



UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CUENCA

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE ENFERMERÍA

“SÍNDROME DE EDWARDS EN LATINOAMÉRICA”

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE LICENCIADA/O EN ENFERMERÍA**

AUTORES: JESSICA PAOLA CARRIÓN CASA

CRISTOPHER FERNANDO GUZHÑAY AUCAPIÑA

DIRECTORA: LCDA. ERIKA MICHELLE CARCHI FLORES, MGS.

CUENCA - ECUADOR

2024

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE ENFERMERÍA

“SÍNDROME DE EDWARDS EN LATINOAMÉRICA”

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE LICENCIADA/O EN ENFERMERÍA**

AUTORES: JESSICA PAOLA CARRIÓN CASA

CRISTOPHER FERNANDO GUZHÑAY AUCAPIÑA

DIRECTORA: LCDA. ERIKA MICHELLE CARCHI FLORES, MGS.

CUENCA - ECUADOR

2024

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO

Declaratoria de Autoría y Responsabilidad

Jessica Paola Carrión Casa portadora de la cédula de ciudadanía N° **0106288707** y **Cristopher Fernando Guzhñay Aucapiña** portador de la cédula de ciudadanía N° **0105550073**. Declaramos ser los autores de la obra: “**Síndrome de Edwards en Latinoamérica**”, sobre la cual nos hacemos responsables sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaramos que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaramos finalmente que nuestra obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, 18 de marzo de 2024



Firmado electrónicamente por:
**JESSICA PAOLA
CARRION CASA**

Jessica Paola Carrión Casa

C.I. 0106288707



Firmado electrónicamente por:
**CRISTOPHER
FERNANDO GUZHÑAY
AUCAPINA**

Cristopher Fernando Guzhñay Aucapiña

C.I. 0105550073

CERTIFICACIÓN

Yo Lcda. **Erika Michelle Carchi Flores, Mgs**, con cédula de identidad N **0302440755** en calidad de directora del Trabajo de Titulación con el tema. “**SÍNDROME DE EDWARDS EN LATINOAMÉRICA**”, certifico que el presente trabajo fue desarrollado por **Jessica Paola Carrión Casa** y **Cristopher Fernando Guzhñay Aucapiña**, bajo mi supervisión.



firmado electrónicamente por:
**ERIKA MICHELLE
CARCHI FLORES**

Lcda. Erika Michelle Carchi Flores

**DIRECTORA DEL TRABAJO DE TITULACIÓN
DOCENTE DE LA CARRERA DE ENFERMERÍA**

AGRADECIMIENTO

Agradecemos a Dios y a la Virgen por estar presente en nuestra trayectoria universitaria, la cual a culminado. Expresamos un agradecimiento puro a todas las personas que nos acompañaron e hicieron realidad este gran logro. Además, agradecemos a nuestra tutora, Lcda. Michelle Carchi Flores, por ser nuestra guía constante, por compartir sus conocimientos, la comprensión y la paciencia que contribuyeron en el camino de esta investigación que fue clave importante porque confió en nuestras habilidades y así poder culminar nuestro trabajo.

De otra manera, nos gustaría agradecer a la Universidad Católica de Cuenca por brindarnos la oportunidad de estudiar una carrera profesional. Agradecemos a la carrera de enfermería por ser constante en el apoyo y en el desarrollo de nuestros aprendizajes, por otro lado, expresamos nuestra gratitud a todos los docentes por ser parte de este desarrollo profesional.

Un especial agradecimiento a nuestros padres que supieron estar en los buenos y malos momentos y a la vez estar presente en el transcurso de esta etapa de nuestras vidas. También expreso mi gratitud a mi hermano, quien supo brindarme su tiempo para escucharme y apoyarme en todo momento

Así mismo de una manera especial a nuestra tutora Lcda. Erika Michelle Carchi Flores quien con su gran experiencia, orientación y apoyo constante nos motivó a culminar este trabajo.

De igual forma nos gustaría agradecer a la Universidad Católica de Cuenca por proporcionar, los recursos necesarios para llevar a cabo esta investigación y por su apoyo académico, nuestros más sinceros agradecimientos a todas las personas que han contribuido de alguna manera en la realización de esta tesis.

Quiero reconocer mi agradecimiento a mi amigo Christopher el cual me ha brindado su amistad y apoyo para sobrellevar las adversidades y aprender en cada una de ellas y culminar juntos este trabajo de titulación.

Jessica Carrión y Christopher Guzhñay.

DEDICATORIA

El presente trabajo de titulación va dedicado En primer lugar a Dios por haber sido mi guía y fortaleza, quien ha sido la luz que ha iluminado mi camino a lo largo de esta travesía con humildad y gratitud, reconozco su amor incondicional y la sabiduría que ha derramado sobre mi sin su presencia nada esto hubiese sido posible. Los más importantes a mis padres, Manuel y Rogelia cuyo amor incondicional, apoyo inquebrantable y sacrificios han sido la fuente de mi fortaleza y determinación a lo largo de este viaje académico. Su constante aliento y confianza en mí han sido un faro de luz en los momentos de dificultad, y este logro es tanto suyo como mío.

De manera muy especial a mi hermano Boris Santiago por su apoyo incondicional desde el momento en que emprendí este camino académico, has sido mi constante fuente de motivación y ejemplo a seguir. A través de este trabajo, quiero expresar mi profunda gratitud Su presencia ha sido un bálsamo en los momentos de estrés y su ejemplo me ha impulsado a esforzarme aún más.

Por último, pero no menos importante a mi novio y amigo por ser mi refugio y siempre estar presente a lo largo de este desafiante pero gratificante viaje académico, tu amor, tu apoyo y comprensión ha sido mi mayor fortaleza tu presencia constante a iluminado cada paso de este camino, brindándome consuelo en los momentos difíciles y celebrando conmigo en los momentos de triunfo. Tu aliento y fe en mi han sido un impulso vital en mi búsqueda de conocimiento y excelencia.

A todos aquellos que han cruzado mi camino y han dejado una huella imborrable en mi vida, esta tesis es también un tributo a su influencia y enseñanzas. Que este trabajo sea un testimonio de mi gratitud hacia todos aquellos que han sido parte de este viaje. Sus contribuciones, ya sea grandes o pequeñas, han sido fundamentales en mi formación académica y personal.

Jessica Paola Carrión Casa

DEDICATORIA

El presente trabajo de titulación va dedicando precisamente a los seres que nunca me dejaron solo, a los que me enseñaron lo bueno y lo malo de las cosas. Dios y la virgen son testigos en cada paso que di en esta travesía universitaria, los más importantes que me brindaron un amor sincero, Johnny y Mirian dos seres maravillosos que la vida me pudo dar como padres, la gratitud hacia ellos es tan grande por el apoyo constante que me demostraron, sus palabras de aliento en momentos difíciles y por hacer posible este gran paso en mi vida.

Por otro lado, agradezco al ser que la vida me pudo dar como hermano, Jonnathan es la persona que buscaba cada palabra de aliento para momentos difíciles, por hacer único cada momento compartido. Ya que, es la muestra de amor puro, le doy las gracias por siempre confiar en mí y por darme esos abrazos cálidos.

Cristopher Fernando Guzhñay Aucapiña

Índice

Resumen	9
Introducción	11
Metodología	14
Resultados y discusión	16
1. <i>Prevalencia del síndrome de Edwards</i>	16
2. <i>Defectos asociados al síndrome de Edwards</i>	17
3. <i>Abordaje terapéutico del síndrome de Edwards</i>	19
4. <i>Complicaciones del síndrome de Edwards</i>	21
5. <i>Intervenciones de enfermería en el síndrome de Edwards</i>	22
Conclusiones	25
Referencias bibliográficas	27

Resumen

Introducción: El síndrome de Edwards, o trisomía 18, es una condición genética poco común que ocurre cuando hay una copia adicional del cromosoma 18 que está presente en ciertas o en todas las células del cuerpo. **Objetivo:** Ejecutar una investigación bibliográfica sobre el síndrome de Edwards en Latinoamérica. **Metodología:** Para esta labor se realizó una revisión sistemática en repositorios digitales confiables como: Dialnet, Medline, Medigraphic, Pubmed, Proquest, Redalyc, Scopus y Scielo. **Resultados:** La trisomía 18 resulta de errores en la segmentación celular durante la creación de los espermatozoides u óvulos, este tipo de condición congénita se presenta 1 por cada 7.000 nacidos vivos. El riesgo del nacimiento de un niño con Trisomía 18 aumenta a medida que la edad de la madre avanza (mayores a 45). Las personas con este padecimiento suelen tener discapacidades graves y múltiples anomalías que afectan a diversos sistemas del cuerpo. El tratamiento implica un enfoque multidisciplinario, en donde el personal de enfermería se centra en brindar cuidados paliativos y de apoyo; el mismo varía de acuerdo a la necesidad de cada individuo y suele estar centrado en hacer que sus últimos días de vida sean agradables o menos dolorosos. **Conclusiones:** La trisomía 18 es una circunstancia genética compleja que trae consigo implicaciones significativas para la salud y el desarrollo. Aunque el pronóstico es generalmente reservado, los avances en la atención médica y el apoyo a las familias contribuye a mantener estable y en armonía el estilo de vida de las personas que posee este padecimiento.

