

**J. Jurado Palomo, M.<sup>ª</sup>F. Martín Muñoz,  
I.D. Bobolea y A.M.<sup>ª</sup> Fiandor Román**

Servicio de Alergología. Hospital Universitario La Paz.  
Madrid. España.

**Correspondencia:** Dr. J. Jurado Palomo. Servicio de Alergología. Consultas Externas. Planta Baja. Hospital Universitario La Paz. P.<sup>º</sup> de la Castellana, 261. 28046 Madrid. España.  
Correo electrónico: h72jupaj@yahoo.es

## BIBLIOGRAFÍA

1. Pasricha JS, Gupta R, Panjwani S. Contact dermatitis to henna (Lawsonia). *Contact Dermatitis*. 1980;6:288-9.
2. Tosti A, Pazzaglia M, Bertazzoni M. Contact allergy from temporary tattoos. *Br J Dermatol*. 2000;136:1061-2.
3. Arranz Sánchez DM, Corral de la Calle M, Vidaurrázaga Díaz de Arcaya C, De Lucas Laguna R, Díaz Díaz R. Riesgo de los tatuajes de henna negra. *An Pediatr (Barc)*. 2005;63:448-52.
4. Onder M, Atahan CA, Oztax P, Oztas M. Temporary henna tattoo reactions in children. *Int J Dermatol*. 2001;40:577-9.
5. Diario Oficial de la Unión Europea. Directiva 2003/15/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de Febrero de 2003, por la que se modifica la Directiva 76/76CEE del Consejo relativa a la aproximación de las legislaciones de los Estados miembros en materia de productos cosméticos. DO L66;26-35, 11/3/2003 y DO L262;169, 27/7/1976.
6. Seidenari S, Mantovani L, Manzini BM, Pignatti M. Cross-sensitizations between azo dyes and para-amino compounds. A study of 236 azo-dye-sensitive subjects. *Contact Dermatitis*. 1997;36:91-6.
7. Rajka G, Blohm SG. The allergenicity of paraphenylenediamine. *Arch Derm Stockholm*. 1970;50:51-4.
8. Edwards EK Jr, Edgard EK. Contact urticaria and allergic contact dermatitis caused by paraphenylenediamine. *Cutis*. 1984;34:87-8.
9. Scibilia J, Galdi E, Biscaldi G. Occupational asthma caused by black henna. *Allergy*. 1997;52:231-2.
10. Averbukh A, Modai D, Leonov Y, Wisgarten J, Lewisnohn G, Fucs L, Golik A, Rosenmann E. Rhabdomyolysis and acute renal failure induced by Para-Phenylenediamine. *Toxicologia Humana*. 1989;8:345-8.

El 95% de los casos corresponde a trisomía completa<sup>3,4</sup>. Aparece con mayor frecuencia en mujeres (4:1) y está asociado a edad avanzada de la madre<sup>4</sup>. Presenta numerosas anomalías congénitas<sup>1-3,5</sup>. Las más frecuentes son el retraso del crecimiento prenatal y posnatal, retraso psicomotor y mental, alteraciones del tono muscular, anomalías craneofaciales, anomalías en extremidades, hipoplasia ungueal, esternón corto, malformaciones urogenitales, gastrointestinales, del sistema nervioso central y, especialmente, cardiopatías congénitas (90%)<sup>1,3,4</sup>.

El 90-95% muere en el primer año de vida<sup>2,3,6-9</sup>. Son excepcionales los casos que llegan a la adolescencia<sup>1,4,9</sup>.

Se presenta el caso de una paciente con trisomía 18 completa y supervivencia superior a los 15 años. Nacida a término mediante cesárea por depresión neonatal, presentaba rasgos dismórficos múltiples.

El cariotipo demostró en todas las metafases estudiadas una trisomía 18 (47,XX, +18). El estudio radiológico mostraba cardiomegalia y afectación perihiliar, costillas adelgazadas y subluxación coxo-femoral bilateral. La ecografía cerebral presentaba discreta dilatación de los ventrículos laterales. La ecografía renal fue normal. En el estudio cardiológico se evidenció *ductus* permeable, comunicación interventricular restrictiva, ausencia del septo membranoso y coartación de aorta.

