

POLICLÍNICO COMUNITARIO DOCENTE
“CAPITÁN ROBERTO FLEITES”
SANTA CLARA, VILLA CLARA

INFORME DE CASO

TRISOMÍA 18: PRESENTACIÓN DE UN PACIENTE.

Por:

Dra. Isabel Portuondo Ferrer¹, Dr. Martín Gallardo Casañas¹ y Dra. Heidy Madariaga Milord¹

1. Especialista de I Grado en Pediatría. Instructor. Policlínico Comunitario Docente “Capitán Roberto Fleites” Santa Clara. Villa Clara.

Descriptor DeCS:

CROMOSOMAS HUMANOS PAR 18
TRISOMIA

Subject headings:

CHROMOSOMES HUMAN PAIR 18
TRISOMY

La erradicación o control en Cuba de un gran número de enfermedades transmisibles y nutricionales, permitió una disminución progresiva del índice de mortalidad infantil y la transformación del cuadro de mortalidad pediátrica, por lo cual las malformaciones congénitas pasaron a ocupar uno de los primeros lugares como causa de muerte, y dentro de ellas, las de causa genética¹.

Las alteraciones genéticas frecuentemente producen enfermedad, secuela y muerte. Afectan aproximadamente del 11 al 16 % de los ingresos hospitalarios en los niños, y se estima que del 1 al 2 % de los recién nacidos presentan una malformación hereditaria².

La trisomía 18 es una cromosomopatía grave que puede ocasionar la muerte en las primeras semanas de vida. Se considera la segunda más común después de la trisomía 21 o síndrome de Down². Fue descrita por primera vez por Edwards en el año 1960, por lo que se le denomina también, síndrome de Edwards. Su frecuencia se calcula entre 1/13 000 nacidos vivos. Aparece en todas las razas y regiones geográficas^{3,4}.

El origen de este trastorno está dado por trisomía de toda o gran parte del cromosoma 18. El 95,96 % de los casos corresponde a trisomía completa, producto de no disyunción; el resto es causado por mosaicos y translocaciones. Se ha observado mayor supervivencia en los correspondientes a mosaicos^{1,5-8}.

El interés de presentar este caso está basado en la poca frecuencia de esta malformación en nuestro medio, sin olvidar la importancia que representa el exponer los aspectos más sobresalientes de dicha malformación y su seguimiento en el área por el equipo del médico y la enfermera de la familia, así como por los interconsultantes del Grupo Básico de Trabajo, que han posibilitado aumentar la expectativa de vida que existiría para esta paciente en un sistema de salud diferente.

Presentación del paciente:

Paciente femenina de la raza blanca y dos años de edad, nacida a las 41 semanas de un embarazo que se clasificó como alto riesgo obstétrico (ARO) por presentar anemia y crecimiento intrauterino retardado (CIUR). Las edades materna y paterna en ese momento eran de 30 y 34 años respectivamente.

El parto se presentó distócico, por presentación pelviana, y se obtuvo un recién nacido de 2 300 g de peso, con una talla de 47 cm y una circunferencia cefálica de 34 cm, que presentó ictericia a las 48 horas de nacido y requirió tratamiento con fototerapia por espacio de 36 horas. Dicho cuadro se interpretó como un íctero fisiológico agravado que evolucionó satisfactoriamente.

No se obtuvo información al investigar datos sobre los antecedentes patológicos familiares.

Se realizó examen físico, mediante el cual se encontró: panículo adiposo y masa muscular escasa, así como livedo reticulares en miembros inferiores.

En el área cráneo-facial se observó: Fontanela amplia, occipucio prominente, microcefalia, ojos pequeños, orejas de implantación baja, micrognatia, boca pequeña y presencia de paladar ojival (Figs 1 y 2).



Fig: 1 Paciente de aspecto desnutrido. Presencia de mano trisómica y occipucio prominente



Fig 2 Micrognatia, Microftalmía y orejas de baja implantación.

Las extremidades se caracterizaron por puños cerrados, segundo dedo montado sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto, primer dedo del pie corto en dorsiflexión. Las uñas resultan hipoplásicas.(Figs 3 y 4).



Fig 3: Puño cerrado, segundo dedo montado sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto



Fig 4: Primer dedo del pie corto y en dorsiflexión. Uñas hipoplásicas.

En la región torácica se observaron mamilas hipoplásicas, y en los genitales externos, hipoplasia de labios mayores.

Al explorar el aparato cardiovascular se encontraron tonos cardíacos rítmicos, soplo sistólico 2/6 en borde external izquierdo y segundo ruido reforzado.

La cintura pélvica era estrecha, con limitación para los movimientos y no existían signos de luxación de las caderas.

Se realizaron los siguientes complementarios: Ecocardiograma, ultrasonido renal y abdominal, pruebas hematológicas y estudio citogenético, cuyos resultados se desglosan a continuación:

Ecocardiograma: Defecto del canal A-V, dilatación aórtica e hipertensión pulmonar severa.

Ultrasonido renal: Buena relación córtico-medular. No dilatación de cavidades.

Ultrasonido abdominal: Normal

Pruebas hematológicas: Anemia microcítica hipocrómica ligera, con buena respuesta al tratamiento con sales de hierro.

