

Caso Clínico


Síndrome de Edwards: reporte de caso


Edwards syndrome: case report



María Magdalena Prieto Agüero¹ 



Sandra Godoy López ¹ 



Belén Ramona Caballero Portillo² 

¹Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, Centro Médico Nacional-Hospital Nacional , Departamento de Ginecología-Obstetricia. Itauguá, Paraguay.

²Universidad Nacional de Itapúa , Facultad de Medicina, Posgrado en Ginecología y Obstetricia. Encarnación, Paraguay.


Editor responsable: Ángel Ricardo Rolón Ruiz Díaz . Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, Centro Médico Nacional- Hospital Nacional , Departamento de Docencia e Investigación. Itauguá, Paraguay.

Revisor 1: Orlando Emmanuel Alfonso Stumpfs . Instituto de Previsión Social , Hospital Central “Dr. Emilio Cubas”. Asunción, Paraguay.


Revisor 2: Edgard Daniel Ramalho Vera . Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, Instituto Nacional de Salud . Asunción, Paraguay.

RESUMEN

El Síndrome de Edwards es un trastorno autosómico que se caracteriza por múltiples malformaciones entre ellas craneofaciales, toracoabdominales, en extremidades, piel y faneras incluye además trastornos neurológicos, cardiacos, pulmonares y de otros órganos internos además de retardo del crecimiento. Este síndrome se caracteriza por la presencia de 3 cromosomas en el par del cromosoma 18 y es la segunda enfermedad cromosómica más frecuente después de la trisomía 21.

Autor de Correspondencia: María Magdalena Prieto Agüero. Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, Centro Médico Nacional-Hospital Nacional , Departamento de Ginecología-Obstetricia. Itauguá, Paraguay. Correo electrónico: prietomaria386@gmail.com

Artículo recibido: 23 de julio de 2025. **Artículo aprobado:** 20 de junio de 2026

 Este es un artículo de acceso abierto, distribuido bajo los términos de [Licencia de Atribución Creative Commons](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/), que permite uso, distribución y reproducción en cualquier medio, siempre que se acredite el origen y la fuente originales.

Como citar este artículo: Prieto Agüero MM, Godoy López S, Caballero Portillo BR. Síndrome de Edwards: reporte de caso. Rev. Nac. (Itauguá). 2026;18:e1800201

Presentamos un caso clínico que se encuentra basado en el diagnóstico clínico prenatal presuntivo debido a que no disponemos con técnicas de diagnóstico genético. El recién nacido presentaba la mayoría de las anomalías descritas para dicha patología lo que nos permitió sostener el diagnóstico clínico.

El objetivo se basa en la importancia del diagnóstico prenatal oportuno mediante las técnicas de imágenes más accesibles como lo es la ecografía y la necesidad de contar con un equipo multidisciplinario con cobertura integral para las familias.

Palabras clave: trisomía, malformaciones, síndrome.

ABSTRACT

Edwards syndrome is an autosomal disorder characterized by multiple malformations, including craniofacial, thoracoabdominal, limb, skin, and appendage anomalies. It also involves neurological, cardiac, pulmonary, and other internal organ abnormalities, in addition to growth retardation. This syndrome is caused by the presence of three chromosomes in pair 18 and is the second most common chromosomal disease after trisomy 21.

We present a clinical case based on a presumptive prenatal clinical diagnosis, as genetic diagnostic techniques were not available. The newborn exhibited most of the anomalies described for this condition, which allowed us to support the clinical diagnosis.

The objective is to highlight the importance of timely prenatal diagnosis using the most accessible imaging techniques, such as ultrasound, and the need for a multidisciplinary team that provides comprehensive support to families.

Keywords: trisomy, malformations, syndrome.

INTRODUCCION

La prevalencia es de 1 de cada 6000-8000 nacidos vivos. Existe asociación con la edad materna avanzada especialmente después de los 35 años. Se da en todas las razas y zonas geográficas. Se vio además que el sexo femenino es el más afectado⁽¹⁾.

