

REPORTE DE CASO

Diagnóstico ecográfico prenatal de Síndrome de Edwards Prenatal sonographic diagnosis of Edwards Syndrome

Md. María M Araya Alvarado¹

Md. Gabriela Alfaro Murillo¹

Dr. Franklin Escobar Zarate²

Fecha de recepción: 8 de octubre 2019

Fecha de aceptación: 11 de diciembre 2019

RESUMEN

El Síndrome de Edwards ocurre por la presencia de un cromosoma 18 extra completo. Es la segunda alteración cromosómica autosómica en frecuencia, después de la trisomía 21. Su prevalencia es 1 en 8.000 recién nacidos. Los afectados tienen una elevada mortalidad, solo el 4% superan el primer año de vida y excepcionalmente los 5 años. La valoración ecográfica registra alteraciones neurológicas, tales como megacisterna magna, ventriculomegalia, así como defectos cardíacos y polihidramnios, que suelen coincidir con retardo del crecimiento. Dos casos se registran en este reporte. Uno de ellos murió pocas horas después de nacer y el otro, fue un óbito en el tercer trimestre de gestación.

PALABRAS CLAVES: Defectos fetales neurológicos y cardíacos. Diagnóstico Prenatal. Síndrome de Edwards. Trisomía 18

ABSTRACT

Edwards Syndrome occurs due to the presence of an extra complete chromosome 18. It is the second autosomal chromosomal alteration in frequency, after trisomy 21. Its prevalence is 1 in 8,000 newborns. Affected individuals have a high mortality. Only 4% exceed the first year of life. These babies only exceptionally live after 5 years. The ultrasound assessment registers neurological defects, such as megacisterna magna, ventriculomegaly, as well as cardiac defects and polyhydramnios, which usually register retarded fetal growth. Two cases diagnosed at prenatal period are reported. One of them died intrauterus during the third trimester and the other one died few hour after birth.

KEY WORDS: Neurological and cardiac fetal defects. Prenatal diagnosis Edwards syndrome. Trisomy 18.

INTRODUCCIÓN

La causa más común de abortos espontáneos se relaciona a alteraciones cromosómicas, dentro de las cuáles las más comunes son las aneuploidías. Dentro de ellas, las más frecuentes son las trisomías, tales como la: 13, 15, 16, 18, 21. La trisomía 18 es la segunda alteración genética más frecuente, por debajo de la 21 y tiene una prevalencia de 1 en 3000.(1) Se la conoce también como Síndrome de Edwards y hay tres tipos: Trisomía 18 (47,+18); Translocación que involucra el cromosoma 18; Mosaicismo de Trisomía 18 (47,+18/46)

El 90% de los casos de trisomía 18 son el resultado de la no división meiótica, que es una anomalía cromosómica que se asocia a la edad materna avanzada. El riesgo de recidiva en embarazos futuros es un 1% mayor que el riesgo específico de la edad materna avanzada, en cualquier tipo de trisomía autosómica viable.

El espectro ultrasonográfico prenatal característico de la trisomía 18 está frecuentemente relacionado con malformaciones del sistema nervioso central (SNC), no asociados a la línea media; cardiopatías complejas en su mayoría letales, con o sin hernia diafragmática, defecto de pared abdominal y malformaciones de miembros. Hay otros hallazgos importantes que guían a la sospecha diagnóstica, como polihidramnios, restricción de crecimiento intrauterino, quistes de plexos coroideos y malformaciones cardíacas no complejas. Sin embargo, cabe resaltar que dichos hallazgos no son específicos de T18, y están presentes en otros síndromes. (2)

La tasa de mortalidad intrauterina es 70%. Solo el

30% de estos niños sobreviven hasta el nacimiento. La causa de muerte es apnea central, insuficiencia cardíaca congestiva y sepsis en el periodo neonatal inmediato.(3) Se han identificado fetos femeninos sobrevivientes, con menos anomalías estructurales graves de los órganos más importantes que la mayoría de los neonatos afectados. (4,5)

REPORTE DE CASOS

CASO 1

Paciente de 33 años. Gesta 2, Para 1. Actualmente con embarazo de feto único. En la evaluación ecográfica para tamizaje de primer trimestre se determinó feto de 13 semanas. Se realiza estudio combinado tratando de visualizar el hueso nasal, ductus venoso, translucencia retronasal, con lo cual se identifica una valoración de bajo riesgo.