Palabras clave

Síndrome de Edwards, Prevalencia, Complicaciones, Latinoamérica, Intervenciones de Enfermería

Abstract

Introduction: Edwards syndrome, or trisomy 18, is a rare genetic condition when an extra copy of chromosome 18 is present in particular or all cells in the body. **Objective:** To conduct a literature review on Edwards syndrome in Latin America. **Methodology:** For this task, a systematic review was developed in reliable digital repositories such as Dialnet, Medline, Medigraphic, PubMed, ProQuest, Redalyc, Scopus, and SciELO. **Results:** Trisomy 18 results from errors in cell segmentation during the creation of sperm or eggs; this type of congenital condition occurs in 1 in every 7,000 live births. The risk of giving birth to a child with trisomy 18 increases as the mother's age advances (over 45). People with this condition usually have severe disabilities and multiple anomalies that affect various body systems. Treatment involves a multidisciplinary approach, where nursing staff focus on providing palliative and supportive care; it varies according to the needs of each individual and is usually focused on making the last days of life pleasant or less painful. **Conclusions:** Trisomy 18 is a complex genetic condition with significant implications for health and development. Although the prognosis is generally reserved, advances in healthcare and support for families contribute to maintaining the stable and harmonious lifestyle of individuals with this condition.

Keywords: Edwards syndrome, Prevalence, Complications, Latin America, Nursing Interventions

Introducción

En 1960 el médico John Edward realizó uno de los mayores descubrimientos del área de la salud y lo denominó como Síndrome de Edwards o también conocido como trisomía 18 (1). Es el segundo padecimiento cromosómico más frecuente del mundo, luego del Síndrome de Down o trisomía 21 (2). Se trata de cambios o alteraciones en el número habitual de cromosomas (aneuploidía) representada en modificaciones de las cifras de cromosomas en el cariotipo, el origen de este síndrome está indicado por: existencia de un cromosoma íntegro adicional en el par 18, una translocación desequilibrada o un mosaicismo fetal (3).

Cada espermatozoide y óvulo poseen 23 cromosomas que representan la mitad del número total de células existentes dentro del organismo; en el momento de la fecundación, su unión crea 23 pares, que forman un total de 46 cromosomas, esto significa que una persona al ser concebida admite con exactitud la otra mitad de los cromosomas 23 por parte de sus procreadores biológicos (3). En determinadas situaciones, se genera una inexactitud o falla en la conformación del espermatozoide u óvulo, lo que da lugar a la existencia de una célula cromosómica extra en el par 18, al momento en el que este espermatozoide u óvulo introduce un cromosoma adicional en el embrión, se origina la trisomía 18, que puede provenir tanto del padre como la madre (3).

Las particularidades de la trisomía 18 se deben a la existencia de una célula cromosómica extra en cada célula del cuerpo (4). La translocación es la única forma de trisomía 18 que se puede heredar; a veces, puede ocurrir un reordenamiento “equilibrado” en uno de los padres cuando un cromosoma se une a otro cromosoma, sin embargo, debido a que al padre no le falta material cromosómico o le sobra, se denomina “translocación equilibrada” lo cual suele ser normal y saludable (4). En ocasiones, la trisomía 18 en mosaico tiende a suceder cuando existe una inexactitud en una segmentación celular luego de la fecundación; estos individuos poseen células con cromosomas extras y células con un número equilibrado (4).

Las manifestaciones clínicas del síndrome de Edwards son: retraso del crecimiento prenatal (destacadamente pequeño para la edad gestacional), características craneofaciales específicas (dolicocefalias, micrognatia), malformaciones congénitas graves (persistencia del conducto arterioso- comunicaciones intraventriculares), microcefalia, cardiopatías, apneas, pulmonías, retraso severo en el desarrollo psicomotor-cognitivo y otras anomalías (5,6).

Múltiples investigaciones denotan prevalencias diversas en los últimos años, sin embargo, el estudio más evidente fue elaborado en el año 2021, en el país de Guatemala, en

donde se observó que existe 1 caso por cada 25-35000 nacimientos vivos (7). Dentro de lo más destacado de esta investigación resalta que esta patología posee un elevado nivel de mortalidad, siendo escasos los nacimientos que sobrepasan el primer año de vida (8).

En similitud, Cabrera et al. (5), indican que la tasa supervivencia media oscila entre el 2,5% a 2 meses, es decir los primeros 120 días de vida, dando a entender que entre el 90% y 95% muere en el primer año. En la misma línea, un estudio realizado a un grupo poblacional estadounidense demostró con un 12% que quienes sobreviven a los primeros 12 meses de vida poseen elevadas probabilidades de vivir de 4 a 5 años y es inusual los casos que llegan a la adolescencia (5). Las circunstancias que se vinculan a las tasas de supervivencia de mayor riesgo incluyeron: el género femenino, los nacimientos a término y los niños nacidos de madres hispanas (9). Además, se encuestó a un grupo de médicos del área de neonatología sobre la valoración neonatal del síndrome de Edwards y el mayor porcentaje estuvo de acuerdo que el tiempo de longevidad mínimo es de 7 días y el máximo de un año, siendo lo más indeseable a nivel de neurodesarrollo la discapacidad intelectual grave, por lo que, dependerá durante toda su vida de cuidados paliativos (10).

El diagnóstico temprano es una conducta ideal que permite prevenir complicaciones y prepara a la familia para situaciones inesperadas, en esta situación se destaca la importancia del cribado ecográfico obstétrico morfológico dentro del primer trimestre como marcador de sospecha de cromosomopatías; a esto se le suma la importancia de implementar servicios de asesoría genética con personal calificado y especializado para la confirmación de algún diagnóstico, esto como herramienta fundamental para la familia (4). Al momento de recibir el diagnóstico de alguna enfermedad es necesario contar con un equipo multidisciplinario que pueda monitorear el desarrollo del embarazo y sus posibles complicaciones, permitiendo de alguna manera actuar de manera oportuna (4).

Un equipo multidisciplinario buscará la manera de tratar la trisomía 18, ya que se necesita de un tratamiento individualizado para cada paciente, pues se tratan de casos excepcionales; para instituir el método de tratamiento más efectivo y adecuado, el equipo deberá realizar varias pruebas para identificar la gravedad, el avance del cuadro clínico y las dificultades es la que requiere de atención inmediata, las cuales muchas de ellas necesitan de intervenciones quirúrgicas (11). No existe manera de erradicar la trisomía 18, pero se le puede brindar un tratamiento que evite el rápido deterioro de la salud de quien la padece; la detección

temprana y el diagnóstico oportuno desde el embarazo permitirá a la familia prepararse emocionalmente para aceptar la enfermedad (12).

Las intervenciones de enfermería poseen como objetivo principal proporcionar al paciente afectado los cuidados óptimos, necesarios y adecuados (13). Esto requiere de: una elevada competencia clínica, conocimiento profundo y actualización constante de información sobre las enfermedades que trata, los métodos de tratamientos y las comorbilidades que pueden empeorar su cuadro clínico; todo esto enfocado en proporcionar cada día una mejor atención (14).

En otras palabras, el personal de enfermería es importante pues proporciona una atención oportuna a los pacientes, ya que se les proporciona los cuidados y la rehabilitación necesaria desde el nacimiento, para que puedan tener una mejor calidad de vida, además, brinda a las familias la información suficiente para recibir el mejor acompañamiento posible (14). En general, la expectativa de vida en aquellos pacientes con trisomía 18, se encuentra condicionada por los cuidados médicos previstos por el personal de salud, y a su vez, estos se ven supeditados al pronóstico que se asocia a este síndrome; en ciertas situaciones es apropiado limitar el uso de los cuidados intensivos cuando este se asocian a prolongar la agonía y sufrimiento, sin la posibilidad de un beneficio razonable para el paciente (14).

