

**Nº 41**

**Congreso Argentino de Diagnóstico por Imágenes  
(CADI2019)**

**SINDROME DE  
EDWARDS  
(Trisomía 18)**

**PRESENTACION CASO**

**AUTORES**

Alexandra Elizabeth Bolaños Vega

Nevardo Antonio Barrera

Marcela Liliana Valenzuela

Daniel Muñoz

Marcelo Vega Sagoyo

Alejandra Derico

## CASO CLINICO

Paciente de 18 años. G2A1, inicia control prenatal tardío.

Se realiza ecografía obstétrica en la semana 34 constatándose:

- Feto único, vivo, situación cefálica.
- Agenesia parcial del vermis cerebeloso con mega cisterna magna de 34 mm.
- Leve dilatación de astas posteriores de los ventrículos laterales
- Polihidramnios
- Cara fetal de difícil evaluación por posición y edad gestacional avanzada.

Se solicita RMN fetal.

## CASO CLINICO

- Se procede a cesárea programada a las 38 semanas.
- Se obtiene un recién nacido vivo de 2300 gr, sexo masculino, Apgar 1/6 y pasa a Unidad de terapia intensiva neonatal.

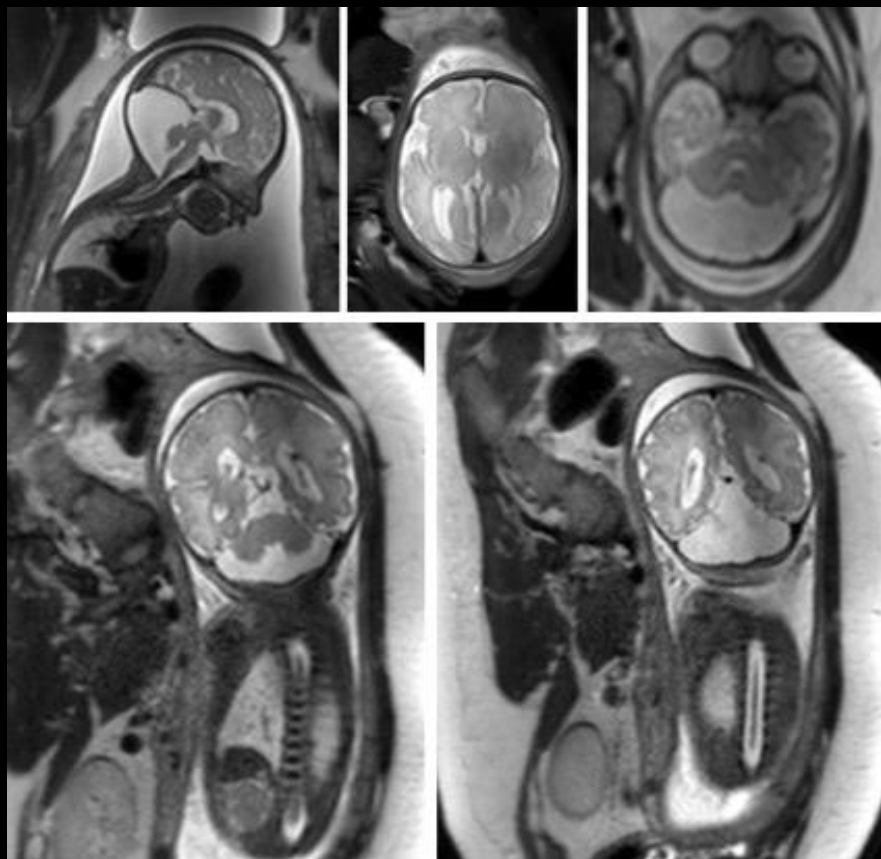
### Al examen del recién nacido

- Fascie peculiar, pabellón auricular pequeño con implantación baja, micrognatia, boca pequeña, desviación cubital de 2 dedo de ambas manos, hipotonía global.
- Sospechan síndrome genético Smith Lemli Optiz.
- Se realiza: ecocardiografía neonatal, eco cerebral y cariotipo en sangre periférica con resultado 47, XY+18.

## HALLAZGOS POR IMÁGENES

### RMN FETAL:

- Aumento del volumen a nivel de la fosa posterior.
- Hipoplasia cerebelosa.
- Implantación alta de la torcula
- imagen compatible con quiste aracnoideo.



# HALLAZGOS POR IMÁGENES

## **ECOCARDIOGRAFÍA NEONATAL:**

(CIA OS chico), CIV. DAP con HTP.

## **ECOGRAFÍA CEREBRAL TRANSFONTANELAR:**

Cuerpo calloso hipoplásico, malformación cerebral compleja, quiste en fosa posterior, tienda del cerebelo elevada, vermis cerebeloso completo y leve ventriculomegalia.

## **ECOGRAFÍA ABDOMINAL:** normal.

## DISCUSION

- **Síndrome de Edwards** es una trisomía autosómica, rara polimalformativa, consecuencia de un desbalance cromosómico debido a la existencia de tres cromosomas 18.
- Su frecuencia se calcula entre  $1/6000-1/13000$  nacidos vivos, es más frecuente en madres de edad avanzada, a partir de 35 años
- La frecuencia aumenta progresivamente desde  $1/2.500$  nacidos vivos a los 36 años a  $1/500$  nacidos vivos a los 43 años.
- Afecta más al sexo femenino que masculino.

## DISCUSION

- El diagnóstico ecográfico puede sospecharse por la ecografía en semanas 11 - 13,6 y en la ecografía morfológica de las semanas 20 - 24.
- La mortalidad es del 60% en la primera semana de vida, 95% en el primer año.
- Las principales causas de fallecimiento suelen ser cardiopatías congénitas, apneas y neumonías o complicaciones secundarias a hipertensión pulmonar.

## CONCLUSIÓN

Se presenta un caso de **síndrome de Edwards**, por sospecha ecográfica desde la semana 34 de gestación.

Sabiendo que constituye una de las anomalías cromosómicas raras, pero con altas tasas de mortalidad neonatal, por lo que ante la sospecha por los hallazgos ecográficos debe plantearse una confirmación por imágenes y genética, manejado por un equipo multidisciplinario