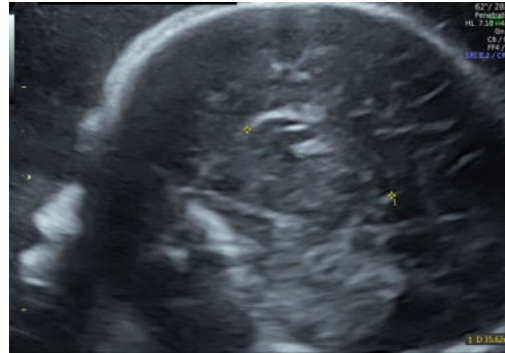


### Trisomía 18 (Síndrome de Edwards): a propósito de un caso

Delgado González, JL.; Montoya Martínez, C.; Pérez Rocamora, FC.; Jiménez Machuca, P.; Gazabat Barbado, E.; Pina Montoya, MA.  
Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital Universitario Rafael Méndez.

#### Introducción

Paciente de 41 años, gestante, G2P1, y sin antecedentes médicos de interés. Tras la ecografía del primer trimestre se realiza un control ecográfico posterior en las semanas 14 y 20 por el hallazgo único de un valor de  $\beta$ -hCG menor de 0,3 MoM, sin llegar a visualizarse ninguna malformación, aunque con un rastreo limitado por la mala transmisión sónica de la paciente. Sin embargo, es en la ecografía en la semana 35+1 cuando se visualizan varias malformaciones.



#### Conducta

Se explica a la paciente y su marido las pocas expectativas de vida, desde escasas horas hasta un año. Se les ofrece dos opciones:

- Resolver el caso mediante un comité clínico, realizar un feticidio y parirlo después.
- Dejar evolucionar el parto espontáneamente, momento en el que se asumirían cuidados paliativos neonatales.

La paciente finalmente opta por esta última opción. Sin embargo, la paciente sufre un parto extrahospitalario en su domicilio. Es traída en ambulancia al Servicio de Urgencias para, posteriormente, ser ingresadas madre e hija, esta última a cargo de Pediatría.

#### Conclusiones

- El cribado combinado de detección de las trisomías 21, 18 y 13 tiene una tasa de detección es del 93-96%, con una tasa de falsos positivos del 5% aproximadamente.
- Hay múltiples factores que disminuyen las tasas de detección de malformaciones por su limitada visualización: ligados al órgano, la presencia o ausencia y/o expresión debido a la edad gestacional, así como los ligados a la transmisión sónica, debido a un IMC elevado, posición del útero, fibromas, cicatrices, etc.

#### Bibliografía

1. Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia. Exploración ecográfica del primer trimestre. Prog Obstet Ginecol.2016;59:187-195
2. Nicolaidis KH. A model for a new pyramid of prenatal care based on the 11 to 13 weeks' assessment. Prenat Diagn 2011;31:3-6.
3. Public Health England. NHS Fetal Anomaly Screening Programme Handbook. Valid from August 2018. Londres: PHE publications; 2018.

#### Exploración y pruebas complementarias

Ecografía en la semana 35+1:

- Feto CIR tipo I (p1) con un índice de pulsatilidad de arterias uterinas patológico
- Anemia fetal moderada
- Polihidramnios severo (ILA de 41)
- Agenesia renal izquierda con leve hipertrofia del riñón izquierdo
- Sobrecruzamiento de los dedos en la mano izquierda
- Sospecha de comunicación interventricular
- Sospecha de un defecto de la fosa posterior (hipoplasia de vermis y el diámetro de la cisterna magna aumentado)

Se cita de nuevo para una ecografía en la semana 36, confirmando los hallazgos antes descritos, además de una hipoplasia del cuerpo calloso.

Se ofrece a la paciente una amniocentesis diagnóstica, la cual acepta, obteniendo como resultado una trisomía del cromosoma 18 (Síndrome de Edwards).

