

INTRODUCCIÓN

(Información obtenida de Chromosome 18 Registry & Research Society)

El objetivo de este artículo es describir las características principales de la trisomía 18, la anomalía más común que involucra al cromosoma 18 y también la más grave. La mayoría de los niños con trisomía 18 mueren al nacer o poco después. Por esto, la trisomía 18 es muy diferente de otras anomalías que involucran al cromosoma 18. Los bebés y niños con trisomía 18 por lo general tienen problemas médicos más graves que aquellos con cualquier delección (eliminación) del cromosoma 18. Hay muchas organizaciones que se dedican a la trisomía 18 como SOFT y Trisomy18.org.

Antecedentes

La trisomía 18 ocurre en aproximadamente 1 de cada 6,000 a 8,000 nacimientos. También es llamado "Síndrome de Edwards", por el médico que describió este trastorno por primera vez.

Genética

La trisomía 18 ocurre cuando hay tres copias del cromosoma 18 en cada célula del cuerpo. Generalmente, los humanos tenemos dos pares de cromosomas. A veces, un bebé hereda el cromosoma adicional de un padre. En ese caso, el bebé tendrá tres copias del cromosoma en vez de dos.

CARACTERÍSTICAS DE LA TRISOMÍA 18

Los bebés con trisomía 18 generalmente tienen problemas médicos complejos. Los defectos de nacimientos son muchos en estos bebés. Pueden tener defectos en su corazón, cerebro, médula espinal y órganos internos. El paladar y el labio hendido son comunes en los bebés con trisomía 18. También pueden tener anomalías en las manos y pies. Los bebés con trisomía 18 pueden tener dificultades para regular la respiración y la temperatura. También es posible que no pueden alimentarse correctamente. Debido a la alta cantidad de potenciales problemas médicos, los bebés con trisomía 18 son considerados "médicamente frágiles". Entre el 90 y el 95% de los bebés con trisomía 18 fallecen antes del primer año.

PLANIFICACIÓN FAMILIAR Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

Muchos padres se preguntan, “si tengo otro hijo, ¿cuáles son las posibilidades de que tenga el síndrome trisomía 18?” En general, la posibilidad de tener otro hijo con trisomía 18 es baja. Los estudios sugieren una posibilidad del 1% o menos. Sin embargo, a medida que la mujer aumenta en edad, este número puede aumentar ligeramente. Esto se debe a que se sabe que las mujeres de más edad tienen más posibilidades de tener un bebé con cambios cromosómicos que una mujer de menor edad. Si tiene preguntas sobre las implicaciones de un cambio cromosómico para otros miembros de la familia, le recomendamos que se comunique con un genetista.