



**ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO**  
**FACULTAD DE SALUD PÚBLICA**  
**CARRERA DE MEDICINA**

**TRABAJO DE TITULACIÓN:**  
**TIPO: ANÁLISIS DE CASOS**

**“SÍNDROME DE EDWARDS”**

Presentado para optar al grado académico de:

**MEDICO GENERAL**

**AUTOR: ESTALIN GABRIEL SANCHEZ HUILCA**

**DIRECTOR**

**DR. HOLGER RAMIREZ**

**Riobamba –ECUADOR**

**2018**



**ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO**  
**FACULTAD DE SALUD PÚBLICA**  
**CARRERA DE MEDICINA**

**TRABAJO DE TITULACIÓN:**  
**TIPO: ANÁLISIS DE CASOS**

**“SÍNDROME DE EDWARDS”**

Presentado para optar al grado académico de:

**MEDICO GENERAL**

**AUTOR: ESTALIN GABRIEL SANCHEZ HUILCA**

**DIRECTOR: DR. HOLGER RAMIREZ**

Riobamba –ECUADOR

2018

Los juicios expuestos en el seguimiento del caso clínico con el tema “Análisis de Caso Síndrome de Edwards” como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuestas son de mi exclusiva responsabilidad como autor del presente trabajo.

Latacunga, enero 2019

**@2019, Estalin Gabriel Sánchez Huilca**

Se autoriza la reproducción total o parcial, con fines académicos por cualquier medio o procedimiento, incluyendo la cita bibliográfica del documento, siempre y cuando se reconozca el derecho de autor

Yo, Estalin Gabriel Sánchez Huilca, declaro que soy responsable de las ideas, doctrinas y resultados expuestos en trabajo de titulación modalidad análisis de casos y que el patrimonio intelectual generado por la misma pertenece a la Escuela Superior Politécnica de Chimborazo.

Estalin Gabriel Sánchez Huilca

CI: 020213228-8

## **DEDICATORIA**

A mi familia quien con su apoyo incondicional y su ejemplo son el impulso que me ha ayudado a superar cada obstáculo que la vida me ha colocado en el camino para alcanzar este anhelo.

A todas las personas quienes estuvieron a mí alrededor apoyándome en varias circunstancias y nunca dejaron que me rindiera

En especial a todas las personas que hoy no las puedo ver, pero sé que me acompañan que guían mis pasos este logro, esta meta alcanzada es suya.

Estalin Gabriel Sánchez Huilca

## **AGRADECIMIENTO**

El agradecimiento de este trabajo va dirigido en primer lugar a Dios, ya que sin su bendición no hubiera sido posible culminar esta meta tan importante en mi vida; también a mi director de trabajo de titulación DR. HOLGER RAMIREZ, quien con su sabio conocimiento ha sabido guiarme en el proceso de realización del mismo. A toda mi familia quienes me apoyaron incondicionalmente durante toda mi carrera.

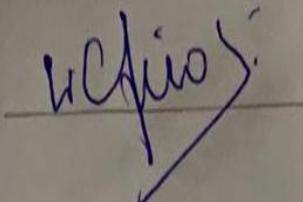
**ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO**  
**FACULTAD DE SALUD PÚBLICA**  
**CARRERA DE MEDICINA**

El tribunal del trabajo de titulación certifica que: El trabajo de titulación tipo: Análisis de casos “**SINDROME DE EDWARDS**” realizado por el señor: **ESTALIN GABREIL SANCHEZ HUILCA**, ha sido minuciosamente revisado por los Miembros del Tribunal del trabajo de titulación , el mismo que cumple con los requisitos científicos, técnicos, legales, en tal virtud el Tribunal Autoriza su presentación.

Firma

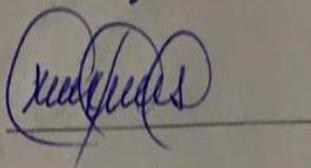
fecha

Dr. Carlos alberto Rios Orozco  
PRESIDENTE DEL TRIBUNAL



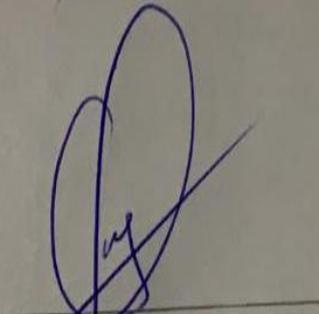
2019/06/12

DR. Holger Alcívar Ramírez días  
DIRECTOR DEL TRABAJO DE  
TITULACION



2019/06/12

Dr. Carlos Alberto Leyva Proenza  
MIEMBRO DEL TRIBUNAL



2019/06/12

## TABAL DE CONTENIDO

<b>RESUMEN</b> .....	<b>xiii</b>
<b>SUMMARY</b> .....	<b>xiv</b>
<b>CAPÍTULO I</b>	
<b>1. INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>1</b>
<b>1.1. Metodología</b> .....	<b>2</b>
<i>1.1.1. Estrategia de búsqueda</i> .....	<i>2</i>
<i>1.1.2. Criterio de elegibilidad</i> .....	<i>2</i>
<i>1.1.3. Selección de estudios y recopilación de datos</i> .....	<i>2</i>
<b>1.2. Síndrome de Edward</b> .....	<b>3</b>
<i>1.2.1. Concepto</i> .....	<i>3</i>
<i>1.2.2. Etiopatogenia</i> .....	<i>3</i>
<i>1.2.3. Características clínicas</i> .....	<i>5</i>
<i>1.2.4. Diagnóstico del síndrome de Edward</i> .....	<i>6</i>
<b>1.3. Tratamiento</b> .....	<b>7</b>
<b>CAPITULO II</b>	
<b>2. PROCEDIMIENTO METODOLÓGICO</b> .....	<b>9</b>
<b>2.1. Anamnesis</b> .....	<b>9</b>
<b>2.2. Examen físico</b> .....	<b>12</b>
<b>2.3 Exámenes de control al nacimiento del recién nacido</b> .....	<b>13</b>
<b>2.4 Impresión diagnóstica</b> .....	<b>14</b>
<b>2.5 Hospitalización y seguimiento</b> .....	<b>14</b>
<b>2.5 Diagnósticos definitivos</b> .....	<b>19</b>
<b>2.6 Tratamiento</b> .....	<b>19</b>
<b>2.7. Exámenes complementarios</b> .....	<b>20</b>
<i>2.6.1 Exámenes de laboratorio</i> .....	<i>20</i>
<i>2.6.2 Reporte de exámenes de imagenología</i> .....	<i>22</i>

**CAPITULO III**

<b>3. DISCUSION .....</b>	<b>24</b>
<b>CONCLUSIONES.....</b>	<b>26</b>
<b>RECOMENDACIONES.....</b>	<b>27</b>

**BIBLIOGRAFÍA**

**ANEXOS**

## ÍNDICE DE TABLAS

<b>Tabla 1-2:</b> Biometría hemática.....	20
<b>Tabla 2-2:</b> Perfil tiroideo.....	21
<b>Tabla 3-2:</b> Torch. 26/07/2018 .....	21