Para lograr lo antes mencionado es necesario centrar las actividades en: capacitar a la familia en la gestión de recursos (materiales y profesionales) disponibles (15). El abordaje terapéutico del personal de enfermería en el síndrome de Edwards se basa en la aplicación de fármacos, en la asistencia del personal médico (información sobre el estado físico y psicológico, coordinar el cuidado diario del paciente, prepara a los pacientes para intervención, entre otros) y sobre todo en los cuidados paliativos (15).

La falta de conocimiento en cuanto al manejo de esta patología conlleva a que no se le brinde la atención adecuada. Por lo tanto, esta investigación pretende informar a la sociedad acerca del trabajo que realiza el personal de enfermería en el cuidado y mejoría de la persona enferma. Además, busca enseñar a las familias a vivir y a trabajar en equipo para conseguir un propósito en particular que en este caso es prolongar el tiempo de vida.

Gracias a los medios digitales se difunde todo tipo de información y se proporciona conocimiento a las personas a través de textos complejos y técnicos, que de alguna manera dificultan la comprensión para personas ajenas al campo, por lo que dentro de este trabajo se pretende brindar información de manera clara, óptima y comprensible en relación al Síndrome

de Edwards a través de las interrogantes planteadas sobre: la prevalencia, principales defectos, complicaciones, abordaje terapéutico y las intervenciones de enfermería.

Metodología

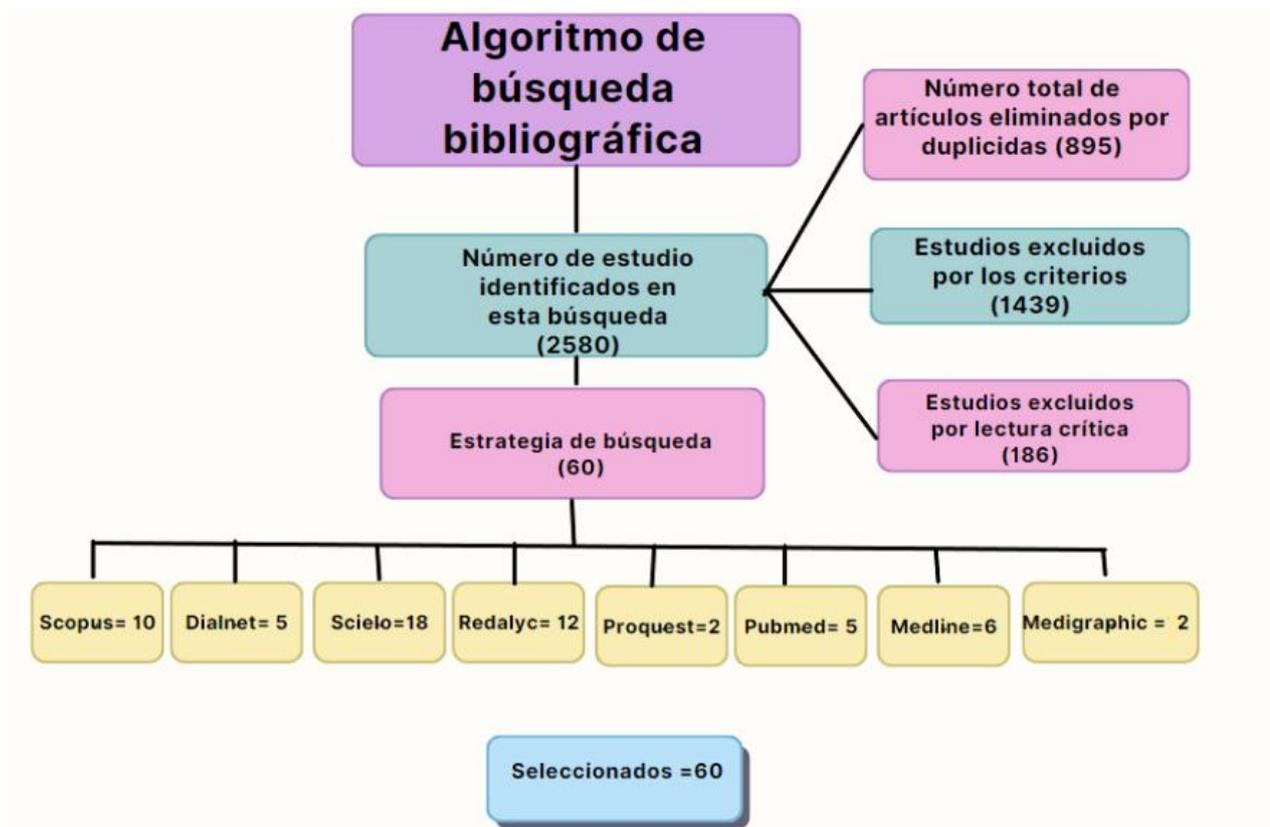
La presente investigación es de tipo descriptiva, basada en una revisión bibliográfica de fuentes de datos científicas que garantizan la exactitud y veracidad de los datos recopilados. La información obtenida fue encontrada en repositorios digitales tales como: Dialnet, Medline, Medigraphic, Pubmed, Proquest, Redalyc, Scopus y Scielo.

La selección de artículos estuvo basada en dos aspectos: criterios de exclusión e inclusión. En cuanto al primer criterio, se descartaron publicaciones que fueran empíricas, no similares al tema o carentes de palabras clave. Además, se descartaron contenidos no directamente relacionados con la salud, y estudios publicados antes del 2018, investigaciones realizadas fuera del continente latinoamericano, difusiones, tales como: tesis, monografías, secciones de periódico, síntesis o resúmenes, conversatorios, cartas editoriales, opiniones personales, sitios web de poca confiabilidad, publicaciones en congresos y ensayos. Por otro lado, los criterios de inclusión implican: estudios llevados a cabo a nivel de América Latina, investigaciones pertenecientes al área disciplinar de la medicina y salud, publicaciones desde el año 2018 hasta la actualidad, tanto en idioma inglés, español y portugués.

Las palabras claves utilizadas para este trabajo fueron: Edwards Syndrome, Trisomy 18, Prevalence, Complications, Congenital Anomalies, Latin America, Nursing Interventions, Nursing care. De igual manera, se hizo uso de operadores booleanos tales como: “AND” y “OR”. Para realizar una búsqueda relevante, se combinaron palabras clave junto a conectores para encontrar de manera más eficiente artículos válidos e importantes para este estudio.

En cuanto a las estrategias de búsqueda, se procesaron las palabras claves provenientes de DeCs/MeSH haciendo uso de las siguientes ecuaciones: “Edwards syndrome AND Prevalence AND Latin America”, “Anomalías congénitas AND Síndrome de Edwards”, “Edwards syndrome AND complications”, “Edwards syndrome AND Nursing Interventions”, “Trisomy 18 OR Edwards syndrome AND Complications”, “Trisomy 18 AND Nursing Interventions”, “Síndrome de Edwards AND Atención de enfermería”, se logró identificar 2.580 investigaciones, de las cuales 2.520 no consiguieron alcanzar los propósitos planteados dentro de esta investigación (criterios, duplicidad, descartados por lectura crítica), finalmente se escogieron 60 documentos que lograron cumplir con los objetivos y propósitos iniciales para el análisis

El método para realizar una búsqueda bibliográfica se explica claramente en el siguiente diagrama:



Realizado: Carrión J. & Guzhñay C.

Resultados y discusión

Se realizó un análisis de 60 artículos que lograron cumplir con los objetivos, criterios y propósitos de esta investigación, de los cuales 15 se incluyeron en la introducción y los 35 restantes pertenece a la sección de resultados. Las revistas que más favorecieron fueron: Redalyc y Scielo, particularmente en América Latina. El presente estudio se dividió en temas que responden a las preguntas iniciales, considerando primero a: la prevalencia con 5 artículos, seguido por los principales defectos con 8 fuentes, el abordaje terapéutico con 10 investigaciones, las complicaciones con 9 búsquedas y finalmente las intervenciones de enfermería con 13 exploraciones, todo esto en relación al síndrome de Edwards.

1. Prevalencia del síndrome de Edwards

Cabrera et al. (5), en su investigación mencionan que luego del síndrome de Down, la trisomía 18 ocupa el segundo puesto como la dificultad cromosómica autosómica que más afecta a los recién nacidos. Se calcula que se presenta 1 por cada 6.000-8.000 neonatos (5). Investigaciones actuales demuestran que, debido al rango de la edad materna, la prevalencia en los últimos 20 años ha ido en un considerable aumento, esto quiere decir que mientras más adulta sea la madre, mayor es el riesgo de que su hijo adquiera el padecimiento (16, 17).

