 2022).

En raras ocasiones, también se pueden encontrar translocaciones, donde un segmento del cromosoma 18 se une a otro cromosoma, antes o después de la concepción. Estos individuos tendrán dos copias del cromosoma 18 más material adicional del segmento del cromosoma 18. En estos casos, como decíamos hace unas líneas, las anomalías y los síntomas del síndrome suelen ser menos graves que en el Edwards causado por la trisomía completa. Solo un pequeño porcentaje también puede encontrar individuos en mosaico, por lo que algunas células tendrán cromosomas adicionales (o segmentos de cromosomas), mientras que otras pueden tener un peso genético exacto (Costa & Ávila, 2017).

## **DESARROLLO.**

### **Materiales y Métodos.**

#### ***Analítico-sintético.***

Este método nos ayuda a analizar los aspectos inmersos en el manejo y diagnóstico de pacientes con síndrome de Edwards para realizar un diagnóstico adecuado de esta patología poco frecuente.

#### ***Técnica: documental.***

Esta técnica nos permitió usar literatura desde el año 2017 hasta 2022 para obtener un contraste de conocimiento y direccionar la investigación a la actualidad.

**Resultados.**

La mayoría de los fetos con trisomía 18 progresan y mueren. Si sobreviven hasta el nacimiento, la mayoría muere dentro del primer año de vida. Los portadores tienen más probabilidades de sobrevivir más tiempo, principalmente aquellos con defectos cromosómicos debido al mosaicismo.

Existe evidencia de supervivencia a largo plazo, aunque esto no ha sido documentado en estudios poblacionales sino en reportes de casos; sin embargo, estos pacientes presentan un alto grado de dependencia y retraso psicomotor severo.

Algunos países, como Israel y Argentina han reportado altas tasas de mortalidad en la primera semana de vida. La mayoría de estos bebés nacieron prematuramente, con un tiempo de supervivencia óptimo de hasta 39 días y una mediana de 2 días.

Un estudio basado en la población en los Estados Unidos encontró una tasa de supervivencia a los 5 años del 12 %, y aquellos que sobrevivieron el primer año de vida tenían más probabilidades de vivir hasta los 5 años. Las condiciones asociadas con mayores tasas de supervivencia fueron el sexo femenino, el parto a término y los hijos de madres negras no hispanas. En otro estudio, cuando se preguntó a un grupo de neonatólogos sobre el diagnóstico prenatal de la trisomía 18, la mayoría coincidió en que la supervivencia era de al menos 1 semana y como máximo de 1 año, con el mejor pronóstico del neurodesarrollo (López et al., 2021).

Las principales complicaciones que conducen a la muerte son la enfermedad cardíaca, la apnea central y la insuficiencia respiratoria; por eso, la tasa de supervivencia de este paciente de 8 años es asombrosa, inferior al 4%, porque tiene una cardiopatía congénita grave, rara en los pacientes con trisomía 18, y no ha sido intervenido quirúrgicamente.

El manejo de por vida de estos pacientes incluye medidas invasivas como resucitación cardiopulmonar, nutrición enteral, uso de oxígeno para condiciones preexistentes y cirugía correctiva; principalmente para defectos neurológicos o gastrointestinales. Los principales defectos fenotípicos

descritos son occipucio prominente, diámetro bifrontal estrecho, orejas bajas, fisuras palpebrales, apertura bucal y arco palatino estrechos, micrognatia e hipertrichosis. La mayoría de ellos fueron presentados por este paciente.

La plagiocefalia y la hipoplasia de las fosas nasales, que se observan en los pacientes, no se han descrito claramente en la literatura. Los hallazgos a nivel del cráneo incluyeron hipertelorismo y paladar hendido. Ambos fueron identificados en pacientes. En el sistema cardiovascular son comunes afecciones como el conducto arterioso permeable y los defectos del tabique auricular y ventricular. Los síntomas moderadamente frecuentes incluyen válvulas aórticas y pulmonares defectuosas o estenosis de la arteria pulmonar.

Los pacientes con trisomía 18 tienen convulsiones en más del 50% de los casos, la mayoría en el primer año de vida. Desde el punto de vista neurológico, también se han descrito mielinización leve, hidrocefalia, defecto del cuerpo calloso y cisterna magna.

