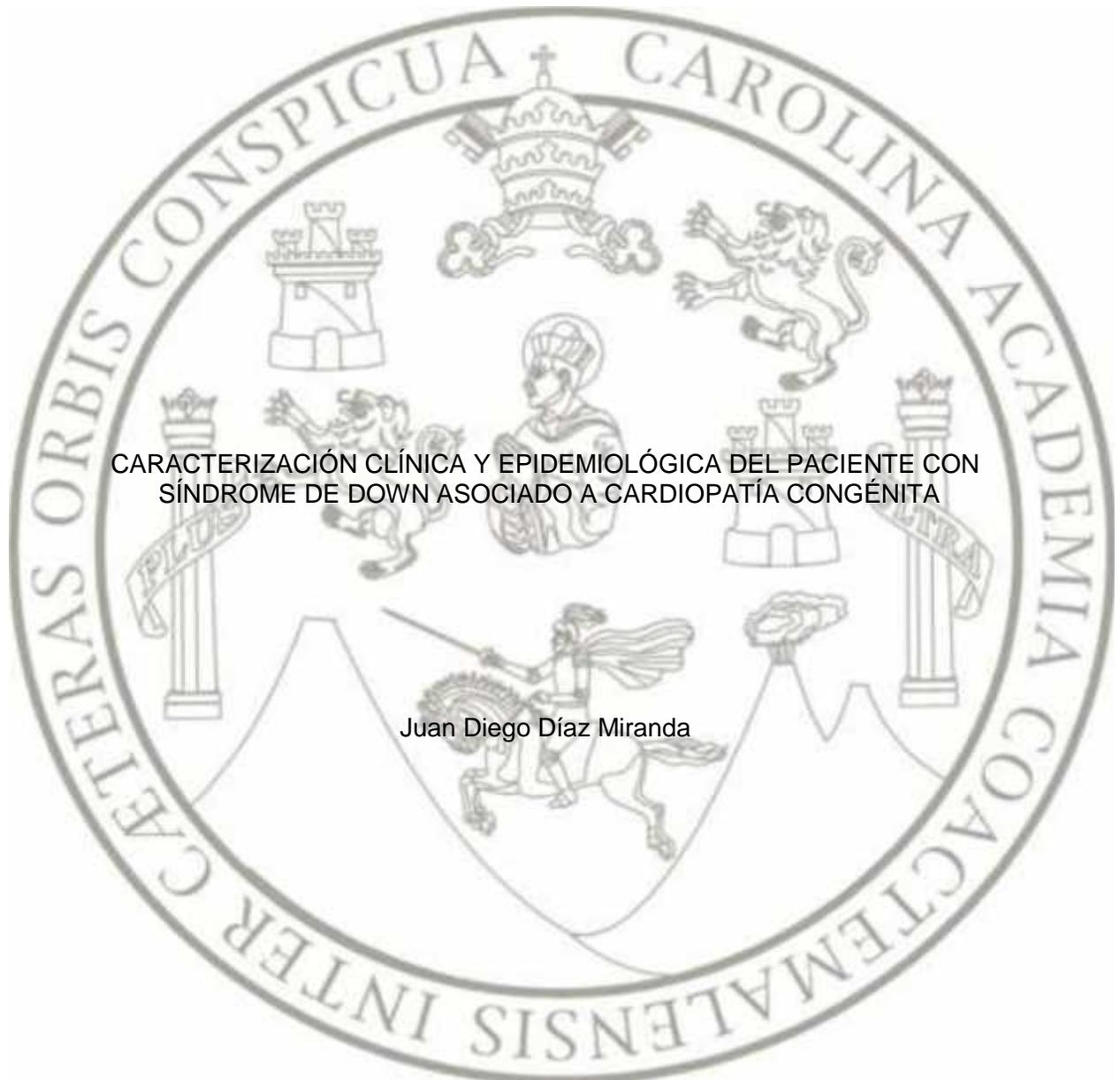


UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSGRADO



CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y EPIDEMIOLÓGICA DEL PACIENTE CON
SÍNDROME DE DOWN ASOCIADO A CARDIOPATÍA CONGÉNITA

Juan Diego Díaz Miranda

Tesis

Presentada ante las autoridades de la
Escuela de Estudios de Postgrado de la
Facultad de Ciencias Médicas
Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría
Para obtener el grado de
Maestro en Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría
Enero 2017



ESCUELA DE
ESTUDIOS DE
POSTGRADO

Facultad de Ciencias Médicas Universidad de San Carlos de Guatemala

PME.OI.108.2017

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

LA FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HACE CONSTAR QUE:

El (la) Doctor(a): Juan Diego Díaz Miranda

Carné Universitario No.: 200515141

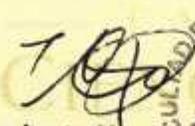
Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestro(a) en Ciencias Médicas con Especialidad en **Pediatría**, el trabajo de TESIS **CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y EPIDEMIOLÓGICA DEL PACIENTE CON SÍNDROME DE DOWN ASOCIADO A CARDIOPATÍA CONGÉNITA**

Que fue asesorado: Dr. Walter Arnoldo Mancilla Sánchez

Y revisado por: Dr. Oscar Fernando Castañeda Orellana MSc.

Quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite, la ORDEN DE IMPRESIÓN para **enero 2017**.

Guatemala, 22 de noviembre de 2016


Dr. Carlos Humberto Vargas Reyes MSc.

Director

Escuela de Estudios de Postgrado


Dr. Luis Alfredo Ruiz Cruz MSc.

Coordinador General

Programa de Maestrías y Especialidades

/mdvs

2ª. Avenida 12-40, Zona 1, Guatemala, Guatemala

Tels. 2251-5400 / 2251-5409

Correo Electrónico: especialidadesfacmed@gmail.com

Guatemala, 21 de septiembre de 2015

Doctora
Ana Marilyn Ortiz Ruiz de Juárez, MSc
Coordinadora Docente de la Maestría de
Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría
Hospital General de Enfermedades
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social
Presente.

Doctora Ortiz Ruiz de Juárez, MSc:

Por este medio le envío el Informe Final de Tesis titulado: "**CARACTERIZACION CLÍNICA Y EPIDEMIOLOGICA DEL PACIENTE CON SÍNDROME DE DOWN ASOCIADO A CARDIOPATIA CONGENITA**". Pertenciente a al Dr. Juan Diego Díaz Miranda; el cual ha sido **ASESORADO** y **APROBADO** para su presentación.

Sin otro particular, de usted deferentemente



*Dr. Walter A. Mancilla Sánchez
Médico y Cirujano
Col. No. 7,835*

Dr. Walter Arnoldo Mancilla Sánchez
Asesor de Tesis
Departamento de Pediatría
Hospital General de Enfermedades
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social

Guatemala, 24 de septiembre de 2015

Doctora
Ana Marilyn Ortiz Ruiz de Juárez, MSc
Coordinadora Docente de la Maestría de
Ciencias Médicas con Especialidad en Pediatría
Hospital General de Enfermedades
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social
Presente.

Doctora Ortiz Ruiz de Juárez, MSc:

Por este medio le envío el Informe Final de Tesis titulado: "**CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y EPIDEMIOLOGICA DEL PACIENTE CON SINDROME DE DOWN ASOCIADO A CARDIOPATIA CONGENITA**". Perteneciente a al Dr. Juan Diego Díaz Miranda; el cual ha sido **REVISADO** y **APROBADO** para su presentación.

Sin otro particular, de usted deferentemente.


Dr. Oscar Fernando Castañeda Orellana, MSc
Revisor de Tesis
Departamento de Pediatría
Hospital General de Enfermedades
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social

Dr. Oscar F. Castañeda Orellana MSc
MEDICO PEDIATRA
COLEGIADO No. 6,482

INDICE DE CONTENIDO

INDICE DE TABLAS	i
RESUMEN.....	ii
I. INTRODUCCIÓN.....	1
II. ANTECEDENTES	3
2.2 Cardiopatías Congénitas	5
2.3 Cardiopatía en los Niños con Síndrome de Down	10
III. OBJETIVOS	18
IV. MATERIALES Y METODOS	19
4.1 Tipo y Diseño de Investigación.....	19
4.2 Población y Muestra	19
4.3 Unidad de Análisis.....	19
4.4 Selección de Sujetos a Estudio	20
4.5 Definición y operacionalización de las variables.....	20
4.6 Técnicas, procedimientos e instrumentos a utilizar en la recolección de datos.....	23
4.7 Plan de Procesamiento y Análisis de Datos	24
4.8 Alcances y Límites	24
4.9 Aspectos Éticos de la Investigación.....	24
V. RESULTADOS	25
VI. DISCUSION Y ANALISIS DE RESULTADOS	29
6.1 CONCLUSIONES.....	32
6.2 RECOMENDACIONES	33
VII. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.....	34
VIII. ANEXOS	37

INDICE DE TABLAS

Tabla no. 1-----	25
Tabla no. 2-----	25
Tabla no. 3-----	26
Tabla no. 4-----	26
Tabla no. 5-----	27
Tabla no. 6-----	27
Tabla no. 7-----	28

RESUMEN

Objetivo: Determinar cuál es la evolución de los pacientes con cardiopatía asociada a Síndrome de Down.