Se describió por primera vez en 1960 como una enfermedad cromosómica caracterizada por la presencia de una copia adicional del material genético en el cromosoma 18⁽²⁾.

En cuanto a la etiología el más frecuente 95 % corresponde a la trisomía completa producto de la no disyunción y el porcentaje restante se debe a trisomía por translocación⁽³⁾.

El pronóstico es reservado y se estima que el 95 % fallece en el primer año de vida. Las causas principales de mortalidad se asocian con los defectos cardiacos, pulmonares como la hipertensión pulmonar o apneas y neurológicas apneas centrales⁽³⁾.

Según el último reporte del año 2022 acerca del registro y vigilancia de defectos congénitos del ministerio de salud pública y bienestar social en nuestro país en el año 2019 se registraron 14 recién nacidos con síndrome de Edwards⁽⁵⁾.

REPORTE DE CASO

Paciente de 23 años gestante de 39 semanas oriunda del departamento de Cordillera, sin antecedentes patológicos personales, gesta 01 para:01 acude a la consulta por molestias en bajo vientre. Porta ecografía de marcadores cromosómicos realizado a las 13 semanas en una clínica privada cuyo informe resulto sin particularidades, una segunda ecografía del mismo centro esta vez a las 20 semanas catalogada como ecografía morfológica también sin particularidades. A las 27 semanas se realiza ecografía obstétrica del tercer trimestre en otro centro privado que informo: gestación única viva correspondiente a las 23 semanas + 2días por biometría fetal en discordancia con semanas por ecografía del primer trimestre. Percentil del crecimiento 15.2 %. Solución de continuidad de labio superior bilateral: labio leporino (Figura 1). Liquido aumentado para edad gestacional ILA 21.6 cm. OBS: cerebelo disminuido de tamaño



Figura 1: Solución de continuidad a nivel de labio superior sugerente de labio leporino. Centro de Estudio Ecográfico - Dr. Alberto Centurión Caacupé – Paraguay.

A las 33 semanas se realizó otra ecografía en la Unidad de Vigilancia fetal del departamento de Gineco-Obstetricia del Centro Médico Nacional que informo: gestación única viva estimada en 28 (+/- 2) semanas y 4 días por longitud femoral. Diámetro biparietal y circunferencia cefálica en disrelación con el resto de biometría y edad gestacional conocida sugerente de microcefalia. Peso fetal en percentil <1 Restricción del crecimiento intrauterino. Doppler de la arteria umbilical en rango hemodinámico normal actual. Arteria umbilical única, polihidramnios ILA:30cm BM:103mm Microcefalia. Labio leporino bilateral, paladar hendido, arteria umbilical única. Posición de las manos en puño cerrado. Dichos hallazgos son sugerentes de anomalía cromosómica (Sospecha de trisomía 18 – Síndrome de Edwards). (Figura 2)

Portaba además ecocardiograma fetal realizado a las 34 semanas que informaba: válvula aortica (-2,2-SCORE), válvula tricúspide de aspecto displásico, vena cava superior derecha persistente.