## **ÍNDICE DE ANEXOS**

**Anexo A:** Certificado de defunción

**Anexo B:** Consentimiento Informado

## LISTA DE ABREVIATURAS

APGAR:	Apariencia, Pulso, Gesticulación, Actividad y Respiración
CPAP:	Presión positiva continua en la vía aérea
CC	Circunferencia cefálica
DBP	Diámetro biparietal
DFO	Diámetro fronto-occipital
EMO	Elemental microscópico de orina
FC	Frecuencia cardíaca
FCF	Frecuencia cardíaca fetal
FPP	Fecha probable de parto
FR	Frecuencia respiratoria
FUM	Fecha de última menstruación
Gr	Gramos
HIV	Virus de Inmunodeficiencia Humano
IESS	Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social
IgG	Inmunoglobulina G
IgM	Inmunoglobulina M
ILA	Índice de Líquido Amniótico
INR	Índice Internacional Normalizado
LPM	Latidos por minuto
MCH	Concentración de Hemoglobina Corpuscular
MCHC	Concentración de Hemoglobina Corpuscular Media
MCV	Volumen Corpuscular Medio
ml	Mililitro
Mm	Milímetro
MmHg	Milímetros de mercurio
MPV	Volumen Plaquetario Medio
Ph	Potencial de Hidrógeno
RCUI	Restricción del Crecimiento Intrauterino
RM	Resonancia magnética
SNC	Sistema Nervioso Central
T	Temperatura
T/A	Tensión arterial

TEP

Trombo-embolia pulmonar

TSH

Hormona Liberadora de la Tiroides

## RESUMEN

En este trabajo se presenta el estudio del Síndrome de Edwards, un síndrome poli mal formativo consecuencia de una anomalía cromosómica caracterizado por un cromosoma extra (47xy), se presenta más en mujeres que en hombres en una relación de 2 a 1 y el 90 a 95% mueren en el primer año de vida. El presente caso clínico se dio en el Hospital IEES Latacunga, lactante menor, sin antecedentes patológicos familiares de importancia, con un antecedente patológico prenatal de cisterna magna diagnosticado por ecografía a las 38 semanas de gestación, nacido por cesárea, se mantiene en incubadora cerrada por presentar distress respiratorio, con CPAP de burbuja por 15 días y sonda orogástrica por pobre succión y en ocasiones intolerancia a la alimentación, permanece dependiente de oxígeno durante toda su hospitalización Al examen físico actual nos encontramos con frente pequeña occipucio prominente, retina opaca bilateral, micrognatia, dermatoglifos anormales. Se realiza ecocardiograma en el cual se diagnostica hipertensión pulmonar, comunicación interauricular, comunicación interventricular, estudio citogenética revela cariotipo normal 46 xy, por las características fenotípicas estaríamos hablando de un síndrome de Edwards.

PLABRAS CLAVE: <SINDROME DE EDWARDS>, <LIQUIDO MECONIAL<, <COMUNICACIÓN INTERAURICULAR>, <HIPERTENSION PULMONAR>, <CARACTERISTICAS FENOTIPICAS>



## SUMMARY

This work presents the study of Edwards Syndrome, a poli bad formative syndrome consequence of an anomaly chromosome characterized by an extra chromosome (47xy), is presented more in women than in men in a relationship of 2 to 1 and 95% die in the first-year life. The present clinical case was presented at the IESS Latacunga Hospital, a minor infant without significant family medical history, with a prenatal medical history of magnetic cistern diagnosed by ultrasound at 38 weeks of gestation, born by cesarean, is kept in incubator closed for presenting respiratory distress, with bubble CPAP for 15 days and probe orogastric by poor suction and sometimes intolerance to feeding, remain dependent on oxygen during all his Hospitalization. At the current physical examination it finds a small front prominent occiput, bilateral opaque retina, micrognathia, abnormal dermatoglyphic. An echocardiogram is performed in which pulmonary hypertension is diagnosed, interatrial communication, interventricular communication, study cytogenetic reveals normal Karyotype 46xy, by the characteristics phenotypical would be talking about an Edwards syndrome.

KEYWORDS: <EDWARDS SYNDROME>, <MECONIAL LIQUID>, <TRISOMY 21>, <PULMONARY HYPERTENSION>, <PHENOTYPIC CHARACTERISTICS>



# CAPÍTULO I

## 1. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Edwards lleva el nombre de John h. Edwards, quien describió el síndrome por primera vez en 1960, el síndrome de Edwards es el segundo síndrome de trisomía autosómica más frecuente. El cromosoma adicional es a menudo materno y se produce debido a una falta de disyunción meiótica. Este síndrome se presenta en sus tres variantes clásica o total, parcial o translocación.

En 1967, karunakaran y Pai informaron primer caso de la india. La trisomía 18 incluye una constelación reconocible de anomalías mayores y menores, predisposición al aumento de la mortalidad neonatal e infantil. La prevalencia de nacidos vivos varía de 1/3600 a 1/10000, con una estimación general de nacidos vivos de 1/6000. La proporción entre mujeres y hombres es de aproximadamente 3: 1. (rpitha Chinnarappa Prakash1, 2016)

A nivel de Ecuador, en la provincia de Cotopaxi, no se no se dispone de datos sobre la incidencia de este síndrome en la población.

Dentro de las características clínicas tenemos una gran variedad de malformaciones mayores y menores, tales como cerebro pequeño con occipucio prominente, diámetro bifrontal estrecho, fisuras palpebrales cortas orejas malformadas, labio leporino, arco palatino estrecho micrognatia, así como alteraciones en el sistema nervioso central, gastrointestinal con una gran variedad de alteraciones como hernia inguinal, umbilical y / o diafragmática, diastasis recti, genito urinario como criptorquidia, uréter doble, riñón ectópico, respiratorio manifestado por el apnea y cardiovascular, siendo este último el más frecuente de este encontrándose anomalías del tabique auricular, y ventricular. (Hill, 2019)

Podemos llegar a un diagnóstico inclusive antes del nacimiento debido a la detección de proteínas fetales del suero materno, ecografía, entre otras, también por los defectos físicos característicos de este síndrome, sin embargo se puede llegar a un diagnóstico más certero mediante el análisis de sangre del niño el cual nos revelara un cariotipo anormal. (Weiss, 2015)

La mayoría de niños con síndrome de Edward por su serie de anomalías mayores y menores, su pobre esperanza de vida reciben tratamiento médico estándar para mejorar su calidad de vida pero no cirugía debido a que no tiene sentido realizar una cirugía mayor si fallecerán dentro de poco tiempo (WOODWARD, 2017)

## **1.1. Metodología**

### ***1.1.1. Estrategia de búsqueda***

La búsqueda sistemática de la literatura fue realizada, de forma independiente, por autores utilizando las bases de datos Scielo, UNSW EMBROLOGY, El proceso incluyó búsquedas separadas con los términos "Síndrome de Edwards y Trisomía 18", "Síndrome de Edwards y diagnóstico" y "Síndrome de Edwards tratamiento" con una combinación posterior de ellos.

### ***1.1.2. Criterio de elegibilidad***

Los estudios elegibles incluyeron informes de casos, estudios de casos y controles prenatales, en los que participaron pacientes con síndrome de Edwards. Los estudios debían describir las características, clínicas, resultados de laboratorio y tratamiento de los pacientes para ser incluidos en la revisión sistemática. Se consideró que un paciente tiene diagnóstico de síndrome de Edward si presentaba las características clínicas de esta afección.

### ***1.1.3. Selección de estudios y recopilación de datos***

El procedimiento para la selección comenzó con la revisión del título, excluyendo los manuscritos sin ninguna correlación con el objetivo del estudio. Los estudios publicados se clasificaron como elegibles, poco claros y no elegibles, de acuerdo con su ajuste a los criterios de inclusión.

Posteriormente, los artículos marcados como elegibles o inciertos se seleccionaron para la revisión de texto completo.

