



INSTITUTO SALVADOREÑO DEL SEGURO SOCIAL

Departamento de Gestión del Conocimiento

Formulario de Proyecto final de Tesis

LEA ANTES DE COMENZAR

Antes de comenzar a redactar consulte la Guía para redacción de informes finales (STROBE) disponible en este programa.

- El informe final de investigación constituye la tesis necesaria para egresar de nuestros programas de residentado y deberá ser defendido para lograr su aprobación para que el residente pueda egresar con el título de especialista que aspira.
- El formulario está diseñado para que el investigador escriba el contenido de su trabajo siguiendo el orden de los títulos que se han dispuesto que sigue la metodología **IMRyD** (Introducción, Metodología, Resultados y Discusión)
- Elabore el formulario siguiendo el orden establecido

CODIGO DE REVISIÓN METODOLOGICA: 654N223MY22	
Información general	
Fecha de aprobación de gestión bibliográfica	15 Octubre 2022
Fecha de aprobación de Protocolo	16 Mayo 2023
Fecha de aprobación Comité de Ética y código asignado	21 Junio 2023 CEIS-ISSS 2022-049
Autor (es)	Carlos Mario Guzmán Dubon
Teléfono y dirección electrónica	7988-6870 marioguzman092@hotmail.com
Asesor (es)	Rhina Emperatriz Salgado
Teléfono y dirección electrónica	rhina_salgadorivas@hotmail.com 7841-7833
Especialidad/Disciplina	Neonatología .

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR
FACULTAD DE MEDICINA
POSGRADO DE ESPECIALIDADES MEDICAS**



Título del trabajo

Perfil clínico epidemiológico del Síndrome de Edwards en Neonatos del Hospital Materno Infantil 1º de Mayo 2019-2023.

Autor:

Carlos Mario Guzmán Dubon

Informe final de tesis de grado presentado por

Carlos Mario Guzmán Dubon

Para optar al Título de Especialista en

Neonatología

Asesor metodológico

Dra. Rhina Emperatriz Salgado

SAN SALVADOR, EL SALVADOR, Octubre 2023

Contenido

Resumen	4
Introducción.....	6
Materiales y Métodos	7
Resultados	8
Discusión.....	15
Conclusiones.....	18
Referencias	19

PERFIL CLÍNICO EPIDEMIOLÓGICO DEL SÍNDROME DE EDWARDS EN NEONATOS DEL HOSPITAL MATERNO INFANTIL 1º DE MAYO 2019-2023.

Guzmán Dubón, Carlos Mario.

Residente de tercer año de Neonatología, Instituto Salvadoreño del Seguro Social

Resumen

Introducción. El síndrome de Edwards es una alteración cromosómica, la cual consiste en la adición de un cromosoma adicional en el par número 18; a través de la historia se han identificado múltiples factores que inciden en el desarrollo del mismo durante la gestación, además de la sobrevida limitada que poseen el mayor número de neonatos al nacimiento, acompañado con el aumento de incidencia de este síndrome.

Objetivo.

Caracterización clínica y epidemiológica del síndrome de Edwards nacidos en el Hospital Materno Infantil Primero de Mayo durante el período enero 2019-enero 2023.

Metodología. Se realizó un estudio de tipo descriptivo, transversal y retrospectivo, en donde se revisaron expedientes de pacientes nacidos en el Hospital primero de mayo durante el período enero 2019-enero 2023, que fueron registrados bajo el diagnóstico de síndrome de Edwards; y que cumplieron con los criterios de inclusión, a fin de identificar los antecedentes pre concepcionales, así como factores de riesgo identificados durante la gestación, a partir de lo cual se estableció la incidencia del Síndrome de Edwards en el periodo enero 2019 a enero 2023.

Resultados. En el presente estudio se evaluaron 41 casos con diagnóstico del Síndrome de Edwards, aumentando la prevalencia con más del 20% posterior al año 2019. De acuerdo con los datos, factores de riesgo como edad materna, historia obstétrica, presencia de enfermedades durante el embarazo, se identificaron como

agentes causales contribuyentes para el desarrollo del Síndrome de Edwards, resaltando la importancia de la vigilancia y evaluación con detecciones tan tempranas como en el periodo prenatal.

Estos hallazgos subrayan la importancia de identificar y abordar de manera proactiva estos factores de riesgo en la atención de la gestante, lo que puede contribuir a una detección temprana y toma de decisiones adecuadas y oportunas.

