



Mi Universidad

Síndrome Edwards

María Fernanda Monjaraz Sosa

Cuarto parcial

Genética

QFB. Hugo Nájera Mijangos

Medicina humana

Segundo semestre grupo "B"

Introducción

La trisomía 18, también conocida como síndrome de Edwards, es un trastorno poco común causado por un error genético en el cromosoma 18. La enfermedad ocurre en aproximadamente 1 de cada 5.000 nacidos vivos y es mucho más común en mujeres que en hombres.

Clínico

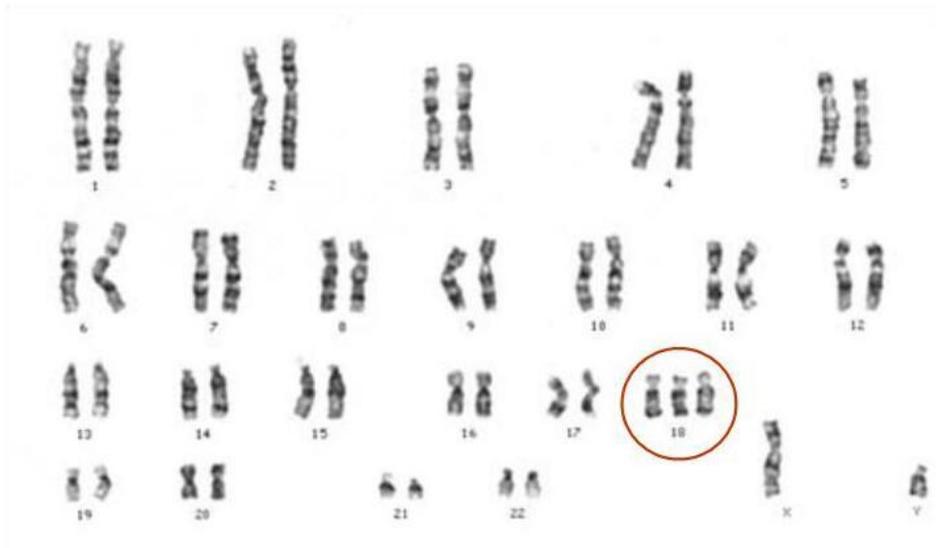
Los síntomas pueden incluir cualquiera de los siguientes:

- Puños cerrados
- Piernas cruzadas
- Pies convexos
- Bajo peso al nacer
- Orejas de implantación baja
- Microcefalia
- Micrognacia
- Criptorquidia
- Forma inusual del pecho
- Polidactilia



Diagnóstico

➤ Cariotipo



- Examen físico: se observan los rasgos faciales o huellas dactilares inusuales.
- Ecografías fetales.
- Prueba de sangre de la madre para detectar la presencia de marcadores genéticos.

Tratamiento

Debido a que es una enfermedad no compatible con la vida, no hay un tratamiento.

La mitad de los bebés mueren a la primera semana de vida y el 95% no llega al año.

Artículo

Una mujer de 26 años con síndrome de Edwards no en mosaico acudió a la clínica para un seguimiento tras una reciente hospitalización por neumonía por aspiración. El diagnóstico definitivo de trisomía 18 se realizó prenatalmente mediante análisis cromosómico y bandas G e hibridación in situ con fluorescencia (FISH) en células obtenidas mediante amniocentesis. Su historial médico se caracteriza por graves limitaciones intelectuales y de crecimiento, antecedentes recurrentes de infecciones, especialmente infecciones del sistema respiratorio, y un defecto del tabique ventricular (VSD) que nunca se reparó quirúrgicamente. Ha estado en su estado de salud habitual bajo el cuidado completo de su madre para todas las necesidades de la vida diaria durante los últimos siete años hasta hace poco, cuando se descubrió que tenía dificultad respiratoria e hipoxia (la saturación de O₂ disminuyó al 77% con aire ambiente). Fue ingresada en el hospital y se le diagnosticó y trató neumonía por aspiración, de la que se recuperó y fue dada de alta poco después con una mejora significativa de sus síntomas respiratorios. Aunque no era su primer episodio de neumonía por aspiración, se la consideró inadecuada para la colocación de una sonda de gastrostomía durante varias hospitalizaciones anteriores. Durante la visita clínica de seguimiento, estaba en silla de ruedas, alegre y capaz de murmurar algunos sonidos verbales, y no presentaba ninguna angustia aguda. Sus signos vitales mostraban una presión arterial de 104/64 mmHg, una frecuencia cardíaca de 87 latidos por minuto, una frecuencia respiratoria de 16 respiraciones por minuto y un peso de 45 libras. El examen físico reveló una cabeza pequeña, sin protuberancia occipital, orejas de implantación baja, mandíbula pequeña, puente nasal ancho e hipertelorismo ocular; sin embargo, tanto la visión como la agudeza auditiva estaban intactas. El examen de tórax reveló una cifoescoliosis grave; pulmones claros a la auscultación; y un soplo suave no holosistólico, que se escuchaba mejor en el borde esternal inferior izquierdo. El examen abdominal mostró un abdomen blando, con ruidos intestinales positivos y sin organomegalia palpable. Las extremidades estaban bien perfundidas con 2 + pulsos distales. Las manos estaban apretadas y los pliegues palmares eran normales. No se observaron hipocratismo, cianosis ni pies en mecedora. El ecocardiograma solo mostró una pequeña comunicación interventricular

muscular con cortocircuito de izquierda a derecha. Los resultados de laboratorio no mostraron nada destacable en el seguimiento, incluido cualquier deterioro hematológico, renal o hepático significativo.

Referencias

1. Alshami, A., Douedi, S., Guida, M., Firas Ajam, Desai, D., Zales, V., & Calderon, D. M. (2020). Unusual Longevity of Edwards Syndrome: A Case Report. *Genes*, *11*(12), 1466–1466. <https://doi.org/10.3390/genes11121466>
2. Powell-Hamilton, N. N. (2023, October 4). Trisomía 18. Retrieved November 21, 2024, from Manual MSD versión para profesionales website: <https://www.msmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-g%C3%A9nicas/trisom%C3%ADa-18>