## **1.2. Síndrome de Edward**

### ***1.2.1. Concepto***

El Síndrome de Edwards, es una enfermedad cromosómica o aneuploidía, es decir la presencia de un cromosoma adicional (cromosoma 18) por lo cual es característico este síndrome, encontrándose en sus tres variantes, clásica (trisomía completa), parcial (translocación), o mosaicismo cuando se presenta en ciertas células del organismo mas no en toda su población en general de células.

Una de las características principales de este síndrome es la disminución del crecimiento intrauterino y después del nacimiento, masa muscular en escasa cantidad al nacimiento, cerebro pequeño con cráneo alargado por el cierre temprano de la sutura sagital, mandíbula pequeña, paladar estrecho y abovedado, tórax en quilla, fisuras palpebrales estrechas, oídos de implantación más bajo a lo normal, manos trisómicas, fusión de los dedos, presencia de vello excesivo en espalda y frente, pie equino y disminución del desarrollo mental.

El error en la cantidad de los cromosomas ocurre en la primera o segunda meiosis, obteniendo como resultado 24 cromosomas en lugar de 23, y al combinarse con otro gameto obtendremos un embrión que contara con 47 cromosomas en total.

Por las características de esta enfermedad los niños tienen un alto índice de mortalidad, con probabilidades muy bajas de sobrevivir unas semanas o más allá del año de vida, sin embargo aquellos casos que sobreviven más tiempo permanecen con grave retraso mental, problemas en su salud y en su crecimiento y por lo tanto con una muy baja calidad de vida. (Wendie1, 2014)

### ***1.2.2. Etiopatogenia***

En el ser humano encontramos 23 pares de cromosomas en cada célula de su organismo, lo que significa 46 cromosomas en total, cuando existe una variación en este número nos estamos refiriendo a una aneuploidía, tratándose de una trisomía 18 o síndrome de Edwards, en cuyo

fenotipo podemos encontrar tres cromosomas iguales del par 18, lo que significa una trisomía, presentando así 47 cromosomas en total (Wendie1, 2014)

Varios estudios nos revelan que este síndrome se puede presentar de tres formas:

- ✓ -Trisomía 18 clásica: También llamada trisomía total en la cual encontramos tres copias completas del cromosoma 18 exactas en cada célula del organismo, representando un 96% de todos los casos.
- ✓ -Trisomía 18 parcial: en esta variante de trisomía 18 podemos encontrar un par de cromosomas 18 y una parte de otro cromosoma 18 adicional representando el 2% de todos los casos.
- ✓ Mosaicismo: El mosaicismo nos indica que la trisomía no se encuentra en la totalidad de las células del organismo, estando presente solo en ciertas partes del organismo es decir nos encontraríamos con dos o más poblaciones celulares provenientes de un mismo cigoto y se produce en un 3% de la totalidad de los casos y al igual que la trisomía total se daría por una no disyunción en la meiosis. (Wendie1, 2014)

La fisiopatología que se produce en la mayor parte de las trisomías, es debida a la falta de separación de cromosomas homólogos o cromátidas hermanas que se produce durante la gametogénesis, con el correspondiente defecto de la separación de los cromosomas, mismo defecto que ocurre durante la meiosis I o II respectivamente dando lugar a gametos aneuploides, en caso de que se llegue a fecundar un ovulo por un espermatozoide normal el cigoto presentara un número aneuploide de cromosomas es decir tres pares de cromosomas 18 (Wendie1, 2014)

Cuando el error se da por una falta de segregación, obtenemos gametos aneuploides, lo que significa, que obtendremos diferente número de cromosomas a los 23 normales que corresponde a un grupo haploide de cromosomas. El brazo largo del cromosoma 18 principalmente las zonas 18q12-21 que se duplican serían de causar los signos y síntomas de esta enfermedad. (Wendie1, 2014)

### **1.2.3. Características clínicas**

#### **1.2.3.1. Características Dismórficas**

Microcefalia con occipucio prominente, diámetro bifrontal estrecho, fisuras palpebrales cortas orejas malformadas, labio leporino, arco palatino estrecho micrognatia. (Hill, 2019)

Cuello palmeado, esternón corto, pezones muy separados, pelvis pequeña, dislocación congénita de las caderas, abducción limitada de cadera, focomelia, pie de balancín o equinovaro, dedos cortos en flexión dorsal, deformidad por flexión fija de los dedos (superposición de los dedos segundo y quinto sobre los dedos tercero y cuarto), patrón de arco simple de los dedos y dedos del pie, hipoplasia de las uñas, solo pliegue del quinto dedo o todos los dedos (ausencia de pliegues de flexión interfalángica), pliegue de simio (Hill, 2019)

#### **1.2.3.2. Malformaciones de órganos**

Sistema nervioso central: retraso mental severo, hipotonía -hipertonía, defectos del tubo neural, pobre succión y llanto débil, anomalías oculares (Hill, 2019)

Respiratorio: apnea

Cardiovascular: son los más frecuentes se presentan en más del 75% encontramos defectos mayores como: defecto del tabique auricular, defecto del tabique ventricular y menores como transposición, tetralogía de fallot, coartación, arteria coronaria anómala, dextrocardia, arteria subclavia aberrante, arteriosclerosis, válvulas aórticas y / o pulmonares bicúspides. (Hill, 2019)

Gastrointestinal: menos frecuentes se presentan de un 5 a un 25%, hernia inguinal, umbilical y / o diafragmática, diastasis recti, páncreas heterotópico, malrotación, fístula traqueo esofágica. (Hill, 2019)

Genitourinario: más frecuentes se presentan de un 25% a 75% dentro de las anomalías del sistema tenemos criptorquidia, uréter doble, riñón ectópico, riñón en herradura, hidronefrosis, riñón poliquístico. (Hill, 2019)

#### ***1.2.4. Diagnóstico del síndrome de Edward***

Un diagnóstico del síndrome de Edward puede ser alcanzado por las anomalías físicas que son características del síndrome. Un examen físico del bebé puede mostrar patrones de huellas dactilares de tipo arqueado, por ejemplo, mientras que las radiografías pueden mostrar un esternón más corto. Se puede llegar a un diagnóstico más definitivo mediante el "cariotipo", que consiste en tomar una muestra de la sangre del bebé para examinar sus cromosomas. (Weiss, 2015)

El síndrome de Edward es algo que puede detectarse antes del nacimiento del niño. Las pruebas potenciales incluyen el análisis o la detección de proteínas alfa-fetales del suero materno, la amniocentesis, la ecografía y el muestreo de vellosidades coriónicas. Una mujer que está embarazada de un niño con síndrome de Edward puede tener un útero extraordinariamente grande durante el embarazo debido a la presencia de líquido amniótico adicional. Se puede observar una placenta inusualmente pequeña durante el nacimiento del niño. (Weiss, 2015)

Se observó que un recién nacido de padres consanguíneos (primo primo) tenía un defecto cardíaco congénito complejo y anomalías menores sugestivas de trisomía 18. Los cariotipos de linfocitos de la sangre y fibroblastos de la piel eran normales. Murió en el período neonatal de complicaciones postoperatorias. En la hibridación in situ con fluorescencia de interfase (fish) utilizando muestras de autopsia, un número significativo de células en el hígado (17%) fueron trisómicas para el cromosoma 18, en comparación con el tejido hepático de control normal. En nuestra opinión, este aparente mosaicismo para la trisomía 18 en el hígado del paciente puede ser esporádico, aunque enfoca la cuestión del posible mosaicismo específico de tejido / órgano.