Introducción

El Síndrome de Edwards o trisomía 18, es una de las patologías autosómicas que de acuerdo con diversos estudios publicados evidencian que esta **malformación genética** está incluida en el grupo de trastornos poco comunes, al afectar a entre 1/6000 – 1/13000 de los nacidos vivos, el **síndrome de Edwards se considera una anomalía grave** debido a su alta tasa de mortalidad, ya que un 95 % de los nacidos con esta malformación mueren a lo largo de su primer año de vida; los casos con supervivencia mayor de un año suelen sobrevivir hasta los 5 años de vida (2%), siendo excepcionales los casos que llegan a la adolescencia (2); dicho síndrome se caracteriza por alteraciones morfológicas múltiples, desde alteraciones musculoesqueléticas hasta alteraciones congénitas cardiovasculares. Existen múltiples factores que interfieren en el desarrollo de este, entre los más importantes se encuentran la edad avanzada materna (1).

En El Salvador durante el 2016 se registró el nacimiento de 786 niños, de los cuales 30 presentaron Malformaciones Congénitas, esto significa una tasa de incidencia de 38.17 por 1000 nacidos vivos, siendo el 31.31 % del área urbana y 50.91% del área rural; registrándose 1 muerte en la etapa neonatal, en el municipio de Quezaltepeque (2).

Existe limitada información acerca de los datos estandarizados sobre factores determinantes que inciden en el desarrollo del Síndrome de Edwards, los cuales generan interés para la identificación de estos al indagar las características que comparten los embarazos que finalizan con este diagnóstico.

Materiales y Métodos

Se llevó a cabo un estudio descriptivo, transversal y retrospectivo en pacientes Nacidos bajo el diagnóstico de Síndrome de Edwards del Instituto del Seguro Social 1° de mayo.

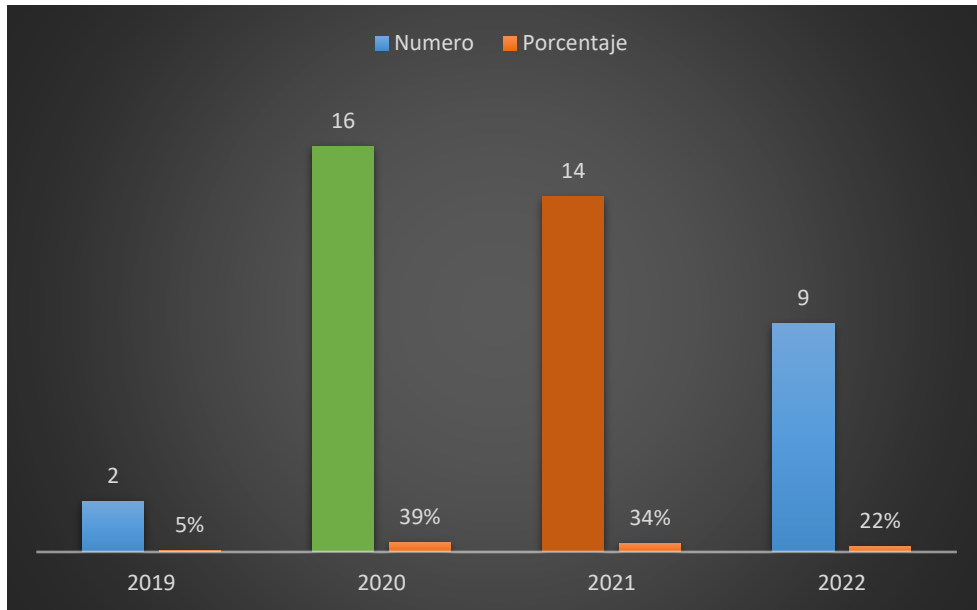
Se evaluaron todos aquellos pacientes que reunían los criterios al nacimiento del Síndrome en estudio; así también de todos aquellos factores predisponentes para el desarrollo del Síndrome de Edwards, como son la exposición perinatal a drogas, edad materna, infecciones durante el embarazo, historia familiar de malformaciones congénitas, entre otros. Teniendo como objetivo la caracterización clínica y epidemiológica de todos los neonatos nacidos en el periodo de 2019 a 2023.

Posterior a la obtención de la población del protocolo y de acuerdo con el comité de ética, se procedió a la revisión de expedientes clínicos de un total de 60 pacientes, de los cuales solo 41 cumplieron los criterios de inclusión.