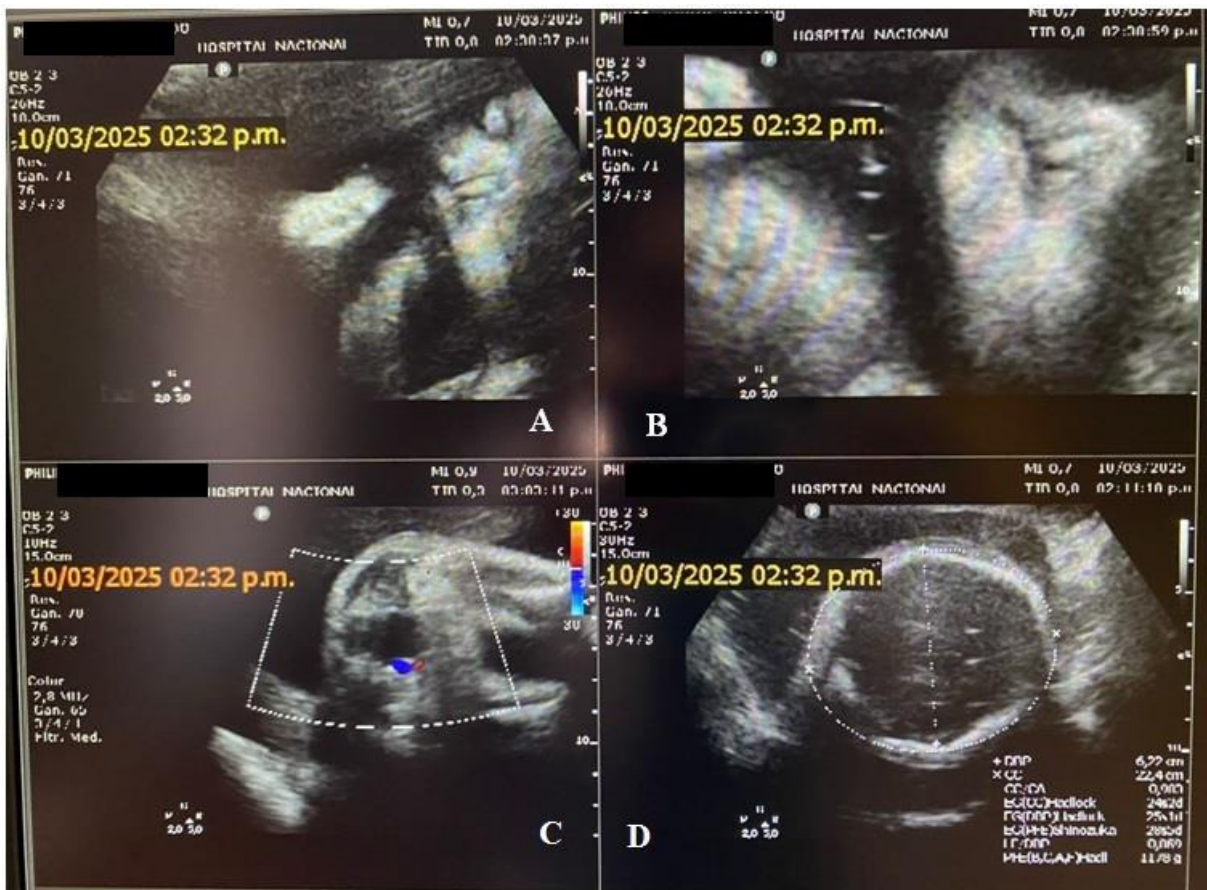


Figura 2: A.B. Labio leporino bilateral, paladar hendido. C. Arteria umbilical única. D. Microcefalia.

Unidad de Vigilancia Fetal. Departamento de Gineco-Obstetricia-Hospital Nacional

Al examen físico durante la consulta la paciente presentaba dinámica uterina, buen latido cardiaco fetal en trabajo de parto inicial con un cérvix con dilatación de 3cm y borramiento del 60 % membranas integras, presentación cefálica.

Se procede a parto por cesárea por malformación fetal en trabajo de parto. Da nacimiento a un RN sexo femenino, 39 semanas, 1830g Apgar 4/6. Hallazgos: líquido meconial +++.

Al examen físico del recién nacido se observa microcefalia, labio paladar hendido, base nasal amplia, micrognatia, orejas de implantación baja, cuello corto. Manos en garra bilateral con superposición del segundo dedo sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto dedo. Tronco elongado, miembros cortos y pies en mecedora. Todos estos hallazgos se visualizan en la [Figura 3](#).



Figura 3: **A.** microcefalia, labio paladar hendido, base nasal amplia, micrognatia. **B. C:** Manos en garra bilateral con superposición del segundo dedo sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto dedo. Tronco elongado, miembros cortos y pies en mecedora. Servicio de Neonatología - Hospital Nacional. Fotos autorizadas por la madre vía consentimiento informado.

