

# CASO CLÍNICO

## CASE REPORT

1. Instituto Latinoamericano de Salud Reproductiva, Lima, Perú
2. Centro de Estudios de Ultrasonidos, Carabobo, Venezuela

Fuente de financiamiento: autofinanciado.

Conflicto de intereses: ninguno.

Trabajo presentado como Tema Libre al XXI Congreso Peruano de Obstetricia y Ginecología, Lima, octubre de 2016

Recibido: 26 agosto 2016

Evaluado: 12 diciembre 2016

Aceptado: 19 diciembre 2016

Correspondencia:

✉ [ilsar@terra.com.pe](mailto:ilsar@terra.com.pe)

Citar como: Huamán M, Sosa A. Trisomía 18: nuevo signo ecográfico de tamizaje (dedo puntero). Rev Peru Ginecol Obstet. 2017;63(1):89-92.

# Trisomía 18: nuevo signo ecográfico de tamizaje (dedo puntero)

## Trisomy 18: a new screening ultrasonographic sign (finger pointer)

Moisés Huamán G<sup>1</sup>, Alberto Sosa O<sup>2</sup>

### RESUMEN

Se reporta un nuevo signo ecográfico observado en un feto de 22 semanas portador de trisomía 18 o síndrome de Edwards, que consiste en hiperextensión permanente de ambos dedos índices (signo que le denominamos 'dedo puntero') asociado a artrogriposis de las muñecas. La relevancia del hallazgo está en que podría reconocerse como un marcador más en el tamizaje de esta patología.

**Palabras clave.** Trisomía 18; Tamizaje Prenatal de Trisomía 18.

### ABSTRACT

A new ultrasound sign observed in a 22-week fetus with trisomy 18 or Edwards syndrome, consisting of permanent hyperextension of both index fingers (sign named "pointer finger"), and associated with arthrogryposis of wrists is reported. The relevance of this finding is that it could be recognized as another marker in the screening for this disease.

**Keywords:** Trisomy 18; Prenatal Screening of Trisomy 18.



## INTRODUCCIÓN

Los estudios cromosómicos en abortos espontáneos muestran que la aneuploidías son las más frecuentes, dentro de ellas las trisomías, corresponden a alrededor del 80% de estas, y las identificadas mayoritariamente son las de los cromosomas 16, 22, 15, 21, 13 y 18<sup>1</sup>. Los abortos, cuanto más temprano ocurren, con mayor frecuencia son de causa cromosómica. Por esta razón, en el control prenatal actual se hace obligatorio identificar el riesgo para anomalías cromosómicas entre las semanas 11 y 33s 6d y en el segundo trimestre, combinando marcadores epidemiológicos (edad materna, antecedentes de riesgo y otros), estudios ecográficos, bioquímicos, ADN fetal libre en sangre materna. Algunos marcadores ecográficos recién pueden observarse en el segundo trimestre<sup>2-4</sup>.

La trisomía 18 o síndrome de Edwards tiene un cromosoma 18 adicional, completo (80%) o gran parte de este. También pueden haber mosaicos, trisomías de otros cromosomas, translocaciones. Tiene una incidencia de 1 en 3 000 a 6 000 RN, es más frecuente en gestantes de mayor edad y su pronóstico es malo, abortándose la mayoría en el primer trimestre y los que sobreviven generan abortos del segundo trimestre o pérdidas posteriores. Nacen vivos menos del 10% y fallecen en las primeras semanas o meses siguientes<sup>1,5</sup>.

Los fetos cursan con restricción del crecimiento uterino (RCIU) simétrico, con múltiples malformaciones, siendo las más frecuentes (más de 90%) del aparato cardiovascular, del sistema nervioso central, gastrointestinales, torácicas, genitourinarias, de la cara. Alrededor de 70% tiene anomalías de los miembros, entre ellas de las manos: mano en garra, flexión y cabalgamiento de dedos (índice sobre el dedo medio, quinto sobre el cuarto), manos y muñecas apiñadas<sup>5-7</sup>.

La mayoría de las trisomías, como ocurre con la del cromosoma 18, es letal, por lo que su identificación es trascendente para el pronóstico del embarazo y el consejo genético<sup>1,7,8</sup>.

## REPORTE DE CASO

Se comunica el caso de secundigesta de 35 años de edad, con antecedente de un hijo normal de 2 años, que cursaba gestación de 22 semanas sin

complicaciones clínicas. Acudió para la ecografía morfológica de segunda opinión, debido a que 2 semanas atrás no observaron la cámara gástrica. Refería tener ecografía del primer trimestre normal.

Los hallazgos ecográficos fueron: feto masculino, crecimiento en percentil 23, no se observó la cámara gástrica (figura 1a), vesícula biliar dilatada, permanente extensión de ambos dedos índices (observado durante 30 minutos) y artrogriposis de ambas muñecas (figura 1 b,c,d). El resto del examen morfológico y Doppler fue normal.

Por los hallazgos descritos se explicó el riesgo de anomalía cromosómica y se sugirió el estudio citogenético en líquido amniótico, que fue aceptado por los padres y autorizado, firmando el consentimiento informado.

El resultado del cariotipo obtenido a las 3 semanas fue de trisomía 18, el que fue comunicado personalmente a los padres y al médico tratante.

