



## **CARACTERIZACION DE CARDIOPATIAS CONGÉNITAS EN PACIENTES CON SINDROME DE DOWN EN UNA INSTITUCIÓN ESPECIALIZADA DE BOGOTA**

Autores:

Elena Esther Gamarra Vergara

David Andrés Combariza Bayona

Germán Orlando Ramos Cruz

Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud

Universidad del Rosario

Universidad CES

Especialización en Epidemiología

**Junio de 2013**



## **Autores**

### **Elena Esther Gamarra Vergara**

Médica Cirujana Pontificia Universidad Javeriana

[Elenae.gamarra@gmail.com](mailto:Elenae.gamarra@gmail.com)

### **David Andrés Combariza Bayona**

Médico Cirujano Universidad Nacional de Colombia. Especialista en Medicina del Trabajo Universidad del Rosario. Magister en Toxicología Universidad Nacional de Colombia.

[dcombariza@yahoo.com](mailto:dcombariza@yahoo.com)

### **Germán Orlando Ramos Cruz**

Médico Cirujano Universidad Nacional de Colombia. Especialista en Ginecología y Obstetricia Universidad Militar Nueva Granada. Especialista en Medicina Materno Fetal Fundación Universitaria de Ciencias de La Salud FUCS.

[germanginecohmc@gmail.com](mailto:germanginecohmc@gmail.com)

## **Entidades Participantes y Agradecimientos**

Universidad del Rosario. Universidad CES. Corporación Síndrome de Down - Bogotá

Los autores agradecen la colaboración prestada por los profesionales de la Corporación Síndrome de Down, especialmente a su Directora General, Dra. Luz de Galindo

## Resumen

Las cardiopatías son el principal defecto congénito asociado al Síndrome de Down (SD), y su detección e intervención oportuna contribuye a reducir la morbimortalidad. El objetivo del presente estudio fue caracterizar las malformaciones cardiacas congénitas de la población pediátrica con SD que asiste a un centro de atención especializado en la ciudad de Bogotá (Colombia).

**Materiales y métodos:** Se realizó un estudio descriptivo transversal con registros clínicos de pacientes con diagnóstico cariotípico de SD, evaluando las cardiopatías congénitas documentadas en las valoraciones pediátricas institucionales; se estudió su posible relación con determinados factores como la edad de los padres y el género del hijo.

**Resultados:** Se revisaron 157 historias clínicas que cumplieron con los criterios de calidad para estudio. El 57,2% eran hombres y el 42,8% mujeres. El cariotipo del 91,7% fue trisomía libre, 3,8% mosaicismos y un caso de translocación. El diagnóstico prenatal se realizó en el 12,1% de los evaluados. Se observó algún defecto cardiaco congénito en el 65,8% de los pacientes (n=103). Se identificaron defectos aislados en 53 pacientes (33,7%), siendo el ductus arterioso persistente el más frecuente con un 26,2%. El defecto múltiple más recurrente fue la comunicación interauricular asociada a comunicación interventricular con un 18,4%. No se identificó relación entre los factores de riesgo estudiados y algún tipo de cardiopatía.

**Conclusiones:** Se identificó una prevalencia de cardiopatías congénitas similar a la reportada por la literatura, sin embargo se documentaron diferencias en cuanto a la frecuencia y tipos de defectos únicos y múltiples descritos en otros estudios.

**Palabras Clave:** Síndrome Down, Cardiopatías congénitas, Colombia.

## **Abstract**

Congenital heart diseases are the main finding associated to Down Syndrome (DS), and its prompt detection and intervention contributes to reduce the morbidity and mortality. The objective of this study was to distinguish and characterize the congenital heart defects of a pediatric population with DS, who attends an integral care center in Bogotá (Colombia)

**Materials and methods:** It was performed a descriptive cross-sectional study with clinical records of patients with Karyotypic diagnosis of DS, evaluating the congenital heart abnormalities documented in the institutional pediatric assessments; it was examined the possible relationship between certain risk factors like parents age and the gender of the child.

**Results:** It was reviewed 157 clinical records, which met the inclusion criteria for the study. 57,2% were male patients and 42,8% female. Karyotypic distribution was 91.7% for standard trisomy, 3.8% to mosaicism and one case to translocation. Prenatal diagnosis of DS was performed in 12.1% of the evaluated cases. Congenital heart disease was observed in 103 patients (65.8%). Isolated heart defects were detected in 53 patients, and patent ductus arteriosus was the most frequent (26,2%). Atrial septal defect associated with ventricular septal defect was the most frequent combined defect (18,4%). No relationship was found between the examined risk factors and some type of heart disorder.

**Conclusions:** We found a similar prevalence of congenital heart disease to that reported in the literature, however, we documented differences between the frequency and types of single and multiple defects described in other studies

**Keywords:** Down syndrome, congenital heart defects, Colombia.



## Contenido

1. Introducción.....	7
2. Planteamiento del problema.....	9
3. Marco Teórico .....	10
3.1 Generalidades del Síndrome de Down.....	10
3.2 Epidemiología del Síndrome de Down .....	11
3.3 Diagnóstico prenatal de Síndrome de Down.....	13
3.4 Generalidades y Epidemiología de las cardiopatías congénitas.....	13
3.5 Cardiopatías congénitas asociadas al Síndrome de Down .....	15
3.6 Intervención integral de pacientes con SD.....	17
4. Propósito .....	18
5. Objetivos .....	19
5.1 Objetivo General .....	19
5.2 Objetivos específicos.....	19
6. Metodología .....	20
6.1 Diseño y tipo de estudio.....	20
6.2 Población a estudio y muestra .....	20
6.3 Criterios de Inclusión y exclusión .....	20
6.4 Variables de estudio.....	21
6.5 Instrumento para la recolección de la información .....	22
6.7 Plan de análisis .....	24
7. Resultados .....	26
8. Discusión.....	38
9. Conclusiones .....	46
BIBLIOGRAFIA.....	47
Anexos .....	51



## Índice de Tablas

Tabla 1. Variables estudiadas .....	21
Tabla 2. Edad gestacional y estrategias diagnósticas utilizadas para el diagnóstico prenatal .....	29
Tabla 3. Diferencias de edad con hermano inmediatamente anterior.....	32
Tabla 4. Distribución por género de acuerdo al tipo de defecto cardiaco.....	33
Tabla 5. Características de las cardiopatías identificadas .....	35
Tabla 6. Comparativo de resultados de estudios de evaluación de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down .....	41

## Índice de Gráficos

Gráfica 1. Flujograma de proceso de respuesta para la revisión de historias.....	26
Gráfica 2. Distribución porcentual por género y grupo de edad de los pacientes estudiados .....	27
Gráfica 3. Distribución de la edad de los padres por grupos quinquenales .....	28
Gráfica 4. Nivel educativo de los padres .....	29
Gráfica 5. Edad gestacional al momento del nacimiento .....	30
Gráfica 6. Tiempo de obtención de cariotipo confirmatorio.....	31
Gráfica 7. Distribución poblacional según presencia o ausencia de cardiopatía congénita.....	33
Gráfica 8. Distribución proporcional de los diferentes tipos de defectos cardiacos identificados .....	34
Gráfica 9. Distribución de los diferentes tipos de cardiopatía por sexo .....	34
Gráfica 10. Distribución de la oportunidad en el diagnóstico de cardiopatías aisladas y múltiples.....	37
Gráfica 11. Analisis de correspondencias para identificar relaciones entre pacientes con cardiopatía y sin cardiopatía .....	43
Gráfica 12. Analisis de correspondencias para identificar relaciones entre pacientes con cardiopatía aislada y cardiopatía multiple .....	44

## 1. Introducción

El Síndrome de Down (SD) o trisomía 21 (T21) es la alteración genética más frecuente de la especie humana. Se ha identificado a la edad materna avanzada como el principal factor de riesgo asociado con la enfermedad, la cual se presenta aproximadamente en 1 de cada 700 nacimientos, sin diferencias interraciales significativas y se caracteriza por cursar con discapacidad cognitiva y un mayor riesgo de cursar con un espectro variable de alteraciones anatómicas y funcionales de tipo congénito que incrementan la morbilidad y mortalidad de este grupo de pacientes, especialmente durante el primer año de vida.

En los países en desarrollo, las malformaciones congénitas se encuentran dentro de las 5 primeras causas de mortalidad en menores de 1 año (1); estas se presentan en un 2 a 4% de los recién nacidos y las más frecuentes son las cardiopatías, las cuales corresponden al 30% de las malformaciones.

Diferentes estudios realizados en pacientes con SD han identificado como principal factor de riesgo para mortalidad durante el primer año de vida a la presencia de cardiopatía (la cual está presente en aproximadamente el 50% de los casos), asociada a condiciones infecciosas intrahospitalarias y respiratorias; con respecto a la morbilidad, la presencia de otras malformaciones y condiciones como el hipotiroidismo, son las que generan el mayor impacto sobre su salud (6,7). La oportuna detección y manejo quirúrgico de las cardiopatías congénitas, así como el diagnóstico y tratamiento oportuno de las patologías asociadas, ha contribuido al incremento en la sobrevida y al mejoramiento en la calidad de vida de estos pacientes, permitiendo llegar a alcanzar una expectativa de vida muy similar a la de la población general, aunque con diferencias muy importantes entre diferentes países. (11)

Estudios de costos realizados en otras latitudes han permitido identificar que el costo de la atención médica de un paciente que nace con Síndrome de Down es ostensiblemente más elevado que el de un paciente sin la condición, y si además presenta malformación cardíaca, dicho costo incrementa aún más, especialmente durante los primeros dos años



de vida, época durante la cual presentan 10 veces más riesgo de presentar hospitalizaciones relacionadas con infecciones respiratorias (5). Además, la detección inoportuna de los defectos congénitos y funcionales asociados al SD incrementa los riesgos de presentar un desarrollo inapropiado y aporta mayor vulnerabilidad a su salud, la cual ya es vulnerable de base por la menor efectividad de su sistema inmunológico, entre otros aspectos, afectando su calidad de vida, la sobrevivencia y la facilidad en el logro de procesos de inclusión, en el caso en que no se corrijan o intervengan estas alteraciones.

## 2. Planteamiento del problema

Estudios colaborativos de malformaciones congénitas realizados en diferentes ciudades e instituciones de Colombia han identificado al Síndrome de Down como el cuarto tipo de malformación más frecuente con una tasa de 17,82 por 10.000 nacidos vivos, superado solamente por anomalías congénitas menores de las orejas, los pies o los dedos (3,4).

El Síndrome de Down y el labio y paladar hendido se constituyen como las dos malformaciones con mayor impacto en la morbilidad pediátrica en Latinoamérica, por lo cual el manejo temprano de las mismas puede incidir positivamente en su pronóstico. En Colombia, de acuerdo a la información reportada en 2008 por la Organización Mundial de la Salud, las malformaciones congénitas son la segunda causa de mortalidad en los menores de un mes, con un total de 2502 muertes del total de 11046 registradas en este grupo poblacional. De acuerdo a la información estadística del DANE, para el año 2009 las malformaciones congénitas originaron el 21,6 % de las muertes en menores de un año y fueron la segunda causa de mortalidad en este grupo poblacional.

A pesar de lo anterior, y teniendo en cuenta que es la alteración genética más frecuente, en nuestro país no se dispone de estadísticas o estudios específicos del comportamiento epidemiológico del SD, tampoco hay datos exactos de la magnitud de nacimientos con SD ni información específica del tipo y frecuencia de cardiopatías congénitas en este grupo de pacientes, lo cual limita el desarrollo generalizado de estrategias de detección e intervención oportuna que permitan reducir el riesgo de morbimortalidad y a su vez contribuir a la mejora en la calidad de vida de los pacientes con SD y sus familias.

Ante el desconocimiento de esta información y teniendo la posibilidad de encontrar una respuesta preliminar, consultando la información de historias clínicas de pacientes con SD que asisten a una institución de Bogotá, especializada en el apoyo terapéutico integral a los pacientes con SD, nos surgió la siguiente pregunta de investigación:

*¿Cuáles son las cardiopatías congénitas más frecuentemente diagnosticadas en los pacientes con diagnóstico cariotípico de trisomía 21 que asisten a un centro terapéutico especializado en Síndrome de Down en Bogotá?*

### 3. Marco Teórico

#### 3.1 Generalidades del Síndrome de Down

El Síndrome de Down o trisomía 21, es la cromosopatía numérica más frecuente en la especie humana y es la causa más común de retraso mental; se caracteriza por la presencia de rasgos dismórficos, asociados a retraso mental y complicaciones sistémicas que lo definen como síndrome, entre las que se incluye un mayor riesgo de hipotiroidismo, enfermedad celiaca, malformaciones cardíacas, inicio temprano de enfermedad de Alzheimer, leucemia infantil, entre otras (3); sin embargo no todas las alteraciones aparecen en todos los nacidos, ya que puede haber distintos fenotipos, desconociéndose aun la razón de la expresividad de mayor o menor grado.

La evidencia más antigua de la presencia histórica del síndrome de Down se ha encontrado en algunos artefactos artesanales de la cultura Tumaco – La Tolita (4), caracterizados por la presencia de hallazgos fenotípicos propios de la trisomía 21 y con una antigüedad superior a 2500 años. La primera descripción de las características fenotípicas de la trisomía 21 fue realizada sin saberlo en 1838 por el psiquiatra Esquirol, quien hizo una revisión de las diferencias fenotípicas entre los pacientes con retardo mental y con psicosis. Posteriormente en 1866 el medico Ingles John Langdon Down, realizó la descripción clínica de las diferencias entre los niños con retardo mental y un fenotipo particular (a los que denominó mongoloides) y aquellos con otro tipo de retardo mental y diferencias fenotípicas (a los que denominó cretinos y en quienes posteriormente se identificó que su condición se debía al hipotiroidismo), a raíz de lo cual se denominó Síndrome de Down; sin embargo, solo hasta 1959 (5), tres años después de que se descubrieran las técnicas de cariotipificación, Lejeune et al. pudieron comprobar que la condición se debía a la presencia de un cromosoma adicional, el cual fue rotulado como cromosoma 21, originando así el nombre de trisomía 21. Años después se han obtenido hallazgos específicos como la identificación de la región del cromosoma 21 que contiene la mayor cantidad de genes responsables de la patogénesis de la trisomía (región crítica de Síndrome de Down) y algunas regiones específicas de genes que codifican algunas características particulares del Síndrome.

