

Gestación gemelar BC BA con un feto con síndrome de Edwards (trisomía 18): caso clínico

Álvarez Fernández, L.; Bueno González, M.; Jiménez García, A.; Rodríguez López, PM; Batres Martínez, L.; Talens Ors, P.; Salas Hernández, JA; Miranda Panaker, A

*Servicio de Obstetricia y Ginecología de Hospital General Universitario Santa Lucía

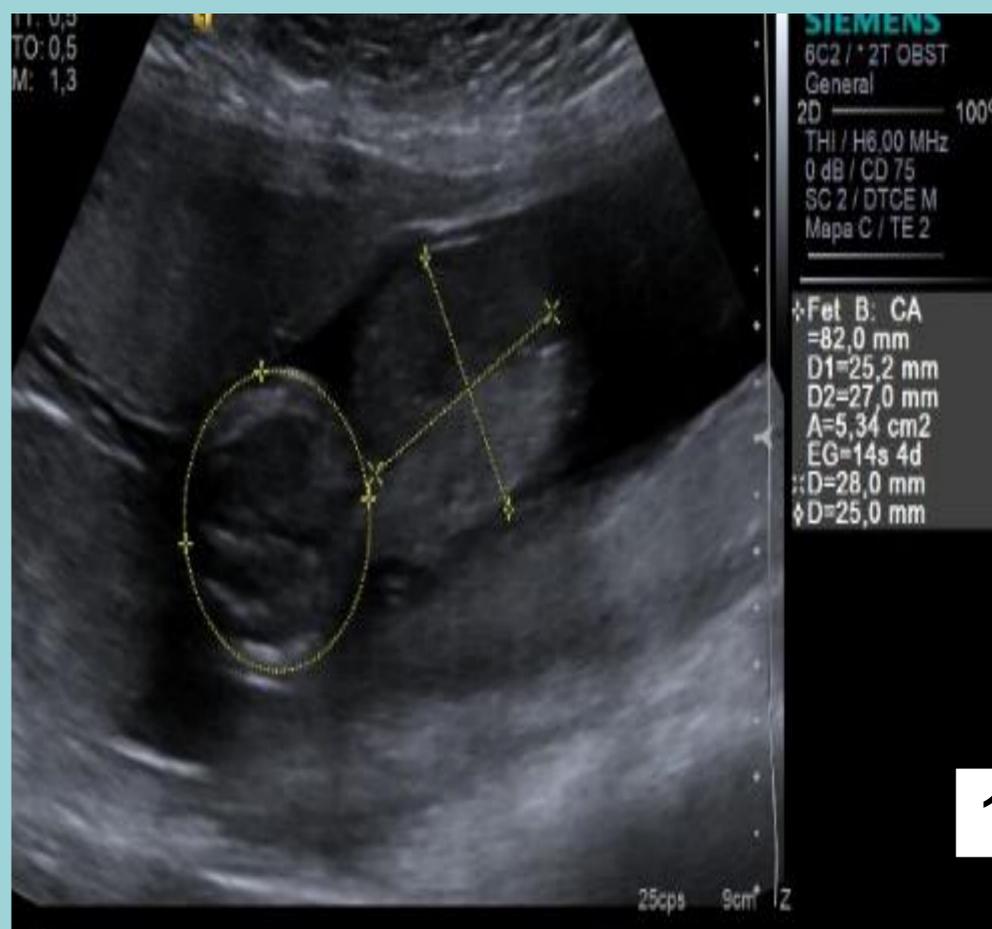
□ **INTRODUCCIÓN:** El síndrome de Edwards o trisomía 18 es una enfermedad cromosómica rara caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18. La trisomía del cromosoma 18 fue descrita por Edwards y Patau en 1960. Su frecuencia se estima entre 1 de cada 6000 a 1 de cada 13000 nacidos vivos. Afecta a niños de todas las razas encontrándose en cualquier zona geográfica. El diagnóstico temprano de este síndrome permite al médico planear la mejor estrategia planear la mejor estrategia obstétrica con el fin de minimizar el riesgo para el gemelo sano.

□ **DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO:** Gestación gemelar bicorial biamniótica, en paciente de 18 años, primigesta, sin antecedentes de interés. En ecografía de primer trimestre en semana 13+0, cribado combinado de bajo riesgo para trisomías 21, 18 y 13. Hallazgo de gran onfalocel en feto B (que comprende el hígado) que muestra retraso de crecimiento precoz. Se intenta BVC en semana 13+6 no realizándose por dificultad técnica. Finalmente se realiza amniocentesis en semana 16+1 con resultado: Cariotipo trisomía 18 para feto B. Feto A 46, xx. Ecografía morfológica en semana 20, dentro de la normalidad en feto A, y muestra onfalocel en feto B. Se ofrece a los padres actitud expectante o feticidio selectivo, decantándose por manejo conservador. Se realizan controles en semana 22+6, 27, 28+6, 31, 34.

□ En semana 34+6 se indica cesárea electiva por inicio de periodo activo de parto y ambos fetos en podálica. El feto A nace con 2228g, apgar 9/10, tiene una evolución favorable, salvo una ictericia de la prematuridad, resto dentro de la normalidad.

□ Feto B nace con un peso de 931g, apgar 4/5, con débil esfuerzo respiratorio y FC 60lpm. No se inician maniobras de reanimación. Se ingresa en Neo para administración de medidas de confort.

1. Imagen: corte axial a nivel abdominal mostrando onfalocel con herniación hepática.



1

□ **DISCUSIÓN:** Las posibilidades terapéuticas para pacientes con este síndrome se centran en el feticidio selectivo o el tratamiento expectante. El feticidio selectivo puede realizarse mediante la inyección intracardiaca de cloruro potásico, aspiración transvaginal o la oclusión selectiva del cordón umbilical. El momento de realizar este procedimiento es también controvertido, la mayoría de los autores recomienda que se realice tempranamente en cuanto se diagnostique la trisomía porque la técnica implica menos complejidad y el efecto desfavorable en el embrión restante es menor. Para el diagnóstico temprano es recomendable la biopsia corial en lugar de amniocentesis, aunque las anomalías estructurales, en la mayoría de los casos, no se diagnostican hasta la semana 12. El feticidio selectivo a una edad gestacional avanzada, además de conflictos éticos, puede aumentar la morbilidad y mortalidad del feto sano por la liberación de citoquinas inflamatorias y prostaglandinas feto muerto. También puede inducir el parto pretérmino y la rotura prematura de membranas.

□ **BIBLIOGRAFÍA:**

1. Morris JK, Savva GM. The risk of fetal loss following a prenatal diagnosis of trisomy 13 or trisomy 18. Am J Med Genet 2008;146(A):827-832.
2. De la Calle M, Cruceyra M, Rodríguez R, Magdaleno F y col. Gestación gemelar con muerte intraútero de uno de los fetos: pronóstico materno y neonatal del feto superviviente. Ginecol Obstet Mex 2012;80:254-262
3. Wald N, Simon R. Prenatal screening for Down syndrome and neural tube defects in twin pregnancies. Prenat Diag 2005;25:740-745.
4. Chasen S, Perni S, Kalish R, Chervenak F. First-trimester risk assessment for Trisomies 21 and 18 in twin pregnancy. AJOG 2007;197:374.e1-374.e3.