La recopilación de datos se llevo a cabo mediante un instrumento el cual fue diseñado de manera específica para cumplir con todos los objetivos del estudio de investigación. Dicho instrumento fue creado utilizando Microsoft Excel como programa de base de datos, posterior a ello, se realizó el procesamiento y análisis de toda la información colectada.

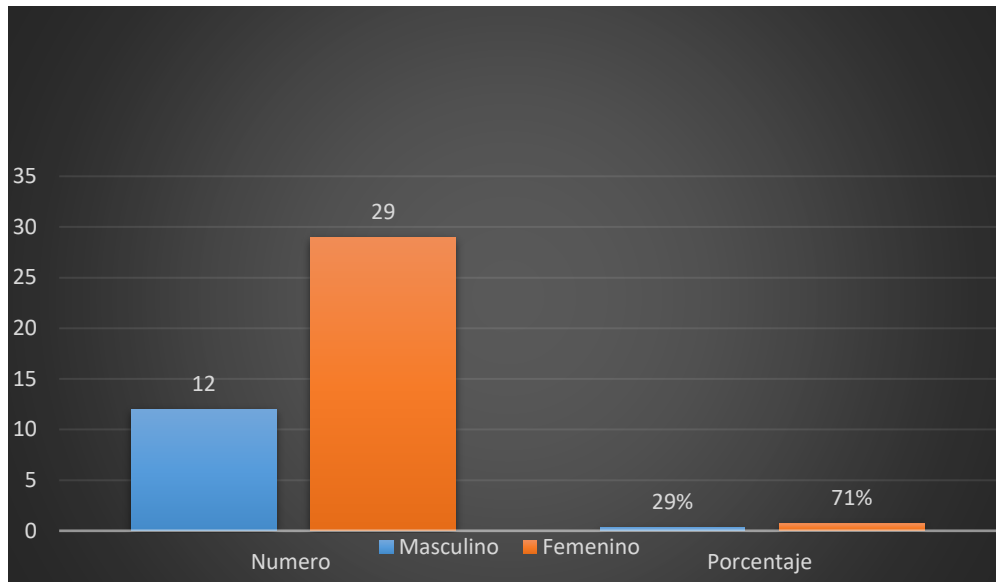
Resultados

Grafico 1. Numero de neonatos nacidos por año con el diagnóstico de síndrome de Edwards, periodo 2019-2023.



Respecto a los datos obtenidos en el estudio de investigación, se observa que a partir del año 2020 se observa un aumento de nacimientos bajo el diagnóstico de Síndrome de Edwards, teniendo un 39% con 16 casos en el año 2020, y la menor cantidad con 2 casos representando un 5% de nacimientos con dichos diagnósticos en el año 2019.

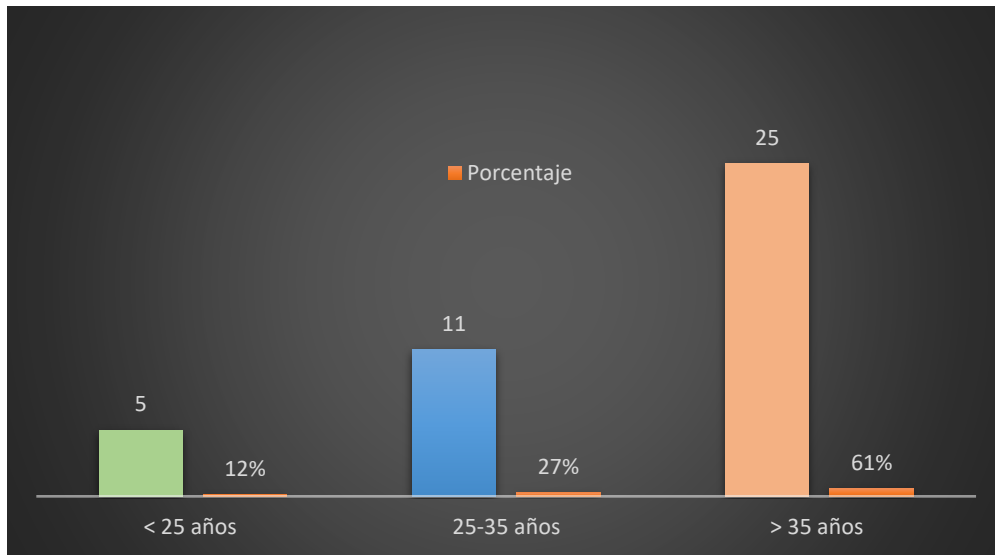
Gráfico 2. Prevalencia del Síndrome de Edwards en neonatos de acuerdo al sexo, periodo 2019-2023.