Se cita a la paciente para un ultrasonido morfológico de rutina, en el que el operador reporta una posible cardiopatía, por lo que se le realiza ecocardiografía fetal en el Servicio de Perinatología. El feto registraba un crecimiento uterino acorde.

En la evaluación ecográfica especializada en Perinatología, se reporta: megacisterna magna, ventriculomegalia unilateral derecha, CIV membranosa, talipes y restricción de crecimiento tipo 1. Por la alta sospecha de alteración sindrómica se realiza amniocentesis genética, que reporta Cariotipo en metafase 47 XY +18. (Fig 1 y 2)



Fig 1. Caso 1. En corte apical de cuatro cámaras se observa comunicación interventricular

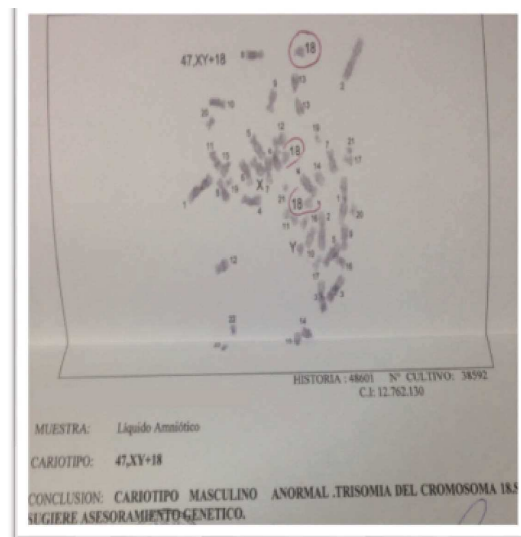


Fig 2. Caso 1. Cariotipo 47XY + 18. Síndrome de Edwards

La paciente se mantuvo en control prenatal en el Servicio de Perinatología realizándose evaluación sonográfica seriada. Se ingresa a las 37 semanas para interrupción del embarazo por ruptura de membranas y luego de inducción combinada con sonda cervical y dinoprostona por un periodo de 8 horas, se recibe producto con peso de 1950grs, Apgar 2/4, que fallece en las primeras horas de vida por complicaciones respiratorias.

CASO 2

Paciente de 41 años. Asmática, Gesta 3. Para 2. Recién nacidos de 3800 g y 3600 g. Se realiza el primer estudio de ultrasonido obstétrico a las 13.5 semanas con tamizaje de bajo riesgo. A las 18 semanas se efectúa examen donde se identifican quistes bilaterales de los plexos corioideos.

El control a las 26 semanas registra persistencia de quistes en plexos corioideos, por lo que se realiza amniocentesis para estudio de cariotipo, cuyo resultado señala Trisomía 18, Síndrome de Edwards.

Se cita a la paciente para control y reporte de cariotipo a las 28 semanas. En la evaluación ecográfica también se observa quistes de plexo corioideo, CIV, polihidramnios, que se podría relacionar con malformación del sistema digestivo (posible estenosis esofágica) y restricción de crecimiento uterino.(Fig 3)



Fig 3. Caso 2. Se observa quistes de plexos corioideos

Se continúa control sonográfico de la paciente documentándose óbito alrededor de la semana 38 semanas. Se induce por medio de métodos combinados, obteniendo producto de 2400g en un periodo de 8 horas.

