

## **Introducción a la trisomía 18 (síndrome de Edwards)**

La trisomía 18, conocida como síndrome de Edwards, es una afección rara resultante de errores genéticos en el cromosoma 18. El trastorno ocurre en aproximadamente 1 de cada 5,000 nacimientos vivos y afecta con mucha más frecuencia a las mujeres que a los hombres. Este trastorno a menudo da lugar a deformaciones físicas, defectos en órganos internos y graves discapacidades intelectuales y del desarrollo.

## **Impacto en el desarrollo**

La gravedad del impacto de la trisomía 18 en el desarrollo dependerá del número de células afectadas. Algunos niños tendrán tres copias del cromosoma 18 en todas sus células (trisomía 18 completa), mientras que otros tendrán tres copias solo en algunas de sus células (trisomía 18 en mosaico) o partes adicionales del cromosoma 18 unidas a otro cromosoma (trisomía 18 parcial).

La mayoría de los niños que nacen con trisomía 18 tendrán defectos cardíacos. Otros problemas de salud importantes pueden incluir defectos en la estructura y el funcionamiento de diversos órganos internos, incluidos los pulmones, los riñones, el estómago y los intestinos. Algunos tendrán malformaciones en la cabeza, el cuello, la cara, los ojos, las orejas, las manos, los pies y la columna.

Además, los niños con trisomía 18 tienen un crecimiento lento, retrasos significativos en el desarrollo neurológico, especialmente dificultades motoras que afectan la vida diaria, tales como alimentarse o llorar, discapacidades intelectuales graves y retraso en el habla. Algunos niños también pueden tener impedimentos visuales o auditivos.

## **Evolución clínica y esperanza de vida**

Con frecuencia, los niños con trisomía 18 tienen un crecimiento restringido antes del nacimiento y continúan teniendo un crecimiento lento después de nacer. Algunos problemas iniciales pueden continuar de manera constante de por vida, mejorar o empeorar, o bien cambiar de presentación. Por ejemplo, algunos niños nacen con músculos débiles que luego se vuelven rígidos.

Es difícil predecir cuánto tiempo vivirá un niño con trisomía 18. La mayoría de los niños con trisomía 18 no viven más allá de las dos primeras semanas de vida; por su parte, menos del 10 % vivirá más allá del primer año de vida, generalmente debido a defectos cardíacos o pulmonares importantes. Un número pequeño llegará a la adolescencia, pero a menudo requerirá atención continua y un amplio apoyo para la vida diaria.

### ***Si desea más información***

- Biblioteca Nacional de Medicina – Medline Plus: Trisomy 18 [Trisomía 18] (<https://medlineplus.gov/genetics/condition/trisomy-18/>)
- MedicineNet. Trisomy 18 (Edwards Syndrome) [Trisomía 18 (síndrome de Edwards)] ([https://www.medicinenet.com/trisomy\\_18\\_edwards\\_syndrome/article.htm](https://www.medicinenet.com/trisomy_18_edwards_syndrome/article.htm))
- Organización Nacional de Trastornos Raros (NORD). Trisomy 18 [Trisomía 18] (<https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-18-syndrome/>)

## **Opciones de tratamiento:**

Aunque no existe cura para la trisomía 18, los niños pueden recibir tratamiento para controlar sus síntomas y afecciones de salud específicos con base en las decisiones de su equipo médico y su familia. El tratamiento inicial se centra en la estabilización y la supervivencia. Algunas familias pueden optar por centrarse en los cuidados paliativos o para pacientes

terminales. El tratamiento puede incluir intervenciones quirúrgicas o métodos menos invasivos para promover el funcionamiento. Por ejemplo, el tratamiento para abordar las dificultades para alimentarse puede incluir la intervención quirúrgica del paladar hendido o proporcionar nutrición mediante un tubo de alimentación, según las necesidades del niño en particular y la decisión conjunta de las familias y los profesionales médicos. Los niños con trisomía 18, que son menos frágiles desde el punto de vista médico, pueden recibir más servicios para el desarrollo para maximizar su funcionamiento y brindar la mejor calidad de vida posible.

## **Recursos para familias**

### ***Programas prioritarios y línea de ayuda para la trisomía 18***

- El Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (Genetic and Rare Diseases Information Center, GARD) está financiado por los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health, NIH) y brinda acceso a información actualizada, confiable y fácil de entender sobre enfermedades raras o genéticas en inglés o español (<https://rarediseases.info.nih.gov/>). Llame al 1-888-205-2311 para mayor información.
- Chromosome Disorder Outreach Inc. (<https://chromodisorder.org/>) es una organización conformada por padres para familias de niños nacidos con trastornos cromosómicos raros. CDO brinda apoyo e información, promueve la investigación, ofrece una amplia biblioteca de artículos actualizados disponibles para los miembros, coordina el programa Ask the Doctor (Pregunte al Médico) y mantiene un registro detallado de la base de datos. CDO también ofrece a las familias la oportunidad de comunicarse las 24 horas del día a través de Twitter, Facebook, YouTube, Pinterest y otros sitios de redes sociales.