En el presente estudio, se evaluaron 41 neonatos con diagnóstico de acuerdo con el CIE 10 de Síndrome de Edwards; de los cuales 29 del total corresponden al sexo femenino y solo 12 casos fueron del sexo masculino.

De acuerdo con ello, el 71% de los casos identificados corresponde al sexo femenino, siendo un porcentaje significativo en la afección y desarrollo de dicho Síndrome.

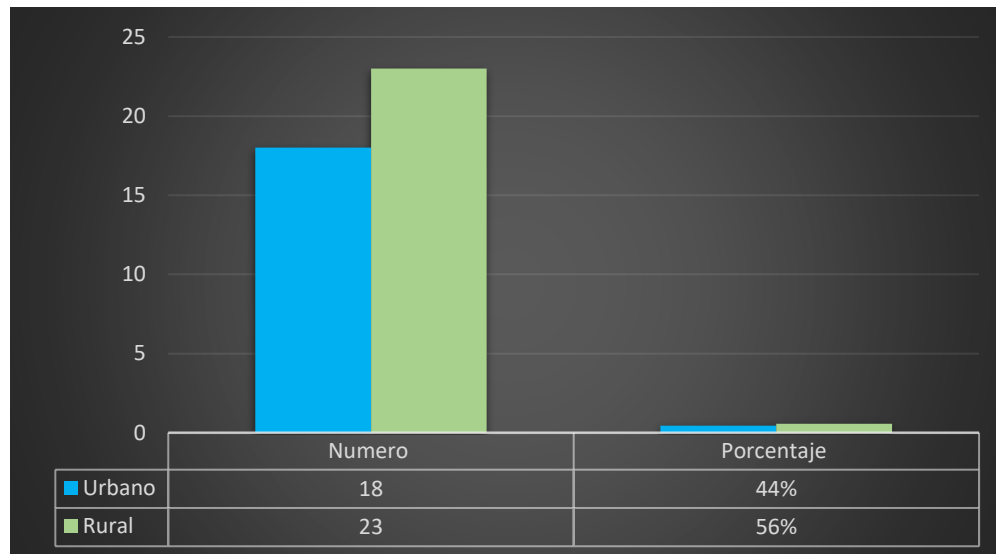
Gráfico 3. Prevalencia del Síndrome de Edwards en neonatos de acuerdo con la edad materna, periodo 2019-2023.



La mayor cantidad de neonatos nacidos con Síndrome de Edwards corresponde a hijos de madre mayores de 35 años, con 25 casos en comparación con madres menores de 25 años con solo 5 casos estudiados.

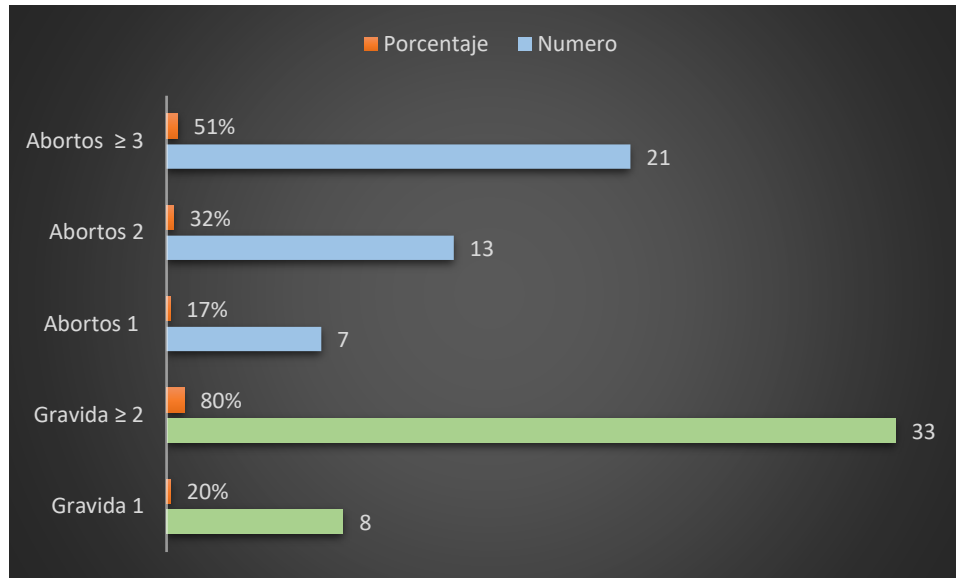
De acuerdo con ello es importante recalcar que la edad materna juega un papel importante para el desarrollo del Síndrome de Edwards representado con el 61 % todas aquellas gestantes mayores a 35 años.

