

EVA KLEIN DE ZIGHELBOIM
BLANCA PARDO

En 1960 se describió por vez primera, por Edwards et al, Patau et al, Smith et al, la presencia de un trisomía para el cromosoma 18, acompañada de un cuadro clínico específico.

Revisiones posteriores han mostrado una frecuencia de más o menos 0.3 por mil nacimientos vivos, con preponderancia de 3 a 1 para el sexo femenino, debido a una mayor mortalidad pre y peri-natal para los varones.

En la literatura se describen cerca de 130 anomalías diversas, que se dividen según su frecuencia (Tabla 1).

Describimos un paciente peruano cuyo diagnóstico clínico de trisomía 18 o Síndrome de Edwards fue certificado por el estudio cromosómico. (*)

Historia Clínica: Recién nacido de 42 semanas; peso 1700 g., polihidramnios, madre añosa, gran múltipara. Llama la atención la facie del paciente con microftalmía, retrognatia y micrognatia, implantación baja de orejas,

paladar ojival, cuello corto y occiput prominente. Manos en flexura típica, con línea simiana bilateral. Genitales masculinos. Piernas en flexión, talón en mecedora y retroflexión del orotejo mayor. Soplo cardíaco de probable CIV.

Fallece a los 3 días de nacido. En la necropsia se encontró además de lo descrito, cardiomegalia, CIV, hipoplasia vesicular, divertículo de Meckel, y doble uréter y pelvis renal derechas

El estudio cromosómico, con pobre desarrollo mitótico, mostró 47 cromosomas, con una trisomía 18.

Después de haber encontrado esta trisomía, tuvimos la oportunidad de ver y hacer el diagnóstico clínico de dos nuevos casos, pero cuyo estudio cromosómico no se pudo realizar exitosamente.

Lo hacemos notar porque demuestra no sólo la presencia del cuadro entre nosotros sino también su relativa frecuencia.

(*) Observación realizada en el Hospital Docente "Cayetano Heredia". Lima.

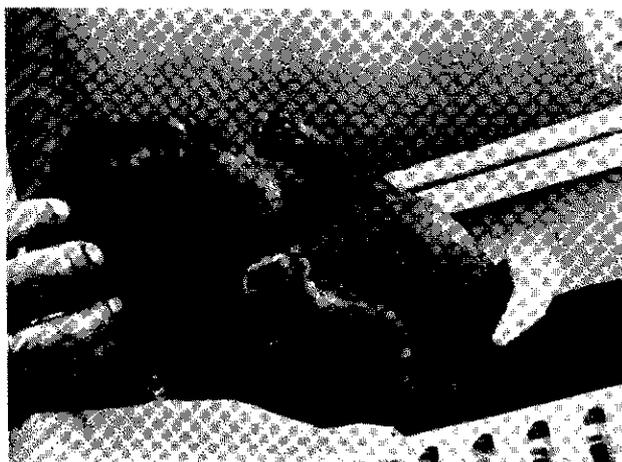


FIGURA 1 — Caso clínico con diversas manifestaciones de anomalías congénitas.

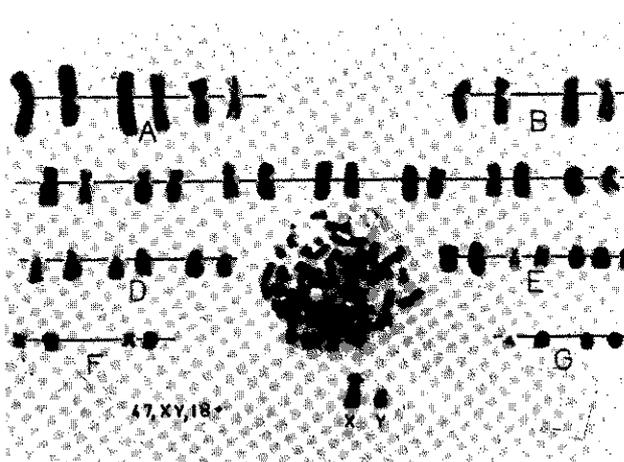


FIGURA 2 — Estudio cromosómico que demuestra la trisomía 18.

Tabla I. Anomalías congénitas que se encuentran en la trisomía 18

En más de 50%	Entre 10 a 50%	Menos de 10%
Generales Actividad fetal pobre, grito débil * Un tercio prematuro o postmaduros * Polihidramnios; placenta pequeña. Arteria umbilical única * Deficiencia de crecimiento 2,340 g. Hipoplasia muscular Deficiencia mental, hipertonicidad tardía. Probable sordera.		Mielinización pobre, hidrocéfalo, mielocèle
Renales	* En herradura, doble uréter	Hidronefrosis Riñón poliquistico
Craniofaciales * Occiput prominente, diámetro bifrontal disminuido * Orejas bajas, malformadas * Boca pequeña, paladar ojival * Micrognatia	Fontanelas anchas, microcefalia, epicanto Ptosis palpebral, opacidad corneal Paladar o labio partido	Atresia de coanas Coloboma de iris
Manos y Pies * Mano en flexura Ausencia de pliegue en 5to. dedo, 3 y 4to. Arcos en 6 ó más dedos Hipoplasia de uñas * Ortejo mayor corto, dorsiflexión.	Desviación de mano * Línea simiana, ausencia ó hipoplasia pulgar * Pie en mecedora, equinovaro sindactilia 2 y 3 ortejo	Sindactilia, ectrodactilia
Tórax * Esternon corto Pesones pequeños	Ancho, hipertelotismo	
Pared abdominal Hernias inguinal, umbilical, diatasis		
Pelvis * Pequeña, abducción limitada Criptorquidia en varones	Hipoplasia labios mayores, Clítoris prominente	Hipospadia, bifidos: útero o escroto
Cardíacas * C I V, Ductus	Defecto atrial Estenosis pulmonar	
Pulmones	Malsegmentación o hipoplasias	Otros
Abdomen	* Divertículos de Mekel tejidos pancreático o esplénico ectópico	Estenosis pilórica, onfalocele.

* Encontrados en caso reportado.