De esta manera, se pueden describir entonces tres cariotipos, una trisomía libre (no disyunción) (95%), mosaicismo (3%), y translocación (2%). La no disyunción es ocasionada como error de la división meiótica, y su ocurrencia se encuentra relacionada a una edad materna y paterna avanzada; la no disyunción materna es la más común y se presenta en la primera meiosis; la no disyunción paterna es menos frecuente y se presenta en la meiosis II. Por otro lado la translocación es ocasionada cuando una porción del cromosoma 21 se adhiere a otro cromosoma, siendo las más frecuentemente identificadas, la translocación 14;21, translocación 21;21 y translocación 22;21, que pueden ocurrir de novo o ser transmitidas por los padres. Finalmente el mosaicismo, que es considerado un evento post - cigótico, ocurre posterior a la fertilización, en donde se encuentra como resultado 2 líneas celulares, una con una trisomía libre y otra normal, lo que puede llevar a una gran variabilidad fenotípica, desde normal hasta un fenotipo completo de Down; así la trisomía 21, puede presentarse como 75% de novo y solo un 25% por causa genética (6).

### 3.2 Epidemiología del Síndrome de Down

En el síndrome de Down, no hay predilección de raza o sexo, se han descrito incidencias variables de acuerdo a el sitio de estudio, desde 1/510 en países latinoamericanos como Chile y Argentina, pasando por 1/800 nacidos vivos en USA, 0.6/1000 nacidos en España, y 0.3/1000 en Irán (7, 8); en nuestro medio no se cuenta con estudios específicos de esta entidad y las aproximaciones disponibles, corresponden a estudios realizados en ciudades como Cali y Manizales, que reportan frecuencias alrededor de 1/650 (1,3). La diferencia en estas estadísticas observadas en la literatura, al parecer, se debe a que las normas de algunos países desarrollados permiten prácticas como el aborto en casos de fetos en que se detecten aneuploidías, lo que hace que se genere una disminución de la incidencia de nacimientos de niños con defectos congénitos, sin embargo hay autores como Canfield et al., quien en un estudio realizado en el 2006, sugiere que la relación de incidencia entre hispánicos versus razas como africanas o afro-americanos, es mayor sin una causa demostrada aún (5). Adicionalmente, es importante resaltar que el síndrome de Down, tiene una representación del 5% en los abortos espontáneos, lo que se ha visto verificado en estudios que van desde la valoración de vellosidades coriónicas en etapas iniciales, siguiendo con amniocentesis y finalizando en estudios con la culminación del

embarazo (1).

Dentro de los factores de riesgo reconocidos hasta el momento, la edad materna avanzada es el más relevante, siendo asociado directamente con las alteraciones de no disyunción, favorecida por la disminución en el conteo de oocitos y folículos maduros, así como por los cambios hormonales; lo siguen los factores ambientales como tabaquismo, consumo de alcohol, radiación, anticoncepción (oral y espermicidas), medicamentos para la fertilidad, paridad y estatus socio- económico bajo, que aunque no han sido confirmados aún, se han encontrado relacionados. Así mismo, se ha propuesto que algunos de estos factores de riesgo, también se encuentren asociados a la presencia de determinados defectos cardiacos congénitos, con evidencia única del tabaquismo para defectos atrio ventriculares, atrio septales y tetralogía de Fallot (8).

Si bien los rasgos clínicos morfológicos, cognitivos y las malformaciones congénitas en pacientes afectados con síndrome de Down son variables, es característico encontrar en todos ellos una gran hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa. Otros hallazgos muy característicos son microcefalia, braquicefalia, cuello corto, ojos con iris azul con pigmentación moteada (*manchas de Brushfield*), hendiduras palpebrales con dirección oblicua hacia arriba y afuera, con pliegue de piel que cubre el ángulo interno y la carúncula del ojo (epicanto); nariz pequeña con puente nasal aplanado, y boca de menor tamaño, que induce a la protrusión lingual; las orejas son pequeñas con un helix muy plegado y habitualmente con ausencia del lóbulo; las manos son pequeñas con metacarpianos y falanges cortas (braquidactilia), presentan hipoplasia de la falange media del 5º dedo, con un surco palmar único, y en el pie existe una hendidura entre el primer y segundo dedo con un aumento de la distancia entre los mismos (signo de la sandalia); a nivel de los genitales, el tamaño del pene es pequeño y el volumen testicular es menor que el de los niños de su edad, y la criptorquidia es relativamente frecuente en estos individuos.

Con relación al compromiso cognitivo, el síndrome de Down, representa la causa más prevalente de retraso mental en la población general, evidenciando un déficit intelectual que fluctúa de medio (IQ:50 – 70) a moderado (IQ:35-50), aunque el grado de esta

afectación es variable y algunos individuos pueden presentar un coeficiente normal-bajo, viéndose con mayor afección el área del lenguaje y de la memoria verbal (9).

### **3.3 Diagnóstico prenatal de Síndrome de Down**

Dado la implicación en morbi-mortalidad de los pacientes, los aspectos familiares, sociales y económicos de estudios, y de manejo de individuos con síndrome de Down, se ha generado un alto interés en realizar un diagnóstico prenatal, con miras a definir estrategias para seguimiento y en algunos casos (de acuerdo a las normas de cada país), optar por la culminación de la gestación. En los años 70 se introdujo progresivamente la amniocentesis para el estudio fetal en las embarazadas con riesgo de padecer anomalías cromosómicas; este procedimiento proporciona un diagnóstico de certeza, pero conlleva ciertos riesgos, entre los que se encuentran la pérdida fetal (aborto espontáneo después de la prueba), que se produce aproximadamente en el 1% de los casos, por lo que solo es justificado ante riesgo alto de anomalía cromosómica, utilizando con mayor regularidad, los estudios ecográficos y marcadores serológicos, logrando actualmente detectar más del 90% de los casos de Síndrome de Down, con una tasa de falsos positivos del 5% dependiendo de la prevalencia de la población estudiada (18).

Diferentes estudios publicados por EUROCAT ( Red de vigilancia epidemiológica de registros poblacionales europeos de anomalías congénitas), han permitido identificar que los países que tienen programas de cribado de Síndrome de Down mejoran notablemente la detección precoz de anomalías congénitas, logrando impactar en la morbilidad y la mortalidad debido a identificación y manejo temprano de dichas aneuploidías, lo cual también puede explicar el descenso en las tasas de incidencia que se ha presentado en países en desarrollo (18).

### **3.4 Generalidades y Epidemiología de las cardiopatías congénitas**

Los defectos cardiacos congénitos son alteraciones de la estructura del corazón o de los grandes vasos, que pueden originar una repercusión en la funcionalidad del corazón. Se deben a alteraciones en el proceso de desarrollo embrionario del corazón, especialmente entre la tercera y decima semana de gestación. Cerca del 10 a 25% se deben a anomalías cromosómicas, el resto son de origen desconocido, secundarios a defectos genéticos o a algunos factores ambientales.

Se estima que la incidencia de cardiopatías congénitas es de aproximadamente 4 a 12 por cada 1000 nacidos vivos y cerca del 30 % de los niños con cardiopatía, tienen un síndrome o cromosomopatía asociado al origen de la misma. Dentro de las cromosomopatías con mayor incidencia de cardiopatía se encuentran la trisomía 18 o Síndrome de Edwards y la trisomía 13 o Síndrome de Patau, las dos con un 90%, seguidas de la trisomía 21 o Síndrome de Down con un 50%. El Síndrome de Wolff y el Síndrome de Turner presentan una incidencia de cardiopatía de 40 y 25% respectivamente.

Las cardiopatías más frecuentemente detectadas en edades tempranas son la Comunicación Interventricular (CIV), seguida por la Comunicación Interauricular (CIA), estenosis pulmonar, ductus, coartación aortica, defectos del septo auriculoventricular, tetralogía de Fallot, estenosis aortica y transposición de grandes vasos. (24)

#### **3.4.1 Comunicación Interauricular (CIA)**

Es una lesión secundaria a un defecto en el tabique interauricular, que permite el flujo sanguíneo entre las dos aurículas. Esta comunicación es normal durante la vida fetal, pero se debe ocluir al nacer. Si esto no ocurre, la presión que se genera en la aurícula izquierda hace que parte del flujo sanguíneo que llega a la misma, se devuelva a la aurícula derecha, sobrecargando las cavidades derechas del corazón y el pulmón. Tiene una incidencia global de 7% y se presenta con mayor predominio en el género femenino. La lesión puede ubicarse en cualquier lugar del tabique interauricular, aunque en el 70% de los casos se localiza en la región del foramen oval (tipo Ostium Secundum), en el 20% de los casos se localiza a nivel de los cojinetes endocárdicos (tipo Ostium Primum) y el 10% restante corresponde a su localización en cercanías de la llegada de la vena cava superior o inferior (tipo seno venoso).

#### **3.4.2 Comunicación Interventricular (CIV)**

En este tipo de lesión el defecto se localiza en el tabique interventricular, permitiendo la comunicación entre los dos ventrículos, haciendo que parte del flujo sanguíneo del ventrículo izquierdo, pase al derecho y se mezcle la sangre previamente oxigenada que proviene del sistema venoso, lo que origina una sobrecarga a todo el sistema, llevando a

su dilatación y generando insuficiencia cardiaca y escaso crecimiento (14). Los defectos interventriculares pueden ubicarse en la porción membranosa del tabique (80%), en la zona trabecular (5 a 20%), en el tracto de entrada (5 a 7%) o en la zona infundibular (5%). La CIV representa del 20 a 25 % de las cardiopatías congénitas (24).

### **3.4.3 Ductus Arterioso Persistente**

El Ductus Arterioso Persistente, se caracteriza por la persistencia de un conducto que comunica la aorta con la arteria pulmonar, la cual durante la vida fetal lleva la sangre a la placenta para su oxigenación; una vez se presenta el nacimiento, dicho conducto no es necesario y por efecto de la contracción de las células musculares y el edema subendotelial, se va ocluyendo gradualmente durante los primeros días de vida, hasta su cierre total, una vez se destruye el endotelio y prolifera la íntima, sin embargo, en los pacientes en que no se presenta el cierre, persiste el flujo de sangre oxigenada desde la aorta hacia la arteria pulmonar, haciendo que se sobrecargue el pulmón y las cavidades izquierdas del corazón. El ductus arterioso tiene una incidencia de 1 en 2500 a 1 en 5000 nacidos vivos y afecta con mayor frecuencia al género femenino; su presencia se relaciona con la edad gestacional y el peso, encontrándose en menores de 34 semanas en un 53%. El ductus es persistente si permanece abierto por más de 7 días en recién nacidos a término, y 21 días en pre término (24).

### **3.5 Cardiopatías congénitas asociadas al Síndrome de Down**

Además de la presentación clínica ya mencionada, el síndrome de Down se asocia a una combinación de malformaciones que afectan a diferentes órganos y sistemas, siendo la presencia de alteraciones cardiacas el factor que más impacto genera en la evolución favorable o desfavorable de los pacientes con trisomía 21, especialmente porque aproximadamente del 40 a 60% de estos pacientes, presentan cardiopatía congénita, la cual debe ser intervenida quirúrgicamente en aproximadamente el 35% de los casos y su presencia es el principal factor de riesgo para mortalidad en los dos primeros años. A nivel molecular se ha identificado a la región 21q.22.2- 22.3 como la región crítica (DSCR: Down syndrome critical region) (4), en la cual se encuentran los genes responsables de las malformaciones cardiovasculares, y a la región 21q22.1- 22.2 (DSCR1) más recientemente descrita, que parece estar involucrada en la fisiopatogénesis del síndrome

y en las características del retardo mental y defectos cardiacos.

Dentro de los defectos cardiacos más frecuentemente reportados en pacientes con síndrome Down, se incluyen: defectos del septo auricular, defectos del septo ventricular, defectos del septo auriculoventricular y ductus arterioso persistente, los cuales constituyen el 90% de las cardiopatías congénitas en el síndrome de Down (12); también se pueden presentar otras como la tetralogía de Fallot. Estas malformaciones, se pueden presentar de forma aislada o asociadas, y pueden llegar a generar una reducción en la sobrevivida de incluso hasta un 72% (13).

Los defectos septales auriculo-ventriculares (anteriormente conocido como canal AV) se caracterizan por una CIA más CIV con alteraciones valvulares mitrales y tricuspídeas, e insuficiencia de las mismas. Este tipo de defectos puede clasificarse en dos categorías: parcial y completo. El parcial se caracteriza por la presencia de un defecto en la parte inferior del tabique auricular, pero sin comunicación intraventricular directa; también se denomina ostium primum. Por su parte, el defecto completo implica el compromiso a nivel del área de unión de los compartimientos superior e inferior del corazón, con ausencia en la funcionalidad de las válvulas. La literatura reporta a este tipo de defectos auriculo-ventriculares como los más prevalentes en recién nacidos con SD (especialmente en los de raza negra), con un porcentaje que varía del 35 a 50 %, (15) sin embargo, estudios realizados en diferentes lugares han encontrado comportamientos diferentes en los cuales otro tipo de defectos son más prevalentes. (23,25)

Los defectos de los septos auricular y ventricular detectados tempranamente se asocian con una mejor sobrevivida que la que presentan los defectos del septo auriculoventricular, los cuales tienen un peor pronóstico debido a que si no se corrigen antes de los seis meses pueden generar lesiones residuales como regurgitación mitral y asociarse a una elevada incidencia de hipertensión pulmonar. Los niños con síndrome de Down y enfermedad cardiaca, frecuentemente presentan un incremento en la resistencia vascular pulmonar, lo cual puede desarrollar lesiones vasculares pulmonares en los primeros años de vida (17), por lo cual los pacientes con defectos del septo auriculoventricular pueden tener un buen pronóstico si son operados tempranamente.