### 1.3. Tratamiento

Apoyo y pronóstico pobre, este síndrome presenta una alta tasa de mortalidad representando el 60% en los primeros siete días de vida, 95% en los primeros 12 meses. Dentro de las principales causas de muerte nos encontramos con malformaciones congénitas del corazón, a nivel pulmonar tenemos el apnea, neumonías y como consecuencia de la hipertensión pulmonar, para lo cual se recomienda un estudio genético para aquellos padres con riesgo aumentado.

Las principales causas de fallecimiento suelen ser cardiopatías congénitas, apneas y neumonías o complicaciones secundarias a hipertensión pulmonar se desconoce la prevención primaria. Se recomienda asesoría genética a los padres con riesgo aumentado. (Caballero1, 2015)

Los recién nacidos con trisomía 13 o 18 pueden beneficiarse de una cirugía cardíaca, los bebés con trastornos genéticos, la trisomía 18 tienen más probabilidades de sobrevivir si se someten a una cirugía cardíaca, según un estudio de investigadores de Stanford y la Universidad de Arkansas. (WOODWARD, 2017)

Algunos clínicos argumentan que las intervenciones, especialmente los procedimientos cardíacos, son inútiles, en parte debido a la extrapolación de las estadísticas de mortalidad temprana. (Katherine E. Nelson, y otros, 2016)

Debido a la corta esperanza de vida de estos bebés, sus afecciones cardíacas a menudo se tratan con atención médica estándar (medicamentos para la presión arterial, ventiladores y líquidos intravenosos) pero no con cirugía. Muchos hospitales rara vez dan a los padres la opción de cirugía para su hijo. "la idea ha sido que no tiene sentido realizar una cirugía mayor del corazón si la muerte del paciente dentro de unos pocos meses es casi una certeza", dijo Thomas Collins, md, profesor clínico asociado de cardiología pediátrica en Stanford. (WOODWARD, 2017)

Usando datos recopilados de 44 hospitales infantiles en los estados unidos entre 2004 y 2015, los investigadores informaron resultados para casi 1,600 pacientes, el estudio más grande en la historia de bebés con trisomía 13, también conocido como síndrome de Patau, o trisomía 18, también conocido como síndrome de Edwards. (WOODWARD, 2017)

Los investigadores encontraron que la cirugía cardíaca aumentó la supervivencia y el alta hospitalaria en promedio del 33 por ciento a aproximadamente el 67 por ciento para estos pacientes, y que este beneficio duró hasta dos años de seguimiento. "cuando analizamos las curvas de supervivencia, los datos hablaron por sí mismos", especialmente para la trisomía 18, la cantidad de bebés que sobreviven más del doble después de la cirugía. (WOODWARD, 2017)

Clínicamente, los sobrevivientes a más largo plazo con trisomía 18 se describen como socialmente interactivos con significativos retrasos motores y cognitivos (por ejemplo, verbalizar unos pocos palabras). La falta de información sobre la supervivencia a largo plazo complica la toma de decisiones clínicas. Anomalías que requieren intervención incluyen defectos del tabique cardíaco, relacionadas con la alimentación (p. ej., nissen funduplicatura). (Katherine E. Nelson, y otros, 2016)

En Ontario, 254 niños con trisomía 18 nacieron vivos entre 1991 y 2012. Los niños con trisomía 18 se observaron de 0 a más de 7000 días, en comparación con la población general de recién nacidos de Ontario, los bebés con trisomía 18 (peso medio al nacer de 1,8 kg), tuvieron un menor peso al nacer, y los bebés con trisomía 18 fueron más propensos a ser mujeres 157 [61,8%], los tiempos de supervivencia fueron de 9 días para la trisomía 18. La supervivencia a un año fue de 12,6% y a 10 años 9,8%. (Katherine E. Nelson, y otros, 2016)

El período de estudio 35 niños (13.8%) con trisomía 18 se sometió a cirugías, que van desde miringotomía hasta reparación cardíaca compleja. La mediana de edad en la primera cirugía para la trisomía 18, fue 205.5 días. Las curvas de kaplan-meier mostraron una supervivencia de 1 año después de la primera cirugía del 68,6% para la trisomía 18. La supervivencia probablemente refleja tanto la selección cuidadosa del paciente como el beneficio del procedimiento. (Katherine E. Nelson, y otros, 2016)

## CAPITULO II

### 2. PROCEDIMIENTO METODOLÓGICO

#### 2.1. Anamnesis

##### \*\*\*\*\* INFORMACION DEL PACIENTE\*\*\*\*\*

Nombre: PSAJ

Sexo: Masculino

Edad: 24 horas

Dirección: Muyiquindil chanachalo

Fuente de información: Directa- madre

##### \*\*DATOS DE LA MADRE\*\*

36 años de edad,

Estado civil: casada.

Instrucción: Primaria completa

Ocupación: Cortadora de brócoli

Lateralidad: Diestra.

Grupo sanguíneo: ORh+

Antecedentes personales: Ninguno de importancia

Antecedentes quirúrgicos: no refiere

Antecedentes familiares: no refiere

Antecedentes Gineco-Obstetricos:

G: 03 A: 01 P:01 C:1 HV:01 HM:1

G1: hace 20 años, parto normal

G2: hace 10 años aborto desconoce la causa

G3: gesta actual

Edad gestacional por FUM confiable: 39,5 semanas

Controles prenatales: 07 ecos: 3

Si recibió FE, Ac. fólculo durante el periodo gestacional

Exámenes de rutina:

Sífilis, toxoplasmosis, otras infecciones, rubeola, citomegalovirus y herpes simple: negativo

VDRL: negativo

Virus de la inmunodeficiencia humana: negativo

Complicaciones en el embarazo: no

Niega el consumo habitual de: alcohol, tabaco o drogas durante la gestación.

**\*\*DATOS DEL PADRE\*\***

Sr. Plasencia Guamani Segundo Gabriel de 40 años de edad, nacido

Estado civil: casado

Religión: católico

Instrucción: primaria completa

Ocupación: chofer, tipo de sangre: o positivo

Antecedentes personales: no refiere

Antecedentes quirúrgicos: no refiere

Antecedentes familiares: no refiere

Fecha de nacimiento: 14 de julio de 2018 hora nacimiento: 17:43

Se obtiene por cesárea por presentar cisterna magna amplia, a recién nacido de sexo masculino producto de tercera gesta, más líquido amniótico meconial pesado, con un apgar de 3 por presentar:

Fc <100 lpm =1

Sin esfuerzo respiratorio = 0

Flácido= 0

Acrocianosis = 1

Mueca al estímulo con sonda =1

Por lo que se procede a aspirar secreciones a realizar estimulación vigorosa y oxígeno a presión positiva, en vista de descenso de frecuencia cardiaca se administra masaje cardiaco, se continúa con ventilación y masaje con lo que mejora frecuencia cardiaca lográndose automatismo respiratorio a los 7 minutos, con apgar 3-5-8.

Antropometría al nacimiento:

Peso: 2330 gramos

Talla: 47 cm

Perímetro braquial: 9,5 cm

Perímetro torácico: 29 cm

Perímetro cefálico: 33 cm

Perímetro abdominal: 30 cm

Frecuencia cardiaca: 157 latidos por minuto

Frecuencia respiratoria: 54 respiraciones por minuto

Saturación inicial: 90 % a 5 litros

Temperatura axilar: 36,9 ° grados

Edad gestacional por Fum: 39,5 semanas

Edad gestacional por capurro: 39 semanas

Apgar:

3 al minuto

5 a los 5 minutos

8 a los 10 minutos

## 2.2. Examen físico al nacimiento

A los 30 minutos

Recién nacido activo, reactivo, llanto débil piel normal, elástica, hidratado, levemente descamativa

Cabeza: frente pequeña hacia atrás, occipucio prominente, fontanelas normo tensas de tamaño adecuado.

