

Síndrome de Edwards de larga supervivencia: Efecto del tratamiento rehabilitador integral

Long-term surviving Edward's syndrome: effect of integral rehabilitating treatment

Katia Bustillos-Villalta^{1,a}, Miluska Quiñones-Campos^{1,b}

RESUMEN

Se reporta el caso de una adolescente de 15 años de edad con diagnóstico de Síndrome de Edwards referida a nuestro servicio de rehabilitación desde el primer año de vida. La paciente presenta rasgos dismórficos múltiples y desde el año de edad ha recibido tratamiento rehabilitador integral en: terapia física, terapia ocupacional, terapia de lenguaje, terapia de modificación de conducta y terapia de psicomotricidad. Actualmente asiste a terapia ocupacional y terapia de modificación de conducta, con controles médicos periódicos.

PALABRAS CLAVE: Calidad de vida, aberraciones cromosómicas, terapia física (**Fuente:** DeCS BIREME).

SUMMARY

We report the case of a 15-year-old female patient referred to our service with the diagnosis of Edward's syndrome made at the first year of life. The patient presented with multiple dysmorphic features, and was receiving integral rehabilitation including physical therapy, occupational therapy, language therapy, and conduct modifying and psychomotor therapies. She is receiving occupational and conduct modifying therapies regularly.

KEYWORDS: Quality of life, chromosome aberrations, physical therapy specialty (**Source:** MeSH NLM).

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Edwards o trisomía 18, descrito en 1960 por Edwards y col (1), es la segunda trisomía autosómica más frecuente en recién nacidos (2). Su incidencia es de 1/3 000 - 1/8 000 nacidos vivos, pero su incidencia real depende del diagnóstico prenatal (3,4). Es más frecuente en madres de edad avanzada (2,5), es un síndrome polimórfico, que se caracteriza por anomalías congénitas múltiples (6); siendo las más frecuentes el retraso del crecimiento prenatal y posnatal, retraso psicomotor y mental severo, alteraciones del tono muscular, anomalías craneo faciales, anomalías en extremidades, hipoplasia ungueal, esternón corto,

malformaciones urogenitales, gastrointestinales, del sistema nervioso central y, especialmente, cardiopatías congénitas.

La supervivencia media es de 2,5 a 70 días entre el primer y cuarto mes de vida (2) y entre 90 y 95% muere en el primer año de vida (3). Los casos con supervivencia mayor de un año suelen sobrevivir más tiempo (2% hasta los 5 años de vida), siendo excepcionales los casos que llegan a la adolescencia (2).

Debido a la poca frecuencia de pacientes con este síndrome y más aún, con larga supervivencia,

¹ Departamento de Deficiencias Intelectuales y de Adaptación Social del Instituto Nacional de Rehabilitación "Dra. Adriana Rebaza Flores" Amistad Perú - Japón. Chorrillos, Perú.

^a Médico Rehabilitador

^b Licenciada en Tecnología Médica en Terapia física y rehabilitación.

REPORTE DE CASO / CASE REPORT

se reporta el caso de una paciente con Síndrome de Edwards; que al recibir tempranamente terapia de rehabilitación multidisciplinaria desarrolló múltiples habilidades.

Caso Clínico

Adolescente mujer de 15 años de edad, hija de madre de 25 años de edad y padre de 40 años de edad; nacida a término por cesárea de emergencia debido a Eclampsia, su peso al nacer fue 2700 kg, nació con signos de asfixia y rasgos dismórficos faciales múltiples: occipucio prominente, micrognatia, puente nasal amplio, paladar ojival e hipotonía en cuatro extremidades; estuvo hospitalizada en incubadora durante cuatro días.

El cariotipo, demostró en todas las metafases estudiadas, una trisomía 18 (47XX, +18). Ha cursado con un retraso severo en todas áreas del desarrollo psicomotor y hasta la actualidad ha presentado varios procesos infecciosos respiratorios altos controlados sólo con tratamiento ambulatorio.

Desde el primer año de vida ha recibido tratamiento rehabilitador integral con evaluaciones en psicología y servicio social, terapia física trabajando la reeducación motriz, terapia de lenguaje a través del control oro-facial y estimulación lingüística, terapia

de psicomotricidad para mejorar la ejecución motriz, control respiratorio y esquema corporal, terapia de modificación de conducta para generar nuevas formas de comportamiento, independencia en actividades de vida diaria, control de esfínteres, nivel de atención y concentración. Actualmente recibe terapia ocupacional para mejorar la funcionalidad de miembros superiores y el nivel de juego y asiste a taller de cocina. Desde los 8 años asiste a un centro educativo básico especial.

En la última evaluación tenía sobrepeso, no controla esfínteres; era dependiente en actividades de alimentación, vestido e higiene menor, mayor y post-menstrual; pero participa en la higiene menor (Figura 1), en el vestido, coopera con algunas actividades domésticas; no realiza actividades de calle; tiene problemas de conducta; realiza marcha independiente con pobre disociación de cintura escapular y pélvica, usa calzado ortopédico, tiene hipotonía en las cuatro extremidades, pobre fijación y seguimiento visual, realiza pinza inadecuada, emite solo sonidos, comprende algunas órdenes simples (Figura 2), regular reacción y seguimiento auditivo, no ha alcanzado lectoescritura y responde a su nombre.