En la misma línea, Pinzari et al. (1) aluden que 86% de los casos con síndrome Edwards no logran cumplir las etapas de gestación, por otro lado, la prevalencia de los nacidos vivos es mayor en mujeres, mientras que la pérdida fetal con mayor prevalencia es en hombres. Las estadísticas en cuanto al tiempo de supervivencia denotan que únicamente el 14% logra sobrevivir 5 días, el 60% una semana, el 44% un mes, el 18% seis meses y después de un año únicamente lograr vivir el 5% (1). Además, esta investigación denota que el 38,5% posee una elevada mortalidad durante el parto y el 35% hace referencia a partos prematuros (1).

Castillo et al. (18) y Viteri et al (19) en sus publicaciones obtienen resultados similares, en donde mencionan que la prevalencia mundial de la trisomía 18 se da 1 por cada 7.000 nacidos vivos y este número posee una tendencia a acrecentar de acuerdo a la edad de la madre; únicamente el 50% sobrevive al parto y a la primera semana de vida, sin embargo, solo el 5 % logra superar el primer año (19).

En la misma línea, un estudio realizado a un grupo poblacional estadounidense demostró con un 12% que quienes sobreviven a los primeros 12 meses de vida poseen elevadas probabilidades de vivir hasta los cuatro o cinco años y es demasiado inusual los casos que llegan a la adolescencia (10). Las circunstancias que se vinculan a las tasas de supervivencia

de mayor riesgo incluyeron: el género femenino, los nacimientos a término y los niños nacidos de madres hispanas; además, se encuestó a un grupo de médicos del área de neonatología sobre el tiempo de vida de un niño con síndrome de Edwards y el mayor porcentaje estuvo de acuerdo que el tiempo de longevidad mínimo es de 7 días (12). En el país chileno, la prevalencia se estima en un 3,9 % de todos los nacidos vivos, además presenta una elevada tasa de mortalidad durante los primeros días, demostrando que en esta localidad es poco común este padecimiento (20).

En este apartado se hace hincapié a la prevalencia en donde como resultados notorios se refleja que la mayor prevalencia se presenta en mujeres adultas exponiendo que a mayor edad de la madre, existe un elevado riesgo de que su hijo padezca síndrome de Edwards (14). El 50% de los diagnósticos de trisomía 18 no logran completar sus etapas de gestación, debido a los abortos espontáneos y a la decisión de interrupción por parte de la familia, mientras la otra mitad ha logrado culminar sus etapas de gestación, sin embargo, la tasa de mortalidad indica que con el pasar de los días los decesos son esperados y frecuentes; son pocos los casos que han llegado a la adolescencia (14).

En relación al avance de la edad de la progenitora, se eleva la amenaza de que se produzca algún tipo de trisomía en el feto, esto debido a que con el paso del tiempo los óvulos disminuyen su condición y calidad, es decir los ovocitos que distribuyen el material genético lo hacen de manera incorrecta, dando como resultado a un embrión con una cantidad de cromosomas (más o menos) inusuales (15).

Por otro lado, se desconocen las razones exactas de la supervivencia a largo plazo; en cuanto al mosaicismo, no existen casos de supervivencia; sin embargo, se está asociando al factor del género femenino y a razas distintas a la blanca (17). Se han identificado ciertos componentes que participan o influyen en mantener la esperanza de vida tales como: el compromiso de la familia con proporcionar la atención y cuidados adecuados, los factores psicológicos y el apoyo social, que definitivamente influye en proceso de la longevidad (17).

2. Defectos asociados al síndrome de Edwards

Los defectos hacen alusión a los rasgos propios de una enfermedad; las personas afectadas por este padecimiento sobrellevan diversas deformidades, defectos y anomalías singulares (21). De manera general se han logrado describir millones de deficiencias que influyen en los sistemas del cuerpo y provocan una eminente muerte prematura (21). El

síndrome de Edwards generalmente afecta la supervivencia y la calidad de vida, y la mayoría de los afectados enfrentan desafíos médicos significativos (21).

La mayoría de los neonatos con síndrome de Edwards poseerán: deficiencias cardíacas, problemas de salud con defectos estructurales y funcionales, daños irreparables en varios órganos internos como: pulmones, riñones, estómago e intestinos, deformidades evidentes en las extremidades superiores e inferiores, siendo notorias las características en: cabeza, cuello, cara, ojos, orejas, manos, columna vertebral, pies, entre otros y en algunos casos los niños pueden tener discapacidades auditivas o visuales (22, 23, 24).

La trisomía 18, conlleva a una serie de defectos congénitos y problemas de desarrollo que incluyen: retraso en el crecimiento intrauterino, defectos en el sistema nervioso central, malformaciones faciales, malformaciones en las extremidades, fisuras en el paladar, malformaciones renales, bajo tono muscular, problemas respiratorios y gastrointestinales (25,26).

Es importante tener en consideración que la gravedad y la combinación de estos defectos pueden variar significativamente entre los individuos con trisomía 18 (27). Además, la mayoría de los bebés con este síndrome tienen múltiples problemas de salud y, por desgracia, muchos no sobreviven, más allá del primer año de vida (27).

Tabla 1: Defectos asociados al Síndrome de Edwards

Cardiacos	Las malformaciones cardíacas son comunes en la trisomía 18 y estos defectos pueden afectar la estructura y el funcionamiento del corazón, contribuyendo a problemas cardiovasculares (25, 26).
Cerebrales	Se pueden observar malformaciones en el cerebro, como la presencia de ventriculomegalia (dilatación de los ventrículos cerebrales), que puede afectar el desarrollo neurológico (25).

Faciales	Los bebés con trisomía 18 pueden tener rasgos faciales característicos, como: boca pequeña, mandíbula inferior pequeña, orejas de implantación baja y ojos más pequeños (21,22,23).
Extremidades	Malformaciones en las extremidades, como polidactilia (dedos adicionales) o malformaciones en las manos y los pies, son comunes (22,23).
Genitales	Se pueden observar anomalías en los órganos genitales: Criptorquidia (25, 26).
Gastrointestinales	Problemas gastrointestinales, como: atresia esofágica (26).
Renales	Malformaciones en los riñones, como: riñones displásicos, quistes renales, entre otros (25, 26).
Respiratorios	Dificultades respiratorias, incluida la hipoplasia pulmonar (25, 26).
Esquelético	Anomalías en la estructura ósea como: escoliosis (25, 26).
Hematológicos	Trastornos hematológicos como la coagulación (25, 26).

Realizado: Carrión J. & Guzhñay C.

La presencia de múltiples anomalías congénitas contribuye a la alta tasa de mortalidad y la baja expectativa de vida asociadas con el síndrome de Edwards; la atención médica y el apoyo integral son esenciales para tener una vida equilibrada y brindar apoyo a los familiares, de modo que se lleve la enfermedad con estabilidad (28).

3. Abordaje terapéutico del síndrome de Edwards

La trisomía 18 es una condición genética compleja y suele requerir un enfoque de cuidados paliativos y de apoyo, ya que las complicaciones médicas asociadas pueden ser graves y la esperanza de vida suele ser limitada (29). El abordaje terapéutico se centra en mejorar la calidad de vida del paciente y brindar apoyo a la familia (29).

Algunos aspectos del abordaje terapéutico del síndrome de Edwards requieren de cuidados médicos especializados, esto debido a que los bebés con trisomía 18 a menudo presentan complicaciones específicas como: problemas cardíacos, respiratorios o gastrointestinales (30). Un equipo médico multidisciplinario puede incluir pediatras, cardiólogos, neumólogos, enfermeros, fisioterapeutas, entre otros, que desde su área colaboran en el cuidado del paciente (31). Es crucial que el equipo de atención médica trabaje en estrecha colaboración con la familia para personalizar el abordaje terapéutico de acuerdo con las necesidades y deseos individuales de cada paciente; la toma de decisiones éticas y la comunicación abierta entre los proveedores de atención médica y la familia son elementos clave en el manejo del síndrome de Edwards (32).

El tratamiento consta de cuatro pilares fundamentales: tratamiento general, prevención, tratamiento de infecciones y terapia especializada (33). Los cuidados generales incluyen administración de complementos nutricionales tales como: vitaminas (B y C) y oligoelementos (zinc y hierro), a más de educar a la familia de evitar el consumo de cigarrillo en espacio compartido con el paciente (33). Para evitar contaminaciones, contagios e infecciones se recomienda extremar las medidas de higiene (paciente y familiares) tanto personal como ambiental, esto para precaver el contacto directo con los microorganismos patógenos, por otro lado, se debe obviar los procedimientos riesgosos e invasivos (33). Por medio de muestras se analizan los cultivos y se proporciona el tratamiento adecuado; la terapia específica incluye la administración de proteína T-biorreguladora, cuya finalidad es ayudar al organismo a protegerse de los agentes externos; todo lo mencionado anteriormente debe realizarse bajo una estrecha monitorización por profesionales capacitados (34).