Otras malformaciones congénitas asociadas a la trisomía 21 son las de tracto gastrointestinal con una prevalencia variable del 1 a 10% según las series, siendo las más frecuentes: atresia o estenosis duodenal, páncreas anular, megacolon y ano imperforado. Sus frecuencias son variables según la literatura, y habitualmente se asocian con la presencia de malformaciones cardiacas (10). Por otro lado las malformaciones genitourinarias, presentan una prevalencia de 3.2% en pacientes con síndrome de Down, cifra que es entre 4 y 5 veces mayor que la población general, con alteraciones principalmente en las valvas uretrales posteriores, hidroureter, hidronefrosis, hipospadias, e incluso agenesia renal (11). En este sentido el síndrome de Down, disminuye la viabilidad prenatal y aumenta la morbilidad pre y posnatal, lo que hace de gran importancia su conocimiento e identificación, para un adecuado y oportuno manejo.

### **3.6 Intervención integral de pacientes con SD**

Además del diagnóstico y tratamiento médico o quirúrgico que se requiere para corregir las cardiopatías y reducir el riesgo de morbimortalidad a los pacientes con SD, se requiere del apoyo de un equipo interdisciplinario que contribuya a la atención integral del paciente y su familia, por medio de estrategias de intervención en el desarrollo motor, cognitivo, psicológico y del lenguaje, acompañadas del seguimiento médico que permita controlar permanentemente la evolución clínica y efectuar las intervenciones necesarias para mantener el mejor estado posible de salud de los pacientes con SD. Este tipo de apoyos y acompañamientos son los que presta la Corporación Síndrome de Down de la ciudad de Bogotá, entidad privada que ofrece sus servicios a beneficiarios del régimen contributivo de salud, por medio de diferentes programas enfocados a las necesidades específicas de cada grupo de edad y que buscan fortalecer su participación en la sociedad permitiendo el reconocimiento de sus derechos, lo cual contribuye a una mejoría en su calidad de vida.



#### **4. Propósito**

Conocer el comportamiento de las cardiopatías congénitas asociadas al Síndrome de Down en la población de un centro terapéutico especializado en esta condición de la ciudad de Bogotá, con el fin de contar con un primer acercamiento a la descripción de las características y frecuencia de cardiopatías congénitas en estos pacientes, y disponer de información que permita caracterizar el comportamiento local y a su vez servir de referencia para plantear un programa de diagnóstico y tratamiento oportuno para una de las condiciones que más influye sobre la morbimortalidad de los niños con síndrome de Down.



## 5. Objetivos

### 5.1 Objetivo General

Establecer la prevalencia de cardiopatías congénitas y describir los tipos de defectos cardiacos identificados en los pacientes con diagnóstico cariotípico de trisomía 21 que asisten a una institución de la ciudad de Bogotá especializada en atención de pacientes con síndrome de Down.

### 5.2 Objetivos específicos

- Caracterizar socio-demográficamente la población estudiada.
- Establecer la proporción de diagnóstico prenatal e identificar las características perinatales de los pacientes con Síndrome de Down.
- Describir las características cario típicas de la población evaluada
- Describir los tipos y frecuencias de las cardiopatías congénitas identificadas y su distribución por genero
- Explorar las relaciones existentes entre los factores de riesgo para T21 y los diferentes tipos de cardiopatías identificadas.

## **6. Metodología**

### **6.1 Diseño y tipo de estudio**

Se desarrolló un estudio observacional de tipo descriptivo retrospectivo en el que se evaluaron las historias clínicas de los niños con diagnóstico de trisomía 21, que asisten a la corporación síndrome de Down en Bogotá, con el fin de identificar las características de los defectos cardiacos congénitos reportados. La información se recopiló de julio de 2012 a enero de 2013 por parte de los investigadores, con el aval del comité de historias clínicas de la Corporación Síndrome de Down y el asentimiento para la consulta de la información, otorgado por los padres o acudientes.

### **6.2 Población a estudio y muestra**

No se realizó un cálculo de tamaño de muestra debido a que se pretendía revisar la totalidad de las historias de los cerca de 330 pacientes activos en los diferentes programas con que cuenta la Corporación Síndrome de Down, sin embargo, para acceder a las historias clínicas se solicitó la respectiva autorización a los padres o acudientes y solo se recibió autorización para la consulta de 163 historias.

### **6.3 Criterios de Inclusión y exclusión**

Criterios inclusión:

Se incluyeron las historias clínicas autorizadas para su consulta por parte de un acudiente de cada paciente, las cuales tuvieran diagnóstico cariotípico de trisomía 21 realizado por laboratorio clínico, y contaran con valoración pediátrica de ingreso a la corporación, la cual debía incluir los antecedentes perinatales y neonatales, así como los paraclínicos establecidos en el protocolo institucional de atención médica, independiente de su edad de ingreso a la CSD.

Criterios de exclusión:

Se excluyeron las historias que no contaban con la información o los registros de atención médica que permitieran caracterizar apropiadamente la presencia de cardiopatía. Así

mismo, no se consideraron las historias sobre las cuales no se obtuvo autorización para su uso.

#### 6.4 Variables de estudio

Se tuvieron en cuenta variables de tipo sociodemográfico, información de las características perinatales y neonatales de los pacientes, así como la información relacionada con las malformaciones congénitas cardiacas reportadas. Las diferentes variables incluidas se presentan en la tabla 1.

**Tabla 1.** Variables estudiadas

Nombre de la variable	Definición	Escala de medición	Nivel de medición	Codificación
Sexo	Genero	Cualitativa	Nominal	1. Masculino 2. Femenino
Edad actual	Edad al momento de revisión de HC	Cuantitativa	Discreta	Años
Estrato Socioeconómico	Estrato social del lugar de residencia	Cuantitativa	Discreta	1 a 6
Edad materna	Edad al momento del nacimiento del hijo con SD	Cuantitativa	Discreta	Años
Edad paterna	Edad al momento del nacimiento del hijo con SD	Cuantitativa	Discreta	Años
Diagnóstico prenatal de SD	Confirmación del Dx durante el embarazo	Cualitativa	Nominal	1.Si 2.No
Semana del Dx	Semana de gestación en la que se hizo el dx	Cuantitativa	Continua	No. De Semana gestacional al dx
Estrategia diagnóstica	Estrategia paraclínica de dx	Cualitativa	Nominal	1.Ecografía sola 2. Amniocentesis
Edad gestacional	Semanas de gestación al momento del parto	Cuantitativa	Continua	No. De Semana gestacional al nacimiento
Tipo de nacimiento	Vía de nacimiento	Cualitativa	Nominal	1.Parto Vaginal 2.Cesárea
Peso al nacer	Gramos de peso al momento del	Cuantitativa	Discreta	Gramos

	nacimiento			
Talla al nacer	Longitud en centímetros al momento del nacimiento	Cuantitativa	Discreta	Centímetros
Cariotipo	Tipo de anomalía cromosómica identificada en cariotipo	Cualitativa	Nominal	1. Trisomía libre 2. Mosaico 3. Traslocación
Presencia de defecto cardíaco	Documentación paraclínica de defecto cardíaco congénito	Cualitativa	Nominal	1. Si 2. No
Defecto único o múltiple	Existencia de un solo tipo de defecto	Cualitativa	Nominal	1. Si 2. No 3. NA
Comunicación Aurículo – Ventricular CAV	Registro de HC o Eco cardiográfico de CAV	Cualitativa	Nominal	1. Si 2. No
Comunicación Inter Auricular- CIA	Registro de HC o Eco cardiográfico de CIA	Cualitativa	Nominal	1. Si 2. No
Comunicación Inter ventricular – CIV	Registro de HC o Eco cardiográfico de CIV	Cualitativa	Nominal	1. Si 2. No
Ductus arterioso persistente – DAP	Registro de HC o Eco cardiográfico de DAP	Cualitativa	Nominal	1. Si 2. No
Estenosis Pulmonar –EP	Registro de HC o Eco cardiográfico de EP	Cualitativa	Nominal	1. Si 2. No
Hipertensión Pulmonar -HTP	Registro de HC o Eco cardiográfico de HTP	Cualitativa	Nominal	1. Si 2. No
Otro defecto cardíaco	Evidencia de otro tipo de defecto	Cualitativa	Nominal	1. Si 2. No

### 6.5 Instrumento para la recolección de la información

Para la construcción del formato de captura de información (Ver Anexo 1), se realizó una revisión preliminar de algunos de los registros de historia clínica, con el fin de identificar el tipo y la calidad de la información disponible. Se tuvo en cuenta la historia clínica elaborada por los pediatras de la institución, así como los formatos de anamnesis diligenciados por la psicóloga al momento de ingreso del grupo familiar a la corporación.

Para recolectar la información se programó un horario de visita a la corporación para consultar las historias clínicas. Se registró la información de cada historia en el respectivo formato y posteriormente se incorporó a una base de datos de Excel.

### **6.6 Calidad del dato. Control de Sesgos y Errores**

El uso de registros de historia clínica de una institución especializada, está sujeto a sesgos de representatividad de acceso equitativo a la atención ofrecida en la misma, al reporte de información, así como al sesgo de la identificación de la información que se está buscando

Por otra parte, la selección no aleatoria, sujeta a la autorización de consulta de historia, genera un sesgo importante en cuanto a que los datos obtenidos reflejan el comportamiento de la población evaluada, pero no de la totalidad de la población de la institución, ni de los pacientes con Síndrome de Down de la ciudad de Bogotá.

Con respecto a los sesgos, puede incurrirse en sesgo de selección ya que los pacientes que son captados en la corporación son aquellos que se encuentran en condición médica estable que les permite asistir a un servicio de apoyo terapéutico y no requieren de un cuidado médico permanente, lo cual excluye aquellos pacientes que fallecieron de forma prematura por condiciones potencialmente relacionadas con la severidad de su cardiopatía, lo cual afectaría su validez externa, y no se puede controlar en el presente estudio.

Puede darse sesgo de información en los casos en que al momento del nacimiento no se haya realizado o no se disponga de registros de exámenes diagnósticos especializados para la detección de cardiopatía, y esta esté presente, ya sea porque no se consideraron necesarios después de la evaluación clínica o porque no fueron autorizados por su respectiva administradora de planes de beneficios. Así mismo puede incurrirse en sesgo de información en el caso en que se documente una referencia de cardiopatía inespecífica en la historia clínica por parte de los padres o informantes, pero no se cuente con los respectivos soportes o documentación técnica que permita corroborar el respectivo hallazgo, lo cual tampoco se puede controlar en este tipo de estudio.

## 6.7 Plan de análisis

Una vez recolectada la información en los formatos establecidos para tal fin, se digitó en una base de datos de Microsoft Excel 2010, se codificó, revisó y depuró, para luego migrarla a SPSS versión 19 para efectuar su respectivo análisis estadístico. Se realizó un análisis descriptivo univariado, presentando las variables categóricas por medio de frecuencias absolutas y porcentajes, y las variables continuas por medio de medidas de tendencia central y de dispersión. Posteriormente se efectuó un análisis de correspondencias múltiples para identificar las posibles asociaciones entre las variables categóricas en estudio.

Para cumplir los objetivos específicos se tuvo en cuenta el siguiente plan de análisis estadístico:

Objetivo específico	Análisis estadístico
Caracterizar socio-demográficamente la población estudiada	Descriptivo por medio de tablas de frecuencia
Establecer la proporción de diagnóstico prenatal e identificar las características perinatales de los pacientes con Síndrome de Down	Descriptivo por medio de tablas de frecuencia
Describir las características cariotípicas de la población evaluada	Descriptivo por medio de tabla de frecuencia
Describir los tipos y frecuencias de las cardiopatías congénitas identificadas	Descriptivo por medio de tablas de frecuencia
Explorar las relaciones existentes entre los factores de riesgo para T21 y las malformaciones cardíacas identificadas	Análisis de correspondencias para identificar relaciones



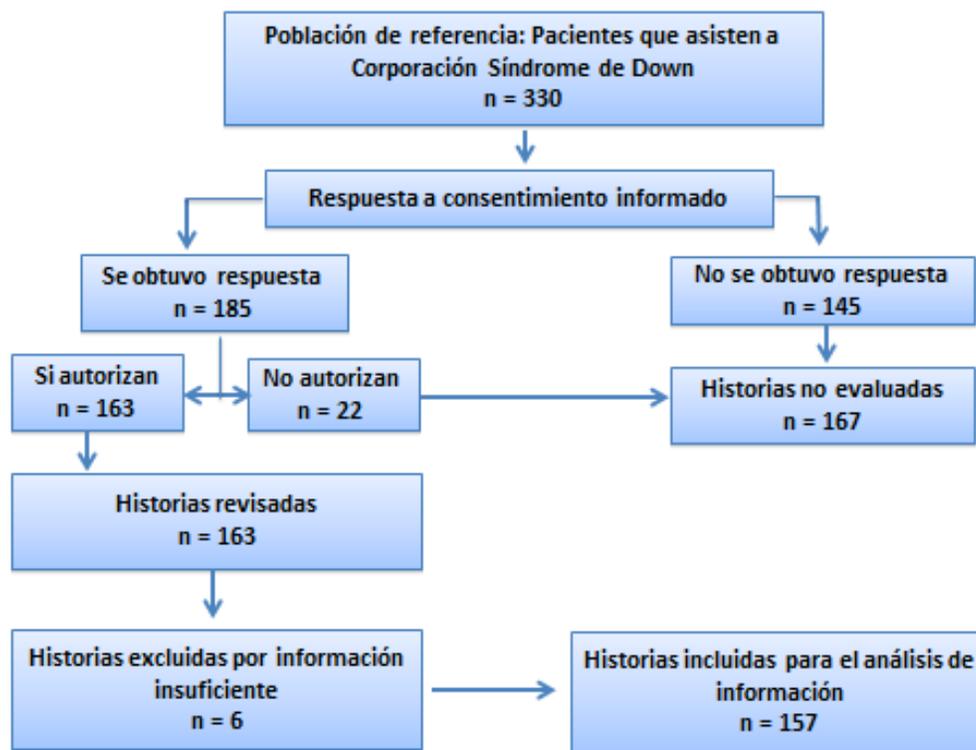
## 6.8 Consideraciones éticas

A pesar de tratarse de un estudio sin ningún riesgo, de acuerdo a la resolución 8430 de 1993, la cual establece las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud, se pidió autorización a las directivas de la Corporación y el comité de historias clínicas, decidiendo solicitar consentimiento informado a los padres o acudientes de los pacientes, debido al tipo y características de la información registrada en la historia clínica. De los cerca de 330 pacientes que acuden a los diferentes programas de la Corporación, se obtuvo aceptación para consultar 163 historias. Se contó con la autorización de la institución para el uso de su nombre en la presente investigación.

