

¿Qué Sabemos *Ahora* Sobre la Trisomía 18?

La Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) es un trastorno de los cromosomas humanos que ocurre en aproximadamente 1 de cada 7000 recién nacidos vivos. El término trisomía refiere a tres copias de un cromosoma en vez de dos que es lo normal. En la Trisomía 18, existe un cromosoma extra en el par #18. Más del 90% de los neonatos con Trisomía 18 tendrán una trisomía completa (es decir, que afecta a todas las células del cuerpo), mientras que el porcentaje restante presentará una trisomía debida a una reorganización celular denominada traslocación (la adhesión de todo o parte de un cromosoma a otro cromosoma) o debida a un mosaicismo (cuando un individuo presenta dos líneas celulares diferentes, una línea de células normales y otra línea celular con trisomía).

En general, el diagnóstico para la Trisomía 18 **se sospecha** mediante hallazgos encontrados en los ultrasonidos fetales, o mediante el tamizaje o *screening* prenatal realizado por medio de estudios de sangre materna. **Para confirmar el diagnóstico, se realizan estudios invasivos opcionales:** una amniocentesis o el estudio de muestra de vellosidades coriónicas. No obstante, estos estudios conllevan un pequeño riesgo para el feto. Después del diagnóstico prenatal positivo para Trisomía 18 antes de las 24 semanas de embarazo, se suele dar la opción de su interrupción. En EEUU, el 75% elige esta opción y en Europa, lo hace el 90%. El diagnóstico puede afectar los cuidados brindados a quienes desean continuar el embarazo, sus opciones de parto, y los cuidados del recién nacido vivo.

En aumento se encuentra el uso de un nuevo estudio prenatal no invasivo (NIPT). La Calculadora de Valor Predictivo Positivo (PPV) es una herramienta utilizada para determinar la exactitud de una prueba NIPT *positiva*.

Los recién nacidos con Trisomía 18 suelen ser de talla pequeña al nacer. Existe un patrón de rasgos físicos reconocibles que en general, permiten al profesional de la salud realizar el diagnóstico del síndrome. Estos hallazgos físicos no son de importancia médica pero proveen indicios para el diagnóstico. Entre estos se incluyen: prominencia de la zona posterior de la cabeza, fisuras palpebrales cortas, boca y mandíbula pequeñas, variaciones en el oído externo, manos en puño cerrado con superposición del índice sobre el dedo mayor, y superposición del dedo meñique sobre el anular, uñas pequeñas, pulgares sin desarrollar o malformados, esternón corto, pies en mecedora y exceso de piel en la nuca.

El mayor impacto de la Trisomía 18 es la predisposición a las malformaciones congénitas (defectos del nacimiento), la alta incidencia en la mortalidad infantil, además de la discapacidad motora y cognitiva en bebés y niños.

Malformaciones congénitas

Las malformaciones congénitas comprenden los importantes hallazgos médicos ya mencionados además de la presencia de algunas malformaciones internas o externas. La más común y significativa es la cardiopatía congénita. Más del 90% de los niños con Trisomía 18 tendrán una cardiopatía congénita, entre las que se incluyen:

- **Comunicación interventricular (CIV)**, un orificio que comunica los ventrículos del corazón (cámaras inferiores) que impide que el corazón bombee sangre de manera correcta (se puede detectar al escuchar un soplo del corazón).
- **Comunicación interauricular (CIA)**, es decir, un orificio que comunica las aurículas del corazón (cámaras superiores), lo que dificulta que el corazón bombee suficiente sangre rica en oxígeno para abastecer los tejidos del cuerpo (se detecta por un soplo del corazón).
- **Ductus arterioso persistente (CAP)**, un defecto causado por la falta de cierre del canal que usualmente se cierra cerca del nacimiento y por lo tanto, permanece abierto.

Además, los niños con Trisomía 18 suelen presentar una alteración de alguna de las cuatro válvulas cardíacas. A esta combinación se la denomina comunicación interventricular con displasia polivalvular. La mayoría de estas lesiones no son las que provocan la muerte durante el período neonatal, pero alrededor del 10% de los niños con Trisomía 18 tendrán una cardiopatía grave que se diagnosticará antes o al poco tiempo del nacimiento. Entre estas cardiopatías graves se hallan la doble salida ventricular derecha y el ventrículo izquierdo hipoplásico.

El aumento en la ocurrencia de la mortalidad infantil está relacionado con una combinación de factores, de los cuales el más importante es la *apnea central*, en la que el cerebro no envía señales para que el niño respire. Otros factores que complican el

síndrome son los problemas de vías aéreas superiores, la dificultad en la alimentación con broncoaspiración, y la predisposición a contraer neumonía por aspiración, y presentar pulmones poco desarrollados. Las cardiopatías pueden tener que ver con la mortalidad aumentada pero no es la única causa de muerte.

