

Dra. Ilma Isaza de Yee,<sup>1</sup>  
Dr. José Gavito Higuera,  
Dra. Magdalena Ramírez,  
Dr. Hugo Peláez

## Síndrome de Edward. Diagnóstico por imagen en trisomía 18

Presentado en el XXXVI Curso Anual de Radiología SMRI.

<sup>1</sup> Este trabajo obtuvo el segundo lugar en los trabajos poster en la sección de Ginecología

### Introducción y objetivos

La incidencia de esta trisomía es de 1/8000 nacidos vivos, éste dato pudiera considerarse bajo, pero debe tomarse en cuenta que la mayoría muere en la etapa prenatal, en donde no es inusual encontrar a fetos con características fenotípicas altamente sugestivas de esta entidad, siendo el sexo femenino el más afectado. Lamentablemente, en nuestro medio existe un subregistro pues existen casos en los cuales no se consigue la realización de un cariotipo y así, los objetivos de nuestro trabajo son: mostrar los posibles cambios morfológicos que orienten al médico radiólogo en el diagnóstico y fomentar el interés en el trabajo de grupo (referencia y seguimiento) junto a otros especialistas como el genetista y el ginecólogo.

### Tórax y abdomen:

Aunque las anomalías cardíacas son poco específicas se presenta un caso de CIV (A). La ausencia de cámara

gástrica y polihidramnios es sugestiva de atresia esofágica (B).

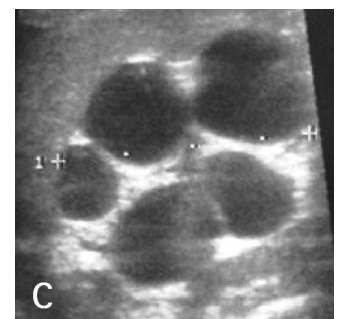
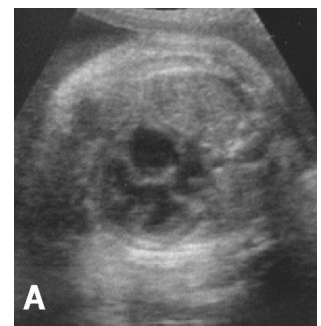
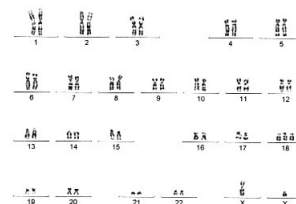
Poliquistosis renal (C). El onfalocele de contenido intestinal es altamente sugestivo de T-18 (D y E).

### Resultados y discusión

De las 21,230 pacientes obstétricas estudiadas en el Hospital General de México, en el período referido, se encontraron 227 fetos que tenían características sugestivas de una trisomía según su puntuación (1), 31 de estos

**Cuadro I.** Las alteraciones más frecuentemente encontradas por ecografía fueron:

Anomalías cráneo-faciales y S.N.C.	Malformaciones esqueléticas.
—Quistes de plexo coroides.	—Manos en puño con sobreposición de dedos.
—Megacisterna magna.	—Pie equino varo / pie en mecedora.
—Holoprosencefalia.	—Acortamiento de miembros.
—Ventriculomegalia.	
—Higroma quístico.	Malformaciones abdominales.
—Microcefalia.	—Onfalocele. (Intestinal).
—Micrognalia.	—Atresia esofágicas. (Ausencia de cámara gástrica y polihidramnina).
—Hendiduras faciales.	—Riñón poliquístico o en herradura.
Malformaciones cardíacas,	—Genitales ambiguos.
• C.I.V., C.I.A., D.A.P.	—Arteria umbilical única.
	—R.C.I.U.



presentaron mayor probabilidad de ser 18, pero únicamente nueve fueron confirmados por cariotipo.

El 100% de las pacientes estudiadas tenían menos de 25 años a pesar de que literatura refiere mayor riesgo conforme aumenta la edad materna.

La presencia de polihidramnios y RCIU es característica de la trisomía 18, sin embargo en algunas de las pacientes no se pudo corroborar porque se presentaron por urgencias sin control prenatal y con ruptura prematura de membranas. (6).

Los fetos con trisomía 18 y 13 comparten muchas características fenotípicas, pero hay algunos hallazgos distintivos que ayudan a seleccionar el diagnóstico adecuado:

En el caso particular de la trisomía 18 y en relación con anomalías del S.N.C. los quistes de plexo coroides uni o bilaterales se observan con mayor frecuencia, de igual modo cuando el contenido del onfalocele es intestinal.

En el abdomen la hernia diafrágica con ascitis y polihidramnios es más frecuente; así como la poliquistosis renal.

En extremidades es característico la mano en puño con superposición de los dedos en asociación con clino-

dactilia, mientras que en la 13 lo más frecuente es la polidactilia.

#### **Músculo-esquelético:**

La mano con puño cerrado persistente se produce en más del 50% de los fetos y generalmente es bilateral, la fotografía clínica corresponde con la representación ecográfica de la extremidad (F y G).

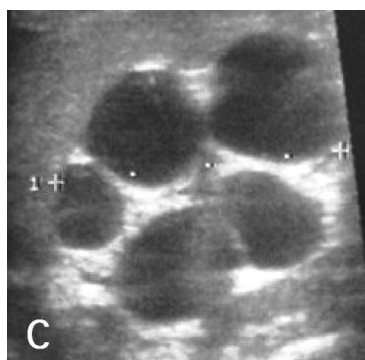
El pie equino varo y el pie en mecedora son otras malformaciones músculo-esqueléticas frecuentes (H, I y J).