Gráfico 4. Prevalencia del Síndrome de Edwards en neonatos de acuerdo con el área de procedencia materna, periodo 2019-2023.



De acuerdo con el estudio realizado, en cuanto a la procedencia materna de los neonatos con Síndrome de Edwards, se observa que 23 casos de los 41 casos estudiados provienen del área rural, representando el mayor porcentaje con 56%, frente al 44% que son provenientes del área urbana con 18 casos en total.

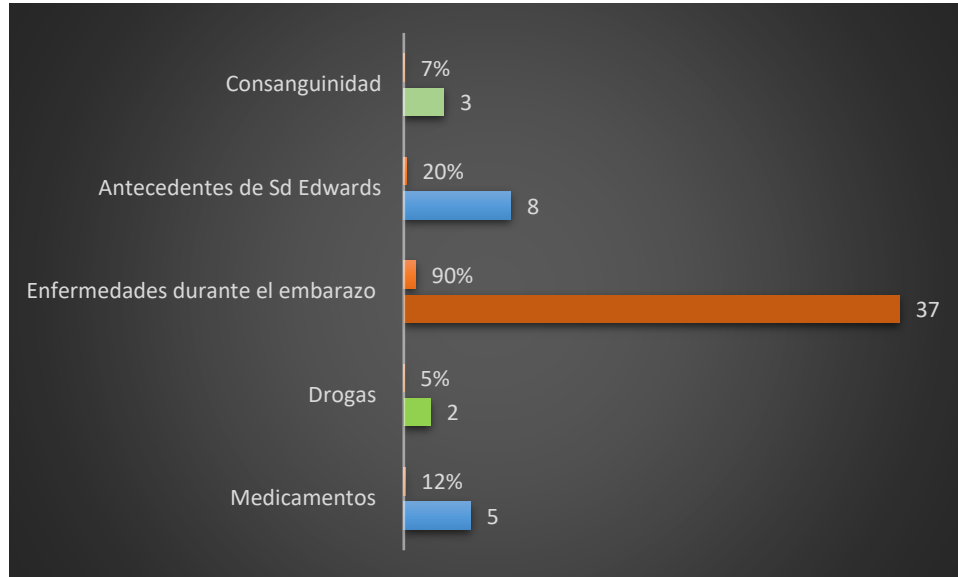
Gráfico 5. Historia obstétrica Materna de los neonatos con Síndrome de Edwards, periodo 2019-2023.



De acuerdo con la investigación llevada a cabo, el 80% de los casos estudiados presentaron mas de 2 gestaciones con 33 casos; el 20% restante fueron primigestas.

Se observa de igual manera que el mayor porcentaje de madres con el 51% presentaron una historia de más de 3 abortos con 21 casos y solamente 7 casos presentaron 1 aborto, siendo el 17%.

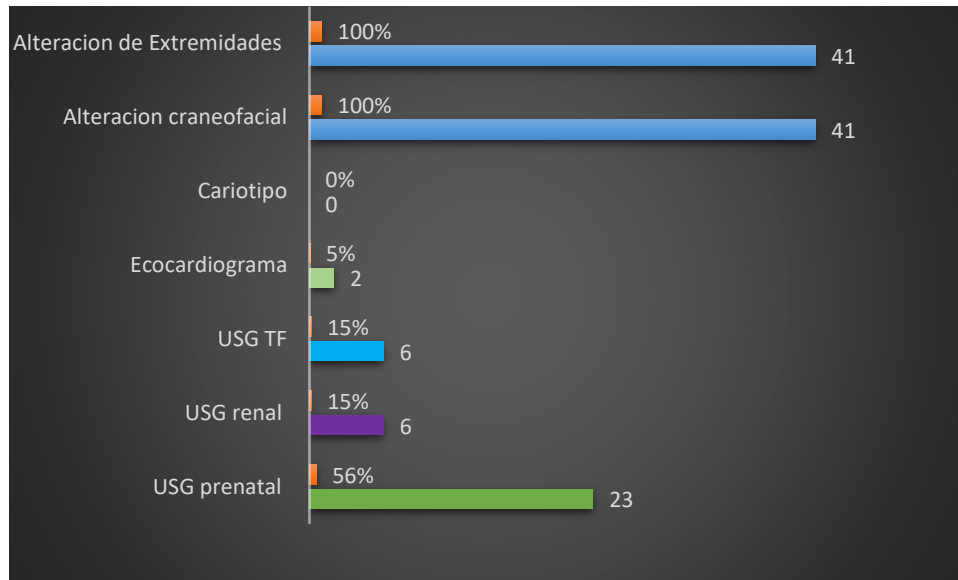
Gráfico 6. Incidencia de los principales factores de riesgo mas prevalentes para el desarrollo del Síndrome de Edwards en Neonatos, periodo 2019-2023.