Estudio citogenético: Trisomía del cromosoma 18

Fórmula cromosómica: 47xx + 18

Comentario:

Las manifestaciones clínicas descritas en nuestra paciente son las más frecuentemente señaladas por diferentes autores como características de esta entidad^{1,6,7,9}, aunque se plantean otras que no están presentes, como: riñón en herradura, divertículo de Meckel, páncreas ectópico, etc.¹⁰.

Su evolución, desde el nacimiento, se ha caracterizado por una ganancia de peso insuficiente, pues se mantuvo, casi de forma permanente, por debajo del tercer percentil de las tablas de valores cubanos de peso para la talla. De igual forma se ha comportado el incremento de la talla, que se ha mantenido siempre alrededor del percentil 3 de las tablas cubanas de la talla para la edad. A ello va unido un retardo importante en el desarrollo psicomotor, lo que se corresponde con los estudios realizados por otros investigadores^{1,5,6}.

En la bibliografía consultada se señala que en el 95 % de los casos la mortalidad se produce en el primer año de vida, sólo el 5 % suele sobrevivir más tiempo, y son las niñas las que presentan mayor tasa de supervivencia, grupo dentro del que se incluye nuestra paciente, que ha logrado alcanzar los dos años de vida, a pesar de presentar una cardiopatía congénita severa^{1,4,6}.

Las infecciones más frecuentes que ha padecido han sido: neumonías, otitis media e infecciones urinarias, y la neumonía con descompensación cardiovascular fue la causa de varios ingresos en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos.

La paciente fue clasificada como alto riesgo infantil a su llegada al área de salud, por lo que se realizó un seguimiento estrecho por el Equipo Básico de Salud (médico y enfermera de la familia) y pediatra interconsultante, y se efectuaron controles semanales (alternando consultas y terrenos) durante la etapa de lactante. También ha recibido ingresos en el hogar por procesos respiratorios altos y para el seguimiento de las altas hospitalarias. Después de cumplir el año de edad, el seguimiento se ha realizado quincenalmente.

Es oportuno señalar que la preocupación de los padres y la relación estrecha con el Equipo Básico de Salud y la pediatra que la atiende, han hecho posible el diagnóstico precoz y tratamiento adecuado de los diferentes episodios agudos que ha presentado, con lo que se han evitado complicaciones.

La trisomía 18 o síndrome de Edwards es más frecuente en madres de edad avanzada. A partir de los 35 años la frecuencia aumenta progresivamente desde 1/2 500 nacidos vivos a los 36 años, hasta 1/500 a los 43, aunque suele presentarse de forma aislada en familias normales. En estos casos, el riesgo de recurrencia estimado es del 0,55 %⁹.

Referencias bibliográficas

1. Barbolla Vacher L, García Martínez D. Genética médica. En: Torre Montejo E de la, González Valdés J, Gutiérrez Muñiz JA, Jordán Rodríguez J, Pelayo González-Posada EJ. Pediatría. t. 4. La Habana: Pueblo y Educación; 1999. p. 141-177.
2. León López R, Martínez de Santelices A, Sardiñas Sotolongo GT. Síndrome del maullido del gato: presentación de un caso. Rev Cubana Med Gen Integr 1995;11(4):360-2.
3. Santángelo de Parra MT. Asociación de anencefalia, onfalocelo y aplasia radical. ¿Trisomía 18?. Toko Ginecol Práctica [en línea] 1999 [fecha de acceso 20 de abril de 2000] 58(635):88-99. URL disponible en: <http://db.doyma.es/lcibin/wdbcgi.exe/doyma/mrevistasfulltext?pid=13007966x>.
4. Kamal K. Clustering of trisomy 18 in Kuwait: genetic predisposition of environmental?. Ann Saudi Med 1999;19(3):197-9.
5. Sáenz Hurtadoa J, Galán Gómez E, Carbonell Pérez JM, Villa Millad A, Rodríguez Martínez L, Aguila Rodiño E, et al. Medicina fetal 4 y neonatología: Trisomía 18q parcial derivada de translocación recíproca 4; 18 materna. URL disponible en: <http://db.doyma.es/cgi.bin/wdbigi.exe/doyma/mrevista.resumen?pid=13014431>.
6. Hall JG. Alteraciones cromosómicas. En: Behrman RE, Kliegman RM, Harvin AM. Nelson tratado de pediatría. t.1. 15ª ed. La Habana: Ciencias Médicas; 1998. p. 391-401.
7. Cassidy AB, Whitemann DA. Bialtr defects and Genetic Disorders. En: Dworkin PH. Pediatrics. 3ª ed. Baltimore. Williams and Wilkins; 1996. p. 228-29.
8. Jenkins JB. Variaciones de la estructura y número de los cromosomas. En: Genética. La Habana: Científico-Técnica; 1992. p. 189-238.
9. Baty B, Jorde L, Blackburn B, Carey J. Natural history of trisomy 18 and 13: II. Psychomotor development. Am J Med Genet 1994;49:189-94.
10. Thompson MW, McInnes R, Willard HF. Citogenética clínica. Principios generales y anomalías cromosómicas. En: Genética en medicina. 4ª ed. Barcelona: Masson; 1996. p. 191-218.