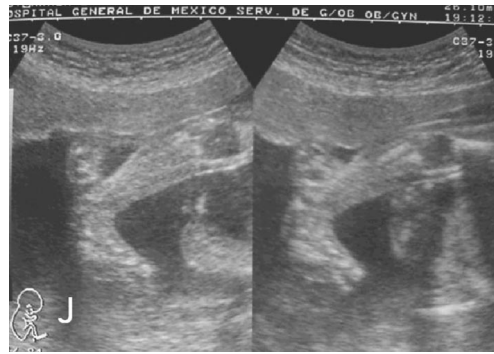
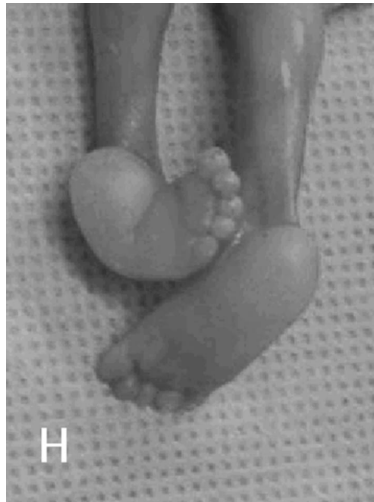
En este caso son sobresalientes las características faciales y de las extremidades; además se observa la presencia de genitales ambiguos.

#### **Metodología**

Del total de los procesos malformativos que se diagnosticaron entre el 1994 y 2001 por ultrasonido prenatal se evaluó la presentación de los cambios morfológicos que han sido referidos como específicos, así como datos indirectos para la trisomía 18.

Se investigó si existían o no antecedentes de exposición, número de embarazos y la edad materna.





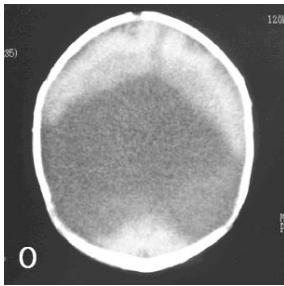
En algunas de las pacientes el cariotipo se obtuvo por amniocentesis después de la semana 16 y en otros después de cultivar la sangre del cordón.

Se tomó en cuenta el sistema de clasificación de las trisomías utilizado por "Benacerraf" (1), basándose en la presencia o ausencia de anomalías específicas; así como los cuadros de referencia de Nyberg.

Los quistes de plexo coroide se presentan en el 50 % de los casos de trisomías 18 (K). Otros hallazgos frecuentes son la megacisterna magna (L) y ventriculomegalia (M).

En cuanto a la holoprosencefalia (N y O) se menciona que es más frecuente en la trisomía 13; sin embargo varios de nuestros casos presentaron este defecto.





La coexistencia de holoprosencefalia y defectos faciales incrementan el riesgo de una trisomía. Nótese la probosis en las imágenes P-Q, y en el corte coronal por TC donde además existe hipotelorismo (R ).

Foto clínica y corte axial por ultrasonido a las 16 semanas que muestra higroma quístico (S y T).

Imagen clínica y ecográfica de la cara de un feto en el plano sagital que muestra micrognatia (U y V).



Las imágenes W y X corresponden a un caso de hipotelorismo severo y una fisura labio-palatina, respectivamente.

### Conclusión:

El síndrome de Edward tiene una amplia afectación de órganos y sistemas, entre las más relevantes e importantes se tiene a las anomalías del SNC (holoprosencefalia), craneofaciales y del sistema músculo-esquelético.

Con el conocimiento apropiado de las características fenotípicas de este síndrome es posible un diagnóstico oportuno.





tuno para seleccionar los casos en los que se debe realizar seguimiento genético por medio de amniocentesis, ya que

muchas veces es el radiólogo la primera persona del equipo médico que puede detectar estas anomalías.

## Referencias

1. Rumack MC, et al. Diagnostic Ultrasound. 2nd Edition. Mosby-Year book, Inc. 1998. USA. Chapters 36-41.
2. Jones KL. Smith's Recognizable patterns of the human malformation. 5th edition. W.B. Saunders company. 1997.
3. Alembik SC; Dott B. Study of 156 cases of polyhydramnios and congenital malformations in a series of 118,265 consecutive births. Am J Obs Gynecol 1991;165:586-590.
4. Benacerraf BR, Adzick NS. Fetal diaphragmatic hernia: ultrasound diagnosis and clinical outcome in 19 cases. Am J Obstetric Gynecol 1987;156:573-576.
5. Estroff J, et al. Dandy-Walker Variant: Prenatal sonographic features and clinical outcome. Radiology 1992;185:755-758.
6. Benacerraf BR, et al. Identification of second trimester fetuses with autosomal trisomy by use of a sonographic scoring index. Radiology 1994;193:135-140.
7. Winter T, et al. The genetic sonogram: Comparison of the index scoring system with the age-adjusted US risk assessment. Radiology 2000;215:775-782.
8. Lehman C, et al. Trisomy 13 syndrome: Prenatal US findings in a review of 33 cases. Radiology 1995;194:217-222.
9. Grist T, et al. Femur length in the US prediction of trisomy 21 and other chromosomal abnormalities. Radiology 1990;174: 837-839.