El tratamiento paliativo es un enfoque de atención médica que se centra en mejorar la calidad de vida de personas que enfrentan enfermedades graves, crónicas o potencialmente mortales, a diferencia de la atención curativa, el tratamiento paliativo no busca curar la enfermedad subyacente, sino aliviar los síntomas y mejorar el bienestar general del paciente, esto implica gestionar el dolor, controlar los síntomas y ofrecer apoyo emocional tanto al paciente como a la familia (35). Este enfoque puede ser aplicado en diversas etapas de la enfermedad y no está limitado al final de la vida (35).

El síndrome de Edwards, al contrario de otras enfermedades no posee un tratamiento en específico, sin embargo, existen diversos puntos de vista, en donde se debate la posibilidad de tratar el padecimiento conforme aparezcan sus complicaciones, esto mediante

procedimientos invasivos que permitan corregir las mismas una a una; el diagnóstico temprano, la derivación oportuna al personal especializado, la fisioterapia y logoterapia es significativa y crucial (36).

Tanto el paciente como la familia pueden beneficiarse de apoyo emocional y psicológico (37,38). Los servicios de asesoramiento y los grupos de ayuda tienden a preparar a las familias, para enfrentarse a cada desafío emocional que surja durante el síndrome de Edwards (37). Dada la naturaleza grave de las complicaciones asociadas con el síndrome de Edwards, es importante que las familias trabajen con los profesionales de la salud tanto física como mental para desarrollar planes de cuidados a largo plazo que se ajusten a las necesidades específicas del paciente (38).

4. Complicaciones del síndrome de Edwards

La trisomía 18 conlleva una serie de complicaciones médicas que pueden afectar diferentes sistemas del cuerpo; es importante tener en cuenta que la gravedad de las complicaciones puede variar o agravarse considerablemente de un individuo a otro (39). Las complicaciones en su gran mayoría terminan en un aborto espontáneo, es por ello que el 86% de los casos no logran cumplir las etapas de gestación (1).

Algunas de las complicaciones comunes asociadas con el síndrome de Edwards incluyen: anomalías cardíacas, defectos en el sistema nervioso central, retraso en el crecimiento intrauterino, bajo tono muscular, problemas respiratorios, dificultades en la alimentación, problemas renales, malformaciones gastrointestinales, anomalías en las extremidades, dificultades en la comunicación, problemas en el sistema inmunológico, entre otros (39,40,41).

El síndrome de Edwards es una afección médica grave asociada con una alta tasa (95%) de abortos espontáneos, durante el estado de gestación; si las etapas del embarazo logran culminar, la esperanza de vida del recién nacido no logra superar los primeros 12 meses de vida y los pocos casos que logran sobrevivir este tiempo, poseen varias complicaciones y pronóstico reservado o desfavorable (42).

En la misma línea, este síndrome eleva la probabilidad de contraer algún tipo de cáncer: hígado (Hepatoblastoma) y riñón (tumor de Wilms); el 95% de las personas que padecen de esta enfermedad durante el primer año de vida, fallecen, debido a: cardiopatías congénitas, infecciones y apneas (43). Además, está bien documentado que la trisomía 18 se asocia con varias malformaciones cardíacas, y estos pacientes también adquieren complicaciones:

respiratorias, neurológicas, abdominales, neoplásicas, genitourinaria, ortopédicas y otorrinolaringológica, que de una u otra manera afecta la calidad y la condición de vida de quien la padece (44).

La trisomía 18 se caracteriza por una serie de defectos congénitos de gran mortalidad, entre los más comunes destacan: el retraso en el crecimiento pre- posnatal, enfermedades mentales graves, cambio en el tono muscular, deformidades craneofaciales, debilidad en sus extremidades, enlentecimiento psicomotor, hipoplasia de las uñas, enfermedades genitourinarias, gastrointestinales, esternón corto, entre otros (45).

Los principales problemas en los pacientes que logran superar por varios años esta enfermedad son: la dependencia total en sus actividades cotidianas (comer, bañarse, moverse), el deterioro cognitivo severo, el retraso psicomotor y la insuficiencia renal crónica, es decir durante toda su vida van a depender de otra persona, por la falta de autonomía generada por la propia enfermedad (46).

Es importante destacar que las complicaciones del síndrome de Edwards suelen ser graves y que muchas personas afectadas no sobreviven más allá de la primera etapa de vida; el manejo del síndrome de Edwards se basa en proporcionar un tratamiento paliativo y apoyo psicológico que permita estabilizar la vida del paciente y ayudar a sus familiares a hacer frente a los retos emocionales y médicos asociados (47).

5. Intervenciones de enfermería en el síndrome de Edwards

Brindar atención a los pacientes requiere de ciertas habilidades, destrezas y actitudes que únicamente los profesionales con conocimientos científicos sólidos y adecuados pueden proporcionar, pues ellos ante cualquier dificultad cotidiana, basados en conocimientos previos: planifican, obtienen la información necesaria y gestionan de manera práctica su accionar o intervención (48,49).

La sistematización de la atención de enfermería (SAE) es un el método científico utilizado para organizar el trabajo de los profesionales de enfermería y como objetivo proporcionar atención individualizada al paciente mediante el proceso de Atención de enfermería (PAE) el cual consta de cinco fases: recopilación de información, diagnóstico y atención de enfermería, planificación de los cuidados, implementación y evaluación de resultados (50).

La relación mutua de cooperación que se forma entre el equipo de enfermería, el paciente y la familia es fundamental para una atención eficaz y con el uso de una herramienta clave como lo es la comunicación se obtienen resultados favorables (51). Las relaciones emocionales y empáticas que se brindan a los familiares y pacientes también son factores importantes pues de una u otra manera colaboran a superar o sobrellevar alguna enfermedad (52).

Las intervenciones de enfermería en el síndrome de Edwards se centran en proporcionar cuidados especializados y apoyo tanto al paciente como a la familia, dado que esta condición conlleva complicaciones médicas significativas, el papel de la enfermera es fundamental para equilibrar o mejorar el estado de salud de la persona y brindar apoyo emocional a las personas que lo rodean (53).

Las intervenciones de enfermería relevantes son: realizar evaluaciones continuas del estado de salud del paciente, prestando especial atención a las complicaciones médicas asociadas, como problemas cardíacos, respiratorios y gastrointestinales; proporcionar cuidados paliativos centrados en calmar el sufrimiento del paciente y optimar la calidad de vida; esto puede incluir la administración de medicamentos para el control del dolor y otros síntomas; colaborar con otros profesionales de la salud para implementar estrategias de alimentación adaptadas a las necesidades del paciente, que pueden incluir la alimentación por sonda u otras formas de apoyo nutricional; enseñar a la familia a manejar dispositivos médicos si es necesario, como equipos de ventilación asistida o monitores de salud; coordinar con fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales para implementar programas de ejercicio y actividades que mejoren la fuerza muscular y la funcionalidad del paciente (54,55,56).

En la misma línea, Silva et al. (57) mencionan que es fundamental tener en consideración la parte mental, por lo que es esencial proporcionar apoyo emocional a la familia, incluyendo asesoramiento y recursos para ayudarles a hacer frente a los desafíos emocionales asociados con el síndrome de Edwards; proporcionar educación a la familia sobre la condición del paciente, incluyendo la comprensión de las complicaciones asociadas y la planificación de cuidados a largo plazo; mantener una comunicación abierta y efectiva con la familia y otros profesionales del equipo médico para asegurar una atención coordinada y centrada en el paciente; ayudar a la familia en la toma de decisiones éticas relacionadas con el cuidado del paciente, respetando sus valores y deseos; trabajar en estrecha cooperación con otros profesionales del campo de la salud tales como: médicos, psicólogos, fisioterapeutas,

trabajadores sociales, terapeutas ocupacionales, entre otros, permite proporcionar una atención integra y coordinada.

La enfermería en el síndrome de Edwards implica un enfoque holístico que abarca no solo las necesidades médicas del paciente, sino también su bienestar emocional y el apoyo a la familia; la adaptabilidad y la sensibilidad son aspectos esenciales en la prestación de cuidados en este contexto (58). El personal de enfermería es un pilar fundamental para ayudar a los pacientes en situaciones difíciles, debido a sus competencias integrales (59). Es esencial que el personal esté capacitado, especializado y cuente con herramientas cognitivas, sociales, emocionales y comunicativas adecuadas (60).