Metodología: Se realizó un estudio descriptivo-prospectivo en niños y niñas de entre 0 y 15 años, evaluados en la clínica de Cardiología Pediátrica del Hospital General de Enfermedades, zona. 9 del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social durante el periodo de enero de 2013 a junio de 2015, con un total de 105 expedientes revisados. Se recopilaron los datos mediante una hoja de recolección, la cual fue llenada con los datos descritos en el expediente clínico del paciente.

Resultados: Del total de los 105 pacientes estudiados, el 99.1% presento una trisomía libre. Se determinó que el 59.1% de los casos de cardiopatías asociadas a Síndrome de Down se diagnostican en el periodo neonatal, mientras que el restante 40.9% de los casos se hace antes del año de vida, no habiéndose reportado casos de diagnóstico posterior. Se encontró que el 53.3% de los pacientes con Síndrome de Down asociado a cardiopatía es de sexo masculino siendo el restante 46.7% de sexo femenino. Se determinó que la cardiopatía más frecuentemente asociada al Síndrome de Down fue la Comunicación Interauricular, la cual se presentó en un 29.6% de los casos. El 27.6% de los pacientes estudiados presento hipertensión pulmonar.

Conclusiones: El mayor porcentaje de madres de los pacientes con Síndrome de Down con cardiopatía asociada se encontró entre el grupo de 18 a 25 años, siendo el mismo de 25.7% de los casos. El mayor porcentaje de edad paterna se encontró en mayores de 41 años, encontrando un porcentaje de 34.3%. El 99.1% de los pacientes estudiados tuvieron un cariotipo que demostró trisomía libre. El diagnóstico de la cardiopatía se encontró en el 59.1% de los casos en el periodo neonatal. La cardiopatía más frecuentemente encontrada fue comunicación interauricular en un 29.6% de los casos. El 27.6% de los pacientes presento hipertensión pulmonar. El 16.2% de los casos amerito tratamiento quirúrgico.

I. INTRODUCCIÓN

En nuestro país la incidencia de pacientes con Síndrome de Down es de 1 por 1400 nacidos vivos, lo cual lo hace una anomalía relativamente frecuente y debido a que los defectos cardíacos son las malformaciones congénitas más frecuentes, con una incidencia que se ha estimado entre 4 y 12 por 1000 recién nacidos vivos lo cual aumenta en pacientes con Síndrome de Down hasta un 40 al 50%, se hace vital establecer la importancia de una evaluación cardiológica la cual puede ser al momento del nacimiento o bien al momento de consultar, para establecer la incidencia de estas anomalías y tomar las medidas terapéuticas pertinentes.

La evaluación clínica y ecocardiográfica de los pacientes con Síndrome de Down debe hacerse sin demora debido a que las cardiopatías congénitas, cianógenas y acianógenas, en la etapa del lactante, son una limitante para la sobrevivencia de estos niños en alrededor de un 72%, por lo que el tener un diagnóstico preciso y temprano se hace aún más importante, ya que algunas de estas cardiopatías requieren de una corrección completa en etapas tempranas en relación a la cardiopatía que pueda presentar, para evitar complicaciones posteriores tales como hipertensión pulmonar, que se suele presentar en el 50% de los casos.

El tener un diagnóstico temprano, si se asocia o no a alguna cardiopatía ya sea cianógena o acianógena, y así mismo la anatomía de la misma, influirá en el pronóstico en los pacientes que requieren corrección quirúrgica, ya que los niños con Síndrome de Down y cardiopatía tienden a aumentar la resistencia vascular pulmonar y desarrollar un importante daño vascular pulmonar en etapas tempranas de la vida.

En el Hospital General de Enfermedades durante el año 2012 fueron atendidas en la consulta externa de genética 371 nuevas consultas de paciente con Síndrome de Down menores de 15 años de los cuales un 7% se encontraban entre el mes y el año de vida, el 63% entre 1 y 5 años, el 30% entre los 6 y los 15 años. Encontrando que el 57% de los casos fueron de niños y el 43% de niñas. Lamentablemente en la institución no se cuenta con un registro estadístico del número de estos niños que fueron atendidos por cardiología,

por lo que el estudio se hace aún más importante para poder iniciar a implementar datos estadísticos sobre las cardiopatías en estos niños.

Por lo anterior recabado se hace evidente que es necesario determinar cuál es la evolución de los pacientes con cardiopatía asociada a Síndrome de Down, y tratar de determinar cuáles son las medidas diagnósticas y terapéuticas a seguir, así como mencionar la importancia de que los pediatras, como los médicos generales encargados de la salud y del manejo primario de los niños con Síndrome de Down, puedan establecer que niño tiene una cardiopatía y tengan conocimiento de los factores de mala evolución clínica, y así poder referir lo antes posible a un cardiólogo para una evaluación clínica y ecocardiográfica temprana, lo cual permitirá llevar a cabo el tratamiento médico o la cirugía cardíaca lo antes posible.

II. ANTECEDENTES

El síndrome de Down, también llamado trisomía 21, es la causa más frecuente identificable de retraso mental de origen genético. (1) El Síndrome de Down debe su nombre a John Langdon Haydon Down quien fue el primero en investigarlo al describir el fenotipo del mismo, por el año de 1866, aunque no pudo determinar las causas que lo producían. (1) Fue hasta el año de 1958 que un Genetista Francés llamado Jérôme Lejeun describió la enfermedad desde un marco genético. El síndrome de Down es el trastorno cromosómico más frecuente y la causa genética independiente más común de retraso mental moderado. Su incidencia en nacidos vivos es de alrededor de 1/750; la incidencia en la concepción es más del doble de esta cifra (esto en EEUU). La aparición de la trisomía 21 se ha relacionado estadísticamente con una edad materna superior a los 35 años (2), sin embargo, en la actualidad se ha empezado a encontrar en parejas jóvenes, por lo que se debe de considerar la participación de otros factores como serían los ambientales.

Las personas con Síndrome de Down se asocian a presentar deterioro cognitivo y a rasgos faciales y dismórficos característicos. Las personas afectadas son más propensas a presentar cardiopatías congénitas, anomalías digestivas, leucemia, enfermedad de Alzheimer, inmunodeficiencias, hipotiroidismo, diabetes mellitus y problemas auditivos y visuales. (2)

Las terapias de estimulación precoz y el cambio en la mentalidad de la sociedad, por el contrario, sí están suponiendo un cambio cualitativo positivo en sus expectativas vitales.

2.1.1 Genética

El genoma humano consta de unos 25,000 genes, que son las unidades individuales de herencia de todos los rasgos. Las células reproductivas o de la línea germinal contienen una copia de este complemento genético y son haploides, mientras que las células somáticas contienen dos copias completas y son diploides. Los genes se organizan en largos segmentos de ADN, que, durante la división celular, se compactan en estructuras intrincadas junto con proteínas para formar los cromosomas. (2) Cada célula somática tiene 46 cromosomas. Las células germinales contienen 22 autosomas y 1 cromosoma sexual, lo que

suma un total de 23. En la fecundación se reconstituye el complemento cromosómico diploide completo de 46 en el embrión. (2)

El cromosoma 21 contiene aproximadamente el 1% de la información genética de un individuo en algo más de 400 genes, aunque hoy en día sólo se conoce con precisión la función de unos pocos.

2.1.2 Trisomía libre

Con tres cromosomas libres del número 21, que se encuentra en el 94 % de los casos afectados. Aquí todas las células son “Trisómicas”, las del hígado, de riñones, de cerebro, pulmones, etc., presentan claramente 3 cromosomas del número 21. (3)

2.1.3 Translocación

En esta variante el cromosoma 21 extra (o un fragmento del mismo) se encuentra adherido a otro cromosoma, siendo la mayoría fusiones en el centrómero entre los cromosomas 13,14,15 o 21. Estas translocaciones pueden ser de novo o heredadas. Para efectos de la información genética se trata aun de una trisomía 21 ya que la información genética del cromosoma esta duplicada. (2)

La frecuencia de esta variante es aproximadamente de un 3% de todos los SD y su importancia estriba en la necesidad de hacer un estudio genético a los progenitores para comprobar si uno de ellos era portador sin saberlo de la translocación, o si ésta se produjo por primera vez en el embrión.

2.1.4 Mosaicismo

La forma menos frecuente de trisomía 21 es la denominada “mosaico”. Esta mutación se produce tras la concepción, por lo que la trisomía no está presente en todas las células del individuo con SD, sino sólo en aquellas cuya estirpe procede de la primera célula mutada.