El proceso de revisión de historias se hizo directamente en la institución y ninguna de las historias fue retirada del lugar. La confidencialidad de la información se salvaguardó bajo el secreto profesional de los participantes ya que estos fueron los únicos que tuvieron acceso a la información y a su vez se encargaron del registro y digitación de la información. No se divulgó ningún nombre o número de documento de identidad registrado en las historias de los pacientes; tampoco se realizó ningún tipo de intervención sobre los pacientes. El formato de consentimiento informado, utilizado para la presente investigación, se presenta en el anexo 2.

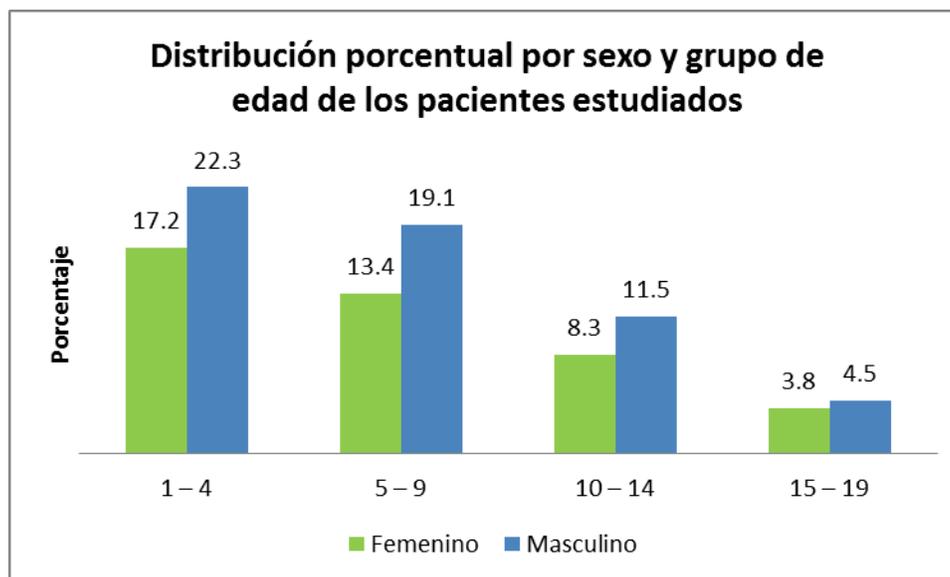
## 7. Resultados

Se obtuvo una respuesta al consentimiento informado por parte de 185 padres o acudientes, de los cuales 163 autorizaron la consulta y uso de información de las historias clínicas. De estas, se excluyeron 6 historias por no disponer de la información necesaria, quedando para análisis 157 historias. En la gráfica 1 se presenta el flujo grama del proceso para obtención de las historias incluidas en el análisis de la información.



**Gráfica 1.** Flujograma de proceso de respuesta para la revisión de historias

Con relación a la distribución por género, el 57,3% (90) de los evaluados son de sexo masculino y 42,7% (67) de sexo femenino. La distribución porcentual por sexo y grupo de edad se presenta en la gráfica 2.



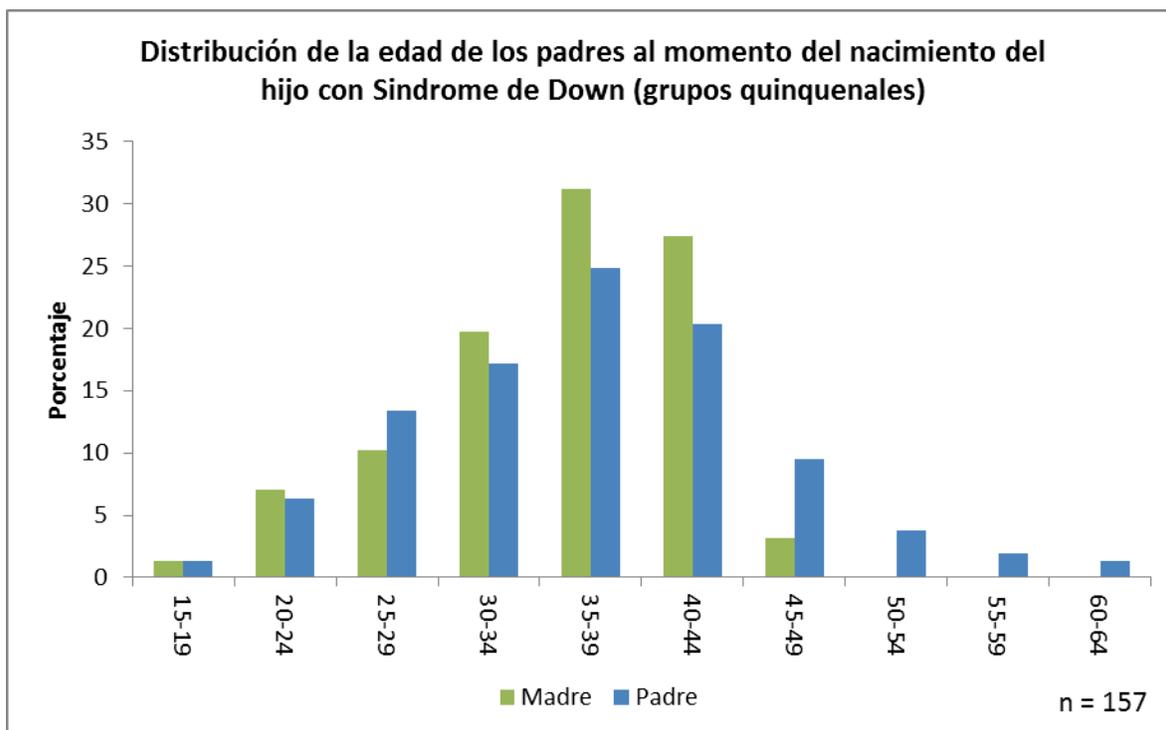
**Gráfica 2.** Distribución porcentual por género y grupo de edad de los pacientes estudiados

Del total de historias revisadas, 142 (90,4%) correspondían a pacientes nacidos en Bogotá, 12 en otras ciudades y 3 fuera del país. Con relación a la edad de ingreso a la Corporación, se estableció que el 41% (64) ingresaron antes de los 6 meses de edad, 9% (14) entre los 7 y 12 meses de edad, 27,6% (43) entre el primer y tercer año, 9,6% (15) entre los 4 y 6 años y 12,8% (20) después de los 7 años.

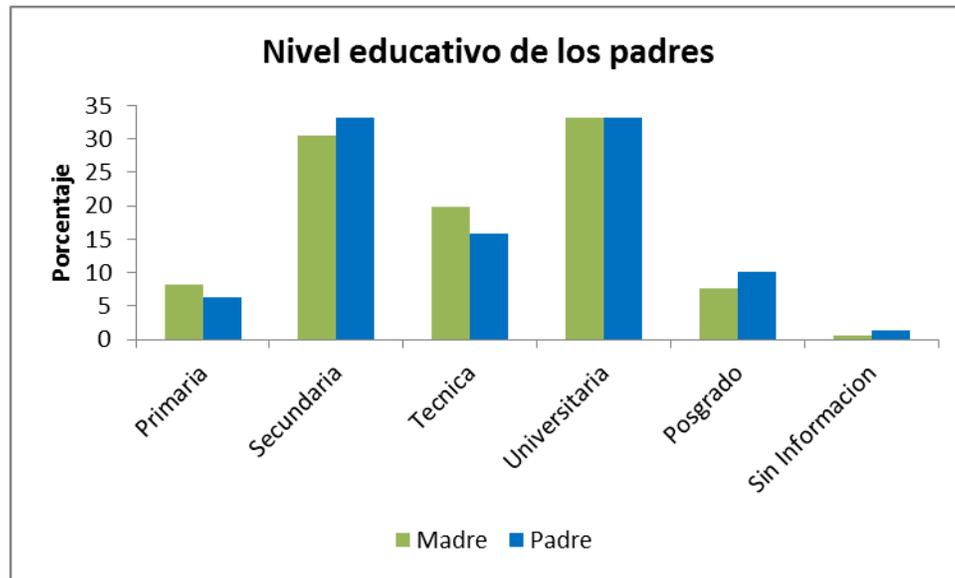
Se identificó la siguiente distribución por estrato socioeconómico: Estrato 1: 2,54% (4), estrato 2: 23,5%(37), estrato 3: 44% (69), estrato 4: 16% (25), estrato 5:4,4% (7), y estrato 6: 0,6% (1). 14 historias no reportaban estrato socioeconómico.

Con respecto a la afiliación al Sistema General de Seguridad Social se encontró que el 85,3% (134) corresponden al régimen contributivo y el 14,6% (23) a regímenes especiales (Fuerzas Militares y otros). Solo 5 pacientes (3,1%) son del régimen subsidiado.

Para la edad materna se identificó una edad mínima de 16 años y máxima de 48 con promedio de edad de 35,5 años al momento del nacimiento del hijo con SD. El promedio de edad de madres cuyo primer hijo fue el de SD es de 32,2 años. Para la edad paterna la edad mínima fue 15 años y la máxima 62, con un promedio de 37 años. El promedio de edad de padres cuyo primer hijo fue el de SD fue de 33,5 años. La moda para las edades materna y paterna fue 37 años. El comportamiento de las edades materna y paterna por grupos quinquenales se presenta en la gráfica 3 y el nivel educativo de los padres en la gráfica 4. Solo se documentó algún grado de consanguineidad en una pareja de papas.



**Gráfica 3.** Distribución de la edad de los padres por grupos quinquenales

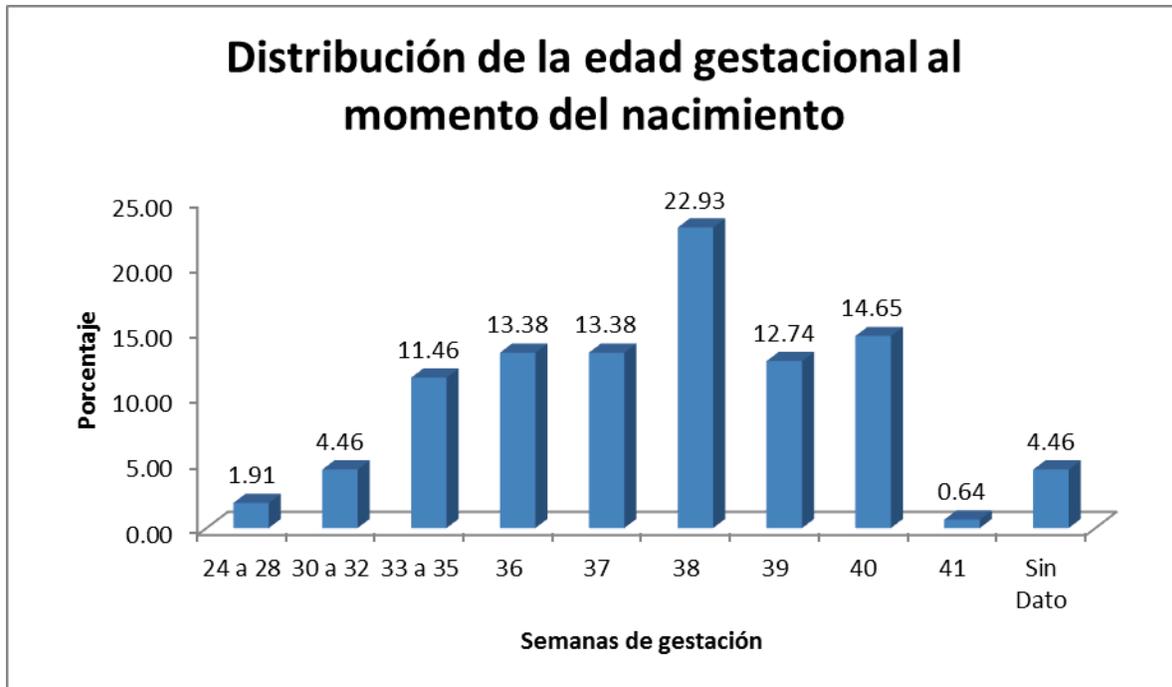


**Gráfica 4.** Nivel educativo de los padres

Con relación al diagnóstico prenatal, éste solo se efectuó en 19 casos (12,1%). En la tabla 2 se presenta la distribución por semana de gestación en que se hizo el diagnóstico y el tipo de estrategia utilizada.