Conclusiones

Los resultados obtenidos a lo largo del desarrollo de esta temática se consideran un factor importante en la creación de nuevos conocimientos, debido a que se logró solventar favorablemente las preguntas planteadas inicialmente, cumpliendo con éxito los propósitos de esta investigación. Además, se recalca la ausencia de conflictos para la elaboración del mismo.

Como síntesis y para finalizar este trabajo se puede mencionar que el síndrome de Edwards es una condición genética extraña que ocurre cuando hay una duplicación adicional del cromosoma 18 en ciertas o todas las células del cuerpo. Esta condición suele resultar de errores en la segmentación celular durante la formación de espermatozoides u óvulos. Es el segundo padecimiento cromosómico más frecuente del mundo, luego del Síndrome de Down o trisomía 21. Se presenta un caso por cada seis mil u ocho mil neonatos y con mayor frecuencia afecta a neonatos provenientes de mujeres mayores a 65 años.

La prevalencia del síndrome de Edwards es baja en comparación con otras trisomías, como la trisomía 21 (síndrome de Down). La prevalencia varía según las poblaciones y las fuentes de información, pero se estima que ocurre en aproximadamente 1 de cada 6,000-8,000 nacimientos.

Los principales defectos que se asocian a la trisomía 18 son: cardíacos, cerebrales, faciales, extremidades, genitales, gastrointestinales y renales. La presencia de varias disfunciones, problemas y anomalías congénitas contribuye a la elevada tasa de mortalidad y a la baja expectativa de vida propia de este padecimiento.

Algunas de las complicaciones más comunes que se vinculan al síndrome de Edwards son: anomalías del corazón, dificultades en el sistema nervioso, retraso en el crecimiento intrauterino, bajo tono muscular, problemas respiratorios, dificultades en la alimentación, problemas renales, malformaciones gastrointestinales, anomalías en las extremidades, entre otros.

No existe un tratamiento en específico, sin embargo, existe un debate acerca de la ejecución de varias operaciones quirúrgicas invasivas que permitan subsanar ciertas anomalías vinculadas al padecimiento, es decir a cada anomalía se da un tratamiento. La trisomía 18 es una condición genética compleja y suele requerir un enfoque de cuidados paliativos y de apoyo, ya que las complicaciones médicas asociadas pueden ser graves y la esperanza de vida suele ser limitada. El abordaje terapéutico se centra en mejorar y establecer la calidad de vida del paciente y a su vez en brindar apoyo a la familia.

La enfermería en el síndrome de Edwards implica un enfoque holístico que abarca no solo las necesidades médicas del paciente, sino también su bienestar emocional y el apoyo a la familia. La adaptabilidad y la sensibilidad son aspectos esenciales en la prestación de cuidados en este contexto.

Por otro lado, este trabajo denota ciertas limitaciones tales como: poca información, la falta de actualización de datos, a pesar de ser el segundo padecimiento cromosómico más frecuente del mundo existe pocos datos estadísticos y clínicos que permitan generar comparaciones.

Sin embargo, estas limitantes podrían llegar a ser solventadas, si esta investigación es considerada como un punto de partida para próximas indagaciones, de igual manera se podría realizar análisis de casos en los que se puede identificar cuanto a progresado la enfermedad hasta la actualidad.

Referencias bibliográficas

1. Pinzari L, Prisacaru V, Brînzaniuc G, Edwards S. Syndrome Edwards. Boletín de Perinatologie [Internet]. 2018 [citado el 23 de octubre de 2023];2(78-S). Disponible en: https://ibn.idsi.md/sites/default/files/imag_file/103-108.pdf
2. Monzón ML, Vivar A, Carbajal AL. Anomalía de Dandy-Walker asociada a trisomía 18. Revista Médica, Colegio de Médicos y cirujanos de Guatemala [Internet]. 2021 [citado el 23 de octubre de 2023];161(1). Disponible en: https://www.researchgate.net/profile/Mario-Lopez-38/publication/359051099_Anomalia_de_Dandy-Walker_asociada_a_trisomia_18/links/62709a6f107cae2919841852/Anomalia-de-Dandy-Walker-asociada-a-trisomia-18.pdf?_sg%5B0%5D=started_experiment_milestone&origin=journalDetail&_rtd=e30%3
3. Carey J. Trisomy 18 and Trisomy 13 Syndromes. Wiley online Library [Internet]. 2021 [citado el 23 de octubre de 2023];937–56. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/9781119432692.ch58>
4. Baus B, Illescas E, Silva M. Vista de El síndrome de Edwards y sus características. Estudio de caso. Revista Dilemas Contemporáneos: Educación, Política y Valores [Internet]. 2022 [citado el 23 de octubre de 2023];52. Disponible en: <https://dilemascontemporaneoseduccionpoliticayvalores.com/index.php/dilemas/article/view/3424/3387>
5. Cabrera M del C, Ortiz G, Alfonso E O, Esteche R. Síndrome de Edwards: desde el diagnóstico prenatal hasta el neonatólogo. Pediatr (Asunción) [Internet]. 2021 [citado el 23 de octubre de 2023];48(3):216–20. Disponible en: http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1683-98032021000300216

6. Cortivo ACM, Camargo AHT, Panis LM. Síndrome de Edwards com elevada sobrevida - relato de caso. Revista da AMRIGS [Internet]. 2021 [citado el 23 de octubre de 2023];65(3). Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/06/1373517/rc-26861.pdf>
7. López AC, de León Ojeda NE, García NG, Torres MS, Martínez AB, Rosales LM. Síndrome de isocromosoma 18q. Revista Cubana de Genética Comunitaria [Internet]. 2021 [citado el 08 de noviembre de 2023];13(1). Disponible en: <https://revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/21/145>
8. López Quishpi JD, Robalino K, Mullo J. Síndrome de EDWARDS. The Ecuador Journal of Medicine [Internet]. 2022 [citado el 08 de noviembre de 2023];4(1):91–100. Disponible en: <https://revistafecim.org/index.php/tejom/article/view/66>
9. Ocampo D, Rahman G, Salaberry MI, Rubinstein A. Edwards syndrome: heavy menstrual bleeding in a 17 year-old girl [Internet]. Edu.ar. [citado el 08 de noviembre de 2023]. Disponible en: http://sedici.unlp.edu.ar/bitstream/handle/10915/154584/Documento_completo.3_42121.pdf-PDFA.pdf?sequence=1&isAllowed=y
10. López-Ríos V, Grajales-Marín E, Gómez-Zambrano V, Barrios-Arroyave FA. Prolonged survival in Edwards syndrome with congenital heart disease: a case report and literature review. Medwave [Internet]. 2020 [citado el 08 de noviembre de 2023]; 20(08):e8015. Disponible en: <http://viejo.medwave.cl/link.cgi/Medwave/Estudios/Casos/8015.act?ver=sindisenio>
11. Delgado Zambrano N, Tobar Solórzano M de J, Cevallos Franco AM, Romero González GM. Actividades de cuidados en pacientes con enfermedades terminales. Unidad de cuidados paliativos. Hospital de Especialidades Guayaquil Dr. Abel Gilbert Ponton. Espirales Rev Multidiscip Investig [Internet]. 2019 [citado el 08 de noviembre de 2023];1(1):1–10. Disponible en: <https://www.repositorio.cepal.org/bitstream/handle/10665/447047/S1900001.es.pdf>

2023];3(30). Disponible en:

