

Comportamiento clínico de la Trisomía 18

Dr. Ricardo Hernandez Herrera*
Dr. Hector A. Suarez Esparza*
Dr. Jose Osvel Hinojosa Perez*

Resumen

Conocer el porcentaje de presentación de los principales signos clínicos de la trisomía 18. Se realizó un estudio observacional descriptivo, retrospectivo en el Hospital Regional de Especialidades Num. 23 "Dr. Ignacio Morones Prieto" del Instituto Mexicano del Seguro Social en Monterrey N. León. Se revisaron los expedientes clínicos de los casos diagnosticados de enero de 1995 a diciembre de 1998. Se analizaron los datos clínicos de los pacientes con sospecha clínica de trisomía 18 corroborados por citogenética.

En los 4 años del estudio se registraron 106,287 recién nacidos vivos. Se detectaron 16 casos de trisomía 18 lo cual da una incidencia de 1 caso por cada 6,642 recién nacidos vivos. La sobreposición de los dedos de la mano fue el signo clínico que se encontró con mayor frecuencia: 11 de 16 (68.7%); la implantación baja de pabellones auriculares tuvo una frecuencia similar: 10 de 16 (62.5%).

En el 50% de los casos (8 de 16) se encontró soplo sistólico. En 7 pacientes (43.7%) se detectó tetillas separadas. La clinodactilia y la micrognatia se presentaron en 5 pacientes (31.2%); 4 niños (25%), tuvieron esternón corto y pliegue plantar. Hubo 3 casos (18.7%) de niños con pie en mecedora y 3 casos (18.7%) con pie equino varo bilateral. Los signos clínicos que se han atribuido a la trisomía 18 no están presentes en todos los casos y es necesario contar con el estudio citogenético para confirmar el diagnóstico.

Palabras clave.- Trisomía 18

Summary

Know the percentage of presentation of the main clinical signs of trisomy 18. Study descriptive, retrospective in the Regional Hospital of Specialties 23 «Dr. Ignacio Morones Prieto» of the Instituto Mexicano del Seguro Social, in Monterrey N. León. The clinical files of the cases diagnosed of January of 1995 to December of 1998 were revised. The clinical data of the patients with clinical suspicion of trisomy 18, corroborated by cytogenetic, were analyzed.

In the 4 years of the study registered 106,287 newly born alive. 16 cases of trisomy 18 were detected, an incidence of 1 case for each 6,642 newly born alive. The superimpose of the fingers of the hand was the clinical sign that met with more frequency: 11 of 16 (68.7%); low ear gets similar frequency: 10 of 16 (62.5%).

In the 50% of the cases (8 of 16) it was systolic murmur. In 7 patients (43.7%) was detected mammary hypertelorism. Clinodactilia and micrognatia came in 5 patients (31.2%); 4 children (25%) had short breastbone and pleat plant. There were 3 cases (18.7%) of children with clubfoot and 3 cases (18.7%) with equino varus bilateral. The clinical signs that have been attributed to trisomy 18 are not present in all the cases and are necessary the cytogenetic study in order to confirm the diagnosis.

Key word.- Trisomy 18

* Pediatras Neonatologos. Hospital Regional de Especialidades núm. 23 "Dr. Ignacio Morones Prieto", Instituto Mexicano del Seguro Social, Monterrey NL

Correspondencia: osvel@sdm.net.mx

Antecedentes

La trisomía 18 es la segunda trisomía autosómica mas frecuente, después del síndrome de Down, con mayor repercusión clínica y un pronóstico mas desfavorable.