**Tabla 2.** Edad gestacional y estrategias diagnósticas utilizadas para el diagnóstico prenatal

Semana gestacional	Ecografía - Amniocentesis	Solo Ecografía	Total	% del total
12 a 14	4	3	7	4,4
20 a 25	8	2	10	6,4
32 -33	0	2	2	1,3
<b>Total</b>	12	7	19	12,1



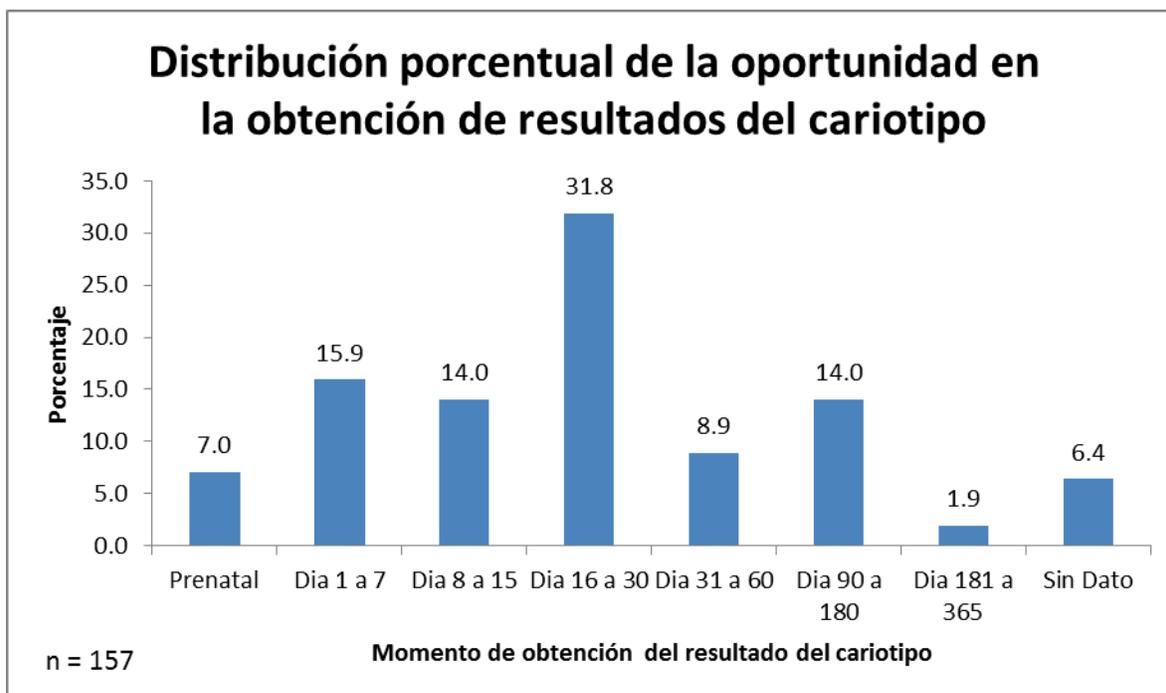
**Gráfica 5.** Edad gestacional al momento del nacimiento

La vía de nacimiento más frecuente fue la cesárea, utilizada en el 55,4% (87) de los nacimientos; seguida del parto vaginal en el 41,4% (65) de los casos. No se obtuvo información para 5 casos. El 30,5% (48) de los nacimientos fueron prematuros (edad gestacional igual o menor a 36 semanas), y de estos, el 3,8% (6) fueron prematuros extremos. En la gráfica 5 se presenta la distribución de acuerdo a la edad gestacional al momento del nacimiento. Se documentó que el 57,3 % (90) de los pacientes requirieron hospitalización al momento del nacimiento por diferentes causas, entre las cuales la presencia de cardiopatía hizo necesario que 69 (44%) pacientes fueran hospitalizados; 28% (44) no requirieron hospitalización y no se obtuvo información de necesidad de hospitalización en el 14,6% (23) de los casos.

Con respecto a la información de peso y talla al momento del nacimiento, no se logró recuperar la totalidad de los registros en todas las historias, quedando ausentes 32 registros de peso y 35 de talla. Solo 122 historias contaban con la información completa

de peso y talla. Así mismo, no se obtuvieron registros completos de perímetro cefálico y apgar, por lo cual no se utilizaron para el análisis.

La evaluación del cariotipo identificó que el 91,72% de los pacientes tienen trisomía libre, y 3,8% (6) son moisaicmos. Solo se identificó un caso de translocación. Se indagó acerca del tiempo transcurrido para confirmación de diagnóstico por medio de cariotipo y el comportamiento de la oportunidad en su obtención se presenta en la gráfica No. 6



**Gráfica 6.** Tiempo de obtención de cariotipo confirmatorio

Se evaluó también la diferencia de edad el paciente con SD y su hermano inmediatamente anterior, cuyos resultados se presentan en la tabla 3. Debido a que se trataba de registros retrospectivos, no se indagó por hermanos posteriores al nacimiento del paciente con SD.

El ingreso al proceso de acompañamiento terapéutico en la Corporación Síndrome de Down se presentó en su mayor proporción en el rango de los 0 a 6 meses con el 41 % (64); de 7 a 12 meses el 9% (14), del primer al tercer año 27,6% (43), del cuarto al sexto año 9,6 % (15), del séptimo al décimo año 7,7% (12), y después de los once años en el 5,1% (8).

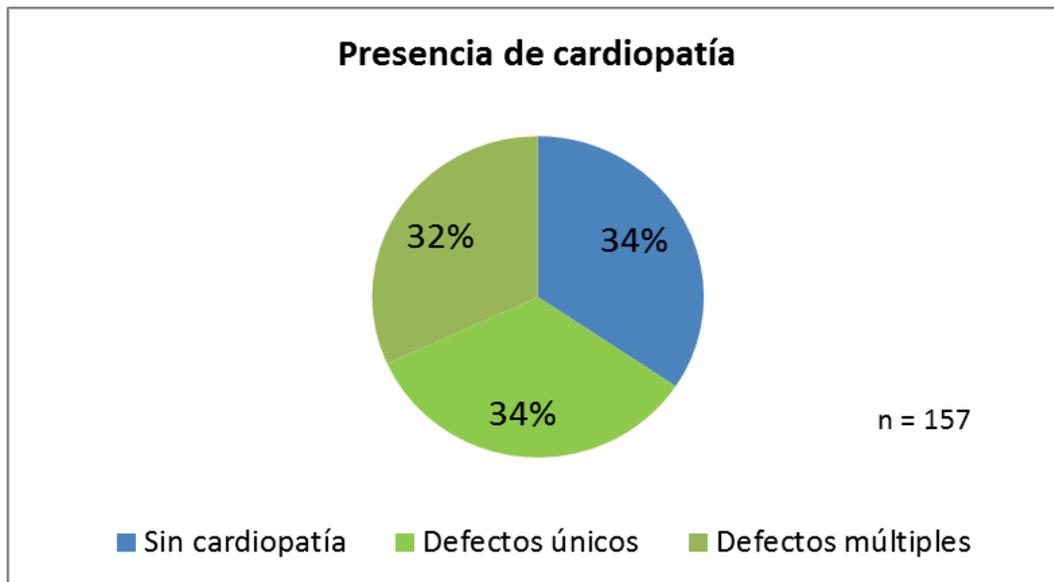
**Tabla 3.** Diferencias de edad con hermano inmediatamente anterior

Diferencia de edad con su ultimo hermano	n	%
<b>Sin hermanos al momento de nacer</b>	47	30,5
<b>De 1 a 5 años</b>	39	24,8
<b>6 a 10 años</b>	33	21
<b>11 a 15 años</b>	20	12,7
<b>16 a 20 años</b>	13	8,3
<b>Más de 21 años</b>	5	3,2
<b>Total</b>	157	100

### Cardiopatías

Con relación a la presencia de cardiopatía congénita, se identificó algún tipo de alteración en 103 (65,6%) de los 157 pacientes; los 54 restantes (34,3%) no presentaron ningún defecto cardíaco congénito. En la gráfica 7 se presenta la distribución poblacional de los pacientes sin cardiopatía, así como la proporción de pacientes con defectos cardíacos únicos o múltiples.

La distribución por género de los pacientes con cardiopatía fue de 60,5% (63) hombres y 38,8 % (40) mujeres; la proporción entre defectos únicos y múltiples fue muy similar, sin embargo fueron más frecuentes los defectos únicos en los hombres con un 32,4 % y los defectos múltiples en las mujeres con un 20,4%. Los resultados de la distribución de las características del defecto cardíaco según el género se presentan en la tabla 4.

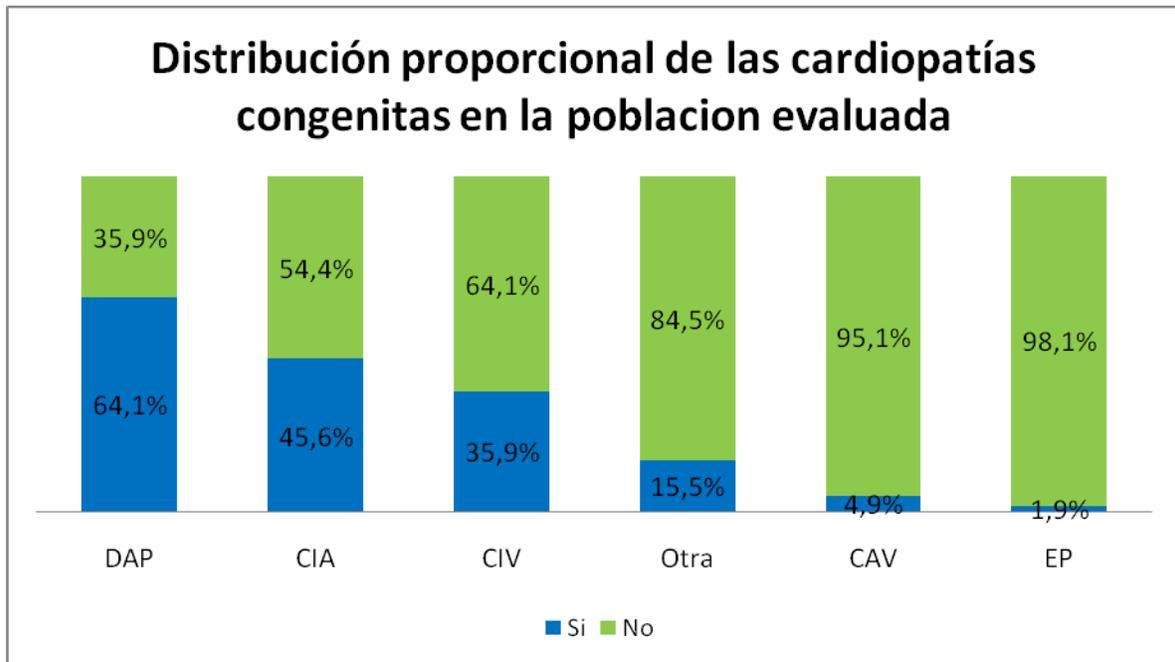


**Gráfica 7.** Distribución poblacional según presencia o ausencia de cardiopatía congénita

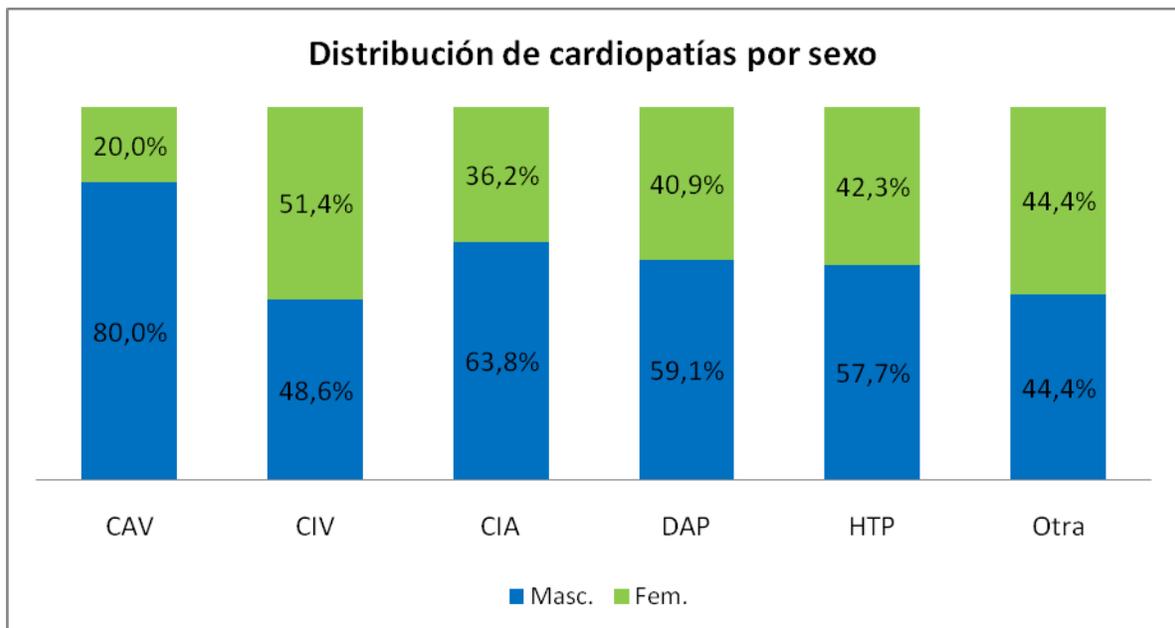
En cuanto a la frecuencia general de defectos, el ductus arterioso persistente fue el defecto más reportado, seguido de la comunicación interauricular y la comunicación interventricular. La distribución general según el tipo específico de defecto cardíaco identificado y su proporción por género se presentan en las gráficas 8 y 9 respectivamente. La tabla 5 presenta la distribución específica de los defectos cardíacos congénitos aislados y múltiples identificados en la población evaluada.