<https://www.revistaespirales.com/index.php/es/article/view/625>

- 12.** Vaca Pazmiño CF, Medina Ordoñez C, Vaca Núñez C, Arboleda J, Silva C. Manejo clínico inicial e implicaciones parentales de la Trisomía 18. *Mediciencias UTA* [Internet]. 2019 [citado el 08 de noviembre de 2023]; 3(3):46. Disponible en: <https://revistas.uta.edu.ec/erevista/index.php/medi/article/view/1397>
- 13.** Chasillacta FB, Nuñez FR. Rol del personal de enfermería en la atención primaria en salud. *Salud Cienc Tecnol* [Internet]. 2022 [citado el 08 de noviembre de 2023]; 2:82. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/salcietec/sct-2022/sct221an.pdf>
- 14.** Camacho E. Aplicación de la bioética ambiental en el ejercicio profesional de la enfermería. *Revista Cubana de Enfermería* [Internet]. 2019 [citado el 09 de noviembre de 2023];35(1). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revcubenf/cnf-2019/cnf191o.pdf>
- 15.** Silva IKT, Palmieri LS, Silva DDO, Rocha BMM. Assistência de enfermagem em lactente paliativo com diagnósticos de síndromes de Edwards e Dandy Walker. *Rev Fam Ciclos Vida Saúde no Contexto Soc* [Internet]. 2019 [citado el 09 de noviembre de 2023];7(4):503. Disponible en: https://www.redalyc.org/journal/4979/497962778017/497962778017_1.pdf
- 16.** Barrientos MIT, Schneider DG, Bustos EMA. Deliberación moral por enfermeras (os) e integrantes del comité de ética asistencial en una clínica de Magallanes, Chile. *Texto Contexto Enferm* [Internet]. 2020 [citado el 09 de noviembre de 2023]; 29(spe):e20190269. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/tce/a/cytkSCwPRnP7jRH8pbZxphn/?lang=es>
- 17.** Dueñas M, Mansilla M, Flores M, Collazos M, Velarde L, Quispe E, et al. Prevalencia de anomalías cromosómicas en recién nacidos del Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins. *Revista peruana de pediatría* [Internet]. 2018 [citado el 09 de noviembre de

- 2023];70(1). Disponible en: <https://pediatria.org.pe/wp-content/uploads/2019/08/REVISTA-SPP-N%C2%B0-01-2018.pdf#page=10>
- 18.** Castillo Lam JE, Elías Aauto OE, Huamán Benancio GP. Cardiopatías congénitas asociadas a los síndromes cromosómicos más prevalentes: revisión de la literatura. Arco Perú Cardiol Cir Cardiovasc [Internet]. 2021 [citado el 09 de noviembre de 2023];2(3):187–95. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.47487/apcyccv.v2i3.155>
- 19.** Viteri Rodríguez JA, Labrada González E, Yabor Labrada M del C. Aspectos a considerar en el proceso de investigación de las características de trisomías poco comunes y su prevalencia. Dilemas contemp: educ política valores [Internet]. 2022 [citado el 09 de noviembre de 2023]; Disponible en: <https://dilemascontemporaneoseduccionpoliticayvalores.com/index.php/dilemas/article/view/3371>
- 20.** Muñoz M. M, Kilchemmann F. C, Román N. A, Baeza WB Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos de la región de la Araucanía. Pediatría Andes [Internet]. 2022 [citado el 09 de noviembre de 2023];93(3):383. Disponible en: https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S2452-60532022005000307&script=sci_arttext&tlng=pt
- 21.** Goel N, Morris JK, Tucker D, de Walle HEK, Bakker MK, Kancherla V, et al. Trisomy 13 and 18—Prevalence and mortality—A multi-registry population based analysis. Am J Med Genet A [Internet]. 2019 [citado el 9 de enero de 2024];179(12):2382–92. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.61365> Kepple JW, Fishler KP, Peeples ES. Surveillance guidelines for children with trisomy 18. Am J Med Genet A [Internet]. 2021 [citado el 10 de noviembre de 2023];185(4):1294–303. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33527722/>

22. Glinianaia SV, Morris JK, Best KE, Santoro M, Coi A, Armaroli A, et al. Long-term survival of children born with congenital anomalies: A systematic review and meta-analysis of population-based studies. *PLoS Med* [Internet]. 2020 [citado el 9 de enero de 2024];17(9):e1003356. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1371/journal.pmed.1003356>
23. Leuthner SR, Acharya K. Perinatal counseling following a diagnosis of trisomy 13 or 18: Incorporating the facts, parental values, and maintaining choices. *Adv Neonatal Care* [Internet]. 2020 [citado el 9 de enero de 2024];20(3):204–15. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31996562/>
24. Albizua I, Chopra P, Sherman SL, Gambello MJ, Warren ST. Analysis of the genomic expression profile in trisomy 18: insight into possible genes involved in the associated phenotypes. *Hum Mol Genet* [Internet]. 2020[citado el 9 de enero de 2024];29(2):238–47. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31813999/>
25. Roberts DJ, Sandstrom MM, Van Praagh S. Characteristics of structural heart defects in trisomy 9 and their relationship to those in trisomy 13, 18, and 21. *Am Heart J* [Internet]. 1993 [citado el 09 de enero de 2024];125(6):1681–90. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/8498311/>
26. Lin AE, Santoro S, High FA, Goldenberg P, Gutmark-Little I. Congenital heart defects associated with aneuploidy syndromes: New insights into familiar associations. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* [Internet]. 2020 [citado el 09 de enero de 2024];184(1):53–63. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31868316/>
27. Ríos-Flores IM, Corona-Rivera A, Bobadilla-Morales L, Peña-Padilla C, Rocha-Castro DV, Corona-Rivera JR. Anomalía de prune-belly en un paciente con síndrome de Edwards. *Rev Mex Pediatr* [Internet]. 2023 [citado el 09 de enero de 2024];90(1):17–21. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=112594>

- 28.** Powell-Hamilton NN. Trisomía 13 [Internet]. Manual MSD versión para profesionales. 2021 [citado el 09 de enero de 2024]. Disponible en: <https://www.msmanuals.com/es-es/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-g%C3%A9nicas/trisom%C3%ADa-13>
- 29.** Mullin J, Wolfe J, Bluebond-Langner M, Craig F. Experiences of children with trisomy 18 referred to pediatric palliative care services on two continents. *Am J Med Genet A* [Internet]. 2019 [citado el 10 noviembre de 2023];179(6):903–7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30932336/>
- 30.** Kaulfus ME, Gardiner H, Hashmi SS, Mendez-Figueroa H, Miller VJ, Stevens B, et al. Attitudes of clinicians toward cardiac surgery and trisomy 18. *J Genet Couns* [Internet]. 2019 [citado el 10 noviembre de 2023];28(3):654–63. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30688390/>
- 31.** Nguyen JE, Salemi JL, Tanner JP, Kirby RS, Sutsko RP, Ashmeade TL, et al. Survival and healthcare utilization of infants diagnosed with lethal congenital malformations. *J Perinatol* [Internet]. 2018 [citado el 10 noviembre de 2023];38(12):1674–84. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30237475/>
- 32.** Silberberg A, Robetto J, Grimaux G, Nucifora L, Moreno Villares JM. Ethical issues about the paradigm shift in the treatment of children with trisomy 18. *Eur J Pediatr* [Internet]. 2020 [citado el 10 noviembre de 2023];179(3):493–7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31814050/>
- 33.** Marc-Aurele KL, Hull AD, Jones MC, Pretorius DH. A fetal diagnostic center’s referral rate for perinatal palliative care. *Ann Palliat Med* [Internet]. 2018 [citado el 2 de diciembre de 2023];7(2):177–85. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28595435/>
- 34.** Janvier A, Farlow B, Barrington KJ, Bourque CJ, Brazg T, Wilfond B. Building trust and improving communication with parents of children with Trisomy 13 and 18: A mixed-

- methods study. *Palliat Med* [Internet]. 2020 [citado el 2 de diciembre de 2023];34(3):262–71. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31280664/>
- 35.** Stewart C, Owusu-Bempah A, Boutall A, Barr S, Wessels T-M, Fiegggen K. Survival rates and outcomes of pregnancies with prenatal diagnosis of trisomy 18: A 16-year experience from a public hospital in South Africa. *Prenat Diagn* [Internet]. 2022 [citado el 2 de diciembre de 2023];42(13):1643–9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/pd.6270>
- 36.** Alday LE, Maisuls HR, Abella I, Ackerman J, Benjamín M, Biancolini F. Consenso para el diagnóstico y tratamiento de las Cardiopatías Congénitas del Adulto 2021. *Revista Argentina de Cardiología* [Internet]. 2022 [citado el 2 de diciembre de 2023];90(4). Disponible en: <https://www.sac.org.ar/wp-content/uploads/2022/06/consenso-90-4-1.pdf>
- 37.** Peñaloza LE. Las Enfermedades poco frecuentes en Argentina Federación Argentina de enfermedades poco frecuentes [Internet]. 2018 [citado el 2 de diciembre de 2023]. Disponible en: https://masvida.org.ar/wp-content/uploads/Informe_EPOF_ARG_FADEPOF_2018_final-1.pdf
- 38.** Vázquez YM, Álvarez Pelegrino A, Aguirre Raya DA, Elers Mastrapa Y. Intervención de enfermería durante la circulación extracorpórea en cirugía cardiovascular. *Rev Cuba Angiol Cir Vasc* [Internet]. 2022 [citado el 2 de diciembre de 2023];23(3). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1682-00372022000300010&script=sci_arttext
- 39.** Kepple JW, Fishler KP, Peeples ES. Surveillance guidelines for children with trisomy 18. *Am J Med Genet A* [Internet]. 2021 [citado el 10 noviembre de 2023];185(4):1294–303. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33527722/>
- 40.** Jové A, Gutiérrez A, Solís G, Salcedo A, Bellón S, Rodríguez JL. Comorbilidades y evolución de la función pulmonar de pacientes con atresia esofágica congénita. *Arch Argent Pediatr* [Internet]. 2020 [citado el 10 noviembre de 2023];118(1). Disponible en:

https://www.sap.org.ar/uploads/archivos/general/files_ao_joveblanco_13pdf_1576100897.pdf