La incidencia es muy variable y se ha reportado desde 1 caso por cada 3,000 hasta 1 caso por cada 8,000 nacidos vivos. Esta entidad fue descrita por primera vez por Edwards en 1960 quien le denominó Síndrome "E" por haber encontrado una trisomía en el grupo "E"; años mas tarde Smith confirmó que se trataba del cromosoma 18.¹

Es más frecuente en mujeres en una relación de 4 a 1 y frecuentemente se asocia a cardiopatía congénita, siendo esta su principal causa de muerte. Un 50% de los pacientes con este síndrome fallecen en los primeros 2 meses de vida y solo un 10% sobrevive al año de edad, sufriendo de severo retraso mental.²

Por lo general el 80% pertenecen a trisomía regular (47 XXX o XY + 18), un 10% a mosaico y 10% a translocación. La etiología se explica por una no disyunción cromosómica en la anafase de meiosis, donde un gameto que contiene 2 cromosomas 18, se une a un gameto normal, resultando un cigoto trisómico de este cromosoma.^{2,3}

El cuadro clínico es muy florido, las características clínicas mas representativas de esta trisomía son a nivel de extremidades: Manos con sobreposición del segundo dedo sobre el tercero y del quinto dedo sobre el cuarto, pies en mecedora, primer orjejo corto y en flexión dorsal y limitación de la abducción de las caderas.

Se ha reportado hipotonía, seguida de hipertonia, occipucio prominente, diámetro bifrontal estrecho, micrognatia, orejas displásicas de implantación baja, anomalías oculares, cuello corto y tórax en escudo con esternón corto; una característica encontrada con frecuencia es el peso bajo al nacer.^{4,5}

El fenotipo es muy característico y el diagnostico diferencial no es muy amplio: la sobreposición de los dedos de las manos se presenta en pacientes con trisomía 13, Síndrome de Smith-Lemly-Opitz, Síndrome oto-palato-digital y el Síndrome de Neu-Laxova, los cuales tienen otras características clínicas que nos permite diferenciarlos de la trisomía 18.⁶

El objetivo del estudio es conocer el porcentaje de presentación de los principales signos clínicos de la trisomía 18.

Material y Métodos

Se realizó un estudio observacional descriptivo, retrospectivo en el Hospital Regional de Especialidades Num. 23 "Dr. Ignacio Morones Prieto" del Instituto Mexicano del Seguro Social en Monterrey N. León.

Se revisaron los expedientes clínicos de los casos diagnosticados de enero de 1995 a diciembre de 1998. Se analizaron los datos clínicos de los pacientes con sospecha clínica de trisomía 18 corroborados por citogenética.

Las variables estudiadas fueron: edad materna, edad gestacional, genero, aspectos perinatales de crecimiento y desarrollo y datos clínicos relevantes.

El análisis incluyó medidas de tendencia central, media y rangos.

Resultados

En los 4 años del estudio se registraron 106,287 recién nacidos vivos. En este lapso se detectaron 16 casos de trisomía 18 lo cual da una incidencia de 1 caso por cada 6,642 recién nacidos vivos. El 62.5% (10 de 16) de los pacientes fue de sexo femenino, siendo la relación de 1.6 a 1 en relación al sexo masculino.

Datos generales

	Media	Rango
Edad materna (años)	27	19 - 42
Peso al nacer (gramos)	1'885	1'025 - 2'900
Edad gestacional (semanas)	34	31 - 40

Cuadro 1.

Principales signos clínicos en recién nacidos con Trisomía 18

Signo clínico	Frecuencia	Por ciento
Sobreposición de dedos de la mano	11	68.7 %
implantación baja de orejas	10	62.5 %
Soplo sistólico	8	50 %
Tetillas separadas	7	43.7 %
Clinodactilia	5	31.2 %
Micrognatia	5	31.2 %
Esternón corto	4	25 %
Pliegue plantar	4	25 %
Pie de mecedora	3	18.7 %
Pie equino varo	3	18.7 %

Cuadro 2.

La edad materna promedio fue de 27 años con un rango de 19 a 42 años;

El peso promedio al nacer fue de 1,885 g, con un rango de 1,025 a 2,900 g. La edad gestacional promedio fue de 34 semanas, con rango de 31 a 40 semanas. Ver cuadro 1

La sobreposición de los dedos de la mano fue el signo clínico que se encontró con mayor frecuencia: 11 de 16 (68.7%); la implantación baja de pabellones auriculares tuvo una frecuencia similar: 10 de 16 (62.5%). En el 50% de los casos (8 de 16) se encontró soplo sistólico.