**Tabla 4.** Distribución por género de acuerdo al tipo de defecto cardíaco

Características del defecto cardíaco congénito	Mujeres		Hombres		Total
	n	%	n	%	
<b>Defecto único</b>	19	18,4	34	32,4	53
<b>Defecto múltiple</b>	21	20,4	29	28,1	50
<b>Total</b>	40	38,8	63	60,5	103



**Gráfica 8.** Distribución proporcional de los diferentes tipos de defectos cardiacos identificados



**Gráfica 9.** Distribución de los diferentes tipos de cardiopatía por sexo

**Tabla 5** .Características de las cardiopatías identificadas

Número de pacientes con SD evaluados		157	
<b>Prevalencia Cardiopatía</b>		<b>103 (65,6%)</b>	<b>% por grupo</b>
<b>Defecto aislado</b>	<b>CIA</b>	<b>15 (14,5%)</b>	<b>28,3%</b>
	<b>CIV</b>	<b>9 (8,7%)</b>	<b>16,9%</b>
	<b>DAP</b>	<b>27 (26,2%)</b>	<b>50,9%</b>
	<b>CAV</b>	<b>0 (0%)</b>	<b>0%</b>
	<b>Otra</b>	<b>2 (1,9%)</b>	<b>3,7%</b>
	<b>53 (51,4%)</b>		
<b>Defecto múltiple</b>	<b>CIA+DAP</b>	<b>11 (10,6%)</b>	<b>22%</b>
	<b>CIV+DAP</b>	<b>8 (7,7%)</b>	<b>16%</b>
	<b>CAV+DAP</b>	<b>5 (4,8%)</b>	<b>10%</b>
	<b>CIA+CIV</b>	<b>19 (18,4%)</b>	<b>38%</b>
	<b>Otra</b>	<b>7 (6,7%)</b>	<b>14%</b>
<b>50 (48,5%)</b>			

El diagnóstico de defectos cardíacos únicos se realizó durante la primera semana en el 48% de los casos, entre la primera semana y el primer mes en el 22,4 % de los casos. En un 16,3% no se logró establecer el momento del diagnóstico. Aunque no se obtuvo toda la información relacionada con las intervenciones practicadas a los pacientes, 9 de ellos requirieron corrección quirúrgica del ductus, la mayoría durante el primer año de vida y 13 resolvieron por medio del manejo médico. Para CIV se requirió intervenir a 8 pacientes

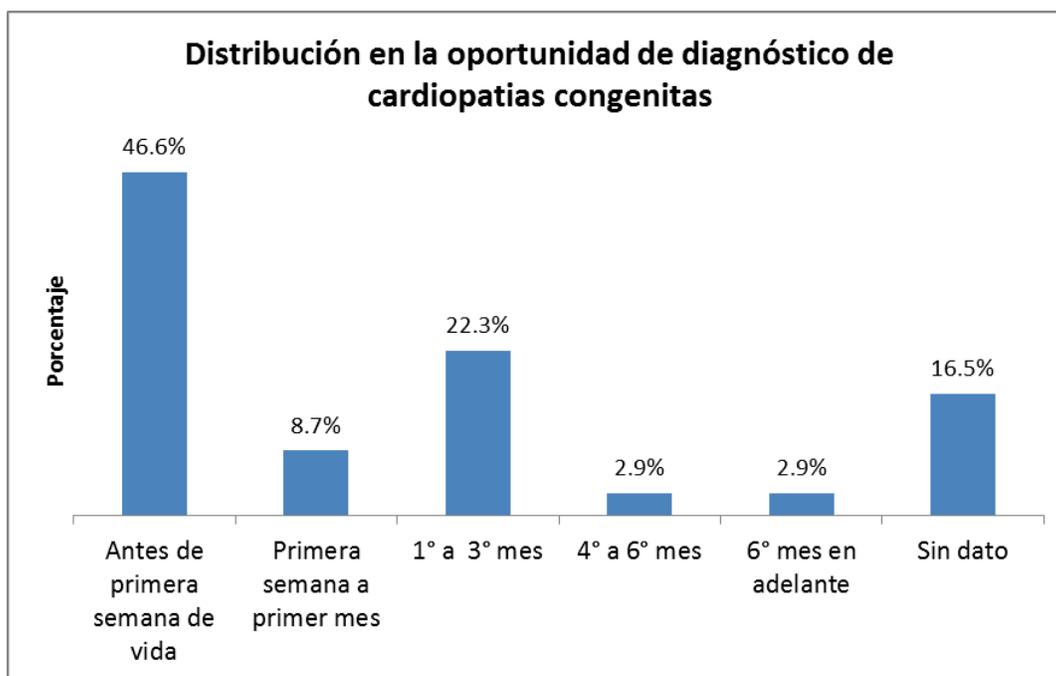
durante el primer año de vida y de los 15 casos de CIA, solo dos requirieron manejo quirúrgico, el resto resolvió con manejo médico.

En los pacientes que presentaron defectos múltiples, se detectó una mayor proporción de cardiopatías con compromiso mixto del septo auricular y ventricular (CIA + CIV). El diagnóstico de cardiopatías múltiples se realizó antes de la primera semana en 27 pacientes (54%), de la primera a cuarta semana en 5 pacientes (10%), del primer al tercer mes en 6 pacientes (12%), del cuarto al sexto mes en 2 pacientes (4%), del sexto en adelante en 2 pacientes (4%) y no se obtuvo dato del momento de dx en 8 pacientes (16%). En la gráfica 10 se presenta la distribución de la oportunidad en el diagnóstico de los defectos cardiacos aislados y múltiples.

Para los pacientes con cardiopatías múltiples se requirió corrección quirúrgica en 23 de los casos. No se estableció con claridad el momento exacto de la cirugía. De los demás, 19 pacientes respondieron al manejo médico y no se obtuvo el dato de manejo de 8 casos.

Además de los defectos cardiacos congénitos, se documentaron 7 malformaciones gastrointestinales, de las cuales 5 se presentaron en pacientes con cardiopatías congénitas. También se detectaron 5 pacientes con defectos congénitos genitourinarios.

Con el fin de identificar posibles relaciones entre características de los pacientes y determinados factores previos al nacimiento, que puedan explicar los diferentes desenlaces de presencia o ausencia de cardiopatías, se planteó realizar un análisis de correspondencias múltiple, el cual por medio de gráficos en planos bidimensionales, permite identificar las diferencias o similitudes entre un conjunto de variables categóricas para identificar determinados perfiles que permitan diferenciar a los individuos que presentan algún atributo específico que explique la diferencia en el comportamiento



**Gráfica 10.** Distribución de la oportunidad en el diagnóstico de cardiopatías aisladas y múltiples

Para tal fin se seleccionaron las variables a incluir en el modelo y se realizó un primer análisis para identificar diferencias entre los pacientes que presentan cardiopatía y los que no, sin embargo, el análisis no identificó características particulares específicas de cada grupo que explicaran el desenlace, aunque si permitió discriminarlos por su condición de ausencia o presencia de cardiopatía. Se efectuó un segundo análisis de correspondencias pero solamente con los pacientes que presentaban cardiopatía, y específicamente con los registros que tenían toda la información disponible. No se identificó algún comportamiento particular que permitiera generar algún perfil específico y relacionar algún tipo determinado de cardiopatía con factores como la edad materna y paterna, la talla, el peso, el sexo o el cariotipo

De manera general, los datos obtenidos solo permitieron hacer un análisis exploratorio de tipo descriptivo, ya que la mayoría de las variables son independientes y no permiten realizar un análisis en conjunto, lo que quiere decir que no se puede establecer una relación específica entre determinados factores y la presencia de un tipo específico de cardiopatía con mayor o menor frecuencia.

## 8. Discusión

El grupo de pacientes evaluados proviene de familias con diferentes condiciones socioeconómicas, aunque en su mayoría son de estrato socioeconómico medio, con acceso al régimen contributivo en salud, lo cual de alguna manera hace que la atención médica y la ejecución de intervenciones necesarias de acuerdo a la condición clínica del paciente, sean más favorables que las de los pacientes del régimen subsidiado o aquellos que tienen limitaciones para el acceso al sistema general de seguridad social en salud. Dentro de las mencionadas intervenciones se considera el ingreso a entidades como la Corporación Síndrome de Down, la cual contribuye a la orientación terapéutica necesaria para identificar aspectos que puedan incidir en la sobrevida, y favorecer su intervención oportuna.

Se identificó una baja proporción de diagnóstico prenatal, y aunque no se indagaron aspectos específicos relacionados con la frecuencia y calidad de los controles prenatales, es factible que pueda deberse a que no se dispone de programas específicos para la detección de malformaciones congénitas, y solo un grupo de personas con mayor capacidad de pago, puede acceder a estrategias para la detección de este tipo de defectos. Así mismo, se desconoce la información de la frecuencia de suspensión del embarazo en los casos en los cuales se identifica la trisomía 21.

Teniendo en cuenta que la edad avanzada de la madre es el principal factor asociado al riesgo de tener un hijo con Síndrome de Down (30), llama la atención que se documentó una proporción elevada de pacientes con SD, cercana al 40%, que son hijos de mujeres en edad fértil y que son menores de 35 años; sin embargo, también se pudo corroborar que la influencia de la edad materna en el riesgo de presentar la condición es tangible en este grupo, ya que más del 58% de las madres tuvieron su hijo con Síndrome de Down después de los 36 años.

La distribución del cariotipo en los pacientes evaluados evidenció el comportamiento reportado en la literatura, bajo el cual la trisomía libre es la principal y más frecuente forma de presentación (6). De manera general, el cariotipo confirmatorio se obtuvo con una adecuada oportunidad, aunque se identificaron diferencias marcadas ya que en

algunos pacientes el dx se confirmó antes de la primera semana y en otros transcurrieron varios meses antes de obtener el cariotipo confirmatorio. Esta situación puede relacionarse con aspectos como su estrato socioeconómico, el tipo de administradora de planes de beneficios con que contaba la familia del paciente, o inclusive, con situaciones como una pobre expresión fenotípica del Síndrome, en la cual solo hasta que se realiza una exploración más profunda y se correlaciona con el resultado cariotípico, se obtiene el diagnóstico definitivo.

La presencia de algún tipo de defecto cardíaco en el 65,6% de los pacientes corrobora la elevada prevalencia de cardiopatías en los pacientes con SD, y corresponde, aunque en mayor proporción, con lo reportado por otros autores de diversas partes del mundo. Elmagrapy en Libia (28), reportó una prevalencia de cardiopatías del 45% en los 1193 pacientes con SD evaluados; una prevalencia similar (44%) fue reportada por Freeman et al (29) en Estados Unidos en un estudio realizado en 227 niños con Síndrome de Down. Por su parte, Azman, en Malasia, detectó una prevalencia de 49% en 71 pacientes evaluados (22). Vida et al (25) en Guatemala evaluaron 349 pacientes con SD identificando cardiopatías en el 54,1%; Kahan en Pakistán (27), reportó 56,3% de cardiopatías en un grupo de 55 pacientes; Bertelli (21) et al documentaron un 56,6% de cardiopatías congénitas en pacientes con SD atendidos en un servicio de genética en el Brasil; De Rubens en México (12), reporta una prevalencia de 58% en los 275 pacientes evaluados, y solamente Ayanci (20), en un estudio realizado en diferentes regiones de Turquía, reportó una prevalencia superior (71,4%) a la identificada por nuestro estudio.

Desagregando los defectos cardíacos en aislados y asociados, nuestros resultados presentan una proporción muy similar entre ellos, diferente a lo reportado por otros autores, cuyos resultados presentan una mayor proporción de defectos aislados, aunque al establecer el tipo de defecto aislado más frecuente, existen importantes diferencias. La cardiopatía aislada más reportada por De Rubens y Elmagrapy es la CIA, para Khan la proporción entre CIV, DAP y CAV es muy similar, y Vida et al en Guatemala, identificaron al DAP como el defecto cardíaco aislado más frecuente con un 28%, resultado muy similar al de nuestro estudio, donde el DAP también fue el defecto más frecuente con un 26,2%.

De acuerdo a la literatura, es factible que la elevada prevalencia identificada para ductus arterioso persistente en nuestra serie, se deba a que su frecuencia aumenta en la medida en que el peso del recién nacido es menor, y como muchos de estos pacientes nacen con un peso inferior al de los recién nacidos sin la condición, su detección sea más evidente; así mismo, como son sometidos más tempranamente a evaluaciones eco cardiográficas, pueden identificarse defectos que posteriormente puedan tener una resolución o cierre espontáneo. (11)

Con relación a los defectos cardiacos múltiples, la literatura reporta a la comunicación aurículo ventricular (canal AV) como la cardiopatía más frecuente en los pacientes con SD, sin embargo nuestros resultados mostraron un comportamiento muy diferente y su prevalencia solo fue cercana al 5%. Nuestra serie detecto a la CIA + CIV como el defecto múltiple más frecuente, de forma muy similar a lo reportado en Libia por Elmagrapy; por su parte, De Rubens en México, documentó a la CIA + DAP como el defecto múltiple más frecuente, y Vida et al en Guatemala, la CIV + DAP. La tabla 6 presenta los resultados comparativos de los diferentes estudios mencionados, con los resultados obtenidos por nuestro estudio.

Es factible que algunas de las diferencias con estudios realizados en otros lugares como los Estados Unidos, se deban a las estrategias diagnosticas utilizadas, ya que autores como Freeman (29) utilizan estrategias complementarias a la ecocardiografía, como lo son el cateterismo cardiaco, e inclusive registros de autopsia en pacientes fallecidos.