Ojos: impresiona opacidad de cámara anterior

Orejas: tamaño y forma normal, implantación normal.

Pabellón auricular incurvado en todo el borde superior

Nariz: fosas nasales permeables.

Boca: mucosas orales húmedas rosadas paladar integro.

Cuello: tamaño acorde no adenopatías sostén de 8 grados, clavículas integra

Tórax: simétrico, expansibilidad disminuida

Movimientos toraco abdominales.....: 0

Tiraje intercostal.....: 2

Retracción xifoidea.....: 1

Aleteo nasal.....: 0

Quejido espiratorio.....: 2

Total.....: 5/10 en la escala de Silverman

Glándula mamaria más o menos de 7 mm.

Corazón: ruidos cardiacos rítmicos no se evidencian soplos,

Pulmones: murmullo vesicular aparentemente conservado, presencia de crepitante

Abdomen: simétrico, no visceromegalias, cordón umbilical 2 arterias 1 vena

Región inguino genital: genitales externos masculinos, testículos no se palpan en escroto, ano permeable.

Extremidades: simétricas fuerza y tono muscular normal,

Columna: sin patología aparente

Neurológico: no se valora por condición de recién nacido

Escala de riesgo de caída de Macdems: 2 - medio

### 2.3 Exámenes de control al nacimiento del recién nacido

GRUPO SANGUINEO.....: .O.

FACTOR RH.....: POSITIVO

V.D.R.L.....: NO REACTIV

HIV 1+2.....: NO REACTIV

BIOMETRÍA HEMÁTICA - 2018/07/15 al nacimiento:

LEUCOCITOS.....: 29.300

HEMATOCRITO.....: 53.10

HEMOGLOBINA.....: 16.80

MONOCITOS.....: 4.70

EOSINOFILOS.....: 1.80

LINFOCITOS.....: 59.50

NEUTROFILOS.....: 31.30

BASOFILOS.....: 2.70

GLOBULOS ROJOS.....: 4.57

MCV.....: 116

MCH.....: 36.9

MCHC.....: 31.7

MPV.....: 8.0

PLAQUETAS.....: 170

Análisis: volumen corpuscular medio se puede observar una macrocitosis

## QUIMICA SANGUÍNEA

GLUCOSA.....: 89.30

NITROGENO UREICO (BUN).....: 14.3

CREATININA.....: 0.61

## PERFIL HEPÁTICO

AST (SGOT).....: 55

ALT (SGPT).....: 14

CPK.....: 1008

CK-MB.....: 97.20

GGT.....: 92

Análisis: CPK elevada mayor a 712 y y GGT MYOR A 80.0

### **2.4 Impresión diagnóstica**

- Recién nacido a término completo
- Peso bajo al nacimiento
- Restricción de crecimiento intrauterino asimétrico
- Síndrome de aspiración meconial
- Descartar catarata congénita
- Síndrome polimalformativo

### **2.5 Hospitalización y seguimiento**

Paciente de cuidado, con antecedente de depresión sostenida que requirió maniobras de reanimación con apoyo de oxígeno a presión positiva y masaje cardíaco y apoyo de líquidos intravenosos y oxígeno por cpap con peep de 4 litros a burbujeo, saturando adecuadamente con

score de silverman 3/10 a las 24 horas presenta exámenes de laboratorio de control compatibles con asfixia con ast y cpk elevadas, en el último control gasometría luego de apoyo con cpap nasal de burbuja muestra mejoría ph a mejorado, el niño permanece muy lábil al manejo, presento movimientos clónicos sutiles de extremidades superiores, sin embargo posteriormente a las 2 horas se generaliza y se acompaña de chupeteo con leve acrocianosis, además con hipotonía moderada catalogada al momento como enfermedad hipoxico-isquemica por lo cual es necesario el uso de anticonvulsivante tipo fenobarbital.

Se realiza interconsulta a neurocirugía a sus 10 días de vida el mismo que indica que clínicamente el recién nacido no tiene signos de hipertensión endocraneana a juzgar por el perímetro cefálico y el estado de la fontanela.

Paciente de 15 días de vida se realiza valoración por el servicio de cardiología a descartar una hipertensión pulmonar, en la valoración, no se encuentra ruidos sobreañadidos en pulmones, ruidos cardiacos de buen tono no se encontraron soplos, en radiografía de tórax se encuentra silueta cardiaca conservada índice cardio torácico de 0,58 no encontrándose suficientes elementos para pensar en hipertensión pulmonar se mantiene conducta expectante, presenta crisis convulsivas por condición estable es trasladado cuna radiante con sonda oro gástrica para alimentación y tratamiento anticonvulsivante.

Paciente a sus 17 días de vida permanece lábil dependiente de oxígeno a 2 litros, se alimenta por sonda oro gástrica No realiza esfuerzo de succión, no ha presentado nuevos episodios convulsivos excretas presentes hipo activo, poco reactivo al manejo y cianótico, con llanto débil se intenta destete de oxígeno sin embargo presenta acrocianosis y taquipnea.

Recién nacido de 24 días de vida acude acompañado de personal médico del hospital y madre a cita para realización de ecocardiografía en casa de salud de tercer nivel en Quito, por el cardiólogo pediatra el mismo que nos informa que tiene el siguiente Diagnostico.

- \* Situs, solcitus, levocardia,
- \* Relación anatómica normal
- \* Tamaño y espesor de cámaras adecuadas
- \* Normo función de ventrículo izquierdo

- \* Presión pulmonar 23mmHg con oxígeno
- \* Presión pulmonar de 32 mm sin oxígeno
- \* CIA.

A sus 25 días de vida es valorado por el servicio de oftalmología donde realizan examen con oftalmoscopio directo y se evidencia opacidad de córnea derecha dilatación de pupila derecha en midriasis areflectiva, la pupila izquierda en midriasis arreflectica, activa a la luz con retina inmadura. Indica lubricante ocular una gota cada 4 horas y oclusión.

Lactante menor de 30 días que presenta movimientos tónico clónicos generalizados por aproximadamente 5 minutos posterior a los cuales se acompaña de espasticidad de miembros superiores e inferiores por lo que se decide reimpregnar con fenobarbital y exámenes de control los mismos que reportan anemia aguda sin descompensación por lo que se decide transfundir paquete globular.

Lactante menor de 1 mes y 5 días es trasladado al servicio de pediatría desde el servicio de neonatología donde se encontraba hospitalizado debido a que se trata ya de un lactante.

Lactante menor de 1 mes y 12 días quien realizo tres episodios convulsivos tónico clónicos, por lo que se decidió administrar benzodiacepina intrarectal y se aumentó dosis de fenobarbital, además de cambiar de vía de administración de medicamento por difícil canalización del mismo y realizar exámenes de control el mismo que reporta anemia por lo que se indica pasar un paquete globular.

Paciente de 1 mes 20 días se nota menos lábil al manejo ya no cianosis, en mejores condiciones tolerando la alimentación, se inicia la alimentación por succión.

Lactante menor de 1 mes 22 días de edad se realiza revaloración por el servicio de oftalmología donde realiza examen biomicroscopia encontrándose cornea clara. Cámara anterior formada pupila en midriasis hiporeflectica. Cristalino transparente. Fondo de ojo ambos ojos, medios claros. Retina aplicada. Papila con palidez. No línea de demarcación. Se indica interconsulta a oftalmología pediátrica. Al siguiente día es valorado por rehabilitación física recién nacido se

alimenta por sonda nasogástrica, no realiza esfuerzo de succión, poco reactivo al manejo, llanto débil, acrosianótico a la manipulación por lo cual indica estimulación temprana.