### ***Servicios de apoyo***

- La Fundación E.WE (The E.WE Foundation) (<https://theewefoundation.org/>) es una organización de defensa de la atención médica con sede en Alabama fundada por padres de un niño con síndrome de Edwards. La Fundación tiene programas que ofrecen cuidados paliativos para las familias, un programa de asistencia económica para ayudar con la carga financiera asociada con las complejidades médicas raras y la atención médica especializada, y recursos pedagógicos para alfabetización en salud, educación comunitaria, defensa del paciente y políticas públicas.
- Hope for Trisomy (<https://www.hopefortrisomy13and18.org/>) está conformada por familias de niños con trisomía 13 y 18, y afecciones relacionadas, para financiar la investigación y promover la educación. Hope for Trisomy también brinda apoyo y servicios a las familias y organiza eventos para sensibilizar.
- La División de Medicaid de Mississippi (Mississippi Division of Medicaid) brinda acceso a cobertura médica para niños con discapacidades (<https://medicaid.ms.gov/medicaid-coverage/how-to-apply/>)

### ***Centros de recursos o centros de intercambio de información***

- Organización Nacional de Trastornos Raros. Trisomy 18 [Trisomía 18] (<https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-18-syndrome/>)
- La Sociedad de Investigación y Registro del Cromosoma 18 (The Chromosome 18 Registry & Research Society) (<https://www.chromosome18.org/>) es una organización de defensa orientada a las familias que se centra en una variedad de trastornos asociados con el cromosoma 18, incluida la trisomía 18.

### **Organizaciones nacionales y locales**

- La Fundación Trisomía 18 (Trisomy 18 Foundation) (<https://www.trisomy18.org/>) brinda una comunidad solidaria para las familias, educa y apoya a los profesionales médicos y fomenta la búsqueda de tratamientos y prevención de la trisomía 18.
- SOFT, la Organización de Apoyo para la Trisomía 18, 13 y Trastornos Relacionados (SOFT – Support Organization for Trisomy 13, 18, and Related Disorders) (<https://trisomy.org/>) es una red de familias y profesionales que promueven las relaciones entre padres y profesionales y brindan apoyo a las familias en el diagnóstico y la atención de las trisomías 13 y 18, así como otros trastornos cromosómicos relacionados.

### **Educación y programas de apoyo**

- El Programa para Niños y Jóvenes con Necesidades Especiales de Salud (Children and Youth with Special Health Care Needs, CYSHCN) (<https://msdh.ms.gov/msdhsite/ static/41,0,163.html>) ofrece servicios de coordinación de la atención para niños con necesidades especiales de salud desde el nacimiento hasta los veintiún años de edad.
- First Steps Early Intervention (<https://msdh.ms.gov/msdhsite/ static/41,0,74.html>) ofrece servicios y apoyos de acuerdo con un plan individualizado de servicios familiares para bebés y niños pequeños con retrasos en el desarrollo.
- Gestión Perinatal de Alto Riesgo/Sistema de Servicios Infantiles (Perinatal High Risk Management/Infant Services System, PHRM/ISS) (<https://msdh.ms.gov/msdhsite/ static/41,0,106.html>) ofrece administración de casos, acceso mejorado a atención médica, apoyo nutricional y psicosocial, visitas domiciliarias y educación en salud para mujeres embarazadas en alto riesgo y sus bebés menores de un año.

### **Recursos para proveedores de atención médica**

#### **Recursos para proveedores respecto a la trisomía 18**

- Colegio Estadounidense de Genética Médica. ACT SHEET – Trisomy 18: Positive Cell Free DNA Screen [HOJA INFORMATIVA. Trisomía 18: detección positiva de ADN fetal libre]. (<https://www.acmg.net/PDFLibrary/Trisomy-18.pdf>).
- Medscape. Prenatal Diagnosis for Congenital Malformations and Genetic Disorders: Practice Essentials, Noninvasive Techniques, Invasive Techniques [Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y trastornos genéticos: fundamentos de prácticas, técnicas no invasivas, técnicas invasivas] (<https://emedicine.medscape.com/article/1200683-overview>)
- Medscape. Trisomy 18 [Trisomía 18] (<https://emedicine.medscape.com/article/943463-print>)