- 41.** D'Ambrosio RS. Adecuación del esfuerzo terapéutico en pacientes con trisomías de los pares 13 y 18. Sociedad Argentina de Pediatría Region Metropolitana [Internet]. 2022 [citado el 10 noviembre de 2023];83(1). Disponible en: https://www.sap.org.ar/uploads/archivos/general/files_revista-metropol-83_1649427182.pdf#page=31
- 42.** Peralta DO, Mojica S, Gutiérrez L, Fernández I, Celis LG. Detección de trisomía 18 y translocación t (4;10) en líquido amniótico. Reporte de caso. Medicina e Investigación Universidad Autónoma del Estado de México [Internet]. 2020 [citado el 10 noviembre de 2023];8(2):14–7. Disponible en: <https://medicinainvestigacion.uaemex.mx/article/view/18849>
- 43.** Góngora Gómez O, Gómez Vázquez YE, Bauta Milord R. Cardiopatías congénitas en los principales síndromes causados por aneuploidías. CorSalud [Internet]. 2019 [citado el 10 noviembre de 2023];11(4):353–4. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S2078-71702019000400353&script=sci_arttext&tlng=pt
- 44.** Casillas M, Morales M, Nathanael M, Farias C, Rodríguez L. Diagnóstico prenatal de un feto con doble trisomía con cariotipo 48 XXX +18: reporte de un caso. Ginecología y obstetricia de México [Internet]. 2021 [citado el 10 noviembre de 2023];86(12). Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S0300-90412018001200810&script=sci_arttext
- 45.** López AC, León NE, García NG, Torres MS, Martínez AB, Rosales LM. Isochromosome 18q syndrome. Rev Cub Gen [Internet]. 2020 [citado el 10 noviembre de 2023];13(1):1–7. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi->

bin/new/resumenI.cgi?IDARTICULO=105242<https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumenI.cgi?IDARTICULO=105242>

46. Reales DAM, Lanza CG, Almendares JD. Síndrome de trisomía 18: informe de un caso clínico. *Revista médica hondureña* [Internet]. 2020 [citado el 10 noviembre de 2023];88(1). Disponible en: <http://www.bvs.hn/RMH/pdf/2020/pdf/Vol88-1-2020-9.pdf>
47. Grimaux G, Páez G. Conducta médica frente al diagnóstico prenatal de trisomía 18: ¿se aproxima un cambio de paradigma? *Persona y Bioética* [Internet]. 2022 [citado el 10 noviembre de 2023];26(2). Disponible en: <https://www.redalyc.org/journal/832/83275412006/html/>
48. Santos G, Da Silva J. Beneficios de la sistematización de la atención de enfermería para el paciente y para la enfermería. *Revista Científica Multidisciplinar Núcleo del Conocimiento* [Internet]. 2020 [citado el 2 de diciembre de 2023];8(7). Disponible en: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/salud/beneficios-de-la-sistematizacion>
49. Duque C, Arias M. Relación enfermera-familia en la unidad de cuidados intensivos. Hacia una comprensión empática. *Revista Ciencias de la Salud* [Internet]. 2021 [citado el 2 de diciembre de 2023];19(1). Disponible en: <https://revistas.urosario.edu.co/xml/562/56265640007/html/index.html>
50. Rodríguez ES, Fernández TG. Cuidados paliativos pediátricos. Desde la perspectiva enfermera. *Revista para profesionales de la salud* [Internet]. 2022 [citado el 2 de diciembre de 2023]; III (23). Disponible en: <https://www.npunto.es/content/src/pdf-articulo/5e42bd0fd92ce5e417bcaee078NPvolumen23-42-63.pdf>
51. Figueredo-Borda N, Ramírez-Pereira M, Nurczyk S, Diaz-Videla V. Modelos y teorías de enfermería: sustento para los cuidados paliativos. *Enferm Cuid Humaniz* [Internet]. 2019 [citado el 2 de diciembre de 2023];8(2):22–33. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?pid=S2393-66062019000200022&script=sci_arttext

- 52.** Barre SLA, Chavez VRQ, Morán BAV. El rol de la enfermería en los cuidados paliativos. *Dominio Las Ciencias* [Internet]. 2022 [citado el 2 de diciembre de 2023];8(2):520–30. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8637970>
- 53.** Naranjo CPG, Cárdenas GVM, Punina BJC, Chimbo TMM. Cuidados paliativos aplicados desde el diagnóstico de la enfermedad hasta el estadio final en el Cantón Guaranda. Febrero-junio 2022. *Dominio Las Ciencias* [Internet]. 2022 [citado el 2 de diciembre de 2023];8(3):77. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8635254>
- 54.** Runzer-Colmenares FM, Parodi JF, Perez-Agüero C, Echegaray K, Samamé JC. Las personas con enfermedad terminal y la necesidad de cuidados paliativos: una deuda pendiente de los servicios de salud. *Acta médica Perú* [Internet]. 2019 [citado el 2 de diciembre de 2023];36(2):134–44. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1728-59172019000200010
- 55.** Miranda-Limachi KE, Rodríguez-Núñez Y, Cajachagua-Castro M. Proceso de Atención de Enfermería como instrumento del cuidado, significado para estudiantes de último curso. *Enferm Univ* [Internet]. 2019 [citado el 2 de diciembre de 2023];16(4):374–89. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1665-70632019000400374&script=sci_arttext
- 56.** Rojas-Castillo PC, Cruz-Ortega JA, Ramirez N, Antonio-Rosales MA. Intervenciones de enfermería independientes como estrategia del autocuidado de los pacientes pediátricos con enfermedades oncohematológicas en el centro médico naval. *Ijramr.com*. [Internet]. 2019 [citado el 2 de diciembre de 2023]. Disponible en: <http://www.ijramr.com/sites/default/files/issues-pdf/2915.pdf>
- 57.** Silva IKT da, Palmieri LS, Silva DDO, Rocha BMM. Assistência de enfermagem em lactente paliativo com diagnósticos de síndromes de Edwards e Dandy Walker. *Rev Fam Ciclos Vida Saúde no Contexto Soc* [Internet]. 2019 [citado el 2 de diciembre de

2023];7(4):503.

Disponible

en:

https://www.redalyc.org/journal/4979/497962778017/497962778017_1.pdf

- 58.** Chasillacta FB, Nuñez FR. Rol del personal de enfermería en la atención primaria en salud. *Salud Cienc Tecnol* [Internet]. 2022 [citado el 2 de diciembre de 2023];2:82. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/salcietec/sct-2022/sct221an.pdf>
- 59.** Acurio L, Quijije R, Vásquez A. El rol de la enfermería en los cuidados paliativos. *Ciencias de la Salud* [Internet]. 2022 [citado el 2 de diciembre de 2023];8(2):520–30. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8637970>
- 60.** Flores-Romo AG, Zorrilla-Martínez LB, Araujo-Espino R, Trejo-Ortiz PM, Reveles Caldera E. Desarrollo moral y conducta ética del estudiante de enfermería. *Ciencia Latina* [Internet]. 2023 [citado el 2 de diciembre de 2023];7(1):7192–211. Disponible en: <https://ciencialatina.org/index.php/cienciala/article/view/4952>

Jessica Paola Carrión Casa portadora de la cédula de ciudadanía N° **0106288707** y **Cristopher Fernando Guzhñay Aucapiña** portador de la cédula de ciudadanía N° **0105550073**. En calidad de autores y titulares de los derechos patrimoniales del trabajo de titulación “**Síndrome de Edwards en Latinoamérica**” de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizamos además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de este trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 18 de marzo de 2024



Firmado electrónicamente por:
**JESSICA PAOLA
CARRION CASA**

Jessica Paola Carrión Casa

C.I. 0106288707



Firmado electrónicamente por:
**CRISTOPHER
FERNANDO GUZHÑAY
AUCAPINA**

Cristopher Fernando Guzhñay Aucapiña

C.I. 0105550073