Lactante menor de 1 mes y 26 días de edad presenta mejoría de cuadro clínico, estable dependiente de oxígeno en menor cantidad (burbujeo), tolera de manera adecuada alimentación por sonda y por succión, se instruye a madre ya que se podría manejar de manera domiciliaria en coordinación con médicos de medicina familiar.

A la edad de 1 mes y 28 días se realiza valoración por parte de neurocirugía se recibe estudio de tac de cráneo simple donde se observa quiste aracnoideo de gran volumen de fosa posterior, retro cerebeloso que denotan efecto de masa sobre estructuras adyacentes. Por lo cual se indica valoración urgente por neurocirugía III nivel. Al día siguiente acude a interconsulta con cardiología pediátrica a casa de salud de tercer nivel en Quito en donde cardiólogo pediatra indica que persiste comunicación interauricular se mantendrá tratamiento indicado.

Con una edad de 2 meses y 5 días dependiente de oxígeno a 0,25 litros, saturando 90 %, sin presentar episodios convulsivos, tolerando la alimentación por sonda, se capacita a la madre para el manejo del paciente cambios de sonda y reanimación básica , por lo que se decide su alta.

Lactante menor de 2 meses y 11 días se realiza valoración por neurocirugía en casa de salud de tercer nivel en Quito en el cual al examen físico encuentra hipotonía generalizada, reactivo al manejo, miembros inferiores semi flexionados. Reflejos primitivos presentes. Facies sindrómica. PC: 35cm, asimetría craneana, con patrón plagio cefálico posterior, Cresta sobre sutura coronal derecha TAC cerebral simple (27/08/2018): Disgenesia de cuerpo calloso. Patrón de Dandy Walker con hipoplasia cerebelosa asociada a quiste aracnoideo de fosa posterior, no se observa efecto de masa. Por lo cual se indica valoración por neuro pediatría y RMN de cerebro y control con resultados.

Se realizó el primer control con pediatría, a una edad de 2 meses 16 días con mejoría de su cuadro clínico en relación al alta debido a que ya no se encuentra dependiente de oxígeno, se alimenta con leche materna por succión con demora de la misma. Se encontraba con toma fenitoina fenobarbital una vez al día, vitaminas hierro y furosemida.

Lactante menor de 2 meses y 25 días es evaluado por neurología pediátrica por presentar mega cisterna magna ,el mismo que indica : Paciente no mira, no sonrío, reacciona a los sonidos, buena

succión, llanto poco vigoroso no sostén cefálico, nariz aguileña, boca en v invertida, abre las manos, no agarra objetos, al examen neurológico encuentra plagiocefalia postural izquierda, postura en semi flexión de los 4 miembros hipotonía axial, hiperreflexia con clonus, cutáneo plantar en extensión el cual indica un electro encéfalo grama, resonancia magnética de cerebro e interconsulta a genética.

Se realiza valoración por genética en hospital de tercer nivel (HCAM) el mismo que reporta paciente de 3 meses y 20 días nace por cesárea urgente por sufrimiento fetal , no llanto inmediato aparente líquido meconial pesado permanece 2 meses 6 días en neonatología al inicio muy mala succión

Al examen físico:

Frente pequeña hacia atrás occipucio prominente, micrografía, dermatoglifos anormales, dedos de mano en posición anómala hipotónico, hipo activo impresiona como trisomía 18 solicito cariotipo

Se realiza nueva valoración con resultado citogenética de paciente de 4 meses, nacido en el hospital de Latacunga residente en chanchalo, estudio citogenética revela cariotipo normal 46xy.

Diagnóstico : Por las características fenotípicas estaríamos hablando de un síndrome de Edwards like 601161, problema autosómico recesivo,

Asesoramiento genético

(1) shashi, v., golden, w. l., von kap-herr, c., wilson, w. g. constellation

of congenital abnormalities in an infant: a new syndrome or

tissue-specific mosaicism for trisomy 18? am. j. med. genet. 62: 38-41,1996.

(Se observó que un recién nacido de padres consanguíneos (primo primo) tenía un defecto cardíaco congénito complejo y anomalías menores sugestivas de trisomía 18. Los cariotipos de linfocitos de la sangre y fibroblastos de la piel eran normales. Murió en el período neonatal de complicaciones postoperatorias. En la hibridación in situ con fluorescencia de interfase (FISH) utilizando muestras de autopsia, un número significativo de células en el hígado (17%) fueron trisómicas para el cromosoma 18, en comparación con el tejido hepático de control normal. Sin

embargo, los análisis FISH de interfase de linfocitos de sangre, fibroblastos de la piel y tejido renal fueron normales. En nuestra opinión, este aparente mosaicismo para la trisomía 18 en el hígado del paciente puede ser esporádico, aunque enfoca el tema del posible mosaicismo específico de tejido / órgano).

Lactante menor valorado por el servicio de neurocirugía de hospital de tercer nivel (HACAM) el cual indica no demuestra incremento del perímetro cefálico de 35 cm. Al momento 5 meses, Peso 2822 gramos talla 49 cm, no sostén cefálico, se alimenta adecuadamente. RESONANCIA MAGNETICA DE ENCEFALO: Reporta variante de Dandy Walker con hipoplasia cerebolosa, mega cisterna magna, disgenesia de cuerpo calloso. Por parte de genética sospecha de SD. Edward. Por nuestra parte no requiere atención neuroquirurgica y se decide su alta.

Lactante menor de 5 meses fallece el día 24 de diciembre del 2018 por malformación congénita del cerebelo, disgenesia del cuerpo calloso, edema cerebral.

## **2.5 Diagnósticos definitivos**

- Desnutricion crónica grave
- Retraso del desarrollo psicomotriz
- Comunicación interauricular
- Hipertensión pulmonar
- Variante de Dandy Walker con hipoplasia cerebolosa.
- Mega cisterna magna
- Disgenesia de cuerpo calloso.
- Criptorquidea
- Síndrome de Edward

## **2.6 Tratamiento**

Lactante menor se encontraba recibiendo furosemida fenobarbital, fenitoina vitaminas a-c-d 6 gotas vía oral diaria, vitamina e, hierro oral

## 2.7. Exámenes complementarios

### 2.6.1 Exámenes de laboratorio

**Tabla 1-2:** Biometría hemática

PARÁMETRO	15/07/2018 1 día de vida	17/07/2018 3 día de vida	25/07/2018 11 días de vida	14/08/2018 1 mes de vida	14/08/2018 1 mes de vida	27/08/2018 1 mes 13 días de vida	VAL. REF.
Leucocitos	16.40	10.7	10.60	13.1		7.20	4.5-10
Hematocrito	54.70	52.1	43.7	30.0	42.2	31.2	37 – 47
Hemoglobina	17.6	16.9	14.4	9.7	14.0	10.0	12 – 16
Monocitos	5.1	8.7	4.8	4.2		7.7	5.5- 11.7
Eosinófilos	2.2	5.1	2.3	2.9		4.8	0.9- 2.9
Linfocitos	54.8	43.4	40.0	41.9		56.1	40.5- 45.5
Neutrófilos	35.7	39.8	51.1	50.5		30.6	40 – 65
Basófilos	2.2	3.0	1.8	0.5		0.8	0.2 – 1
Glóbulos rojos	4.73	4.55	3.95	2.84		3.16	4.2 - 5.4
MCV	116	114	110	106		99	81 – 99
MCH	37.2	37.0	36.4	34.1		31.6	
MCHC	32.2	32.3	32.9	32.2		32.0	32 – 36
MPV	8.1	8.3	7.9	7.3		7.3	7.4- 10.4
Plaquetas	127	146	241	429		310	130- 400

(Fuente: Laboratorio Clínico - Hospital General IESS Latacunga – Ministerio de Salud Pública)

**Análisis:** En las biometrías hemáticas de 1 día, de 3 días de vida y de 1 mes se puede evidenciar volumen corpuscular medio mayor a 100 por lo que nota una macrocitosis además se puede observar una anemia por los resultados de las biometrías hemáticas realizadas al mes de vida y 13 días posterior.