El porcentaje de células afectadas puede abarcar desde unas pocas a casi todas, según el momento en que se haya producido la segregación anómala de los cromosomas homólogos. Expresión del exceso de material genético

La expresión bioquímica del síndrome consiste en el aumento de diferentes enzimas. Una de las más conocidas e importantes es la Superóxido dismutasa, que cataliza el paso del anión superóxido hacia peróxido de hidrógeno. En condiciones normales esto al sistema de defensa antioxidante del organismo, pero su exceso determina la acumulación de H₂O₂, lo que puede provocar peroxidación de lípidos y proteínas y dañar el ADN. (1)

2.2 Cardiopatías Congénitas

Se define como cardiopatía congénita (CC) a toda anomalía estructural del corazón o de los grandes vasos. Las cardiopatías congénitas son consecuencia de las alteraciones del desarrollo embrionario del corazón, aproximadamente entre la 3^a y 10^a semana de gestación. (4)

2.2.1 Etiología

Las cardiopatías congénitas se producen como resultado de alteraciones en el desarrollo embrionario del corazón, sobre todo entre la 3^a y 10^a semanas de gestación. (4)

La etiología se desconoce en la mayoría de las ocasiones. Alrededor de un 10 % de los casos se asocian a anomalías cromosómicas visibles con técnicas convencionales, aunque si se incluyen las microdelecciones (como la 22q11), la proporción aumenta hasta casi un 25 %. Alrededor del 2-3 % pueden ser causadas por factores ambientales, bien sean enfermedades maternas o causadas por teratógenos. La mayor parte (80-85 %), tiene un origen genético, mendeliano o multifactorial. (4)

Tradicionalmente se ha venido admitiendo que más del 90 % se debían a herencia poligénica multifactorial. Según este modelo, la causa de las malformaciones cardiacas se debe a la concurrencia de factores genéticos y ambientales. La malformación se expresaría cuando el efecto aditivo de varios genes predisponentes (herencia poligénica) excediera un umbral; a su vez, el umbral podría modificarse por el efecto de teratógenos ambientales. Este modelo explicaría la existencia de riesgos menores que los de la herencia mendeliana, como ocurre en gran parte de las cardiopatías congénitas. Sin embargo, trabajos recientes sobre las bases moleculares de las cardiopatías congénitas, en los que se ha observado que algunas malformaciones específicas presentaban un riesgo de recurrencia superior al esperado según el modelo poligénico, aportan cada día más casos debidos a mutación de un solo gen o una pareja de genes, bien asociadas a síndromes malformativos, como el Noonan, el Holt-Oram, el Marfan, el Ellis van Creveld o el Alagille, o bien aislados, como la

miocardiopatía hipertrófica, el QT largo, la estenosis aórtica supravalvular o los trastornos de lateralidad. En algunos casos hay heterogeneidad genética ya que la malformación puede ser causada por la mutación de un gen, pero también por microdelecciones en distintos locus. En la herencia mendeliana clásica el fenotipo se expresa como consecuencia de mutaciones en uno (dominante) o ambos (recesiva) alelos de un gen. Aunque la lista de síndromes con afectación cardíaca debidos a herencia mendeliana por mutación de un solo gen es muy larga, la proporción de casos debidos a este tipo de herencia se estima en 5-10 %. (5)

2.2.2 Cardiopatías congénitas cianógenas, acianógenas y obstructivas.

Existen varias formas de clasificar a las Cardiopatías Congénitas pero por razones prácticas la clasificación más simple es en Cardiopatías Cianóticas y en no Cianóticas. Las Cardiopatías congénitas cianóticas corresponden a todas aquellas que por su condición fisiopatológica dominante es la presencia de cortocircuito intracardiaco de derecha a izquierda y por lo tanto su característica clínica más importante es la presencia de Cianosis. Las cardiopatías congénitas acianógenas son las más frecuentes y también las más diversas, ya que su única característica común es la que las define: la ausencia de cianosis en su presentación clínica. Entre las cardiopatías congénitas acianógenas están las cardiopatías con cortocircuito izquierdo derecho, y constituyen más del 50% de todas las CC. También incluyen en este grupo las lesiones obstructivas del corazón izquierdo, y otras más raras como las insuficiencias valvulares y las cardiopatías obstructivas derechas no cianóticas. (5)

2.2.3 Cardiopatías Acianógenas

Este grupo de cardiopatías congénitas representa por lo menos un 50 % de todos los casos, el cortocircuito Izquierda-Derecha puede ocurrir a nivel Auricular como en la Comunicación Inter Auricular, y el drenaje venoso pulmonar anómalo parcial, a nivel ventricular como en la Comunicación Inter-ventricular y a nivel auriculo ventricular como en los defectos de los cojinetes. Y finalmente a nivel de los grandes vasos como es la Persistencia del Canal Arterioso y en la ventana aorto-pulmonar.

Las CCA más frecuentes son las siguientes:

- Comunicación interventricular.

- Comunicación inter-auricular.
- Persistencia del conducto arterioso.
- Canal Atrio-ventricular.

El común denominador de estas cardiopatías que no dan cianosis es porque el cortocircuito se realiza de izquierda a derecha, es decir del circuito sistémico al circuito pulmonar. Entonces es fácil comprender que el cortocircuito dejando de beneficiar la periferia del organismo sobrecarga el circuito pulmonar. En otras palabras, disminuye la sangre periférica, por el contrario, la sangre que va al pulmón esta aumentada. Este cortocircuito perjudicial por su disminución en periferia e incrementado en el circuito pulmonar hace que el paciente no se beneficie de este volumen de sangre y por otra sobrecargue la circulación pulmonar aumentando el volumen circulatorio por el pulmón y aumentando la presión en el mismo. (5)

La principal consecuencia fisiopatológica del cortocircuito de izquierda a derecha es el hiperflujo pulmonar, cuya magnitud va a ser directamente proporcional a la magnitud del cortocircuito. La segunda consecuencia del cortocircuito de izquierda a derecha es la sobrecarga de volumen y la dilatación de las cavidades cardíacas, es así que el cortocircuito en la comunicación inter-auricular sobrecarga las cavidades derechas y la arteria pulmonar y la comunicación inter-ventricular y la persistencia del conducto arterioso sobrecargan las cavidades izquierdas. Si el cortocircuito es grande se transmite también la presión ventricular izquierda por lo que la presión sube también en el ventrículo derecho, por lo que el hiperflujo se asocia también a hipertensión sistólica pulmonar. Este fenómeno lleva al aumento de presión hidrostática a nivel capilar pulmonar resultando una extravasación de líquido en el intersticio y consecuentemente en edema alveolar y bronquial pulmonar que son la causa de un aumento del gradiente alveolo-arterial de O₂ y un aumento de la resistencia de la vía aérea fina, que determinan desde el punto de vista clínico los cuadros bronquiales obstructivos y el edema pulmonar. Además, por compresión externa de los bronquios gruesos por el tamaño de la aurícula izquierda puede causar atelectasias lobares o segmentarias y menos frecuentemente resultar un enfisema lobar. Todas estas consecuencias se asocian también a una mayor hipersecreción bronquial que son causa de la alta frecuencia de infecciones respiratorias bajas. (5)

Cuanto mayor volumen y presión exista en la arteria pulmonar, el trabajo ventricular derecho aumentará tanto que llevará finalmente a su descompensación con dilatación hepática y signos asociados a descompensación izquierda.

La indicación de una intervención está dada por la edad del paciente la cantidad del cortocircuito ($Q_p/Q_s = > a 1,5$) Es decir que desde que el cortocircuito es mayor al 50 % y el paciente comienza a ser sintomático. (5)

La meta del cardiólogo para el tratamiento de las cardiopatías congénitas acianogénas, es no llegar a estados críticos de insuficiencia cardíaca, por tanto un diagnóstico precoz, un seguimiento y control adecuado de cada cardiopatía, evitará llegar a extremos clínicos críticos y lo que es más importante no llegar a periodos de hipertensión pulmonar a veces tan severos que contraindican toda posibilidad de corrección quirúrgica como los estados de síndrome de Eisenmenger.(6) Este síndrome es producido por la hipertensión pulmonar inicial que lleva a un engrosamiento de la túnica media arteriolar y de la íntima arteriolar que provoca un aumento de la resistencia vascular pulmonar afectando también a la presión diastólica pulmonar. Este proceso puede avanzar a la hialinización y fibrosis y luego eventualmente a la trombosis arteriolar llegando a constituir un daño irreversible y progresivo denominado Enfermedad Vascular Pulmonar obstructiva. Finalmente, la hipertensión pulmonar con resistencia cada vez mayor disminuye el cortocircuito de Izquierda a Derecha para luego invertirse de Derecha a Izquierda que es el estado más grave de la Hipertensión pulmonar y contraindica toda intervención. (6)

En el lado Izquierdo del corazón se tiene a la estenosis valvular aortica que puede ser desde leve hasta su completo cierre o atresia aortica. Cuando la estenosis aortica es leve el paciente se encuentra asintomático por mucho tiempo porque el ventrículo izquierdo compensa con una contractilidad mayor que lo lleva a la hipertrofia que es tanto mayor cuanto más cerrada es la válvula aortica.