El recién nacido fue trasladado a unidad de cuidados transicionales en donde falleció luego de 6 horas.

En la [Tabla 1](#) se describe la cronología de los hallazgos ecográficos.

Tabla 1: Cronología con los hallazgos prenatales claves

Región afectada	Hallazgo ecográfico	Edad gestacional
Crecimiento fetal	Restricción del crecimiento intrauterino severo	27 y 33 semanas
Cráneo y SNC	Cerebelo disminuido	27 semanas
	Microcefalia	33 semanas
Cara	Labio leporino	27 semanas
	Paladar hendido	33 semanas
Extremidades	Manos en puño cerrado	33 semanas
Sistema cardiovascular	Válvula aortica hipoplásica	34 semanas
	Válvula tricúspide displásico	34 semanas
	Vena cava superior derecha persistente	34 semanas
Cordón umbilical	Arteria umbilical única	33 semanas
Líquido amniótico	Polihidramnios	27 y 33 semanas

DISCUSION

Es de suma importancia la realización de los controles prenatales y los estudios de cribado como son la ecografía de marcadores cromosómicos del primer trimestre y la ecografía morfológica para un diagnóstico oportuno como así también la importancia de contar con unidades de asesoría genética con profesionales capacitados que puedan servir como una herramienta fundamental para los padres formando parte de un equipo multidisciplinario⁽³⁾.

El *Gold* estándar para el diagnóstico de este tipo de patologías es mediante la realización del cariotipo dicho estudio no siempre se encuentra al alcance⁽⁴⁾.

A pesar de dicha limitación existen signos clínicos presentes en más de la mitad de los casos, lo que nos permite distinguirlos de otros síndromes similares⁽⁴⁾.

En el caso reportado a pesar de no contar con estudio genético. El diagnóstico se sostiene gracias a la presencia de varios rasgos clínicos característicos del síndrome además de estudios complementarios como la ecocardiografía fetal⁽⁴⁾.

Es importante referir que la paciente contaba con ecografía de marcadores cromosómicos en el cual no se detectaron patrones sugerentes de alguna cromosomopatía, además de una ecografía morfológica temprana también sin particularidades lo que destaca a este tipo de estudio como operador dependiente.

Según los hallazgos prenatales claves resumidos en la Tabla 1. Se deben tener en cuenta la restricción severa del crecimiento intrauterino observadas en el tercer trimestre es uno de los hallazgos característicos en fetos con trisomía 18 soliendo reflejar un compromiso global del desarrollo fetal⁽¹⁰⁾.

Las alteraciones del sistema nervioso central como la microcefalia y el cerebelo disminuidos también constituyen parte de esta cromosomopatía, además de la presencia de polihidramnios asociado a disfunción neurológica como trastornos en la deglución o disfunción neuromuscular⁽¹¹⁾.

En cuanto a las malformaciones craneofaciales como labio leporino y paladar hendido no son característicos del síndrome, pero adquieren relevancia cuando se combinan con otros marcadores mayores⁽¹²⁾.

A la posición de las manos en puño cerrado se lo considera como un marcador ecográfico altamente específico del síndrome. Y las cardiopatías congénitas como así la presencia de arteria umbilical única actúan como marcadores ecográficos mayores asociados a cromosomopatías⁽¹²⁾.

Se deben incorporar aspectos relacionados con la consejería genética que incluya explicar el mecanismo genético y significado, informar sobre el riesgo de recurrencia del 1 % en embarazos posteriores o de hasta el 20 % en casos de trisomía parcial debido a una translocación desequilibrada y brindar información clara sobre el pronóstico, el apoyo psicológico a las familias como un componente esencial en todas las etapas que incluya el periodo prenatal, posnatal y a largo plazo y el manejo multidisciplinario que son fundamentales para un manejo integral que considere no solo las manifestaciones clínicas sino también el impacto emocional y social en la familia^(7,8).

Declaración de contribución de autores:

Prieto MM: concepción de la idea y diseño de investigación, recolección de datos, preparación del reporte.