Los hallazgos presentados en este caso, además de la hipotensión, condición no descrita en la literatura, fueron los dos últimos que comúnmente explican la hipertensión asociada a este síndrome, el genotipo típico es la trisomía completa, pero también existe la trisomía en mosaico y la trisomía parcial. Los fenotipos expresados más tarde son el resultado de este material genético adicional; sin embargo, no existe un espectro patológico definido para la trisomía 18, ya que las manifestaciones clínicas pueden variar.

Se ha planteado la hipótesis de que una región crítica para la emergencia del fenotipo reside en el cromosoma 18. En pacientes con mosaicismo, cuya presentación clínica suele ser menos pronunciada, los síntomas dependen de la proporción de células normales y enfermas. Esto no se ha confirmado, porque el fenotipo suele ser variable y el porcentaje de células con trisomía 18 es difícil de establecer. En algunos casos, los padres no tenían antecedentes de anomalías cromosómicas; entonces, esta es una entidad que puede infectarse o tener una nueva apariencia.

Esa información debe tenerse en cuenta al brindar asesoramiento genético a los padres. También se debe explicar que la trisomía completa tiene un 1% de posibilidades de reaparecer en futuros embarazos.

En este caso, el diagnóstico de la paciente es libre de trisomía 18, pero en el cariotipo realizado solo se observaron 20 metafases en lugar de las 100 habituales. La frecuencia de anomalías macroscópicas detectadas por ecografía en fetos con trisomía 18 varía según la edad gestacional y oscila entre el 53% y el 17,5%. 67% entre GW y GW 17.5 a GW 24.

La afectación del cuello con aumento de la translucidez (embarazo temprano) o aumento de las arrugas (embarazo tardío) es el marcador ecográfico más confiable y ampliamente utilizado para la trisomía. En este caso clínico, una ecografía precoz reveló un aumento de la translucencia nual. Con respecto a la cisticidad fetal, el cambio más común es el higroma asociado a la trisomía al principio del embarazo y más adelante en el embarazo, a menudo asociado con la monosomía X.

Se determinó que la ecografía del embarazo temprano de la paciente era normal, y se ha establecido que la tasa de pérdida de hueso nasal para la trisomía 18 es del 53% al 60%. En cuanto a las características del Doppler, se han identificado flujo venoso inverso e insuficiencia tricúspide. Las frecuencias de estos defectos son del 58% y 33,3% respectivamente, en pacientes con trisomía 18.

### **Diagnóstico.**

El síndrome de Edwards se puede diagnosticar durante el embarazo, cuando mediante un examen, el médico observa un útero inusualmente grande y líquido amniótico de más. Por otro lado, también puede diagnosticarse cuando el niño nace, ya que puede que la placenta sea inusualmente pequeña. El examen físico del recién nacido puede mostrar patrones inusuales de las huellas dactilares y las radiografías pueden evidenciar un esternón corto.

Otros signos que pueden indicar que el bebé padece el síndrome de Edwards son: agujero, división o hendidura en el iris del ojo, separación entre el lado izquierdo y derecho del músculo abdominal, y hernia umbilical o hernia inguinal. El bebé también puede mostrar signos de cardiopatía congénita.

### **Diagnóstico diferencial.**

Clínicamente puede plantearse con:

**Trisomía 13:** Holoprosencefalia con fisura labial central, fisura palatina, frente en declive, microftalmia, coloboma 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, y dextrocardia.

**Secuencia de akinesia fetal** [síndrome de Pena-Shokeir I o S. de Moessinger]: Polihidramnios, movilidad fetal escasa, cordón umbilical corto, hipertelorismo, fisura palatina, contracturas articulares múltiples, hipoplasia pulmonar, testes no descendidos, pliegues de flexión palmo-plantares hipoplásicos, escasa movilidad postnatal. Es una entidad heterogénea. Deben investigarse anomalías neuromusculares.

### **Tratamiento.**

#### ***Tratamiento de sostén.***

No hay un tratamiento específico para la trisomía 18. Más del 50% de los niños muere dentro de la primera semana; solo el 5% al 10% sobrevive el primer año. Los niños que sobreviven presentan un marcado retraso del desarrollo y discapacidad. El apoyo para la familia es crucial.