Malformaciones congénitas más comunes e importantes en la T18

Cardiopatías congénitas 90%
Contracturas articulares múltiples (incluida el pie en mecedora) >50%
Mielomeningocele (forma de espina bífida) <10%
Sordera >50%
Aplasia radial (hueso radial ausente o malformado) 5-10%
Labio leporino o paladar hendido o ambos 10-20%
Malformaciones congénitas oculares <10%

Trastornos y patologías comunes en la Trisomía 18

Dificultades para la alimentación

Reflujo gastroesofágico
Crecimiento postnatal lento
Apneas (centrales, obstructivas o ambas)
Convulsiones
Malformaciones renales
Infecciones urinarias
Discapacidad en el desarrollo
Escoliosis (curvatura de la columna vertebral principalmente en niños mayores)
Neumonías frecuentes
Constipación crónica
Desarrollo de hipertensión pulmonar

Controles de rutina en niños con Trisomía 18

- Cuidados de rutina/ Orientación temprana
- Evaluación cardíaca
- Evaluación ocular
- Audiometría
- Derivación a programas de estimulación temprana.
- Apoyo continuo
- Ultrasonido de rutina para detección de tumor de Wilms y de hígado.
- Inmunización de rutina
- Derivación a clínica para estudio de deglución si es necesario.
- Control de la escoliosis

Supervivencia en la T18

Alto riesgo de muerte fetal al comienzo del embarazo que disminuye a medida que el embarazo avanza, pero durante el parto el riesgo de muerte fetal es mayor que con un feto no afectado

5-8% sobreviven después del año *sin* medidas extraordinarias.

Estudios recientes informan un aumento en la supervivencia de la Trisomía 18 *con* intervenciones

médicas *respiratorias, nutricionales, cardíacas y cirugías* en el momento oportuno.

El estudio sobre supervivencia de Trisomía 18/13 más grande realizado en EEUU acusa una sobrevida del 13,5% hasta el año de vida y del 12,3% hasta los 5 años en pacientes con Trisomía 18. [Meyer et al., 2016]

Resultados sobre Trisomía 18 en el estudio más grande realizado en EEUU sobre cirugías cardíacas en pacientes con Trisomía 13/18: Mortalidad intrahospitalaria: 13%
Media de sobrevida post-alta hospitalaria: 16,2 años [Peterson et al., 2017]

Cirugías comúnmente reportada en pacientes con Trisomía 18

Gastrostomía	Estrabismo
Funduplicatura	Fusión espinal
Cirugía cardíaca	Tumores (Wilms/hígado)
Traqueostomía	
Labio leporino y/o paladar hendido	
Gastrointestinal, procedimientos varios	

Encuesta realizada a más de 350 padres de niños con Trisomía 18 o 13: La mayoría eligió cuidados de confort para sus bebés; 30% vivió >1 año. De los neonatos que recibieron intervenciones, 50% vivió >1 año. La mitad expresó que los cuidados de un niño con discapacidad son/fueron más difíciles de lo esperado. 89% informaron una experiencia enriquecedora independientemente de la expectativa de vida. [Janvier et al., 2012]

Recursos: John C Carey, MD (Médico), MPH (Master en Salud Pública), Asesor médico para SOFT, Profesor de Pediatría y Genética, Universidad de Utah
Janvier A, Farlow B, Wilfond BS. 2012. [The Experience of Families With Children With Trisomy 13 and 18 in Social Networks](#). (La experiencia de familias con hijos con Trisomía 13 y 18 en las redes sociales) Am Academia de Pediatría, doi:10.1542/peds.2012-0151

Meyer RE, et al., para la Red Nacional de Prevención de Malformaciones Congénitas. 2016. Supervivencia de niños con Trisomía 13 y Trisomía 18: Un estudio basado en una población multiestatal. Am J Med Genet Part A 9999A:825–837. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.37495/full>

Peterson JK, Kochilas LK, Catton KG, Moller JH, Setty SP. [Long-term Outcomes of Children with Trisomy 13 and 18 After Congenital Heart Disease Interventions](#). *Ann Thorac Surg*. (Resultados a largo plazo de niños con trisomía 13 y 18 después de recibir intervenciones para reparar cardiopatías congénitas) 2017 Abril 26. pii: S0003-4975(17)30375-2. doi: 10.1016/j.athoracsur.2017.02.068. [Epub]

Traducción del inglés al español: Nadin Koharic, traductora científico-literaria de inglés (Universidad del Salvador, Bs As, Argentina) Copyright 2018, Support Organization for Trisomy 18, 13 and Related Disorders (SOFT), 2982 South Union St., Rochester, NY 14624, phone 800-716-7638 www.trisomy.org