En 7 pacientes se detectó tetillas separadas (43.7%). Otros signos que se consideran como característicos se encontraron con menor frecuencia. (ver cuadro 3). La clinodactilia y la micrognatia se presentaron en 5 pacientes (31.2%); 4 niños (25%), tuvieron esternón corto y pliegue plantar.

Hubo 3 casos (18.7%) de niños con pie en mecedora y 3 casos (18.7%) con pie equino varo bilateral. Ver cuadro 2

Discusión

La incidencia de Trisomía 18 encontrada en nuestro estudio es similar a la reportada en la literatura. Esta incidencia solo corresponde a los recién nacidos vivos; la incidencia de este trastorno en muertes fetales es mas alta, reportándose hasta un caso por cada 4,272 embarazos.⁴

Respecto al genero y a los parámetros de crecimiento intrauterino, encontramos mayor frecuencia en sexo femenino, pero menor la relación con el sexo masculino en base a lo reportado en la literatura. También se encontró un porcentaje alto de recién nacidos pretermino.⁷

Llama la atención que los signos clínicos característicos de los pacientes con trisomía 18 no se presentan en el 100% de los casos, predominando la sobreposición del segundo dedo de la mano sobre el tercero y del cuarto sobre el quinto dedo. Un alto porcentaje de los pacientes presentó implantación baja de pabellones auriculares y tetillas separadas; el signo clínico llamado "pie en mecedora" considerado característico de esta entidad solo se detectó en 3 de los pacientes, no obstante un número similar de casos se encontró con pie equino varo bilateral.

Algunos autores han publicado algunas alteraciones de la postura de las manos y otras anomalías in utero como predictoras de una trisomía.^{8,9}

Jones considera como los signos mas característicos de Trisomía 18 a la mano empuñada, esternón corto y las crestas dérmicas en forma de arcos en las yemas de los dedos; este autor pone como limite superior e inferior de las características clínicas un 50% y enumera un gran numero de ellas, dentro de las cuales se ubican las encontradas en nuestro trabajo.⁴ Guzmán refiere un diagnóstico mínimo con los siguientes datos clínicos: mano contraída, esternón corto, facies mongoloide y arcos disminuidos en los dedos y a su vez refiere un gran número de otras manifestaciones clínicas sin mencionar porcentajes.⁵

Concluimos que los signos clínicos que se han atribuido a la trisomía 18 no están presentes en todos los casos y es necesario contar con el estudio citogenético para confirmar el diagnóstico

Bibliografía

1. **Embleton ND, Wyllie JP, Wrigth MJ, Burn J, Hunter S.** Natural history of trisomy 18. Arch Dis Child 1996; 75: F38-F41.
2. **Salamanca F.** Citogenética humana, 1ª edición. 1997, pag. 83.
3. **Wolstenholme J, Cross I, Goodship J.** Early confirmation of trisomy 18 in newborn babies. Lancet 1992; 339: 1416.
4. **Jones KL.** Síndrome de la Trisomía 18. En. Atlas de malformaciones congénitas. 4ª Ed. Nueva editorial Interamericana. México D.F. 1990 pag. 29-31.
5. **Guzmán-Toledano R.** Trisomía 18. En. Defectos congénitos en el recién nacido. 2ª Ed. Editorial Trillas, México D.F. 1986. Pag. 187-189.
6. **Goodman R, Gorlin R.** Malformaciones en el lactante y el niño. 1ª edición. 1986, pag. 120-121.
7. **Thompson J, Thompson M.** Genética médica. 2ª edición. 1983, pag. 157.
8. **Carlson DE, Platt LD, Medearis AI.** The ultrasound trial of fetal hidramnios, abnormal and hand posturing, and any other anomaly predicts autosomal trusomy. Obst Gynecol 1992; 79: 731-734.
9. **Salihu HN, Boos R, Schmidt W.** Antenatally detectable markers for the diagnosis of autosomally trisomic fetuses in at-risk pregnancies. Am J Perinatol 1997; 14: 257-61.