

Síndrome de Edwards

Esta enfermedad es una malformación genética por un cromosoma **18 adicional o un parcial del mismo cromosoma**, por ende es conocido también como “trisomía 18” esta tiene un índice aproximado en 1 niño en la natalidad de cada 6500 seres vivos y tiene mayor predilección en el género masculino, esta fue descrita por el ilustre **Australiano Fernando Arrechura de Edwards**, la cual se encontraba investigando en la Universidad de Australia y dichos resultados de la profunda investigación fueron publicados en el año 1960 y además registrados en los libros sobre pediatría y genética, con esto expandiendo más los conocimientos sobre esta desconocida patología.

Las causas del síndrome de Edwards son debido a un cromosoma extra, o al desarrollo parcial del cromosoma.

¿Cuáles son los síntomas de la trisomía 18?

Los síntomas del síndrome de Edwards, sin embargo a simple vista se puede encontrar en **dimorfismo facial y muscular**, en el facial puede describirse el paladar en ojival, micrognatia, frente estrecha y fisuras palpebrales cortas, mientras que en el caso de las musculares, el esternón es más corto de lo usual, pelvis estrecha, uñas hipoplásicas, cuello alado y pie en mecedora, utilizando todos estos signos y síntomas es fácil descubrir que estamos ante este trastorno genético.

Pero en el caso de hablar de síntomas comunes, encontramos, retardo mental, cabeza pequeña, puños cerrados, y tórax en quilla, siendo estos síntomas muy comunes en los padecientes de esta enfermedad.

Mortalidad del Síndrome de Edwards

Esta enfermedad tiene un **alto índice de mortalidad** siendo el género femenino el que tiene un mayor índice de supervivencia, y entre las enfermedades que causan la muerte de los padecientes de esta patología se encuentra la **neumonía, las cardiopatías congénitas y apneas**, por ello al descubrimiento de presentar esta enfermedad debe de tener muchos cuidados y hacer exámenes para verificar el estado de salud del paciente, todo esto en pro de garantizar la supervivencia del padeciente de esta patología.

Epidemiología de la Trisomía 18

Esta patología no sigue ningún patrón específico debido a su característica de ser causa **genética**,

aunque esto puede variar, debido a que tiene una mayor prevalencia en madres de edades avanzadas, mientras mayor la edad existe una mayor probabilidad de que el neonato pueda presentar esta patología con una gran prevalencia de ser descubierta al momento del nacimiento, en algunos casos esto puede ser causado por translocación cromosómica, esto quiere decir es cuando un cromosoma sufre un traspaso a una posición diferente en el genoma, lo que puede suponer el origen de este trastorno, en estos casos los padres deben realizarse estudios **citogenéticos** para encontrar el origen o inicio de esta patología y tomar las debidas precauciones.

Diagnóstico del Síndrome de Edwards

Las enfermedades que son de origen o por **trastornos genéticos** son difíciles de diagnosticar antes del nacimiento, por ende la madre embarazada debe acudir a todas sus citas y revisiones médicas para poder relatar la evolución del feto, esto permite diagnosticar cualquier enfermedad de forma **precoz** y además así evitar posibles complicaciones al momento del parto, todos los cuidados que deben cumplir se los relatara el medico que este siguiendo su caso, así como resolver cualquier duda que se tenga, por eso nunca deje de preguntar.

Pero si nos referimos a los **métodos diagnósticos** de esta patología, primero al basarnos en los **signos** y **síntomas** que se habían planteado anteriormente, aunque pueden ser parecidos a otras enfermedades, sin duda pueden orientar a su médico, las pruebas que se utilizan por su sensibilidad y especificidad, primero al momento de no haber nacido, es decir el feto se puede hacer **ecografía** y en ella se verá el útero con un mayor diámetro de lo normal y mayor cantidad de líquido amniótico, y al momento del recién nacido con síndrome de Edwards una radiografía puede encontrar el esternón corto y como última prueba y está siendo por excelencia la indicada se realiza el **estudio cromosómico** el cual encuentra la afección del **cromosoma 18**.