DISCUSIÓN

Uno de los factores que aumenta considerablemente la probabilidad de un feto con Trisomía 18 es el embarazo en mujeres ariasas, aunque en el primer caso que se reporta, ocurri3 en mujer de 33 arias, por lo que es de suma importancia realizar el tamizaje en el primer trimestre en todo embarazo, dado que el diseaio de este estudio en la 3poca referida, presenta mayor sensibilidad para Trisomía 21. (6, 7)

En los casos mencionados los hallazgos morfol3gicos no eran los que cl3sicamente se describen para T18 sin embargo el conjunto de marcadores menores valorados, quistes de plexo corioideos, dilataciones pielocaliciales, megacisterna magna, polihidramnios y restricci3n de crecimiento uterino, hacen sospechar la presencia de una alteraci3n cromos3mica.

Una vez planteada la sospecha por los hallazgos mencionados, se realiza amniocentesis en el segundo trimestre para determinar cariotipo, que ser3 una informaci3n clave para el diagn3stico definitivo. (8,9)

Muchas de las malformaciones presentadas son incompatibles con la vida, por lo que la tasa de mortalidad intrauterina es muy alta y los productos

afectados con Trisomía 18 que logran nacer, no viven m3s all3 de pocas horas. La sobrevivida de estos pacientes en el primer ario en bajísima. El abordaje del reci3n nacido va dirigido a un manejo conservador con pocas expectativas de vida. (10)

Finalmente, siendo un trastorno frecuente es importante recordar que el abordaje prenatal adecuado y multidisciplinario, con 3nfasis en el manejo del duelo desde antes del nacimiento, es muy importante que se realice con experiencia y de manera profesional.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cereda A, The Trisomy 18 syndrome Orphanet Journal of rare disease 2012.
2. Edwards JH, Harnden DG, Cameron AH, Crosse VM, Wolff OH: A new trisomic syndrome. Lancet 1960, 1:787-789.
3. Irving C, Richmond S, Wren C, Longster C, Embleton ND: Changes in fetal prevalence and outcome for trisomies 13 and 18: a population-based study over 23 years. J Matern Fetal Neonatal Med 2011, 24:137-141.
4. Goldstein H, Nielsen KG: Rates and survival of individuals with trisomy 18 and 13. Clin Genet 1988, 34:366-372.
5. Wilson GN: Karyotype/phenotype correlation: prospects and problems illustrated by trisomy 18. In The Phenotypic Mapping of Down Syndrome and Other Aneuploid Conditions. New York: Wiley-Liss; 1993:157-173.
6. Yamanaka M, Setoyama T, Igarashi Y, Kurosawa K, Itani Y, Hashimoto S, Saitoh K, Takei M, Hirabuki T: Pregnancy outcome of fetuses with trisomy 18 identified by prenatal sonography and chromosomal analysis in a perinatal center. Am J Med Genet 2006, 140:1177-1182.
7. Staples AJ, Robertson EF, Ranieri E, Ryall RG, Haan EA: A maternal serum screen for trisomy 18: an extension of maternal serum screening for down syndrome. Am J Hum Genet 1991, 49:1025-1033.
8. Perni SC, Predanic M, Kalish RB, Chervenak FA, Chasen ST: Clinical use of first-trimester aneuploidy screening in a United States population can replicate data from clinical trials. Am J Obstet Gynecol 2006, 194:127-130.
9. Sherod C, Sebire NJ, Soares W, Snijders RJ, Nicolaides KH: Prenatal diagnosis of trisomy 18 at the 10-14-week ultrasound scan. Ultrasound Obstet Gynecol 1997, 10:387-390.
10. Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC: Natural

history of trisomy 18 and trisomy 13. I. Growth, physical assessment, medical histories, survival, and recurrence risk. Am J Med Genet 1994, 49:175–188.

DIRECCIÓN DE AUTORES

Dr. Franklin Escobar

E-mail: escobar.franklin23@gmail.com

Heredia. Costa Rica