Durante su infancia presentó hiperreactividad bronquial, rinitis obstructiva, infecciones urinarias, bronquitis, neumonías de repetición, crisis hipertensivas y cuadros convulsivos. Se detectó divertículo de Meckel, que precisó intervención, y tejido pancreático ectópico. Sufrió fractura de fémur derecho y de ambas clavículas. Ha sido marcado su retraso ponderoestatural, psicomotor y mental. Hace 3 años se hizo necesaria la implantación de gastrostomía.

La paciente fue examinada en los primeros meses de vida y se indicó tratamiento fisioterápico en nuestro Servicio. Debido a sus múltiples complicaciones y reagudizaciones se deterioró su estado general, lo que imposibilitó las salidas del domicilio de la niña de forma regular y se perdió el seguimiento por parte del servicio de Rehabilitación. En 2004, en relación con un reingreso hospitalario, la paciente fue nuevamente remitida a nuestro servicio.

Actualmente presenta pobre conexión al medio, tetraparesia espástica y múltiples deformidades ortopédicas secundarias, destacando su escoliosis (fig. 1), miembros en flexión y pies equinovaro-aductos. La niña no presenta dolor y su equilibrio articular permite el aseo adecuado. No tolera lecho postural y sólo se logra sedestación en silla durante unos períodos de tiempo muy limitados.

## Tratamiento rehabilitador del paciente con síndrome de Edwards de larga supervivencia

*Sr. Editor:*

El síndrome de Edwards, descrito en 1960, es un síndrome polimalformativo debido a la existencia de tres cromosomas 18. Su incidencia es de 1/3.000-1/8.000 nacidos vivos<sup>1</sup>, dependiendo de la realización de diagnóstico prenatal<sup>2-4</sup>.



**Figura 1.** Escoliosis severa dorsal derecha, lumbar izquierda.

TABLA 1. Tratamiento rehabilitador del paciente con síndrome de Edwards

Complicaciones frecuentes	Objetivos del tratamiento	Tratamiento rehabilitador
Infecciones respiratorias de repetición	Facilitar despegue y drenaje de secreciones	Fisioterapia respiratoria
Deformidades articulares	Evitar aparición y progresión de las deformidades Evitar dolor Facilitar el cuidado del paciente	Tratamiento postural: explicación a la familia Mantener arcos articulares libres mediante cinesiterapia poliarticular Técnicas de relajación del tono muscular Ortesis
Escoliosis	Flexibilizar raquis	Cinesiterapia Tratamiento postural Lechos termoconformados Corsés
Limitación psicomotora profunda	Mejorar el confort del paciente Reducir la carga de atención	Instalación en postura correcta del paciente Acciones sobre el entorno: aconsejar adaptaciones del mobiliario y arquitectónicas en el domicilio

Con el fin de paliar estas complicaciones recibe tratamiento fisioterápico en su domicilio consistente en estimulación global motora y sensorial, explicación a la familia del tratamiento postural para evitar la progresión de las deformidades, normalización del tono muscular, cinesiterapia suave poliarticular de miembros superiores e inferiores, flexibilización raquídea, estimulación del control cefálico y fisioterapia respiratoria para facilitar el despegue y drenaje de secreciones.

El síndrome de Edwards presenta una supervivencia media inferior a un mes<sup>1,5,7-10</sup>. Sólo el 5-10% de los pacientes sobreviven al primer año de vida<sup>3,7-9</sup>, sin que este dato se haya modificado con el tiempo<sup>4,10</sup>. Las causas de defunción son la apnea central y las neumonías<sup>4,10</sup>. Se discute si debe realizarse tratamiento quirúrgico en cardiopatías graves ya que la supervivencia es similar al tratamiento conservador<sup>4,5,7,9</sup> tal como sucede en nuestra paciente.

