



TRISOMÍA 18 COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE MÚLTIPLES MALFORMACIONES CONGÉNITAS: REPORTE DE UN CASO

Francisca Daza (1), Susana Dávila (1), Daniela Ruiz (1), Rodrigo Soriano (2)
(1) Interna de Medicina, Hospital San José, Universidad de Santiago de Chile
(2) Médico Cirujano, EDF, Hospital Chileno Japonés, Hualañé

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas (MC) son anomalías estructurales anatómicas de causa genética y/o ambiental. Pueden ser aisladas o múltiples (1). Dentro de las causas genéticas se encuentran las alteraciones cromosómicas cuyo diagnóstico es mediante pruebas genéticas. La trisomía 18 (T18) o síndrome de Edwards es la segunda trisomía autosómica más frecuente (2), causada por una disyunción no meiótica y su principal factor de riesgo es la edad materna avanzada (3). Se presenta con restricción de crecimiento intrauterino (RCIU), polihidramnios y malformaciones cardíacas y gastrointestinales. Presenta una alta mortalidad, la mayoría de los casos mueren en el útero, el 50% de los neonatos mueren dentro de las dos primeras semanas y entre el 5 y 10% sobreviven el primer año. El objetivo del trabajo es comparar los distintos métodos genéticos de diagnóstico.

PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO

Paciente primigesta de 20 años, sin antecedentes. En ecografía obstétrica de segundo trimestre se evidencia RCIU, polihidroamnios y múltiples MC destacando hernia diafragmática izquierda, hipoplasia pulmonar, corazón en dextroposición con comunicación interventricular, atrio cerebral aumentado y cráneo "en fresa". Evaluada por equipo materno fetal quienes solicitan estudio genético.

PREGUNTA CLÍNICA

¿Cuál es el gold estándar para el diagnóstico de múltiples MC fetales?

ABORDAJE METODOLÓGICO

Se toma muestra de líquido amniótico mediante amniocentesis para cariotipo y hibridación fluorescente in situ (FISH) para cromosomas 13, 18 y 21. Resultados informan cariotipo 47 XY +18, confirmando T18.

RESOLUCIÓN DEL CASO

Tras manejo por equipo multidisciplinario paciente se acoge a segunda causal de la ley de interrupción del embarazo.

CONCLUSIÓN Y DISCUSIÓN

El estudio genético se debe pedir en base a una sospecha específica de la evaluación inicial. La hibridación genómica comparativa (aCGH) es el examen de elección en MC múltiples (4), desplazando a cariotipo y FISH, por su mayor sensibilidad con un rendimiento de detección de un 15% (métodos tradicionales 5%) y poder evaluar un gran número de enfermedades simultáneamente (5). Su desventaja principal es el alto costo. En este caso, si bien no se solicitó aCGH, se pudo realizar un adecuado diagnóstico, recordando la importancia de la sospecha clínica inicial y adaptarse a la realidad local de cada centro.

REFERENCIAS

1. Bacino C. Birth defects: Causes [Internet]. UpToDate. 2021 [citado 28 de septiembre de 2022]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/birth-defects-causes>
2. Saldarriaga W, Rengifo-Miranda H, Ramírez-Cheyne J. Síndrome de trisomía 18. Reporte de un caso clínico. Rev Chil Pediatría. 1 de marzo de 2016;87(2):129-36.
3. Giersch AB. Congenital cytogenetic abnormalities [Internet]. UpToDate. 2022 [citado 28 de septiembre de 2022]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/congenital-cytogenetic-abnormalities>
4. Bacino C. Birth defects: Approach to evaluation [Internet]. UpToDate. 2021 [citado 29 de septiembre de 2022]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/birth-defects-approach-to-evaluation>
5. Levy B, Wapner R. Prenatal Diagnosis by Chromosomal Microarray Analysis. Fertil Steril. febrero de 2018;109(2):201-12.