Nuestro estudio no contempla la posibilidad de evaluar registros de necropsia, pero es factible que si se estudiaran los casos de mortalidad, podría identificarse un comportamiento diferente, ya que las lesiones de elevada complejidad como la comunicación auriculo ventricular, pueden presentar una mortalidad más elevada (13)

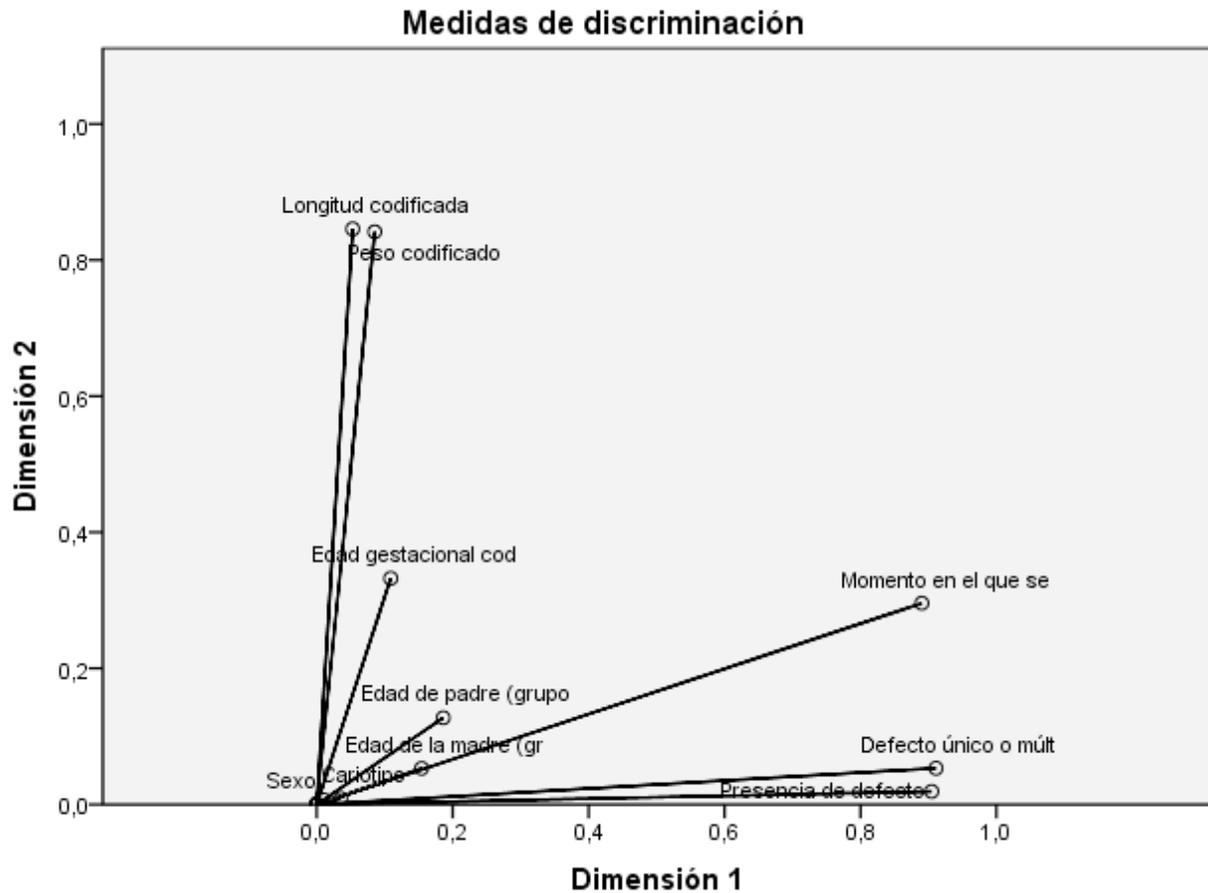
**Tabla 6.** Comparativo de resultados de estudios de evaluación de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down

Autor	De Rubens	Vida et al	Khan	Elmagrpy	Combariza Gamarra Ramos (sin publicar)	
<b>Año</b>	2003	2005	2012	2011	<b>2012</b>	
<b>Periodo</b>	1994 -1998	1997 - 2003	2011 - 2012	1995 - 2008	<b>2012</b>	
<b>Lugar</b>	México DF	Guatemala	Pakistán	Libia	<b>Bogotá</b>	
<b>Número de pacientes con SD evaluados</b>	275	349	55	1193	<b>157</b>	
<b>Prevalencia Cardiopatía</b>	58% (160)	54,1% (189)	56.3% (31)	45% (537)	<b>103 (65,6%)</b>	
<b>Defectos aislados</b>	<b>CIA</b>	39 (24%)	24 (12,7%)	5 (16,1%)	125 (23%)	<b>15 (14,5%)</b>
	<b>CIV</b>	35 (22%)	52 (27,6%)	7 (22,6%)	76 (14%)	<b>9 (8,7%)</b>
	<b>DAP</b>	33 (21%)	54 (28,6%)	6 (19,4%)	28 (5%)	<b>27 (26,2%)</b>
	<b>CAV</b>	9 (6%)	18 (9,5%)	6 (19,4%)	103 (19%)	<b>0 (0%)</b>
	<b>Otra</b>	3 (2%)	4 (2,1%)	0	17 (3,1%)	<b>2 (1,9%)</b>
	<b>General</b>	119 (75%)	152 (80,5%)	24 (77,5%)	349 (64,9%)	<b>53 (51,4%)</b>
<b>Defectos múltiples</b>	<b>CIA+DAP</b>	17 (11%)	8 (4,2%)	2 (6,4%)	40 (7%)	<b>11 (10,6%)</b>
	<b>CIV+DAP</b>	10 (6%)	18 (9,6%)	1 (3,2%)	42 (8%)	<b>8 (7,7%)</b>
	<b>CAV+DAP</b>	5 (3%)	3 (1,6%)	0	0	<b>5 (4,8%)</b>
	<b>CIA+CIV</b>	5 (3%)	4 (2,1%)	0	77 (14%)	<b>19 (18,4%)</b>
	<b>Otra</b>	4 (3%)	4 (2,1%)	4 (12,9%)	30 (6%)	<b>7 (6,7%)</b>
	<b>General</b>	41(26%)	37 (19,6%)	7 (22,5%)	189 (35,1%)	<b>50 (48,5%)</b>

Con relación al diagnóstico de las cardiopatías, es importante resaltar que antes de la primera semana de vida, hay un elevado porcentaje de diagnóstico, eventualmente asociado a la identificación temprana de alteraciones hemodinámicas que originan compromiso de la perfusión sistémica, lo cual, por medio de una adecuada estabilización, contribuye a reducir su riesgo y definir conductas terapéuticas tempranas. Se presenta un nuevo pico de diagnóstico después del primer mes, cuando se identifican las lesiones secundarias a inconvenientes en el cierre fisiológico de los defectos o a manifestaciones tardías de defectos de menor severidad.

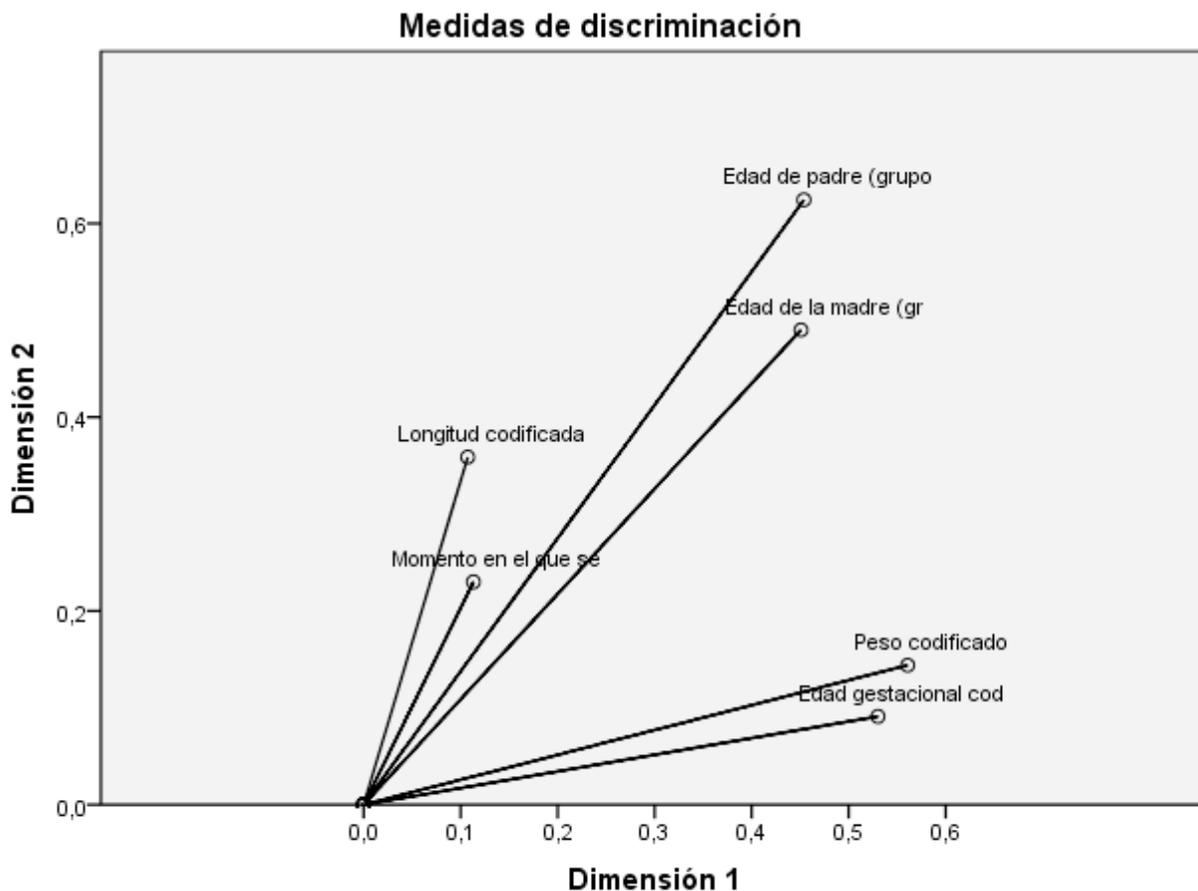
Es interesante identificar que estudios de características similares, realizados en lugares distintos, reportan diferencias en las frecuencias de los diferentes tipos de cardiopatía, sin embargo no hay información particular al respecto de las causas que puedan explicar esas diferencias.

Al realizar el análisis de correspondencias entre presencia o no de cardiopatía, tipo de la misma (única o múltiple) y variables de interés como edad materna y paterna, estrato socioeconómico, género y resultado del cariotipo, no se identificó ninguna relación de asociación que permitiera establecer que alguno de estos factores influye en que se presente la cardiopatía, así como un determinado tipo de la misma, lo cual permite establecer que dichos factores se comportan de la misma manera en los pacientes con SD que presentan cardiopatía y en aquellos sin cardiopatía. En la gráfica 11 se aprecia el comportamiento de las variables evaluadas, en relación con su correspondencia con las dimensiones de contraste; es decir, presentar cardiopatía y no presentar cardiopatía. Ninguna de las variables de interés presenta un comportamiento que permita establecer que son discriminadas positivamente con las dos dimensiones paralelamente, luego no se relacionan positivamente con ninguno de los desenlaces (dimensiones)



**Gráfica 11.** Analisis de correspondencias para identificar relaciones entre pacientes con cardiopatía y sin cardiopatía

Con relación al análisis de correspondencia múltiple para evaluar diferencias entre pacientes con cardiopatía aislada y pacientes con cardiopatía múltiple, la estructura de los datos obtenidos gráficamente no vislumbra un patrón que permita perfilar de forma inequívoca las características que permitieran predecir la presencia de cardiopatía en los niños con SD con las variables analizadas. De todos modos se evaluó su significancia y se identificó que se comportan como variables independientes y su comportamiento conjunto no está ligado a un determinado patrón (grafica 12).



**Gráfica 12.** Analisis de correspondencias para identificar relaciones entre pacientes con cardiopatía aislada y cardiopatía múltiple

Los resultados obtenidos no permitieron establecer la presencia de posibles relaciones entre factores como la edad de los padres y el surgimiento de un determinado tipo de defecto cardíaco, sin embargo permiten corroborar en la población evaluada, que los defectos cardíacos congénitos son la principal alteración anatómica que impacta negativamente en la sobrevivencia de los pacientes con SD.

No debe perderse de vista que debido a que se trabajó con registros de historia clínica, no siempre se disponía de la información completa, correspondiente a las subclasificaciones de determinados tipos de cardiopatía, ya que no se especificaban en todos los registros o reportes de ecocardiograma. Así mismo, la calidad de las estrategias diagnósticas



aplicadas a los pacientes de menor edad, pudo ser mucho más específica para la identificación de lesiones, comparativamente con los medios utilizados en su momento en los pacientes de más edad. Este aspecto puede ser importante para los casos en que se requiere claridad para poder caracterizar un tipo específico de cardiopatía, especialmente aquellas en las que se presentan lesiones a nivel del septo auriculoventricular o conjuntamente a nivel de los tabiques interauriculares e interventriculares.

Debe aclararse que para el presente estudio se evaluó paralelamente la presencia de defectos congénitos del sistema gastrointestinal y del sistema urinario, sin embargo, su escasa prevalencia no permitió efectuar un análisis comparativo, por lo cual varios de los datos registrados para estos desenlaces no fueron utilizados, centrándonos específicamente en las cardiopatías.

Los datos obtenidos en el presente estudio corresponden al comportamiento de un grupo poblacional particular de una institución especializada en el proceso de intervención integral para pacientes con Síndrome de Down en la ciudad de Bogotá, por lo cual no se puede hacer una extrapolación directa de los mismos a la población colombiana, sin embargo, es un aporte para identificar las tendencias del comportamiento de las cardiopatías congénitas en pacientes Colombianos con SD, ya que a pesar de ser la cromosomopatía más frecuente, el conocimiento de su epidemiología y sus condiciones asociadas, es muy limitado en nuestro país. Así mismo, la claridad y sensibilidad ante el impacto que puede originar en una familia este tipo de diagnóstico, es muy subestimado por parte de muchos profesionales de la salud, por lo cual, el aporte al conocimiento de la epidemiología de los eventos asociados al síndrome de Down, como lo son las cardiopatías congénitas y sus respectivos desenlaces, puede aportar a la reducción de la incertidumbre acerca del futuro del nuevo ser que por diversidad de factores, nace con trisomía 21.



## 9. Conclusiones

Nuestros datos permiten corroborar que las cardiopatías son el defecto congénito más frecuentemente identificado en los pacientes con Síndrome de Down. La prevalencia de cardiopatías congénitas identificada es más alta que la reportada por otros autores, siendo el ductus arterioso persistente el defecto aislado más frecuentemente identificado. No se identificó relación alguna entre factores como la edad materna o paterna y el presentar o no, cardiopatía congénita.

Se requiere desarrollar estudios complementarios a nivel de centros hospitalarios, que permitan identificar el comportamiento temprano de las cardiopatías congénitas que presentan desenlace mortal, así como evaluar el impacto de las intervenciones realizadas en los pacientes con cardiopatía congénita y síndrome de Down. Así mismo, fortalecer los conceptos técnicos y éticos en los profesionales que se enfrentan frecuentemente a situaciones en las que se realiza un diagnóstico inicial de Síndrome de Down.