Godoy S: revisión crítica del manuscrito, aporte fotográfico.

Caballero B: aporte bibliográfico, análisis e interpretación final.

Los autores están en pleno conocimiento del contenido final del manuscrito y autorizan su publicación en la Revista del Nacional (Itauguá). Los autores aprueban la versión final para publicación y poseen la capacidad de responder las preguntas relacionadas con la precisión o integridad de cualquier parte del manuscrito.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

Fuente de financiamiento

Este reporte de caso fue realizado mediante financiación propia.

Nota del editor jefe

Todas las afirmaciones expresadas, en este manuscrito, son exclusivamente las de los autores y no representan necesariamente las de sus organizaciones afiliadas, ni las del editor, los editores responsables y los revisores. Cualquier producto que pueda ser evaluado en este artículo, o afirmación que pueda hacer su fabricante, no está garantizado ni respaldado por el editor.

REFERENCIAS

1. Saldarriaga W, Rengifo-Miranda H, Ramírez-Cheyne J. Síndrome de trisomía 18: reporte de un caso clínico. Rev. chil. pediatr. 2016 [citado 2025 Jul 23];87(2):129-136. doi: 10.1016/j.rchipe.2015.08.006
2. Grimaux G, Páez G. Conducta médica frente al diagnóstico prenatal de trisomía 18: ¿se aproxima un cambio de paradigma?. 2022 [cited 2025 July 23];26(2):e2626. doi: 10.5294/pebi.2022.26.2.6
3. Cabrera M del C, Ortiz G, Alfonso E O, Esteche R. Síndrome de Edwards: desde el diagnóstico prenatal hasta el neonatólogo. Pediatr (Asunción). [Internet]. 15 de diciembre de 2021 [citado 23 de julio de 2025];48(3):216-20. doi: 10.31698/ped.48032021010
4. Camacho Delgadillo H, Valdez Valeriano AP. Síndrome de Edwards, un desafío clínico: Reporte de caso. Revista UNITEPC. 2024 [citado 2025 Jul 23] ;11(2):41-46. doi: 10.36716/unitepc.v11i2.2.06
5. Paraguay. Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social. Registro y vigilancia de los defectos congénitos. Asunción: El Ministerio; 2022 Disponible en: <https://urundayfm.com.py/marzo-mes-de-las-aneuploidias-a1590.html>
6. Rathod K, Prajapati R, Mujiya B. Crónicas de la trisomía 18: Informe de un caso que ilustra el síndrome de Edward. Revista de Ciencias Médicas de GAIMS, 2024;(2):95-98.<https://gjms.gaims.ac.in/index.php/gjms/article/view/240>
7. Visconti D, Esposito V, Brugnoli F, Gallitelli V, Corsano B, Papacci P, *et al.* Trisomy 18 and the possibility of choice: the importance of perinatal hospice's support. Eur J Pediatr. 2025;184(2):141. doi: 10.1007/s00431-025-05970-8
8. Balasundaram P, Avulakunta ID. Síndrome de Edwards. [Actualizado el 15 de febrero de 2025]. En: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK570597/>

9. Grimaux G, Páez G. Conducta médica frente al diagnóstico prenatal de trisomía 18: ¿se aproxima un cambio de paradigma? *PersBioet.* 2022;26(2):e2626. doi: 10.5294/pebi.2022.26.2.6
10. Romero Caballero D, Atope O. Síndrome de Edwards o Trisomía 18: reporte de un caso. *Rev. Nac. (Itauguá).* 2015 [consultado el 17 de junio de 2026];7(2):48-49. doi: 10.18004/rdn2015.0007.02.048-049
11. Balasundaram P, Avulakunta ID. Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) [Actualizado el 19 de abril de 2026]. En: *StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2026.* Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK570597/>
12. Niknejadi M, Ahmadi F, Akhbari F, Afsharian P. Sonographic findings in partial type of trisomy 18. *Int J Fertil Steril.* 2014;7(4):349-52. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3901184/>