**Tabla 2-2:** Perfil tiroideo

PARÁMETRO	25/07/2018 11 días de vida	24/10/2018 3 meses y 10 días de vida	VAL. REF.
TSH	4.13	0.52	(0.4-4UI)
T3	3.73	0.69	
T4	1.59	1.71	(0.8-1.9)

(Fuente: Laboratorio Clínico - Hospital General IESS Latacunga – Ministerio de Salud Pública)

**Tabla 3-2:** Torch. 26/07/2018 (12 días de vida)

PRUEBA	RESULTADO	RANGO
Citomegalovirus IgG	141.1	-250 negativo
Citomegalovirus IgM	0.238	negativo – 0.400 positivo +=0.500
Toxoplasma IgG	-0.130	negativo menor a2.5 positivo: +3.5
Toxoplasma IgM	0.233	negativo: -0.500 positivo: +0.600
Rubeola IgG	400.6	positivo -15 positivo +35
Rubeola IgM	0.282	negativo – 0.8IC positivo +1.0 IC

(Fuente: Laboratorio Clínico - Hospital General IESS Latacunga – Ministerio de Salud Pública)

## **2.6.2 Reporte de exámenes de imagenología**

### **ECOGRAFIA TRANSFONTANELAR: 2018/07/23 (9 días de vida)**

Parénquima cerebral sin evidencia de lesiones focales. Adecuada diferencia entre sustancia gris y blanca. Se puede visualizar el Sistema ventricular en la línea media, el mismo que no presenta dilataciones. Se observa cavum del septum pellucidum como variante anatómica. Se puede observar cuarto ventrículo sin lesiones. Cerebelo sin lesiones. Se aprecia mega cisterna magna.

### **Ecocardiograma (23 días de vida)**

Ecocardiograma 6 de agosto del 2018 hospital IESS San Francisco Quito hallazgos: Situs solitus, levocardia. Relación anatómica normal. Tamaño y espesor de cámaras adecuadas. Norma función de ventrículo izquierdo. tapse: 1.2 doppler tisular: 8. presencia de ostium secundum de 8 mm de longitud con flujo de izquierda a derecha. qp/qs mayor a 1.5 a 1. Ausencia de malformaciones congénitas y/o adquiridas. Arterias coronarias normales. Flujo de válvulas normales. Presión pulmonar 23 mm/hg con oxígeno. Presión pulmonar 32 mmhg con oxígeno. Pericardio norma. DIAGNOSTICO: hipertensión pulmonar de 32 mm/hg que se normaliza con oxígeno a 23 mmhg con oxígeno, comunicación interauricular.

### **ECO ESCROTAL 2018/08/21 09 (1 mes 7 días de vida)**

Testículos localizados al momento del estudio entre la bolsa escrotal y el conducto inguinal parénquimas sin lesiones de efectos de masas flujo doppler testicular presente liquido libre en pequeña cantidad en la periferia del testículo derecho.

Testículo derecho 6.1x11x5.3mm volumen 0.19cc

Testículo izquierdo 5.1x9.8x5.7mm volumen 0.15 cc

Hallazgos sugestivos de testículo en ascensor

## **TAC DE CRANEO 2018/09/11 15 (1 mes y 28 días de vida)**

Morfología general del cráneo normal. Estructuras Oseas visualizadas de características normales. Adecuada diferenciación entre sustancia gris y blanca, sin evidencia de edema, lesiones isquémicas, hemorrágicas o de tipo neoplásicas. Se observa prominencia de los surcos, cisuras y circunvoluciones, en relación a cambios por involución cerebral El sistema ventricular infra y supratentorial de características normales índice de evans de 0.26.

Cerebelo y tallo cerebral sin alteraciones. Se observa mega cisterna magna. Lo visualizado de cavidades paranasales, orbitas y su contenido sin lesiones. A considerar:

1. signos de involución cerebral.
2. mega cisterna magna.

## **HEMATOLOGIA**

### **CARIOTIPO EN SANGRE PERIFERICA – GENÉTICA 2018/11/26 (4 MESES 12 DÍA)**

El estudio cromosómico con bandas gtt en cultivo de linfocitos perifericos analizada y documentada en el sistema leica cw4000 revelo un cariotipo 46xy

DR. VICTOR HUGO ESWPIN.

## CAPITULO III

### 3. DISCUSION

Se presentó un caso clínico característico del síndrome de Edwards, de muy difícil diagnóstico, ya que incluye una constelación de anomalías menores y mayores, ya que presenta una prevalencia de nacidos vivos varía de 1/3600 a 1/10000, con una estimación general de nacidos vivos de 1/6000

En este caso diagnosticado por las características fenotípicas del paciente a pesar que el examen citogenético fue negativo, debido a que se trataría de un mosaicismo pudiendo encontrarse dos poblaciones celulares, representando el 3 por ciento de todos los casos de síndrome de Edward lo que lo hace más difícil su diagnóstico.

Este síndrome es poco común en nuestro medio debido a que la mayor parte de los paciente mueren durante los 7 primeros días y el 95% durante los 12 primeros meses de vida, teniendo como causa las múltiples malformaciones congénitas en especial del sistema nervioso, cardiovascular y pulmonar. Muchos pacientes mueren sin un diagnóstico. Siendo las principales causas de defunción más comunes el apnea central y las neumonías.

Es importante recalcar que este síndrome se produce con mayor frecuencia en niños de madres añosas (32 años en adelante).

Siendo muy importante la detección antes del nacimiento del niño como el análisis de proteínas alfa fetales del suero materno la amniocentesis, la ecografía y el muestreo de velocidades coriónicas.

Y los que sobreviven más allá del primer año de vida se trata de pacientes pertenecientes al género femenino con una relación de 3: 1 en relación a los hombres, llegando a debatir la realización o no de tratamiento quirúrgico en cardiopatías graves (no tiene sentido realizar una cirugía mayor

del corazón si la muerte del paciente dentro de unos pocos meses es casi una certeza", ya que si sobreviven se describen como socialmente interactivos con significativos retrasos motores y cognitivos (por ejemplo, verbalizar unos pocos palabras).

A todo esto sumamos la falta de información sobre la supervivencia a largo plazo que complica la toma de decisiones clínicas. La supervivencia probablemente refleja tanto la selección cuidadosa del paciente como el beneficio del procedimiento.

Se recalca la importancia de un tratamiento multidisciplinario y brindar información adecuada y veras a la familia del paciente ya que el síndrome de Edward no tiene cura, es importante mejorar la calidad de vida del paciente a medida de lo que sea posible, y brindar apoyo psicológico a la familia del mismo.