La otra cardiopatía congénita obstructiva izquierda es la Coartación de la Aorta que según se presente en preductal (Tipo infantil sin colaterales precoces) y el tipo Post-ductal (Tipo Adulto con colaterales desarrolladas in útero). La primera forma es muy sintomática y representa una emergencia quirúrgica al nacimiento, porque al cerrarse el ductus el territorio inferior del cuerpo se encuentra hipoperfundido y desarrolla una acidosis metabólica precoz y que de no hacer nada es causa de muerte del recién nacido. Al contrario, el segundo tipo o post ductal es una forma de coartación que muchas veces pasa desapercibida al nacimiento y los primeros años de la vida, porque ha habido toda una red de colaterales que se han desarrollado muy precozmente in útero. Al nacer cuando se cierra el ductus la parte inferior del cuerpo tiene una circulación suficiente para no causar acidosis, pero si los otros signos típicos de una coartación como la ausencia de pulsos femorales, hipertensión arterial en

miembros superiores erosiones subcostales producidas por las arterias intercostales desarrolladas etc. (5)

En el lado derecho del corazón generalmente se diagnostica por hallazgo de un soplo cardiaco en paciente asintomático. La más frecuente corresponde a la estenosis valvular pulmonar. Generalmente son válvulas bicúspides con velos gruesos que forman un domo, algunas con anillo hipoplásico que en las formas moderadas y severas se asocia a hipertrofia ventricular derecha particularmente en el tracto de salida del ventrículo derecho. (5)

También debemos mencionar la estrechez llamada “Fisiológica” de ramas pulmonares que es frecuente en las primeras semanas de vida y hasta los 6 a 8 meses siendo una de las causas más importantes de soplo inocente a esa edad, es más frecuente en el recién nacido de pretermino y de bajo peso en general.

2.2.4 Cardiopatías cianógenas

Este es un grupo de cardiopatías congénitas muy heterogéneo, cuya característica común es la presencia de cortocircuito de derecha a izquierda a nivel cardiaco, con la consiguiente hipoxemia manifestada clínicamente por cianosis marcada de piel y mucosas. La cianosis es la coloración azulada de la piel mucosa y uñas como resultado de la desaturación de más de 3 gramos de Hb/dl. Este fenómeno depende entonces no solo de la oxemia arterial sino de la concentración de Hb en la sangre. Para un mismo nivel de oxemia con menor hemoglobina se presentará menor cianosis.

Entre las cardiopatías congénitas cianógenas más frecuentes se encuentran:

- Tetralogía de Fallot
- Atresia pulmonar
- Ventrículo Único o Atresia tricúspide con estenosis pulmonar.
- Ventrículo Único o Atresia tricúspide sin estenosis pulmonar.
- Truncus Arterioso
- Drenaje venoso anómalo pulmonar total.
- Transposición de los Grandes Arterias

El manejo de la cianosis es en general dirigido a incrementar el flujo pulmonar de diferentes maneras. Cuando hay un Ductus dependiente habrá que mantenerlo abierto con la administración de Prostaglandinas E1. Si la cianosis es leve o moderada se observará hasta

decidir una corrección quirúrgica ya sea paliativa o definitiva. La paliativa más útil en estos casos es el shunt de Blalock Taussig modificado que anastomosa una arteria sistémica hacia una rama de la arteria pulmonar. (7)

2.3 Cardiopatía en los Niños con Síndrome de Down

Los niños con síndrome de Down presentan una frecuencia de cardiopatías congénitas más alta que la población general. Entre el 35 y el 60% según las series, presentan algún tipo de anomalía que requiere el control por el cardiólogo pediatra y en algunos casos cirugía correctora. Las cardiopatías más comúnmente asociadas a Síndrome de Down son aquellas que se derivan de un defecto en el desarrollo de los cojinetes endocárdicos, llegando a afectar hasta al 50% de niños. Existen dos formas principales: un defecto parcial limitado al tabique interauricular que da lugar a una comunicación interauricular tipo ostium primum y un defecto completo que da lugar al canal auriculoventricular común. Además de estos dos defectos, existen formas intermedias o transicionales con distintos grados de defecto. Otras cardiopatías que presentan estos pacientes son comunicación interauricular tipo ostium secundum, comunicación interventricular, persistencia del conducto arterioso y tetralogía de Fallot.

No obstante, la incidencia de las distintas cardiopatías varía según la región del mundo. Otras anomalías como la estenosis o atresia de la válvula pulmonar aislada, la estenosis o atresia de la válvula aórtica y la coartación de aorta son raras. Algunos, como la transposición de las grandes arterias, están prácticamente ausentes. (3)

2.3.1 Valoración Cardiológica en el Niño con Síndrome de Down

Muchas de las cardiopatías que presentan los niños con Síndrome de Down pueden ser asintomáticas al nacimiento. Por ello, un examen clínico normal en este momento de la vida no excluye la presencia de cardiopatía. En la época neonatal, solo con la exploración clínica, la mitad de los casos quedarán sin diagnosticar. (8)

Es importante realizar un diagnóstico y tratamiento adecuado puesto que la presencia de Síndrome de Down por sí misma no confiere mayor riesgo de mortalidad para la cirugía, aunque sí presentan complicaciones y estancias más prolongadas postoperatorias. El retraso en el diagnóstico y tratamiento puede dar lugar a la aparición de complicaciones como la presencia de hipertensión pulmonar. (9)

En niños mayores sin signos de cardiopatía, la exploración clínica y el ECG es suficiente. En la adolescencia o en la etapa de adulto joven debe repetirse la exploración ecográfica para descartar disfunciones valvulares.

2.3.2 Cardiopatías Congénitas más Frecuentes

Canal atrio-ventricular común (CAV)

Es la cardiopatía congénita más característica del Síndrome de Down. Aproximadamente el 80% de todos los canales atrio-ventriculares ocurren en niños con Síndrome de Down. Es la alteración estructural resultante del defecto completo de los cojinetes endocárdicos, con un importante defecto de tabicación aurículo-ventricular que combina una comunicación interauricular tipo ostium primum y una comunicación interventricular membranosa, quedando un gran defecto y una válvula aurículo-ventricular única y generalmente incompetente. Como consecuencia, se produce una sobrecarga importante de volumen a nivel de territorio vascular pulmonar debido al importante shunt izquierda-derecha a través del defecto cardíaco. A esto se le añade la insuficiencia de la válvula aurículoventricular durante la sístole ventricular que conlleva una sobrecarga extra de volumen. Este importante shunt izquierda-derecha haría que no existiera cianosis en el paciente hasta etapas avanzadas de la enfermedad. Pero en los niños con Síndrome de Down se da una circunstancia que incumple esta norma; en ellos las presiones elevadas pulmonares fetales tardan más en descender tras el nacimiento, incluso pueden mantenerse elevadas. Esta circunstancia puede condicionar la clínica en estos niños en forma de crisis de cianosis intermitente. La crisis de cianosis ocurriría en aquellas situaciones que provocaran un aumento de las presiones pulmonares; el aumento de presión en el territorio vascular pulmonar provoca una inversión del flujo por el defecto, pasando del lado de mayor presión (derecha) al de menor (izquierda). El retraso en el diagnóstico provocará que la clínica congestiva cardíaca se suavice por un aumento progresivo de las presiones vasculares pulmonares. Esta mejoría es engañosa puesto que, si la situación se mantiene y el paciente no recibe un tratamiento quirúrgico a tiempo, se producirá una enfermedad vascular pulmonar obstructiva irreversible que contraindicará la cirugía reparadora y limitará las medidas terapéuticas y ensombrecerá el pronóstico del paciente. A esta situación de enfermedad vascular pulmonar obstructiva irreversible con inversión mantenida del flujo de derecha a izquierda se le conoce como síndrome de Eisenmenger. Los pacientes con

Síndrome de Down son considerados de alto riesgo para el desarrollo de hipertensión pulmonar comparados con aquellos sin Síndrome de Down. (10)

Los pacientes presentan clínica de insuficiencia cardíaca en los primeros meses de vida con polipnea, disnea, estancamiento ponderal e infecciones respiratorias de repetición. Dada la magnitud del defecto no suele apreciarse un importante soplo asociado. Se ausculta un soplo en foco pulmonar debido al hiperflujo existente a este nivel y puede escucharse en ocasiones un soplo sistólico regurgitante secundario a la insuficiencia de la válvula aurículo-ventricular. La radiografía muestra una cardiomegalia con aumento de la trama vascular pulmonar y en el electrocardiograma se aprecia una desviación del eje QRS hacia cuadrantes superiores e izquierdos en el plano frontal. La ecocardiografía Doppler va a ser la prueba complementaria de elección para el diagnóstico anatómico y funcional. El tratamiento es quirúrgico con la corrección del defecto en los primeros meses de vida (2-4 meses) para evitar el desarrollo de hipertensión pulmonar. (11)