No se conocen exactamente los factores que contribuyen a la supervivencia prolongada. Se ha asociado al sexo femenino y raza distinta a la blanca<sup>7</sup>, aunque no se ha demostrado una mayor supervivencia en los casos de mosaicismo<sup>6</sup>. No obstante, ninguno de estos dos últimos hechos se dio en nuestra paciente. Hay que destacar factores como una intensa dedicación a la niña y cuidados adecuados, aspectos psicológicos y de apoyo social que, probablemente, sí podrían influir en su longevidad<sup>4</sup>.

Los problemas más frecuentes en los pacientes con larga supervivencia, como le sucede a la paciente descrita, son su alta dependencia psicomotora, dificultades en la alimentación, estreñimiento persistente, infecciones de repetición, escoliosis progresiva y cardiopatía congénita<sup>4</sup>.

Es importante conocer estos casos infrecuentes de larga supervivencia y la importancia de un enfoque pluridisciplinar en el que el tratamiento rehabilitador debe integrarse, con el objetivo de mejorar la calidad de vida del paciente.

Se considera necesario aplicar desde el nacimiento medidas rehabilitadoras. El tratamiento debe incluir medidas ortopédicas posturales, estimulación general del paciente, medidas de prevención y tratamiento precoz de las complicaciones y proporcionar información adecuada y apoyo familiar<sup>1,3</sup> (tabla 1).

Desde que nuestra paciente inició el tratamiento fisioterápico domiciliario ha tenido menos cuadros de sobreinfección respiratoria y las deformidades ortopédicas se mantienen estables. La familia refiere mejoría en su calidad de vida.

**D. Simón-Bautista, A. Melián-Suárez,  
I. Santana-Casiano, F. Martín-Del Rosario  
y E. de la Peña-Naranjo**

Servicio de Medicina Física y Rehabilitación. Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias. España.

**Correspondencia:** Dra. A. Melián Suárez.  
Servicio de Medicina Física y Rehabilitación.  
Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias.  
Avda. Marítima s/n. 35016 Las Palmas de Gran Canaria.  
Correo electrónico: amelsuac@gobiernodecanarias.org.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Lin HY, Lin SP, Chen YJ, Hung HY, Kao HA, Hsu CH, et al. Clinical characteristics and survival of trisomy 18 in a medical center in Taipei, 1988-2004. *Am J Med Genet Part A*. 2006; 140A:945-51.
2. Niedrist D, Riegel M, Achermann J, Schinzel A. Survival with trisomy 18. Data from Switzerland. *Am J Med Genet Part A*. 2006;140A:952-9.
3. Pérez Aytés A. Síndrome de Edwards (trisomía 18). En: Asociación Española de Pediatría, editores. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría*. Tomo 1. Genética-Dismorfología. Bilbao: AEP; 2000. p. 33-6.
4. Torres MC, Marugán JM, Rodríguez LM. Supervivencia de 14 años en un paciente con síndrome de Edwards. *An Pediatr (Barc)*. 2005;63:457-68.
5. Embleton ND, Wyllie JP, Wright MJ, Burn J, Hunter S. Natural history of trisomy 18. *Arch Dis Child Fetal Neonatal*. 1996;75: 38-41.
6. Petek E, Pertl B, Tschernigg M, Bauer M, Mayr J, Wagner K, et al. Characterisation of a 19-year-old "long-term survivor" with Edwards syndrome. *Genet Couns*. 2003;14:239-44.
7. Rasmussen SA, Wong LY, Yang Q, May KM, Friedman JM. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics*. 2003;111:777-84.
8. Root S, Carey JC. Survival in trisomy 18. *Am J Med Genet*. 1994;49:170-4.
9. Van Dyke DC, Allen M. Clinical management considerations in long-term survivors with trisomy 18. *Pediatrics*. 1990;85:753-9.
10. Brewer CM, Holloway SH, Stone DH, Carothers AD, FitzPatrick DR. Survival in trisomy 13 and trisomy 18 cases ascertained from population based registers. *J Med Genet*. 2002;39:54.