## CONCLUSIONES

El síndrome Edward es la segunda trisomía más frecuente que se presenta de varias formas clásica, parcial y en mosaico, con una gran constelación de anomalías mayores y menores con una incidencia de 1 de cada 6000 nacidos vivos, con un alto grado de mortalidad (95%) al año de vida, por lo que resulta muy difícil realizar un diagnóstico exacto de este tipo de pacientes, sumado a la falta de información en nuestro país y en la provincia de Cotopaxi, sobre el tratamiento ya sea conservador o quirúrgico para mejorar la calidad de vida.

Es importante posterior al alta médica que la familia del paciente entienda su diagnóstico y la importancia de realizar un control adecuado con las diferentes subespecialidades a las cuales probablemente sea referido, de igual manera la importancia de un encuentro médico periódico con la finalidad de adaptar el tratamiento a las necesidades del paciente, por lo cual la educación es base fundamental, ya que se trata de una enfermedad que no tiene cura con alto grado de mortalidad a corto plazo.

## **RECOMENDACIONES**

Se recomienda la realización de estudios sobre la incidencia de síndromes polimalformativos ya que en nuestro país desconocemos la incidencia de los mismos en la población.

Realización de cursos, talleres, educativos para que el personal de la salud se encuentre capacitado para reconocer las características del síndrome de Edwards y brindar así un tratamiento adecuado, brindar información y apoyo a la familia del paciente.

Al momento del tratamiento se debe realizar un enfoque multidisciplinario en relación al cuadro clínico, severidad, tratamiento y pronóstico del síndrome de Edwards.

La cirugía es una buena elección de tratamiento ya que los pacientes que sobreviven a la cirugía tienen más probabilidades de sobrepasar el año de vida.

## BIBLIOGRAFÍA

**Asanza Rojas, María Eliza y Durán Lemarie, María Caridad.** Síndrome antifosfolico obstétrico: manifestaciones clínicas e inmunológicas. [En línea] 2014. <http://dspace.uazuay.edu.ec/bitstream/datos/3936/1/10540.pdf>.

**Caballero1, David Romero.** SCIELO. *Síndrome de Edwards o trisomía 18: reporte de un caso.* [En línea] 18 de NOVIEMBRE de 2015. <http://scielo.iics.una.py/pdf/hn/v7n2/v7n2a10.pdf>.

**Hill, Dr Mark.** UNSW EMBROLOGY. *TRISOMY 18.* [En línea] 12 de 02 de 2019. [https://embryology.med.unsw.edu.au/embryology/index.php/Trisomy\\_18](https://embryology.med.unsw.edu.au/embryology/index.php/Trisomy_18).

**Katherine E. Nelson, MD, y otros.** *Survival and Surgical Interventions for Children.* [En línea] 20 de octubre de 2016. <http://www.emilysstar.co.uk/uploads/1/0/3/9/10393340/jama.pdf>.

**rpitha Chinnarappa Prakash1, Shivanand Sharanappa Devarmani2, Anuradha Ganesh Patil3, Sainath Karnappa Andola.** EDWARDS SYNDROME: AUTOPSY REPORT OF TWO CASES. *Jemds.* [En línea] 17 de 03 de 2016. [https://www.researchgate.net/publication/307812931\\_EDWARDS\\_SYNDROME\\_AUTOPSY\\_REPORT\\_OF\\_TWO\\_CASES](https://www.researchgate.net/publication/307812931_EDWARDS_SYNDROME_AUTOPSY_REPORT_OF_TWO_CASES).

**Weiss, Thomas C. 2015.** Disabled world. *Edward's Syndrome: Causes, Symptoms & Treatment.* [En línea] 23 de 03 de 2015. <https://www.disabled-world.com/disability/types/edwards-syndrome.php>.

**Wendie1, Villalba Herrera Ericka.** Síndrome de Edwards. *Revista de Actualización Clínica Investiga.* [En línea] 07 de 2014. [http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S2304-37682014000600006&script=sci\\_arttext](http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S2304-37682014000600006&script=sci_arttext).

**Woodward, Aylin.** STANFORD MEDICINE . *Los recién nacidos con trisomía 13 o 18 pueden beneficiarse de una cirugía cardíaca.* [En línea] 17 de OCTUBRE de 2017. <http://med.stanford.edu/news/all-news/2017/10/newborns-with-trisomy-13-or-18-benefit-from-heart-surgery.html>.

# ANEXOS

## Anexo A: Certificado de defunción



**REPÚBLICA DEL ECUADOR**  
Dirección General de Registro Civil, Identificación y Cedulación



Dirección General de Registro Civil,  
Identificación y Cedulación

### CERTIFICADO DE DEFUNCIÓN

La Dirección General de Registro Civil, Identificación y Cedulación, en base a la información que tiene registrada, emite el presente certificado:



**Nombres y apellidos del/la fallecido/a:**

PLASENCIA SACA ANDRES JOSUE

**NUI/Pasaporte:** 0551028582

**Sexo:** HOMBRE

**Edad:** 0

**Estado civil:** SOLTERO

**Nacionalidad:** ECUATORIANA

**Fecha de fallecimiento:** 24 DE DICIEMBRE DE 2018

**Lugar de fallecimiento (país/provincia/cantón/parroquia):**

ECUADOR/COTOPAXI/SALCEDO/MULLIQUINDIL

**Fecha de registro de defunción:** 26 DE DICIEMBRE DE 2018

**Lugar de registro de defunción (país/provincia/cantón/parroquia):**

ECUADOR/COTOPAXI/LATACUNGA/LA MATRIZ

**Tomo / Página / Acta:** 1 / 12 / 12

**Datos del padre:** PLASENCIA GUAMANI SEGUNDO GABRIEL

**Datos de la madre:** SACA QUISPE VILMA MIRIAN

**Nombre del / la cónyuge o conviviente:** No Registra

**Causas del fallecimiento:** MALFORMACION CONGENITA DEL CEREBELO,  
DISGENESIA DEL CUERPO CALLOSO, EDEMA CEREBRAL

Información certificada a la fecha: 26 DE DICIEMBRE DE 2018

Emisor: DIANA CAROLINA HERRERA MAZON

N° de certificado: 187-184-35769



187-184-35769

Ing. Jorge Troya Fuertes  
Director General del Registro Civil, Identificación y Cedulación  
Documento firmado electrónicamente



La institución o persona ante quien se presente este certificado deberá validarlo en <https://virtual.registrocivil.gob.ec>, conforme a la LOGIDAC Art. 4, numeral 1 y a la LCE. Vigencia del documento 3 validaciones o 2 meses desde el día de su emisión. En caso de presentar inconvenientes con este documento escriba a [enfinea@registrocivil.gob.ec](mailto:enfinea@registrocivil.gob.ec)

## **Anexo B: Consentimiento Informado**

### HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo, PLASENCIA GUAMANI SEGUNDO GABRIEL, con C.I. 050252502-5. Doy mi consentimiento de manera libre y voluntaria, en pleno uso de mis facultades mentales, al Sr. ESTALIN GABRIEL SANCHEZ HUILCA, estudiante de Décimo Tercer semestre de la Escuela Superior Politécnica de Chimborazo "ESPOCH", actual Interno Rotativo de Medicina en el Hospital Básico IESS Latacunga, que obtenga toda la información que necesite sobre mi hijo PLASENCIA SACA ANDRES JOSUE con CI: 0551028582 y número de afiliación al IESS: 69728 para la realización del estudio de caso clínico.

El estudio servirá para su socialización en el ámbito médico, lo que contribuirá al análisis científico y actualización de dichos profesionales y para la titulación del Sr. ESTALIN GABRIEL SANCHEZ HUILCA como profesional del Ecuador.



Plaseñcia Guamani Segundo Gabriel

C.I. 050252502-5