

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

PRESENTA:

Erick Villegas Martínez

MATERIA:

Medicina forense

DOCENTE:

Dra. Irma Sánchez Prieto

SÍNDROME DE EDWARDS

DEFINICIÓN

El síndrome de Edwards es una trisomía autosómica rara, como consecuencia de un abalance cromosómico, provocando una TRISOMÍA 18. Su frecuencia se calcula en 1/6.000 nacidos vivos y constituye uno de los síndromes más frecuentes junto con el síndrome de Down y el de Patau . Fue descrita por Edwards et al y Smith et al en 1960. Se da en todas las razas y zonas.

EPIDEMIOLOGÍA

- Incidencia 1 cada 6,000 – 13,000 nacidos vivos.
- Frecuente en madres de edad avanzada.
- A partir de los 35 años la frecuencia aumenta progresivamente.

ETIOLOGÍA

Es debido a una TRISOMÍA en toda o gran parte del cromosoma 18. No se ha identificado una región cromosómica única, crítica, responsable del síndrome.

1. Producto de una NO Disyunción 95-96%
2. El resto es por una Traslocación.
3. Trisomía Parcial y mosaicismo suelen presentar fenotipo incompleto, con ausencia de datos de Edwards.

FACTORES DE RIESGO

- Edad materna avanzada.
- Historia familiar de 1 bebé con Sx Edwards.

CLÍNICA

- Retraso del crecimiento pre y postnatal (promedio 2,340 g)
- NACIMIENTO POSTÉRMINO
- Panículo adiposo y masa muscular escasa
- Hipotonía inicial à evoluciona a hipertonía

Craneofacial:

MICROCEFALIA, Occipucio Prominente, diámetro bifrontal estrecho, defectos oculares (opacidad corneal, catarata, microftalmia, coloboma de iris), orejas displásicas.

Extremidades:

- Mano trisómica (posición característica con puños cerrados, dificultad para abrirlos).
- Limitación de extensión de caderas.

- Sindactilia 2° - 3° dedo pies

Tórax-Abdomen:

- Hernia umbilical o inguinal
- Espacio intermamilar aumentado
- Mamilas hipoplásicas
- Onfalocele

Urogenital

- Testes no descendidos
- Hipoplasia labios mayores con clítoris prominente
- Malformaciones uterinas
- Hipospadias
- Escroto bífido
- Riñón en herradura

Cardiovascular

- Cardiopatía Congénita → 90% con COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR con afectación Válvula Tricúspide
- Conducto arterioso persistente
- Estenosis pulmonar
- Coartación aorta

Gastrointestinal

- Divertículo de Meckel
- Onfalocele
- Páncreas Ectópico
- Fijación incompleta del colon

Sistema Nervioso

- Hipoplasia de cuerpo calloso
- Agenesia de septum pellucidum
- Circuncunvoluciones anómalas

Piel

- Cutis marmorata
- Hirsutismo en espalda y frente.

DIAGNÓSTICO

- GOLD STANDARD: CARIOTIPO QUE CONFIRMA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD.