

Síndrome de Edwards

Christa Seebach B.*, Patricia Fuenzalida C.*, Sergio Fuentes P.**

Cada especie (animal o vegetal) mantiene su número cromosómico pero, en ciertas ocasiones, este número cambia. Este fenómeno se denomina aberración cromosómica.

Los 46 cromosomas de la especie humana se clasifican de acuerdo a la Conferencia de Denver¹ en 7 grupos de cromosomas autosómicos (A-B-C-D-E-F-G), además del X o Y cromosomas sexuales.

En 1960 Edwards et al.² describen al primer paciente con múltiples malformaciones congénitas clasificándolo como trisomía E cromosoma Nr. 17 (Síndrome de Edwards). El caso presentaba retraso del desarrollo, inserción baja de los pabellones auriculares, micrognatia, cuello alado, defecto ventricular septal y hepatitis neonatal. Patau et al.³ describen un caso similar como trisomía E identificando al cromosoma como Nr. 18. Autorradiográficamente se ha demostrado que el cromosoma causante de la trisomía E es uno que completa su síntesis de DNA tardíamente en el período S. (Yunis 1964).⁴

Aproximadamente 150 casos de trisomía E han sido comunicados y es probable que sea la segunda más común de las trisomías autosómicas que se encuentran en nacidos vivos (Campusano C. 1972)⁵ (Tabla 1).

En la mayoría de los casos se encuentran cardiopatías y en aproximadamente la mitad se sospecha de anomalía renal.

Las características generales y clínicas presentadas en la tabla 1 corresponden a un programa de colaboración para el estudio de ciertos defectos cromosómicos importantes y otros

defectos congénitos para determinar su frecuencia en poblaciones, dirigido por Fraser Polani.⁶

Tabla 1

CARACTERÍSTICAS GENERALES Y CLÍNICAS DEL S. DE EDWARDS EN 111 CASOS Y FRECUENCIA CON QUE HAN SIDO ENCONTRADAS

	%
<i>Edad promedio materna al nacimiento</i>	32,4 años
<i>Edad promedio paterna al nacimiento</i>	43,1 años
<i>Promedio de gestación</i>	39,7 semanas
<i>Promedio de edad al morir</i>	78 días
	%
Arteria umbilical única	86
Hidroamnios	53
Placenta pequeña	80
Sexo femenino	80
(XX 77% - XXX 3% - XY 18 ¹ / ₂ % - XXY 2%)	
<i>Características clínicas:</i>	
Retardo del desarrollo	100
Hipertonía	75
Falta de crecimiento	97
Cráneo elongado	80
Implantación baja y malformación de pabellones auriculares	99
Micrognatia	97
Piel extra en la nuca	50
Cuello alado	25
Esternón corto	87
Hernia umbilical	45
Flexión, dedos deformados y a menudo desviación axial	95
Arcos en más de tres dedos	100
Limitación de la abducción	87
Pie en naveta, calcáneo prominente	63
Talón grande y corto, dorsiflexión	79

*Departamento de Biología, Facultad de Matemáticas y Ciencias Naturales, Universidad de Chile, Valparaíso. (Citogenética).

**Servicio de Pediatría, Hospital Deformes, Valparaíso.

*La distribución es bimodal, con un modo a los 21 a 25 y otro a los 36 a 40 años. (Los porcentajes están calculados como características presente o ausente.)

Existen varias aproximaciones de la frecuencia en poblaciones: Una basada en tres estudios de recién nacidos de hospitales (Hecht et al. 1963),⁷ Marden et al. 1964⁸ Taylor and Moores 1967⁹ incluyen una población de 21.000 recién nacidos y en este grupo se encontraron 6 casos de Síndrome de Edwards dando una frecuencia general de 1 en 3.500 nacidos vivos. Otra aproximación (Conen and Erkman 1966)¹⁰ de 89.309 nacidos vivos encuentran 8 trisomías E dando una incidencia de 8,9 por 10⁵ en nacidos vivos. Taylor y Fraser Roberts 1969¹¹ encuentran 11 trisomías E en 94.000 nacimientos, una incidencia de 1/8.545 recién nacidos.

Proporción sexual

La revisión de 153 trisomías E muestra que de 143 en que fue determinado el sexo, 113 correspondieron a mujeres y sólo 30 eran hombres. Hasta la fecha sólo existen especulaciones sobre la causa de esta desproporción sexual.⁵

CASO CLINICO

Nació el 7 de diciembre de 1972. Durante los primeros meses de vida llama la atención su falta de desarrollo; se le practicaron diversos exámenes, sin establecer la etiología de diversas anomalías, concluyéndose que habría daño genético. Las anomalías congénitas de la paciente coincidían en gran parte con las descritas en casos publicados. Su diagnóstico no fue sospechado hasta la edad de 8 meses.

Antecedentes familiares. Madre 32 años de edad, sana (operada de ductus cardíaco); padre 32 años, sano. Un hermano vivo, sano, nacido en 1967. Un nacido vivo prematuro varón (1,370 kg.), que fallece a las 1.10 hrs de vida (2-III-1971). Por falta de datos no existen antecedentes sobre este fallecimiento. Familia materna y paterna aparentemente no registran enfermedad alguna de origen genético.

Antecedentes personales: Niña producto de un embarazo normal y controlado. Peso al nacer: 2.800 grs; más o menos 37 semanas de gestación. Apgar 9, control de recién nacido inmediato sano. No existen antecedentes anotados sobre placenta ni arteria umbilical.

Se controla en forma periódica desde los 12 días. Llama la atención desde el comienzo la facies peculiar y la falta de progreso pondoestatural, a pesar de recibir una alimentación adecuada. Desde el mes de edad presentaba vómitos ocasionales que no cedían a las medidas habituales. Desde los dos meses retraso psicomotor marcado. Presentaba además cuadros bronquiales obstructivos a repetición. Desde los cuatro meses se plantea un probable daño genético, sin precisar diagnóstico. Es controlada en innumerables oportunidades solicitándose numerosos exámenes, todos

los cuales fueron negativos. A los 8 meses, después de presentar un cuadro de hiperemesis acentuada, acompañado de melena y hematemesis, es operada de hernia hiatal, después de lo cual ceden los vómitos, pero se mantiene la falta de desarrollo pondoestatural y retraso psicomotor acentuado. A los 10 meses es hospitalizada por una bronconeumonía tratada con penicilina.

El cariógrama sólo se pudo obtener a la edad de un año tres meses, y confirmó que la paciente corresponde a un síndrome de Edwards.

Al examen físico se encuentran las siguientes características: retardo del desarrollo, hipertonía, falta de crecimiento, cráneo elongado, implación baja de pabellones auriculares, esternón corto, flexión dedos desviación axial, limitación de la abducción, calcáneo prominente, talón corto dorsiflexión. No presenta: micrognatia, piel extra en la nuca, cuello alado, hernia umbilical, arcos en más de tres dedos.

Además, se puede apreciar en la paciente estrabismo y escleróticas de tono azulado, anodoncia hasta el año tres meses e hipertelorismo.

El estudio cromosómico se realizó en sangre periférica. Se extrajeron 8 cc de sangre de la yugular en jeringa heparinizada, se dejó sedimentar a temperatura ambiente durante dos horas. El cultivo se realizó de acuerdo a la técnica del Laboratorio Difco¹² y los medios usados corresponden a Chromosome Medium Code 5842. Las preparaciones fueron teñidas con Giemsa. El equipo fotográfico usado fue microscopio Orthoplan con cámara superponible Orthomat de Leitz, película Kodak de alto contraste (19 din).

Dermatoglifos: Se tomaron sólo las huellas dactilares, ya que fue imposible conseguir que la paciente desempañara las manos.

Para el estudio cromosómico se fotografiaron al azar 30 placas metafásicas, encontrándose en todas ellas un número de 47 cromosomas. Se montaron 10 cariógramas, los que fueron analizados por las citogenetistas independientemente. Desde un punto de vista estrictamente morfológico se concluyó que el cromosoma supernumerario correspondería al cromosoma N° 17. (Fig. 1).

DERMATOGLIFOS:

<i>Mano derecha</i>	<i>Mano izquierda</i>
Surcos palmares normales	Surcos palmares normales
d 1: presilla cubital	d 1: presilla cubital
d 2: presilla radial	d 2: verticilo
d 3: verticilo	d 3: presilla cubital
d 4: verticilo	d 4: presilla cubital
d 5: verticilo	d 5: presilla cubital

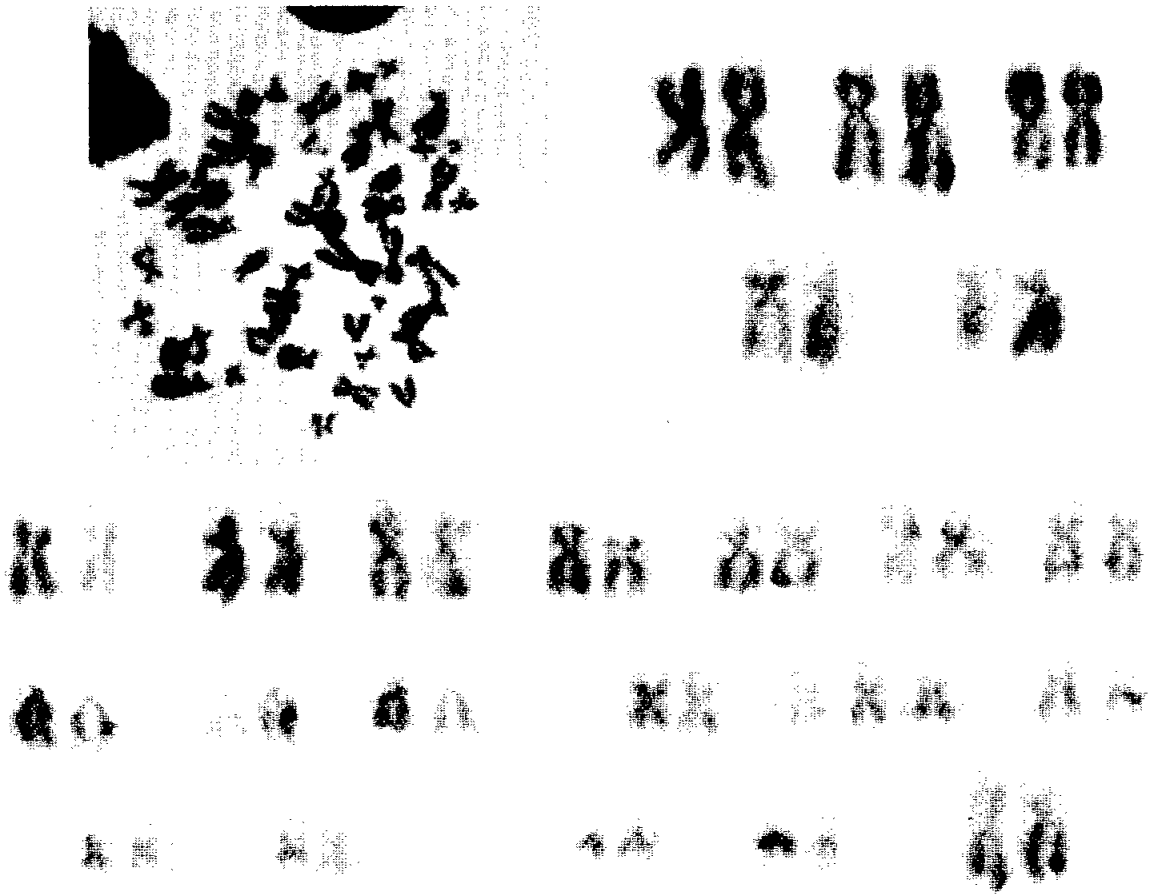


Fig. 1

COMENTARIO

La presentación de este caso tiene por objeto: exponer un caso clínico que es poco conocido y que muchas veces no se diagnostica por su baja incidencia, reafirmar la importancia del examen citogenético, ya que en este caso se sospechaba una alteración genética y sólo fue el examen cromosómico el que dio el diagnóstico preciso.

Debido al pésimo pronóstico del síndrome de Edwards en cuanto a sobrevida, se recomienda una amplia y completa explicación a los padres para hacerles comprender la inutilidad de cualquier esfuerzo personal o médico en el sentido de obtener mejoría.

Llaman la atención los dermatoglifos de la paciente. Dependientes de los tipos de dibujo encontrados en los dedos tendremos variaciones del vic. Es así como en la trisomía 18 es

muy bajo este valor (Lacassie Y. 1967)¹³. Las impresiones digitales de la paciente son muy deficientes por las razones ya expuestas; no permiten obtener el vic, pero podemos inferir que éste no debe ser bajo por el tipo de dibujos encontrados, que no son coincidentes en los descritos para la trisomía E. Este hecho afirma lo expresado por Goodman R. and Gorlin 1970,¹⁴ quienes indican que para la trisomía E los dermatoglifos anormales son comunes pero no diagnósticos.

RESUMEN

Se presentan las características clínicas y la importancia del examen citogenético en un caso de síndrome de Edwards.

Los antecedentes de mal pronóstico de sobrevida plantean la actitud frente a los padres sobre la ineffectividad de los tratamientos que se practiquen al paciente.

SUMMARY

Clinical and cytogenetic characters of a 18 months old child with Edwards syndrome are described.

The very poor prognosis of this syndrome and the attitude of the parents are discussed.

REFERENCIA

- ¹ *Becker P.E.* Genética humana. Tomo 1/1. Edit. Toray, pág. 149, 1971.
- ² *Edwards, J.H., D.G. Hamden, A.H. Cameron, V.M. Crosse, and O.H. Wolff.* Lancet, 787-790, 1960.
- ³ *Patau, K.A., D.W. Smith, E.M. Therman and H.P. Wagner.* Lancet I, 790-793, 1960.
- ⁴ *Yunis, J.J., E.B. Hook, and Mayer.* Lancet II, 286-287, 1964.
- ⁵ *Campusano, Carlos.* Genetic basis of malformations. Review of literature, Ann. Arbor, December 1972.
- ⁶ *Fraser Robert, J.R., Paul Polani.* South-East Regional Survey Explanatory notes Pediatric Research Unit, Guys Hospital Medical School, London, 1966.
- ⁷ *Hecht, F., J.S. Bryant, A.G. Motulsky and E.R. Giblet.* J. Pediat., 605-621, 1963.
- ⁸ *Marden, P.M., D.W. Smith and M.J. Donald.* J. Pediat., 357-371, 1964.
Taylor, A.I. and E.C. Moores. J. Med. Genet., 4:258-259, 1967.
- ¹⁰ *Conen, P.E. and B. Erkman.* Ann. J. Human. Genet 18: 387-398, 1966.
- ¹¹ *Taylor, A.I. and Roberts J. Fraser.* A Personal communication, 1969.
- ¹² *Difco Laboratories.* Detroit, Michigan, USA.
- ¹³ *Lacassie, Y.* Rev. Chil. Ped. N° 9, pp. 660-673, 1967.
- ¹⁴ *Goodman, R.M. and R.J. Gorlin.* The face in genetic disorders. Pag. 156, Edit. The C.V. Mosby Company, 1970.

Trabajo entregado para su publicación en 1975.