Recientemente, la supervivencia ha aumentado en los niños con trisomía 18, lo que ha llevado a reconocer un mayor riesgo de tumores de órganos sólidos (p. ej., hepatoblastoma, tumor de Wilms).

Se recomienda la vigilancia del tumor. Aunque los detalles son controvertidos, se ha propuesto el siguiente protocolo:

- Nivel de alfa fetoproteína (AFP) al inicio del estudio y cada 3 meses hasta los 4 años (para el hepatoblastoma).
- Ecografía abdominal cada 3 meses hasta la edad de los 4 años (para hepatoblastoma y tumor de Wilms).
- Ecografía renal cada 3 meses desde los 4 años hasta al menos los 7 años (para el tumor de Wilms).

## **CONCLUSIONES.**

El conocimiento del cuadro clínico y del pronóstico de los pacientes con el síndrome de Edwards tiene gran importancia en lo que se refiere a los cuidados neonatales y a la decisión de instituir o no tratamientos invasivos.

A partir de la información recopilada, podemos señalar, que los pacientes con síndrome de Edwards en su mayoría no llegan a su primer año de vida y en algunos casos tiene una sobrevida inusual y de sospechosa, principalmente de mosaicismo.

La aberración cromosómica es más común en bebés vivos, después del síndrome de Down.

La trisomía 18 tiene una alta mortalidad prenatal y posnatal con más del 90% de los casos y se describe como una enfermedad muy mortífera. Se cree, que debido a la presencia de las anomalías congénitas menores en algunos pacientes, se ha aumentado su esperanza de vida.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.**

1. Cabrera, M., Ortiz, G., Alfonso, E, O., & Esteche, R. (2021). Síndrome de Edwards: desde el diagnóstico prenatal hasta el neonatólogo. *Pediatría (Asunción): Órgano Oficial de la Sociedad Paraguaya de Pediatría*, 48(3), 216-220. <https://dialnet.unirioja.es/download/articulo/8206348.pdf>
2. Cortivo, A., Troger, A., & Panis, L. (2021). Síndrome de Edwards con elevada sobrevida - relato de caso. *Revista da Associação Médica do Rio Grande do Sul*, 65(3), 1-4. <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/06/1373517/rc-26861.pdf>



3. Costa, M., & Ávila, S. (2017). Doble aneuploidía: síndromes de Klinefelter y Edwards (48, XXY,+ 18). Reporte de caso. Archivos argentinos de pediatría, 115(5), e282-e286. <http://www.scielo.org.ar/pdf/aap/v115n5/v115n5a20.pdf>
4. López, A. C., de León Ojeda, N. E., García, N. G., Torres, M. S., Martínez, A. B., & Rosales, L. M. (2021). Síndrome de isocromosoma 18q. Revista Cubana de Genética Comunitaria, 13(1), 1-7. <http://www.revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/download/21/145>
5. Powell-Hamilton, N. (2021). Trisomía 18. (sitio web Manual MSD versión para profesionales):  
Obtenido de: <https://www.msmanuals.com/es-ec/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-g%C3%A9nicas/trisom%C3%ADa-18>
6. Sánchez, E. (2019). Síndrome de Edwards (Bachelor's thesis, Escuela Superior Politécnica de Chimborazo). <http://dspace.espoch.edu.ec/bitstream/123456789/11874/1/94T00378.pdf>

#### DATOS DE LOS AUTORES.

1. **Bryan Alexis Baus Reyes.** Estudiante de la Universidad Regional Autónoma de Los Andes, Ambato Ecuador. E-mail: [ma.bryanabr07@uniandes.edu.ec](mailto:ma.bryanabr07@uniandes.edu.ec)
2. **Edwin Ramiro Illescas Zapata.** Estudiante de la Universidad Regional Autónoma de Los Andes Ambato, Ecuador. E-mail: [ma.edwinriz84@uniandes.edu.ec](mailto:ma.edwinriz84@uniandes.edu.ec)
3. **Marcia Alexandra Silva Mata.** Especialista en Anatomía Patológica. Docente de la Universidad Regional Autónoma de Los Andes Ambato, Ecuador. E-mail: [ua.marciasilva@uniandes.edu.ec](mailto:ua.marciasilva@uniandes.edu.ec)

**RECIBIDO:** 23 de septiembre del 2022.

**APROBADO:** 19 de octubre del 2022.