De acuerdo con los datos obtenidos, se evidencia que ciertos factores de riesgo prevalecen para el desarrollo de Síndrome de Edwards en Neonatos, teniendo con mayor preponderancia a las enfermedades durante el embarazo con 37 casos, seguido de 8 gestantes que presentaron antecedentes de Síndrome de Edwards en embarazos previos. Teniendo en menor cantidad factores como consanguinidad, consumo de drogas o medicamentos utilizados durante el embarazo.

Es muy importante aclarar que de acuerdo a la recolección de datos el mayor número de gestantes con enfermedades durante la gestación, predominaba la infección por SARS COV 2, o presentaron antecedentes del mismo.

Gráfico 7. Principales hallazgos y pruebas diagnosticas realizados en neonatos con diagnostico de Síndrome de Edwards, periodo 2019-2023.



De acuerdo con los datos obtenidos, se describen que el 100% de los neonatos con diagnostico de Síndrome de Edwards, presentaron alteraciones tanto de extremidades como craneofaciales al momento del nacimiento. De los 41 casos estudiados solamente a un porcentaje bajo, se logró realizar estudios complementarios para verificar hallazgos como es el 15% con 6 casos en los cuales se les realizo USG transfontanelar teniendo como hallazgos principales los de mega cisterna magna y hemorragias interventriculares grados II y III. También a 6 neonatos se les realizo USG renal, teniendo como hallazgos predominantes hipoplasia renal bilateral y Riñones poliquísticos. Se presenta con nada mas el 5% de los casos en estudio rastreo ecocardiográfico, evidenciando principalmente comunicación interauricular en todos los casos sin otras anomalías.

Discusión.

De acuerdo con la Sociedad Española de Genética Humana, el Síndrome de Edwards o trisomía 18, siendo una de las alteraciones genéticas más graves, presenta una incidencia de 1 por cada 1000 a 8000 nacidos vivos; además con una elevada tasa de mortalidad al nacer de 95% y esperanza de vida máxima en el primer año. (1).

El Síndrome de Edwards es una alteración genética en donde existen 3 copias del cromosoma 18, a partir del cual se inician una serie de alteraciones desde la embriogénesis, pudiéndose detectar sutilmente en el primer trimestre de gestación y con más significancia al 2º y 3er trimestre. (2).

La trisomía 18 o Síndrome de Edwards, puede presentarse de manera completa o parcial, a partir de mosaicismo o por una translocación, lo que puede hacer que uno de ambos progenitores sea solo portador y partir de ello presentar en la descendencia el síndrome de manera aleatoria. Sin embargo, diversos estudios han acusado con el pasar de los años muchos otros factores que pueden incidir en el desarrollo de este, desde la edad materna, el uso de drogas en el embarazo, la presencia de diversos tipos de enfermedades durante la gestación que puedan afectar el desarrollo normal del feto, hasta la consanguinidad y factores ambientales. (3).

A pesar de ser una enfermedad que afecta a pocos recién nacidos, de acuerdo al estudio que se llevo a cabo en el área de neonatología del Hospital Materno Infantil Primero de Mayo, estudiándose un total de 41 casos, se observó un aumento de nacimientos con síndrome de Edwards posterior al año 2019 con una incidencia mayor al 20% por cada año hasta enero de 2023.

Los datos, además muestran que hay cierta predilección en el género femenino con el 71% de los casos estudiados, pudiéndose tratar de la adquisición del cromosoma anormal en la estructura genética que es características de este género respecto al sexo masculino, sin excluir la causalidad aleatoria que este Síndrome puede llegar a tener.

Es importante destacar que la edad materna influye de gran manera y de acuerdo a la bibliografía con la recurrencia de tener descendientes con síndrome de Edwards, teniendo en el presente estudio un 61% de gestantes mayores a 35 años, lo cual se explica a su vez con la alteración en la formación de los óvulos y el desarrollo avanzado que pueden tener y afectar a su vez la información genética.

Los factores de riesgo que se han identificado más prevalentes son elementos clave que contribuyen a un mayor riesgo de desarrollar Síndrome de Edwards.