#### **Consejería en detección prenatal para familias**

- Recursos del Colegio Estadounidense de Obstetras y Ginecólogos (American College of Obstetricians and Gynecologists)
  - Prenatal Genetic Screening Tests [Pruebas de detección genética prenatal] (<https://www.acog.org/womens-health/faqs/prenatal-genetic-screening-tests>)
  - Genetic Disorders [Trastornos genéticos] (<https://www.acog.org/womens-health/faqs/genetic-disorders>)
  - Prenatal Genetic Testing Chart [Cuadro de pruebas genéticas prenatales] (<https://www.acog.org/womens-health/infographics/prenatal-genetic-testing-chart>)

- 3 Questions to Ask Yourself Before Getting Prenatal Genetic Testing [Tres preguntas que debe hacerse antes de someterse a pruebas genéticas prenatales] (<https://www.acog.org/womens-health/experts-and-stories/the-latest/3-questions-to-ask-yourself-before-obtener-pruebas-geneticas-prenatales>)

### **Recursos generales:**

- Cereda, A. y Carey, J.C. (2012). The trisomy 18 syndrome [El síndrome de la trisomía 18]. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 7(81). (<https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-7-81>)
- Dotters-Katz, S.K., Kuller, J.A., Grace, M.R., Laifer, S.A., Strauss, R.A. (2016). Management Considerations for Ongoing Pregnancies Complicated by Trisomy 13 and 18 [Consideraciones de manejo para embarazos en curso complicados por trisomía 13 y 18]. *Obstet Gynecol Surv.*, 71(5): 295-300. doi: 10.1097/OGX.0000000000000304. PMID: 27182826
- Glinianaia, S.V., Morris, J.K., Best, K.E., Santoro, M., Coj, A., Armaroli, A., et al. (2020). Long-term survival of children born with congenital anomalies: A systematic review and meta-analysis of population-based studies [Supervivencia a largo plazo de niños nacidos con anomalías congénitas: una revisión sistemática y un metanálisis de estudios poblacionales]. *PLoS Med*, 17(9): e1003356. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1003356>; <https://journals.plos.org/plosmedicine/article?id=10.1371/journal.pmed.1003356>
- Goel, N., Morris, J.K., Tucker, D. et al. (2019). Trisomy 13 and 18-Prevalence and mortality- A multi-registry population based analysis [Trisomía 13 y 18. Prevalencia y mortalidad. Un análisis poblacional de múltiples registros]. *Am J Med Genet A.*, 179(12): 2382-2392. doi: 10.1002/ajmg.a.61365. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6848757/>
- Kirby, R.S. (2017). The prevalence of selected major birth defects in the United States [La prevalencia de defectos de nacimiento importantes seleccionados en los Estados Unidos]. *Semin Perinatol.*, 41(6): 338-344. doi: 10.1053/j.semperi.2017.07.004. PMID: 29037343.
- Lantin-Hermoso, M.R., Berger, S., Bhatt, A.B., Richerson, J.E., Morrow, R., Freed, M.D., Beekman, R.H. (2017). The Care of Children with Congenital Heart Disease in Their Primary Medical Home [La atención de niños con enfermedades cardíacas congénitas en su centro médico principal]. *Pediatrics*, 140(5); e20172607; DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2017-2607>
- Leuthner, S.R. y Acharya, K. (2020). Perinatal Counseling Following a Diagnosis of Trisomy 13 or 18: Incorporating the Facts, Parental Values, and Maintaining Choices [Consejería perinatal después de un diagnóstico de trisomía 13 o 18: integración de hechos y valores de los padres, y mantenimiento de opciones]. *Adv Neonatal Care.*, 20(3): 204-215. doi: 10.1097/ANC.0000000000000704. PMID: 31996562.
- Lipkin, P.H., Okamoto, J., Consejo de Niños con Discapacidades y Consejo de Salud Escolar (2015). The Individuals With Disabilities Education Act (IDEA) for Children With Special Educational Needs [La Ley de Educación para Personas con Discapacidades (IDEA) para niños con necesidades educativas especiales]. *Pediatrics*, 136; e1650. DOI: 10.1542/peds.2015-3409; <https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/136/6/e1650.full.pdf>

- UpToDate: Evidence-based Clinical Decision Support provides the latest evidence and best practices for clinicians [UpToDate: el apoyo a la toma de decisiones clínicas basadas en pruebas proporciona las pruebas más recientes y las mejores prácticas para los profesionales clínicos] (<https://www.wolterskluwer.com/en/solutions/uptodate>).



MISSISSIPPI STATE DEPARTMENT OF HEALTH

---

Revised June 2021