## DISCUSIÓN

En la ecografía de 11 a 13s 6d puede encontrarse marcadores de riesgo para la trisomía 18: higroma quístico, translucencia nucal aumentada, ausencia de huesos nasales, onda de velocidad de flujo (OVF) del ductus venoso anormal y anomalías estructurales, sobre todo cardiovasculares, que integrados con los marcadores epidemiológicos y bioquímicos resulte en riesgo > de 1/100 que amerite aconsejar el cariotipo obtenido por biopsia de las vellosidades coriales<sup>3,4,7,9,10</sup>.

En el segundo trimestre existen muchos marcadores de riesgo. Sin embargo, el valor predictivo en el tamizaje de esta trisomía no está del todo validado; la mayoría consiste en anomalías estructurales. Son sugestivos de esta trisomía la asociación de dos o más marcadores: quistes de plexos coroideos, mega cisterna magna, micrognatia, implantación baja de pabellones auriculares, higroma quístico, cardiopatías congénitas (comunicación interventricular - CIV, hipoplasia del corazón izquierdo, regurgitación tricuspídea, otros), onfalocelo, flexión y superposición de los dedos de las manos, arteria umbilical única, entre otros<sup>4,5,7,9-12</sup>.

En el caso que reportamos no se observó cámara gástrica, la vesícula biliar estaba disten-



FIGURA 1. HALLAZGOS ECOGRÁFICOS. A. CORTE A NIVEL DE ABDOMEN; NO SE OBSERVA LA CÁMARA GÁSTRICA. B,C Y D. ARTROGRIPOSIS, EXTENSIÓN PERMANENTE DEL DEDO ÍNDICE ('DEDO PUNTERO').



dida y lo que nos interesó más fue el signo de hiperextensión permanente de ambos dedos índices (signo del 'dedo puntero'), que no lo encontramos descrito en la literatura, asociado a artrogruposis, y que estaría en relación al estado de hipertensión en las manos que cursan los fetos con esta trisomía. Su utilidad estaría enmarcada como nuevo marcador en el tamizaje prenatal de esta patología.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Mora-Alfárez A, Paredes D, Rodríguez O, Quispe E, Chavesta F y col. Anomalías cromosómicas en abortos espontáneos. *Rev Per Ginecol Obstet.* 2016;62:141-51. [http://www.spog.org.pe/web/revista/index.php/RPGO/article/view/1897/pdf\\_370](http://www.spog.org.pe/web/revista/index.php/RPGO/article/view/1897/pdf_370)
- Spencer K, Spencer CE, Power M, Dawson C, Nicolaides KH. Screening for chromosomal abnormalities in the first trimester using ultrasound and maternal serum biochemistry in a one stop clinic: A review of three years prospective experience. *BJOG.* 2003b;110:281-6. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1046/j.1471-0528.2003.02246.x/epdf>
- Nicolaides K, Shawwa L, Brizot M, Snijders R. Ultrasonographically detectable markers of fetal chromosomal defects. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology.* 1993;3(1):56-69. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1046/j.1469-0705.1993.03010056.x/epdf>
- Kypros H, Nicolaides. La ecografía de las 11-13+6 semanas. Fetal Medicine Foundation, Londres, 2004. <http://www.fetalmedicine.com/synced/fmf/FMF-spanish.pdf>
- Nyberg DA, Kramer D, Resta RG, Kapur R, Mahony BS, Luthy DA, Hickok D. Prenatal sonographic findings of trisomy 18: review of 47 cases. *J Ultrasound Med.* 1993;12(2):103-13. <http://www.jultrasound-med.org/content/suppl/2015/04/28/12.2.103.DC1/12.02.103.pdf>
- Benacerraf BR, Frigoletto Jr FD, Greene MF. Abnormal facial features and extremities in human trisomy syndromes: prenatal US appearance. *Radiology.* 1986;159(1):243-46. <http://pubs.rsna.org/doi/abs/10.1148/radiology.159.1.3513249?journalCode=radiology>
- Wiechec M, Knafel A, Nocun A, Matyszkiewicz A, Wiercinska E, Latała E. How effective is ultrasound-based screening for trisomy 18 without the addition of bio-



- chemistry at the time of late first trimester? *J Perinatal Med.* 2016;44(2):149-59. <http://www.degruyter.com/view/j/jpme.2016.44.issue-2/jpm-2014-0384/jpm-2014-0384.xml>
8. Carter PE, Pearn JH, Bell J, Martin N, Anderson NG. Survival in trisomy 18: life tables for use in genetic counselling and clinical paediatrics. *Clin Genetics.* 1985;27(1):59-61. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1399-0004.1985.tb00184.x/abstract>
  9. Huamán GM, Quiroga M, Arias J, Huamán JM. Diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas. *Ultrasonografía Embrio-Fetal.* 2006;2:22-8. <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=323428185008>
  10. Huamán GM, Sosa AO, Campanero M. Higroma quístico y translucencia nucal aumentada como marcadores de anomalías cromosómicas. *Rev Per Ginecol Obstet.* 2012;58:267-71. [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?pid=S2304-51322012000400005&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?pid=S2304-51322012000400005&script=sci_arttext)
  11. Kagan KO, Valencia C, Livanos P, Wright D, Nicolaides KH. Tricuspid regurgitation in screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome at 11+0 to 13+6 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009;33:18-22. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/uog.6264/full>
  12. Nodarse Rodríguez A, Llanusa Ruiz C, Castillo Sánchez Y, Sánchez Lombana R, Carrillo Bermúdez L, Peña Abreu R. Marcadores ecográficos del segundo trimestre como indicadores de riesgo de cromosopatías. *Rev Cubana Obstet Ginecol.* 2009;35(4):85-98. [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X2009000400010](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2009000400010)