En primer lugar y muy importante de acuerdo con los datos obtenidos, las enfermedades maternas durante la gestación han contribuido a un 90% de causalidad para adquirir el Síndrome de Edwards; entre la que destaca SARS COV 2, como enfermedad durante el embarazo o como antecedente de las gestantes en estudio. Teniendo en cuenta este aumento de casos posterior al año 2019, aun se plantean posibles teorías en las que dicho virus pudiera alterar el genoma humano de acuerdo con la mutación y afección celular que este puede tener.

Teniendo en segundo lugar con 8 caso, el antecedente de gestas previas con diagnóstico de Síndrome de Edwards, explicando la alta carga genética que puede presentar cuando ambos padres pueden tener alteraciones o ser portadores del mapa cromosómico anómalo para desarrollar dicho síndrome.

El resto de los factores de riesgo encontrados, se presentaron con menos del 10% de incidencia para el desarrollo del Síndrome de Edwards como fueron, la consanguinidad, el uso de drogas y medicamentos teratógenos durante el embarazo.

De acuerdo con las características clínicas al nacimiento, los expedientes reflejaron que el 100% de los casos presentaban alteraciones craneofaciales y de las extremidades características del Síndrome de Edwards.

De los 42 casos estudiados, solo 23 de ellos presento un diagnóstico prenatal por medio de ultrasonografía siendo este uno de los principales métodos diagnósticos durante el embarazo para el Síndrome de Edwards. Menos del 7 % los cuales representan también los pacientes que presentaron sobrevida de 1 semana, se les

realizo ultrasonografía transfontanelar y renal, en donde se encontraron hallazgos característicos y patognomónicos del Síndrome de Edwards; así también solamente 5 pacientes se les realizó rastreo cardíaco en donde no se evidenció alteraciones cardíacas mayores.

Conclusiones.

1. La prevalencia significativa de más del 60% de gestantes mayores de 35 años que tuvieron descendientes con el diagnóstico del Síndrome de Edwards, destaca la necesidad de generar programas preconceptionales de calidad y realizar la captación y seguimiento de todas aquellas mujeres con riesgo elevado de acuerdo con la edad al riesgo de embarazo y desarrollo de anomalías congénitas.
2. Hay Evidencia de factores de riesgos los cuales han sido significativos como agentes causales del desarrollo del Síndrome de Edwards, incluidos con mayor importancia las enfermedades de las gestantes como lo es el SARS COV 2 y a pesar que aun se mantenga en estudio su relación con anomalías congénitas es importante la identificación y seguimiento de todas aquellas gestantes que adolecen o presentan antecedente de infección por SARS COV 2 y contribuir a estudios posteriores sobre la relación de ambos.
3. De acuerdo a la detección prenatal del Síndrome de Edwards, un porcentaje pequeño de gestantes obtuvieron el diagnóstico a través de ultrasonografía prenatal, lo cual conlleva a generar un mejor control de todas las gestantes independientemente de los factores de riesgo que presenten, y orientar a la necesidad de realizarse estudios complementarios con personal de salud correspondiente al área de ginecología y obstetricia y poder así mejorar la detección oportuna de trastornos congénitos.

Referencias

1. Cabrera Maria del Carmen, Ortiz Gustavo. Edwards' syndrome: from prenatal diagnosis to the neonatologist. Instituto Radiológico Calvo. Asunción, Paraguay. *Pediatr. (Asunción)*. 2021; 48(3):216 - 220 (setiembre - diciembre). <https://doi.org/10.31698/ped.48032021010>.
2. Cammarata-Scalisi F, Lacruz-Rengel MA, Araque D, et al. Trisomía 18 en mosaico. Serie de casos. *Arch Argent Pediatr* 2017;115(3):e183-e186. [Trisomía 18 en mosaico: Serie de casos | Semantic Scholar](#)
3. Cammarata-Scalisi Francisco. Lacruz-Rengel María A. Mosaic trisomy 18. Series of cases. *Arch Argent Pediatr* 2017;115(3):e183-e186. *Arch Argent Pediatr* 2017;115(3):e183-e186. [\[Mosaic trisomy 18. Series of cases\] - PubMed \(nih.gov\)](#).
4. Duran Vivas, Edith Elizabeth. Lopez Callejas, Leonel Antonio. determinantes sociales asociados a malformaciones congénitas, en niños y niñas del área de influencia de la unidad comunitaria de salud familiar de quezaltepeque, de febrero a abril 2017. Universidad de El Salvador. Facultad de medicina. <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1146799>.
5. Goel Nitin. K. Morris Joan. Tucker David. Trisomy 13 and 18—Prevalence and mortality—A multi-registry population based análisis. Medical Statistics, Population Health Research Institute, St George's, University of London, London, UK Revised: 26 July 2019. *Am J Med Genet*. 2019;1–11. <https://stacks.cdc.gov/view/cdc/83093>