Defecto del septo interauricular

De todos los defectos del septo interauricular, el más frecuente es la comunicación interauricular tipo ostium secundum, localizada en el lugar de la fosa oval. El tipo ostium primum es el más común cuando el problema surge a nivel de los cojinetes endocárdicos.(12)

En ambos casos el defecto en el tabique interauricular pone en comunicación ambas aurículas, cámaras que funcionan a presiones bajas. Existirá mayor o menor repercusión clínica en función del tamaño de dicha comunicación. La diferencia de presiones entre ambas aurículas establecerá un flujo de sangre anormal desde la aurícula izquierda a la derecha que condicionará una sobrecarga de volumen en la circulación pulmonar. Suele asociarse cierto grado de insuficiencia mitral. Esta circunstancia y el tamaño de la comunicación, sobre todo, establecerán el grado de sobrecarga y consecuentemente su repercusión. El cierre espontáneo de un defecto aislado o la disminución de tamaño en niños sin otras anomalías asociadas es frecuente, dependiendo este del tamaño y de la edad del paciente. Así, el ostium secundum entre 4-5 mm pueden cerrar espontáneamente o disminuir de tamaño en el 86% de los casos y ninguna de ellas requerirá cirugía, mientras que cuando

el defecto es mayor de 10 mm, no se produce cierre espontáneo. Sin embargo, el cierre espontáneo de la comunicación interauricular asociada a Síndrome de Down es poco frecuente. Si el defecto es muy importante se desarrolla ICC en la época de lactante, si es menor se desarrollará entre los 20 y 40 años. Pueden presentarse arritmias auriculares en la edad adulta independientemente del cierre quirúrgico del defecto. El embolismo paradójico con accidente cerebrovascular es una complicación infrecuente. (13)

Es una malformación bien tolerada. Los pacientes suelen estar asintomáticos. Habitualmente el debut clínico es más tardío que en otras cardiopatías y suele detectarse al escucharse un soplo sistólico audible en foco pulmonar con desdoblamiento fijo del segundo ruido en una exploración rutinaria. También puede presentar un soplo diastólico de regurgitación cuando hay una insuficiencia mitral asociada. Los hallazgos auscultatorios pueden faltar en lactantes y preescolares, incluso si el defecto es grande. El electrocardiograma muestra una desviación del eje a la derecha (+90 a +180°) con signos de hipertrofia ventricular derecha leve o un bloqueo de rama derecha (rsR' en V1). (14)

La radiografía de tórax puede ser desde normal a presentar una cardiomegalia a expensas de aurícula y ventrículo derecho. La ecocardiografía es la prueba diagnóstica y de seguimiento. El Doppler permitirá valorar el cortocircuit y su patrón de flujo. En niños mayores, adolescentes o consobrepeso es posible que la ecocardiografía transtorácica sea poco eficaz y precise de una ecografía transesofágica para un mejor diagnóstico. (15)

Habitualmente no es necesario tratamiento alguno. En ocasiones es necesario iniciar tratamiento de la ICC hasta que sea posible su cierre quirúrgico. Solo se indica profilaxis bacteriana en pacientes con prolapso mitral asociado u ostium primum. (15)

La comunicación interauricular tipo ostium secundum es posible cerrarla mediante un dispositivo introducido por un procedimiento de cateterismo cardíaco, si se cumplen ciertas condiciones anatómicas (anillo adecuado para sujetar el dispositivo) y hemodinámicas (cortocircuito izquierdo derecha sin evidencia clínica de sobrecarga de volumen de ventrículo derecho). El cierre quirúrgico se realiza en la comunicación interauricular tipo ostium primum y en cortocircuitos significativos en los que no se considera viable la opción de cierre con

dispositivo en mayores de 3-4 años. En ocasiones es necesario el cierre quirúrgico en lactantes que no responden a tratamiento médico de la ICC o que necesitan oxígeno por la broncodisplasia pulmonar asociada. En algunos pacientes puede establecerse una importante enfermedad vascular pulmonar obstructiva irreversible que podría contraindicar la intervención quirúrgica. (16)

Comunicación interventricular (CIV)

En este caso, el defecto se produce en el tabique interventricular. El defecto puede ser único o múltiple y se clasifica según su localización o su tamaño (restrictivos si son pequeños o medianos y no restrictivos si son defectos grandes). El tamaño del defecto es importante al tratarse de cámaras de alta presión y el cortocircuito izquierda derecha será más importante y tanto más cuanto más o menos restrictivo sea el defecto septal. Si el defecto es grande (no restrictiva) se tienden a igualar las presiones en ambos ventrículos y la diferencia de gradiente entre ambos ventrículos dependerá de las presiones en la circulación sistémica y pulmonar. En los niños con Síndrome de Down se da la circunstancia de que las presiones pulmonares (altas en la circulación fetal) caen más tarde (a las semanas de vida) que en los niños no afectados por este síndrome. Esta circunstancia limita el hiperflujo pulmonar y hace que la clínica de debut sean episodios de cianosis intermitentes por inversión del gradiente de presión de derecha a izquierda. (17)

Los niños con comunicación interventricular pequeña están asintomáticos, con crecimiento y desarrollo normal. Las moderadas o grandes presentan retraso de crecimiento y desarrollo, intolerancia al esfuerzo, infecciones pulmonares repetidas e ICC con relativa frecuencia en la lactancia. Pueden asociar clínica de cianosis y acropaquias si hay hipertensión pulmonar asociada. A la auscultación destaca un soplo sistólico 2 a 5 sobre 6 holo o protosistólico en parte inferior del borde esternal izquierdo debido al paso de la sangre por el defecto del tabique ventricular. En defectos grandes puede apreciarse un soplo diastólico apical debido al aumento de paso de sangre por la válvula mitral durante la diástole. Suele palparse un frémito en borde esternal izquierdo y comunicación interventricular grandes con una actividad precordial aumentada. El electrocardiograma puede ser normal o mostrar hipertrofia ventricular izquierda o hipertrofia biventricular, según el tamaño del defecto. La radiología puede mostrar cardiomegalia y aumento de la vascularización pulmonar, según el grado de

cortocircuito. La ecocardiografía permite definir el tamaño, número y localización del defecto, así como estimar la presión en la arteria pulmonar y la magnitud del cortocircuito. Es importante un buen estudio ecográfico y descartar otras alteraciones que pueden asociarse a una comunicación interventricular.(18)

Un 68% de las comunicaciones interventriculares musculares se cierran espontáneamente en el primer año de vida, mientras que este porcentaje es más bajo en las comunicaciones interventriculares membranosas (29%). La comunicación interventricular pequeña sin repercusión clínica ni repercusión valvular no necesita tratamiento. Si los defectos son grandes se produce ICC en el lactante en torno a las 8 semanas de vida y la enfermedad vascular pulmonar obstructiva irreversible se inicia precozmente en estos pacientes. El tratamiento médico consistirá en controlar la ICC, permitiendo un crecimiento lo más adecuado posible hasta que se pueda solucionar definitivamente la comunicación interventricular. Debe optimizarse el aporte calórico con fórmulas especiales si es necesario y corregir la anemia con hierro. Si fracasa el tratamiento médico y no se consigue un crecimiento adecuado, se operará en los 6 primeros meses de vida y si comienza a tener presiones altas en arteria pulmonar, se intervendrá antes del año de vida. (19)

Persistencia del conducto arterial

El ductus arterioso es una estructura esencial en la época fetal que pone en comunicación la circulación pulmonar y sistémica. Comunica la arteria pulmonar con la aorta descendente por debajo de la salida de la arteria subclavia izquierda. La persistencia tras el nacimiento da lugar a una comunicación entre arteria pulmonar y aorta, dando lugar a un aumento en el flujo pulmonar y una sobrecarga de aurícula y ventrículo izquierdo. Es más frecuente en neonatos pretérmino que a término y puede presentarse de manera aislada o asociado a otras cardiopatías. (20)

Si el ductus es pequeño, los niños pueden estar asintomáticos, pero si es grande la clínica pasa por estancamiento ponderal, disnea de esfuerzo o incluso ICC. Los neonatos y lactantes presentan taquicardia, taquipnea, pulsos saltones con aumento de la presión arterial diferencial (con comunicación grande). Suelen presentar precordio hiperdinámico, frémito sistólico en borde esternal superior izquierdo y un segundo ruido acentuado si existe

hipertensión pulmonar. El soplo cardíaco característico se localiza en el área infraclavicular izquierda y se denomina clásicamente en “maquinaria”. Se puede auscultar un soplo sistólico *in crescendo* en borde esternal superior izquierdo, sobre todo en presencia de hipertensión pulmonar. Cuando se produce una enfermedad vascular pulmonar obstructiva irreversible y el flujo se hace derecha-izquierda aparecerá una cianosis diferencial (solo en la mitad inferior del cuerpo). (21)

El electrocardiograma y la radiografía de tórax son similares a los de la comunicación interventricular. La ecocardiografía es capaz de visualizar y medir el tamaño del ductus. La valoración del tamaño de aurícula y ventrículo izquierdos nos darán una estimación de la magnitud del cortocircuito.

El tratamiento médico con indometacina o ibuprofeno cierra el ductus en muchos casos. En los que el tratamiento médico falla la opción es quirúrgica. En niños mayores de un año existe la posibilidad de cierre mediante cateterismo.

Tetralogía de Fallot

Presenta una prevalencia en torno al 5-10% de las cardiopatías congénitas. Es la cardiopatía cianósante más frecuente. La tetralogía de Fallot clásicamente se ha descrito como la unión de comunicación interventricular amplia, obstrucción a la salida del ventrículo derecho, hipertrofia del ventrículo derecho y acabalgamiento de la aorta. Actualmente se consideran suficientes las dos primeras circunstancias dado que la hipertrofia ventricular es secundaria y el acabalgamiento aórtico muy variable. (22)

La comunicación interventricular es amplia y produce la equiparación de las presiones de ambos ventrículos. La obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho puede darse a nivel infundibular (45%), de la válvula pulmonar o de ambos. El anillo pulmonar y la arteria pulmonar principal y sus ramas derecha e izquierda suelen ser más pequeñas de lo normal en grado variable.

Otras anomalías se asocian a la tetralogía de Fallot, como el arco aórtico derecho (hasta el 25% de los casos), arterias coronarias anormales, defecto septal aurículo-ventricular, sobre todo en los niños con Síndrome de Down. (22)

Clínicamente, el niño presenta cianosis al nacimiento o poco después, auscultándose un soplo cardíaco desde el nacimiento. Si asocia atresia pulmonar la cianosis será tras nacer. Si es una forma leve puede no presentarse cianosis y debutar como una ICC en el lactante. Con el tiempo aparece la disnea de esfuerzo, estancamiento ponderal y los episodios hipóxicos. A la exploración destaca la cianosis más o menos importante, la taquipnea y las acropaquias en lactantes mayores y niños. Se ausculta un soplo eyectivo de 4-5/6 en foco pulmona y borde esternal izquierdo superior. A menor intensidad de soplo, mayor obstrucción en el tracto de salida del ventrículo derecho y, por tanto, mayor gravedad. En la forma acianótica se oirá un soplo sistólico en todo el borde esternal izquierdo. (23)

En el electrocardiograma, la forma cianótica presenta desviación del eje a la derecha (120-150°), mientras que en la acianótica el eje es normal. La radiografía de tórax muestra la imagen de corazón en forma de “bota” o “zueco”, sin signos de hiperaflujo pulmonar. La ecocardiografía es la prueba de elección para realizar el diagnóstico anatómico y valorar la magnitud de las alteraciones. El tratamiento es quirúrgico y, en ocasiones, por presentar CIV múltiples o arterias pulmonares pequeñas, es necesario realizarlo en dos tiempos. (24)

III. OBJETIVOS

3.1. Objetivo General

3.1.1. Caracterizar a los pacientes con cardiopatía asociada a Síndrome de Down.

3.2. Objetivos Específicos

3.2.1 Clasificar según el cariotipo el tipo de Síndrome de Down.

3.2.2 Describir que tipo de Síndrome de Down se encuentra más asociado a cardiopatías.

3.2.3 Precisar a qué edad se suele hacer el diagnóstico de la cardiopatía en los pacientes con Síndrome de Down.

3.2.4. Definir en qué sexo suele diagnosticarse más frecuentemente una cardiopatía asociada.

3.2.5. Identificar cual es la cardiopatía que se encuentra más frecuentemente asociada.

3.2.6. Señalar cual es la cardiopatía que requiere más frecuentemente tratamiento quirúrgico.

3.2.7. Determinar qué porcentaje de pacientes requirió tratamiento quirúrgico

3.2.8. Estimar el porcentaje de pacientes con cardiopatía asociada a Síndrome de Down que desarrolla hipertensión pulmonar.

IV. MATERIALES Y METODOS

4.1 Tipo y Diseño de Investigación

Estudio Descriptivo Prospectivo de corte Transversal

4.2 Población y Muestra

4.2.1 Población

Niños y niñas de entre 0 y 15 años con cardiopatía congénita asociada a Síndrome de Down evaluados en la consulta externa de cardiología pediátrica del Hospital General de Enfermedades, del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.

4.2.2 Marco Muestral

Se estudió los expedientes clínicos de los pacientes de entre 0 y 15 años con cardiopatía congénita asociada a Síndrome de Down, evaluados en la consulta externa de cardiología pediátrica a los que se le haya realizado ecocardiograma del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.

4.2.3 Muestra

Se tomó la totalidad de pacientes que acudieron a la consulta externa durante el periodo expuesto.

4.3 Unidad de Análisis

4.3.1 Unidad Primaria de muestreo

Niños y niñas de entre 0 y 15 años con Síndrome de Down que acuden a la consulta externa de cardiología pediátrica del Hospital General de Enfermedades.

4.3.2 Unidad de Análisis

Datos epidemiológicos, clínicos y terapéuticos registrados en el instrumento diseñado para el efecto.

4.3.3 Unidad de Información

Expedientes de los pacientes evaluados en la consulta externa de cardiología pediátrica con diagnóstico de Síndrome de Down.

4.4 Selección de Sujetos a Estudio

4.4.1 Criterios de Inclusión

- Niños y niñas de entre 0 y 15 años con cardiopatía congénita asociada a Síndrome de Down que acudan a la consulta externa de cardiología pediátrica, del Hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.
- Que tengan ecocardiograma diagnóstico.
- Que tengan cariotipo.

4.4.2 Criterios de Exclusión

- Expedientes clínicos incompletos.
- Niños sin ecocardiograma.
- Niños sin cariotipo.

4.5 Definición y operacionalización de las variables

Variable	Definición Conceptual	Definición Operacional	Tipo de Variable	Escala de Medición	Unidad de Medida
Edad paterna	Tiempo de vida del padre transcurrido al momento del nacimiento del niño.	Edad en años documentada en el expediente	Cuantitativa	Razón	Edad en años.
Edad materna	Tiempo transcurrido de vida de la madre al momento del nacimiento del niño.	Edad en años documentada en el expediente	Cuantitativa	Razón	Edad en años.

Edad	Tiempo transcurrido a partir del nacimiento de un individuo.	Edad en meses documentada en el expediente clínico.	Cuantitativa	Razón	Edad en meses.
Sexo	Proceso de combinación y mezcla de rasgos genéticos a menudo dando por resultado la especialización de organismos en variedades femenina y masculina	Condición especificada en el expediente.	Cualitativa	Nominal	Masculino/ Femenino
Cardiopatía Congénita	Toda anomalía estructural del corazón o de los grandes vasos como consecuencia de las alteraciones del desarrollo embrionario del corazón	Pacientes con Síndrome de Down en los cuales se diagnosticó cardiopatía mediante ecocardiograma.	Cualitativa	Nominal	Si/No
Ecocardiograma	Estudio a través del cual se aplica ultrasonido al corazón para la obtención e interpretación de imágenes.	Pacientes con Síndrome de Down en los cuales se realizó ecocardiografía.	Cualitativa	Nominal	Si/No

Síndrome de Down	Trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), en vez de los dos habituales	Pacientes que por cariotipo han sido diagnosticados con Síndrome de Down.	Cualitativa	Nominal	Si/No
Hipertensión Pulmonar	Cifra de presión media en la arteria pulmonar (PAPm) mayor de 25 mmHg en reposo, con presión sistólica mayor de 35 mmHg	Medición de la presión pulmonar estimada mediante ecocardiografía, o bien medición de la misma mediante cateterismo cardiaco.	Cualitativa	Nominal	Si/No
Tratamiento Quirúrgico	Práctica que implica manipulación mecánica de las estructuras anatómicas con un fin médico, bien sea diagnóstico, terapéutico o pronóstico.	Pacientes que tienen documentado en el expediente que se les realizó algún procedimiento quirúrgico, sea este un cateterismo, ya sea	Cualitativa	Nominal	Si/No

		<p>diagnostico o terapéutico, o bien un procedimient o quirúrgico abierto.</p>			
--	--	--	--	--	--

4.6 Técnicas, procedimientos e instrumentos a utilizar en la recolección de datos

4.6.1 Técnicas

Se procedió a la revisión de los expedientes de los pacientes con cardiopatía congénita asociada a Síndrome de Down, evaluados en la consulta externa de cardiología pediátrica.

El dato de los expedientes fue anotado en un cuaderno de líneas por parte de los médicos cardiólogos que evaluaron a los pacientes.

Se utilizó la boleta de recolección de datos para recabar los datos necesarios.

Se analizó la información y fue trabajada en Microsoft Excel 2007 para el análisis estadístico y la realización de gráficas.

4.6.2 Procedimientos

Se realizó la boleta de recolección de datos durante la elaboración del marco metodológico.

Durante la realización del trabajo de campo se extrajeron los datos de los expedientes clínicos y se trasladaron a la boleta de recolección de datos.

Durante la elaboración del informe final se procedió a trasladar los datos obtenidos en la boleta de recolección de datos a Microsoft Excel 2007, para el análisis de los resultados obtenidos mediante métodos estadísticos.

4.6.3 Instrumentos

Cuaderno de registro de las clínicas de cardiología.

Expedientes clínicos.

Boleta de recolección de datos.

4.7 Plan de Procesamiento y Análisis de Datos

4.7.1 Plan de Procesamiento

Los datos se obtuvieron de los expedientes clínicos.

Se tabularon manualmente.

Los datos fueron procesados mediante hojas electrónicas de Microsoft Excel 2007, con lo que se creó la base de datos.

4.7.2 Plan de Análisis

Los datos obtenidos fueron trabajados en Microsoft Excel para la obtención de medidas de tendencia central, mediante la realización de gráficas y tablas.

4.8 Alcances y Límites

4.8.1 Alcances

Se evaluó la evolución de los pacientes con Síndrome de Down y cardiopatía congénita que fueron evaluados por la clínica de cardiología pediátrica del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social. Con lo mismo se pretende aportar una base de datos de estos pacientes para que sobre esta misma se pueda realizar estudios posteriores.

4.8.2 Límites

El presente estudio se limita a los pacientes que tengan cobertura por parte del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social. Fue limitado por la falta de existencia de un registro estadístico por parte de la consulta externa de cardiología pediátrica.

4.9 Aspectos Éticos de la Investigación

La presente investigación se encuentra dentro de la categoría 1 de riesgo, por lo que no representa ningún riesgo para el paciente ya que se emplearán técnicas y métodos de investigación documental retrospectivos y no se realiza ninguna intervención o modificación intencionada en las variables de los individuos que participaran en el estudio.

V. RESULTADOS

TABLA no. 1

EDAD MATERNA AL MOMENTO DEL NACIMIENTO

Edad	Frecuencia	Porcentaje
14 a 17 años	6	5.7%
18 a 25 años	27	25.7%
26 a 30 años	17	16.2%
31 a 35 años	15	14.2%
36 a 40 años	20	19.1%
>41 años	20	19.1%
Total	105	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos.

TABLA no. 2

EDAD PATERNA AL MOMENTO DEL NACIMIENTO

Edad	Frecuencia	Porcentaje
14 a 17 años	1	1.1%
18 a 25 años	15	15.6%
26 a 30 años	14	14.5%
31 a 35 años	14	14.5%
36 a 40 años	19	19.7%
>41 años	33	34.3%
Total	96	100%

Nota: No fue posible obtener el dato en 9 de los casos.

Fuente: Hoja de recolección de datos.

TABLA no. 3

RESULTADO DEL CARIOTIPO DEL PACIENTE.

Tipo	Niños	Niñas	Frecuencia	Porcentaje
Trisomía libre	56	48	104	99.9%
Mosaicismo	0	1	1	0.9%
Translocación	0	0	0	0%
Total	56	49	105	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

TABLA no. 4

EDAD MEDIA AL MOMENTO DEL DIAGNOSTICO DE LA CARDIOPATÍA

Rango de Edad	Pacientes		Total	Porcentaje
	Masculino	Femenino		
Menos de 1 mes	33	29	62	59.1%
1 a 12 meses	23	20	43	40.9%
Total	56	49	105	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos.

TABLA no. 5

TIPO DE CARDIOPATÍA ASOCIADA AL SINDROME DE DOWN

Tipo de Cardiopatía	Masculino	Femenino	Total	Porcentaje
Comunicación interauricular	19	21	40	29.6%
Ductus Arterioso Persistente	19	10	29	21.5%
Foramen oval permeable	14	10	24	17.8%
Comunicación interventricular	10	11	21	15.5%
Canal atrioventricular	6	9	15	11.1%
Estenosis rama pulmonar	2	4	6	4.4%
Total	70	65	135	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos

TABLA no. 6

PRESIÓN DE LA ARTERIA PULMONAR ESTIMADA POR ECOCARDIOGRAMA

Presion de la arteria Pulmonar	Frecuencia	Porcentaje
< 25 mm Hg	76	72.4%
>25 mm Hg	29	27.6%
Total	105	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos.

TABLA no. 7

REQUERIMIENTO DE TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

Tratamiento Quirúrgico	Frecuencia	Porcentaje
Si	17	16.2%
No	88	83.8%
Total	105	100%

Fuente: Hoja de recolección de datos.

VI. DISCUSION Y ANALISIS DE RESULTADOS

Los pacientes con Síndrome de Down tienen un mayor riesgo de presentar cardiopatías desde simples hasta complejas, haciendo más vulnerable su desarrollo. En los resultados del presente estudio, se obtuvo un total de 105 pacientes evaluados en la clínica de Cardiología con síndrome de Down. Entre los resultados obtenidos hasta el momento encontramos que en el estudio Ethnicity, sex, and the incidence of congenital heart defects: a report from the National Down Syndrome Project publicado en la revista Genetic del 2008, se reporta que la edad de las madres de los pacientes con cardiopatía congénita asociada a Síndrome de Down fue mayor de 35 años en el 49.5%, y menos de 45 años en el 50.5%, en otras series se ha encontrado que hasta el 70 % de niños Down proceden de madres mayores de 30 años. En el estudio realizado por el Dr. Acevedo en este mismo hospital, se señala que las madres mayores de 30 años representan el 53.29 %. En otras series, cerca del 20 % de recién nacidos con Síndrome de Down, proceden de madres mayores de 35 años, por lo que al analizar nuestros datos en los cuales el 38.2% de las madres de estos niños es mayor de 35 años, y si tomamos mayores de 30 años el grupo aumenta hasta el 52.4 % de los casos, por lo que encontramos que aun en la actualidad este es el grupo materno con mayor riesgo de tener un hijo con Síndrome de Down y que se asocia con cardiopatía congénita, aunque es importante hacer mención que cada vez se observa mas esta patología en madres jóvenes, como se comprueba en nuestro estudio en el cual el 47.6% de las madres es menor de 30 años.

En cuanto al cuadro no. 2 en el cual se hace referencia a la edad paterna, la cual es importante hacer mención que no se pudo analizar en 9 casos ya que los niños son hijos de madres solteras, se encontraron datos de que el 68.5% de los padres son mayores de 30 años, lo cual es inferior a lo encontrado en un estudio en Brasil en el cual el 93.6% de los padres era mayor a 30 años. En el estudio del Dr. Acevedo se menciona que el 23% de los padres de los niños corresponden a menores de 25 años, lo cual tiene cierta relación con el presente estudio en el cual se encontró que el 16.7% corresponde con esta edad, aunque es importante recordar que en nuestro hospital se atiende solamente a población que sean afiliados o derecho habientes, por lo que quedan excluidas que no pagan o aportan a la seguridad social.

Al observar el cuadro no. 3 encontramos que el 99.1% de los casos corresponden a trisomía regular, representando el único caso encontrado hasta el momento con translocación únicamente el 0.9% de los casos, todo esto se corresponde con la literatura previa en la cual se ha observado que la trisomía regular corresponde al 94% y que el 4% presenta translocación, por lo que en cuanto a la diferenciación genética hasta el momento el estudio se relaciona con la literatura mundial. Cabe mencionar que se realizan a los pacientes estudios de cariotipo y evaluación por genética.

En cuanto al cuadro no. 4 En la presente grafica encontramos que el 59.1 por ciento de los pacientes han sido diagnosticados en la etapa neonatal lo cual es muy importante para el pronóstico del paciente, sin embargo observamos aun casos en los que el diagnostico se ha hecho durante la etapa de lactante, lo que encontramos que se relaciona con pacientes departamentales en los cuales puede haber cierta demora en el diagnóstico, por lo que en base al estudio sería importante instaurar protocolos para que estos pacientes sean evaluados y estudiados desde el nacimiento y se le realicen estudios diagnósticos y sean referidos a cardiología pediátrica para su seguimiento.

Al observar la tabla no. 5 encontramos que nuestro estudio a diferencia de la literatura mundial en la cual la cardiopatía más común es el canal atrioventricular, encontramos que la cardiopatía más frecuente en los niños de este estudio es la comunicación interauricular ya que encontramos que el 29.6% de los pacientes la presentan, esto sumado al foramen oval permeable que representa el 17.8% de la muestra, contra el solo 11.1% de los pacientes con canal atrioventricular, lo cual no se correlaciona con la literatura mundial, principalmente en la anglosajona en la cual el defecto más común es este, sin embargo si se relaciona con la literatura mexicana, que por demografía se asemeja más a nuestra población, si se ha observado mayor prevalencia de la comunicación interauricular.

En la tabla no. 6 encontramos que el 27.6% de los pacientes presento hipertensión pulmonar, la cual en otras series se han reportado incidencias muy variables desde 20 hasta 50 por ciento, siendo esta principalmente característica que asocia con defectos como la comunicación interventricular y el canal atrioventricular, aunque en nuestra serie se han encontrado casos en defectos como ductus arterioso, cabe mencionar que los pacientes con Síndrome de Down pueden presentar hipertensión pulmonar insitu y no relacionarse con el tamaño del defecto, se hace mención a que se ha considerado que la mejor forma de valorar

la severidad y reversibilidad de la HAP es mediante el cateterismo cardíaco a través de las mediciones hemodinámicas y el análisis estructural con la angiografía pulmonar en cuña magnificada, y a los pacientes del estudio no se les realizó cateterismo diagnóstico, por lo que puede ser que los pacientes que lo pudiesen necesitar fueron corregidos antes del año de edad, sin embargo si se les realizo ecocardiograma a todos los pacientes, con el cual se puede evaluar indirectamente la presión pulmonar en base al índice de insuficiencia tricuspídea, tomando en cuenta también la clínica.

En la tabla no. 7 encontramos que de los pacientes estudiados solamente el 16.2% requirieron tratamiento quirúrgico, esto debido a que no se han encontrado muchas cardiopatías complejas en los niños estudiados, y en los niños que han requerido tratamiento quirúrgico solamente en uno se describieron complicaciones, que en este caso fueron arritmias.

6.1 CONCLUSIONES

- 6.1.1. El 99.1% de los pacientes con Síndrome de Down estudiados presento un cariotipo en el cual se determinó que tienen la variedad de trisomía libre, el 0.9% restante presento mosaicismo, por el contrario, no se encontró ningún paciente con translocación.
- 6.1.2. Al ser la trisomía libre la variedad más frecuente casi en el 100%, las cardiopatías se asocian a ellas con más frecuencia.
- 6.1.3. Se determinó que el 59.1% de los casos de cardiopatías asociadas a Síndrome de Down se diagnostican en el periodo neonatal, mientras que el restante 40.9% de los casos se hace antes del año de vida, no habiéndose reportado casos de diagnóstico posterior.
- 6.1.4. Se encontró que el 53.3% de los pacientes con Síndrome de Down asociado a cardiopatía es de sexo masculino siendo el restante 46.7% de sexo femenino.
- 6.1.5. Se determinó que la cardiopatía más frecuentemente asociada al Síndrome de Down fue la Comunicación Interauricular, la cual se presentó en un 29.6% de los casos, seguida de cerca por el Ductus Arterioso Persistente en un 21.5% de los casos.
- 6.1.6. Al 16.20% de los pacientes con Síndrome de Down estudiados se les realizo algún procedimiento quirúrgico.
- 6.1.7. El 27.6% de los pacientes estudiados desarrollo hipertensión pulmonar estimada por medio de ecocardiograma.

6.2 RECOMENDACIONES

- 6.2.1. Elaborar protocolos para realizar estudios diagnósticos a los pacientes del interior de la república que nazcan con sospecha de Síndrome de Down y fomentar la rápida referencia a cardiología de todo paciente con sospecha de Síndrome de Down para su rápida evaluación y diagnóstico.
- 6.2.2. Apertura de subespecialidades en las unidades departamentales del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social para evitar demoras diagnósticas y terapéuticas en los pacientes.
- 6.2.3. Contar con una Unidad Cardiovascular propiamente del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.
- 6.2.4. El manejo multidisciplinario y abordaje temprano del paciente con Síndrome de Down.
- 6.2.5 Referencia temprana al cardiólogo para su manejo oportuno y evitar la hipertensión pulmonar.

VII. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Artigas López, M. Síndrome de Down (Trisomía 21), Protocolos de Genética/ Dismorfogenética, Asociación Española de Pediatría año 2001 capítulo 6, páginas 37-43.
2. Behrman, R. et Al. Nelson, Tratado de Pediatría, 18 edición volumen 1. Elsevier. Año 2009, paginas 502 – 509
3. Acevedo, M. A. Aspectos Clínicos del Síndrome de Down, revista apuntes año 1, volumen 1 año 2003, paginas 48-80
4. Perich Duran, R. M. Cardiopatías congénitas más frecuentes, Pediatría Integral, volumen 12, número 8, paginas 807-818
5. Moreno Granado, Felipe. Epidemiología de las Cardiopatías Congénitas, Protocolos de Cardiología, Asociación Española de Pediatría año 2009, segunda edición, capítulo 2 páginas 1-7.
6. Beirana Pelencia, L. Diagnóstico y tratamiento del Síndrome de Eisenmenger. México: Secretaría de Salud 2010.
7. Navarro, J. Evaluación del niño con cardiopatía congénita, artículo del Centro Médico Quirúrgico Boliviano Belga de la V jornada de educación médica continua.
8. Laursen, B. Congenital Heart Disease in Down's Syndrome, British Heart Journal, 1976, 38, pages 32-38
9. Martínez-Quintana, E. et Al. Evolución Clínica en Pacientes con Síndrome de Down y cardiopatía congénita, Cir 2010; 78: 245-250

10. Figueroa, J. et Al. Malformaciones Cardiacas en los niños con Síndrome de Down, Rev Esp Cardiol 2003;56(9):94-99
11. Vásquez-Antona, C. Hipertensión Arterial Pulmonar en Niños con Síndrome de Down y Cardiopatía Congénita. ¿Es realmente más severa?, Archivos de Cardiología de México, volumen 76 no. 1 año 2006 paginas 16-27
12. Fatema, N. Down's Syndrome with Congenital Heart Disease: Analysis of Cases Over Two Years in a Non-Invasive Laboratory of a Tertiary Hospital, Cardiovascular journal, 2010, 2, pages 184-187
13. Barlow, G. et Al. Down Syndrome Congenital Heart Disease: a narrowed region and a candidate gen, Genetics in medicine, 2001, 2, 91-101
14. Freeman, S. et Al. Ethnicity, sex, and the incidence of congenital hearth defects: a report from the National Down Syndrome Project, Genetics in Medicine, 2008, 10, 173-180
15. Nuñez, F. Cardiopatías congénitas en niños con Síndrome de Down, Revista Española de Pediatría, 2012, 68, 415-420
16. Denis, J. et Al. Recognising heart disease in children with Down Syndrome, Arch Dis Child Educ Pract Ed 2010;95:98–104
17. Rodríguez LH, Reyes JN. Cardiopatías congénitas en el síndrome de Down. Bol Med Hosp Infant Mex 1984;41:622-5
18. VILAS BOAS, L. et Al. Prevalence of congenital heart defects in patients with Down syndrome in the municipality of Pelotas, Brazil. *J. Pediatr. (Rio J.)* [online]. 2009, vol.85, n.5 [cited 2013-10-08], pp. 403-407
19. Ferencz, C. et Al. Congenital cardiovascular malformations associated with chromosome abnormalities: an epidemiologic study. *J Pediatr.* 1989;114:79-86.

20. Malec, E. et Al. Results of Surgical Treatment of Congenital Heart Defects in Children with Down's Syndrome. *Pediatric Cardiology* September 1999, Volume 20, Issue 5, pp 351-354.
21. Frid, C. et Al. Mortality in Down's syndrome in relation to congenital malformations. *Journal of Intellectual Disability Research* Volume 43, Issue 3, pages 234–241, June 1999.
22. Tubman, T. et Al. Congenital heart disease in Down's syndrome: two year prospective early screening study. *BMJ*. 1991 June 15; 302(6790): 1425–1427.
23. Lo, N. et Al. Congenital cardiovascular malformations in Chinese children with Down's syndrome. *Chin Med J (Engl)*. 1989 May;102(5):382-6.
24. Elmagrpfy, Z. et Al. Down syndrome and congenital heart disease: why the regional difference as observed in the Libyan experience? *Cardiovasc J Afr*. 2011 Nov-Dec;22(6):306-9.
25. Vida, V. et Al. Congenital cardiac disease in children with Down's syndrome in Guatemala. *Cardiol Young*. 2005 Jun;15(3):286-90.
26. Park, S. et Al. Down syndrome with congenital heart malformation. *Am J Dis Child*. 1977 Jan;131(1):29-33.

VIII. ANEXOS

8.1 Anexo no. 1:

HOJA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LOS PACIENTES CON CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS ASOCIADAS A SÍNDROME DE DOWN

Investigador: Dr. Juan Diego Díaz Miranda

Boleta no. 1

Datos Generales

Nombre del Paciente _____ Edad en meses _____

Sexo del paciente _____

Residencia _____

No. De Afiliación _____

Datos importantes

1. Resultado del cariotipo del paciente.

2. ¿A qué edad en meses se hizo el diagnóstico de la cardiopatía?

3. ¿Qué cardiopatía tiene el paciente?

4. Hallazgos encontrados en el ecocardiograma:

5. ¿Se realizó cateterismo diagnóstico o terapéutico en el paciente?

Si

No

6. En caso de la respuesta anterior ser si, ¿Cuáles fueron los hallazgos o el procedimiento realizado?

7. Presión de la Arteria Pulmonar: _____

8. ¿Requirió el paciente tratamiento quirúrgico?

Si

No

9. Si la respuesta anterior fue si, a qué edad se realizó el mismo y cuál fue el procedimiento quirúrgico utilizado:
