

## Información sobre

Division of Child and Adolescent Health  
(División de Salud de los Niños y Adolescentes)  
Pediatric Screening and Genetic Services  
(Servicios de Examen y Genética Pediátricos)  
Virginia Genetics Program  
(Programa de Genética de Virginia)  
1-800-523-4019  
[www.vahealth.org/genetics](http://www.vahealth.org/genetics)



## La Trisomía 18

### *¿Qué es la trisomía 18?*

La trisomía 18 es una afección en que las células del cuerpo tienen tres copias del cromosoma 18 en lugar de dos, que es lo normal.

Los cromosomas, que se encuentran dentro de las células del cuerpo, son pequeñas estructuras filiformes (en forma de hilos) que encierran nuestras características genéticas. Casi todas las células del cuerpo tienen 46 cromosomas. Estos últimos forman pares y cada célula contiene un total de 23 pares. Una parte integrante de cada par viene de la madre y la otra del padre. Los 23 pares de cromosomas se enumeran de 1 a 22. El 23º par de cromosomas contiene los cromosomas sexuales, que determinan si somos varones o niñas.

La trisomía 18 ocurre cuando se forma una copia extra del cromosoma 18 en las células por causa de un problema durante la división celular. En lugar de los 46 cromosomas típicos, un niño con trisomía 18 tiene 47 cromosomas. Este cromosoma extra causa problemas para el crecimiento y la salud del niño. La trisomía 18 ocurre en varones y niñas.

### *¿Hay más de un tipo de trisomía 18?*

Hay dos tipos principales de trisomía 18:

- **Trisomía 18 clásica.** El primer tipo se llama trisomía 18 clásica. La trisomía se refiere a la presencia de tres copias de un cromosoma. En la trisomía 18 clásica, el óvulo o el espermatozoide recibe una copia extra del cromosoma 18 en el momento de su formación. Típicamente, el óvulo y el espermatozoide tienen solo una copia de cada cromosoma (es decir, una copia del cromosoma 18). Cuando el óvulo y el espermatozoide típicos se unen, el bebé que se forma como resultado de esa unión recibe el conjunto completo de los 46 cromosomas necesarios para crecer. Si un óvulo o un espermatozoide que recibió dos copias del cromosoma 18 se une a un óvulo o un espermatozoide portador de una copia, el resultado es un niño con tres copias o una trisomía 18. La forma clásica es la manifestación más común de trisomía 18 y ocurre en cerca de 90% de los casos.
- **Trisomía 18 en mosaico.** El segundo tipo es la trisomía 18 en mosaico. Este tipo de trisomía se refiere a un niño que tiene algunas células con tres copias del cromosoma 18 y algunas células con las dos copias normales de ese cromosoma. Los dos tipos de células se forman después de la unión del óvulo con el espermatozoide. Las características y los problemas comunes de la trisomía 18 pueden ser más leves cuando se presenta en mosaico, puesto que no todas las células del cuerpo son portadoras de un cromosoma extra. Alrededor de 10% de las personas con trisomía 18 la tienen en mosaico.

### *¿Cuáles son las características de la trisomía 18?*

Las personas con trisomía 18 a menudo tienen muchas características en común. Esas características comprenden bajo peso al nacer, cabeza pequeña, quijada pequeña, hendidura del labio y/o del paladar, orejas distintivas y de implantación baja, superposición de los dedos de la mano, pie zambo o con planta redonda, convulsiones, retraso mental grave, defectos cardíacos, problemas renales y hernias.

### ***¿Qué tipos de problemas causa la trisomía 18?***

La trisomía 18 afecta el crecimiento de muchas partes del cuerpo del bebé. El efecto en los sistemas corporales puede ser grave y muchos de ellos no funcionan en la debida forma. Como resultado, por lo general, el estado físico de los niños con trisomía 18 no es bueno. Lamentablemente, cerca de 30% de ellos mueren en el mes siguiente al nacimiento y alrededor de 90%, en el lapso de un año.

### ***¿Qué tan común es la trisomía 18?***

La trisomía 18 ocurre en cerca de 500 a 1.300 nacimientos en los Estados Unidos y en alrededor de 7 nacimientos en Virginia al año. Las mujeres mayores de 35 años tienen más posibilidades de tener un hijo con trisomía 18, pero ésta puede ocurrir a cualquier edad.

### ***¿Qué causa la trisomía 18?***

La trisomía 18 se debe a una copia extra del cromosoma 18 en las células del cuerpo. Ningún padre de familia puede hacer nada para causar ni para prevenir la trisomía 18.

Los padres de un niño con trisomía 18 tienen mayor posibilidad de tener otro con el mismo defecto. Esa posibilidad suele ser de menos de 1 en 100. Un asesor en genética o un genetista puede ayudarle a determinar los posibles riesgos para su familia y su situación.

### ***¿Dónde puedo obtener más información sobre la trisomía 18?***

Support Organization for Trisomy 13, 18 and Related Disorders  
[Organización de Apoyo para Trisomía 13, 18 y Trastornos Afines]  
[www.trisomy.org](http://www.trisomy.org)  
1-800-716-7638

March of Dimes Birth Defects Foundation  
[Fundación de Niños con Defectos Congénitos March of Dimes]  
[www.modimes.org](http://www.modimes.org)  
1-888-MODIMES (1-888-663-4637)

\* Esta publicación se ha realizado con apoyo de la donación No. U50/CCU321127-02 de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). Los autores asumen plena responsabilidad por su contenido, que no representa necesariamente el criterio oficial de los CDC.