6. Jones KL. Trisomy 18 syndrome (En "Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Jones KL ed.) W.B. Saunders Co, Philadelphia1997, pp 16-17. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-81>

7. K. Dotters-Katz, MD Sarah. L. Senz, MD Kayli. Trisomy 18 Pregnancies: Is there an Increased Maternal Risk?. Division of Maternal Fetal Medicine, University of North Carolina at Chapel Hill, Chapel Hill, North Carolina. 3010 Old Clinic Building, CB # 7516, Chapel Hill, NC 27599-7516. April 28, 2017. SSN 0735-1631. <https://doi.org/10.1055/s-0037-1603679>

8. Lopez-Ríos valery, Grajales-Marín Estefania. Prolonged survival in Edwards syndrome with congenital heart disease: a case report and literature review. *Medwave* 2020;20(8). <https://doi.org/10.5867/medwave.2020.08.8015>

9. Marsán Suárez Vianed. Garcia Garcia Alina. Edwards' syndrome associated to combined immunodeficiency. Instituto de Hematología e Inmunología. La Habana, Cuba. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter* vol.27 no.3 Ciudad de la Habana jul.-set. 2011. [Síndrome de Edwards asociado a inmunodeficiencia combinada | Rev. cuba. hematol. inmunol. hemoter;27\(3\): 342-348, jul.-set. 2011. | CUMED \(bvsalud.org\)](https://doi.org/10.5867/medwave.2020.08.8015)

10. Meaghann S. Weaver. Venus Anderson. Interdisciplinary care of children with trisomy 13 and 18. Revised: 21 November 2020. Division of Palliative Care, Department of Pediatrics, Children's Hospital and Medical Center and the University of Nebraska Medical Center, Omaha, Nebraska. 2021;185A:966–977. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62051>

11. Méndez Lorenzo Yurena. Coloma Escribano Marta. Vásquez Carlón. Danízar. Falsos positivos del cribado de trisomía 21 y 18 del primer trimestre y complicaciones obstétricas. Rev. chil. obstet. ginecol. vol.86 no.1 Santiago feb. 2021. 23-32. [\[PDF\] Falsos positivos del cribado de trisomía 21 y 18 del primer trimestre y complicaciones obstétricas | Semantic Scholar.](#)

12. Montoya Reales, David Alexander. Lanza Carol Gabriela. Trisomy 18 syndrome: a case report. Médico General, egresado de la Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional Autónoma de Honduras. Rev Med Hondur, Vol 88, Num 1, 2020. [Vol88-1-2020-9.pdf \(bvs.hn\).](#)

13. Pachajoa Harry. Doble aneuploidía (trisomía X, trisomía 18) en una recién nacida con fenotipo de trisomía 18. Arch Argent Pediatr 2013;111(4):e101-e104. https://www.researchgate.net/publication/260766472_Doble_aneuploidia_trisomia_X_trisomia_18_en_una_recien_nacida_con_fenotipo_de_trisomia_18

- Pardo Rosa. Zavala Maria. Sanz Patricia. Trisomía 9, trisomía 13 y trisomía 18: Resultados del análisis citogenético prenatal, Hospital Clínico Universidad de Chile, años 2000-2017. Rev. chil. obstet. ginecol. vol.85 no.4 Santiago ago. 2020. [Archivos Argentinos de Pediatría 111\(4\):e101-e104 DOI:10.5546/aap.2013.e101](#)

14. Saldarriaga Wilmar. Miranda Heidi Rengifo. Síndrome de trisomía 18. EvlPerlPediatr.2016;87(2):129136. <http://dx.doi.org/10.1016/j.Pipe.2015.08.006>.

15. W. Kepple Jeffrey. P. Fishler Kristen. Surveillance guidelines for children with trisomy 18. School of Medicine, Creighton University, Omaha, Nebraska. Received: 1 August 2020. Revised: 6 January 2021. Am J Med Genet. 2021;185A:1294–1303. [http://DOI: 10.1002/ajmg.a.62097](http://DOI:10.1002/ajmg.a.62097).