El estudio de potenciales evocados auditivos mostró lesión de vía auditiva bilateral como producto de malformación del encéfalo; tiene test psicométrico con un Coeficiente intelectual menor de 20.



Figura 1. Adolescente de 15 años que participa en la higiene menor: lavado de manos.



Figura 2. Adolescente que funcionalmente obedece algunas ordenes simples como prender el interruptor.

DISCUSIÓN

La supervivencia media de los pacientes con síndrome de Edwards es inferior a un mes (2-4), sólo el 5-10 % sobreviven durante el primer año de vida (2,3,7). Las causas principales de muerte suelen ser las cardiopatías congénitas, la apnea central y la neumonía (7).

Se desconocen los factores que contribuyen a la supervivencia prolongada, pero se ha asociado al sexo femenino y a la raza distinta a la blanca (2). No se ha demostrado que los casos de mosaïcismo tengan mayor supervivencia ni ausencia de malformaciones cardíacas (2). Nuestra paciente es mujer y no es de raza blanca, pero además recibió tratamiento rehabilitador integral regular desde los primeros años de vida, factor que también pudo haber contribuido a la larga supervivencia.

Los problemas más frecuentes en los pacientes con larga supervivencia, como le sucede a nuestra paciente, son: la dependencia en actividades de la vida diaria, la deficiencia intelectual severa, el retraso psicomotor y las infecciones respiratorias a repetición (5).

No hemos encontrado estudios ni reportes de casos que evalúen o muestren el impacto del tratamiento integral de rehabilitación sobre la supervivencia de pacientes con síndrome de Edwards, sin embargo, hay

estudios relacionados con el beneficio de la terapia física en estos pacientes como es la estimulación motora y sensorial y ejercicios respiratorios, los cuales tienen la finalidad de prevenir complicaciones (8,9). Creemos que la rehabilitación va más allá del tratamiento fisioterapéutico, el cual debe ser a una edad temprana e incluir a todo el equipo multidisciplinario desde una evaluación en psicología y servicio social, terapia de lenguaje, terapia de psicomotricidad, terapia de modificación de conducta y terapia ocupacional, que podrían influir positivamente en la supervivencia de los pacientes con Síndrome de Edwards.

Declaración de Financiamiento y de conflictos de intereses:

El reporte fue financiado por los investigadores quienes declaran no tener conflictos de intereses.

Correspondencia:

Katia Paola Bustillos Villalta
Departamento de Deficiencias Intelectuales y de Adaptación Social del Instituto Nacional de Rehabilitación "Dra. Adriana Rebaza Flores".
Amistad Perú - Japón. (INR-ARF).
Av. Defensores del Morro s/n, Chorrillos 09, Perú.
Teléfono: 511-71732000 /71732001, Anexo 1440
Correo electrónico: Katybv31@hotmail.com

REPORTE DE CASO / CASE REPORT

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Edwards J, Cameron A, Crose V, Harnden D, Wolf O. A new trisomic syndrome. *Lancet*. 1960; 1: 787-790.
2. Sonja R, Lee-Yang C, Quanhe Y, Kristin M, Friedman J. Population-based analyses of mortality in Trisomy 13 and Trisomy 18. *Pediatrics*. 2003; 111(4):777-784.
3. Niedrist D, Riegel M, Achermann J, Schinzel A. Survival with trisomy 18 data from Switzerland. *Am J Med Genet A*. 2006; 140 (9)952-959.
4. Rosa R, Lorenzen M, Moares F, Graziadio C, Zen P, Psakulin G. Trisomy 18: Experience of a reference hospital the south of Brazil. *Am J Med Genet A*. 2011; 155: 1529-1535.
5. Torres M, Marugan J, Rodriguez L. Supervivencia de 14 años en un paciente con Síndrome de Edwards: Reporte de Caso. *An Pediatría (Barc)*. 2005; 63 (5):457-468.
6. Lin H, Lin S, Chen Y, et al. Clinical characteristics and survival of trisomy 18 in a medical center in Taipei, 1988-2004. *Am J Med Genet A*. 2006; 140(9):945-51.
7. Pérez A. Trisomía 18 (Síndrome de Edwards). *Protoc Diagn Ter Pediatr*. 2010; 1:96-100.
8. Avila H. Influencia del tratamiento fisioterapéutico en la calidad de vida del paciente con síndrome de Edwards (Internet). 2011. (Citado el 27 de enero del 2012) URL disponible en: http://www.efisioterapia.net/articulos/leer.php?id_texto=498
9. Bautista S, Suarez M, Casiano S, Del Rosario M, De la Peña N. Tratamiento rehabilitador del paciente con síndrome de Edwards de larga supervivencia. *An Pediatr (Barc)*. 2008; 68: 310-311.

Recibido: 10/03/2014

Aceptado: 12/05/2014