## BIBLIOGRAFIA

- (1) Montoya V. J, Satizábal S J, García V. F, Sánchez G. A. Perspectiva y comprensión bioquímica del síndrome de Down. *El hombre y la máquina* 2008;30:118.
- (2) Franco Reina ERD, Arteaga CED. Factores de riesgo para morbilidad en neonatos con síndrome de Down. Estudio multicéntrico Diciembre 2007 a Julio 2009. 2010.
- (3) Sommer C, Henrique-Silva F. Trisomy 21 and Down syndrome: a short review. *Braz J Biol* 2008 May;68(2):447-452.
- (4) Megarbane A, Ravel A, Mircher C, Sturtz F, Grattau Y, Rethore MO, et al. The 50th anniversary of the discovery of trisomy 21: the past, present, and future of research and treatment of Down syndrome. *Genet Med* 2009 Sep;11(9):611-616.
- (5) Sherman SL, Allen EG, Bean LH, Freeman SB. Epidemiology of Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007;13(3):221-227.
- (6) Nazer H. J, Cifuentes O. L. Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. *Revista Chilena de Pediatría*. 2011;82(2):105–12.
- (7) Ramirez M. RE, Isaza. CM, Gutierrez M. MIM. La incidencia del síndrome de Down en Cali. *Colombia Médica*. 1996;27(3-4):138–42.
- (8) Robles Bello MA. Incidencia y prevalencia del síndrome de Down. *Revista Síndrome de Down*. 2007;24:68–70.
- (9) Silverman W. Down syndrome: cognitive phenotype. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007;13(3):228-236.
- (10) Orun UA, Bilici M, Demircen FG, Tosun M, Ocal B, Cavusoglu YH, et al. Gastrointestinal system malformations in children are associated with congenital heart defects. *Anadolu Kardiyol Derg* 2011 Mar;11(2):146-149.
- (11) Retamales, N. Moreno, R. González, A. Cerda, J. Lizama, M. Morbilidad y Mortalidad durante el Primer Año de Vida en Pacientes con Síndrome de Down *Rev Chil Pediatr* 2009; 80 (4): 323-331



- (12) De Rubens Figueroa J, Del Pozzo Magana B, Pablos Hach JL, Calderon Jimenez C, Castrejon Urbina R. Heart malformations in children with Down syndrome. *Rev Esp Cardiol* 2003 Sep;56(9):894-899.
- (13) Fudge JC, Jr, Li S, Jagers J, O'Brien SM, Peterson ED, Jacobs JP, et al. Congenital heart surgery outcomes in Down syndrome: analysis of a national clinical database. *Pediatrics* 2010 Aug;126(2):315-322.
- (14) National Institutes of Health. Types of Congenital Heart Defects. 2011; Available at: <http://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/chd/types.html>. Accessed 04/14, 2013.
- (15) Freeman SB, Bean LH, Allen EG, Tinker SW, Locke AE, Druschel C, et al. Ethnicity, sex, and the incidence of congenital heart defects: a report from the National Down Syndrome Project. *Genet Med* 2008 Mar;10(3):173-180.
- (16) Zarante I, Franco L, Lopez C, Fernandez N. Frequencies of congenital malformations: assessment and prognosis of 52,744 births in three cities of Colombia. *Biomedica* 2010 Jan-Mar;30(1):65-71.
- (17) Vazquez-Antona CA, Lomeli C, Buendia A, Vargas-Barron J. Pulmonary hypertension in children with Down's syndrome and congenital heart disease. Is it really more severe? *Arch Cardiol Mex* 2006 Jan-Mar;76(1):16-27.
- (18) Irving C, Basu A, Richmond S, Burn J, Wren C. Twenty-year trends in prevalence and survival of Down syndrome. *Eur J Hum Genet* 2008 Nov;16(11):1336-1340.
- (19) Weijerman ME, van Furth AM, Vonk Noordegraaf A, van Wouwe JP, Broers CJ, Gemke RJ. Prevalence, neonatal characteristics, and first-year mortality of Down syndrome: a national study. *J Pediatr* 2008 Jan;152(1):15-19.
- (20) Aynacı FM, Orhan F, Celep F, Karagüzel A. Frequency of cardiovascular and gastrointestinal malformations, leukemia and hypothyroidism in children with Down syndrome in Trabzon, Turkey. *Türk J Pediatr* 1998; 40: 103-109
- (21) Pavarino Bertelli EC, Biselli JM, Bonfim D, Goloni-Bertollo EM. Clinical profile of



children with Down syndrome treated in a genetics outpatient service in the southeast of Brazil. *Rec assoc Med Bras* 2009 Sep- Oct; 55 (5):547-552.

(22) Azman BZ, Ankathil R, Siti Mariam I, Suhaida MA, Norhashimah M, Tarmizi AB, et al. Cytogenetic and clinical profile of Down syndrome in Northeast Malaysia. *Singapore Med J* 2007; 48: 550-554.

(23) Sulafa KM A. Cardiac abnormalities of Sudanese patients with Down's Syndrome and their short-term outcome. *Cardiovascular Journal of Africa* • Vol 20, No 2, March/April 2009

(24) Madrid,A. Restrepo,J. Cardiopatias Congenitas. *Revista Gastrohupn* Año 2013 Volumen 15 Numero 1 Suplemento 1 (enero – abril) S56-S72

(25) Vida, V. Barnoya, J. Larrazabal, L. Gaitan, G. Garcia, F. Castaneda, A. Congenital cardiac disease in children with Down's syndrome in Guatemala *Cardiol Young* 2005; 15: 286-290

(26) Tomlinson, T. Scott, Ch Trotman, H. Congenital cardiovascular lesions in children with trisomy 21 at the Bustamante Hospital for Children. *Cardiology in the Young* (2010), 20, 327–331

(27) Khan, I. Muhammad, T. Frequency and pattern of congenital heart defects in children with down's syndrome. *Gomal Journal of Medical Sciences* July-December 2012, Vol. 10, No. 2

(28) Elmagrpy, Z. Rayani, A. Shah, A. Habas, E. Aburawi, E. Down syndrome and congenital heart disease: why the regional difference as observed in the Libyan experience? *Cardiovascular journal of Africa* • Vol 22, No 6, November/December 2011

(29) Freeman, S. Taft, L. Dooley, K. Allran, K Sherman, S. Hassold, T. Khoury, J. Saker, D. Population-Based Study of Congenital Heart Defects in Down Syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 80:213–217 (1998)



(30) Cocchi, G et al. International trends of Down syndrome 1993–2004: Births in relation to maternal age and terminations of pregnancies. Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology Volume 88, Issue 6, pages 474–479, June 2010

**Anexos**

**Anexo 1. Instrumento diseñado para la captura de la información**

				
<b>CARACTERIZACION DE MALFORMACIONES CONGENITAS MAYORES EN PACIENTES DE LA CORPORACION SINDROME DE DOWN - BOGOTA 2012</b>				
		Version Sept 03		
1. Fecha diligenciamiento _____ Encuestador _____				
<b>INFORMACION SOCIODEMOGRAFICA</b>				
2. Nombre _____		3. Genero Masculino <input type="checkbox"/> 1 Femenino <input type="checkbox"/> 2		
4. Fecha de Nacimiento _____		5. Edad Actual _____		
6. Lugar de nacimiento _____		7. Identificación _____		
8. Edad de ingreso a la corporación _____		9. Estrato socioeconómico _____		
10. Régimen de seguridad social		<table border="1" style="display: inline-table; vertical-align: middle;"> <tr><td>1</td></tr><tr><td>2</td></tr> </table> Contributivo EPS _____ Otro Cual _____	1	2
1				
2				
11. Edad de la madre al nacer _____		12. Edad del padre al nacer _____		
13. Consanguineidad Si <input type="checkbox"/> 1 No <input type="checkbox"/> 2				
14. Escolaridad padres (máximo nivel completado)				
	Madre	Padre		
Primaria	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 1		
Secundaria	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 2		
Técnica	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 3		
Universitaria	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 4		
Posgrado	<input type="checkbox"/> 5	<input type="checkbox"/> 5		
Sin información	<input type="checkbox"/> 6	<input type="checkbox"/> 6		
		15. Ocupación madre _____		
		16. Ocupación padre _____		
		17. Numero de hermanos _____		
		18. Posición _____		
		19. Diferencia edad ultimo hno _____		
<b>CARACTERIZACION PERINATAL Y NEONATAL</b>				

20. Embarazo No. \_\_\_\_\_ 21. Dx prenatal de SD? Si  1 No  2 Si la respuesta es no pase a la pregunta 24

22. En que semana? \_\_\_\_\_ 23. Como se hizo el diagnostico? \_\_\_\_\_

24. Edad gestacional en semanas al momento del nacimiento \_\_\_\_\_

25. Tipo de nacimiento  1 Parto Vaginal  2 Cesárea 26. Institución \_\_\_\_\_

27. Nacimiento Presento complicación? Si  1 Cuál? \_\_\_\_\_ No  2

28. Peso \_\_\_\_\_ 29. Talla \_\_\_\_\_ 30. PC \_\_\_\_\_ 31. Apgar 5 min \_\_\_\_\_ 10 min \_\_\_\_\_

32. Fue hospitalizado al nacer? Si  1 Porque? \_\_\_\_\_ No  2

33. Resultado del cariotipo  1 Trisomía libre  2 Mosaicismo  3 Translocación

34. Cuanto tiempo después del nacimiento se obtuvo el resultado del cariotipo? \_\_\_\_\_

35. En que institución se realizó cariotipo? \_\_\_\_\_

### EVALUACIÓN DE DEFECTOS CONGENITOS MAYORES

36. Presentó malformación congénita mayor? Si  1 No  2 Si la respuesta es no, pase a la pregunta 70

Para cada uno de los siguientes tipos de malformación señale la información solicitada

37. Cardíaca Si  1 No  2 Si la respuesta es no, pase a la pregunta 49

38. Señale si es única o múltiple \_\_\_\_\_

**Especifique el tipo de malformación**

39. Canal auriculo ventricular	Si	<input type="checkbox"/> 1	No	<input type="checkbox"/> 2
40. Defecto septal auricular (CIA)	Si	<input type="checkbox"/> 1	No	<input type="checkbox"/> 2
41. Defecto septal ventricular (CIV)	Si	<input type="checkbox"/> 1	No	<input type="checkbox"/> 2
42. Ductus arterioso persistente	Si	<input type="checkbox"/> 1	No	<input type="checkbox"/> 2

43. Estenosis pulmonar Si  1 No  2  
 44. Hipertensión pulmonar Si  1 No  2  
 45. Otra Cual? \_\_\_\_\_

46. A qué edad se identificó? \_\_\_\_\_ 47. Qué tipo de manejo recibió? \_\_\_\_\_

48. Si requirió manejo quirúrgico, a qué edad se realizó? \_\_\_\_\_

**49. Gastrointestinal** Si  1 No  2 Si la respuesta es no, pase a la pregunta 60

50. Señale si es única o múltiple \_\_\_\_\_  
**Especifique el tipo de malformación**

51. Atresia duodenal Si  1 No  2  
 52. Malformación ano – rectal Si  1 No  2  
 53. Enfermedad de Hirshprung Si  1 No  2  
 54. Páncreas anular Si  1 No  2  
 55. Atresia gastro esofágica Si  1 No  2  
 56. Otro Cual? \_\_\_\_\_

57. A qué edad se identificó? \_\_\_\_\_ 58. Qué tipo de manejo recibió? \_\_\_\_\_

59. Si requirió manejo quirúrgico, a que edad se realizó? \_\_\_\_\_

**60. Genitourinaria** Si  1 No  2 Si la respuesta es no, pase a la pregunta 68

**Especifique el tipo de malformación**

61. Defectos pelvis renal Si  1 No  2  
 62. Hidronefrosis Si  1 No  2  
 63. Criptorquidia Si  1 No  2  
 64. Otro Cual? \_\_\_\_\_

65. A qué edad se identificó? \_\_\_\_\_ 66. Qué tipo de manejo recibió? \_\_\_\_\_

67. Si requirió manejo quirúrgico, a qué edad se realizó? \_\_\_\_\_

**68. Otro tipo de malformación?** Si  1 No  2 Si la respuesta es no, pase a la pregunta 69

69 Cual? \_\_\_\_\_

70. Que otra condición médica presentó al nacimiento? \_\_\_\_\_

Espacio para información complementaria y observaciones



## Anexo 2. Formato de consentimiento informado

Bogotá, Junio 01 de 2012

### CIRCULAR

De: Dirección General Corporación Síndrome de Down

Para: Padres de Familia

Asunto: Solicitud Autorización

Apreciados padres de familia:

La Corporación Síndrome de Down (CSD) en su interés por ampliar el conocimiento en diferentes aspectos relacionados con el Síndrome de Down, está apoyando la realización de la investigación titulada “Caracterización de las cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down que asisten a la CSD de Bogotá”, la cual será realizada con el apoyo de la Universidad del Rosario y en la que se busca conocer el tipo y frecuencia con que se presentan las malformaciones cardiacas congénitas, así como otras malformaciones congénitas gastrointestinales y genitourinarias, en pacientes con Síndrome de Down.

La investigación se realizará por medio de la revisión de los aspectos médicos de la historia clínica relacionados con los defectos anatómicos mayores identificados al momento del nacimiento o posteriormente, por lo cual se requiere disponer de la autorización para la revisión de la misma, aclarando que en ningún momento se hará referencia de nombres o apellidos que comprometan la privacidad de la información.

La información obtenida será de gran utilidad para conocer el comportamiento de las alteraciones más frecuentes y de esta manera poder recomendar medidas de intervención oportuna que permitan mejorar la calidad y oportunidad en la atención que deben recibir los pacientes con Síndrome de Down desde el momento del nacimiento.

Agradecemos nos manifiesten su interés de participación diligenciando y entregando el desprendible adjunto a la parte inferior de esta comunicación.

Cordialmente,

Luz García de Galindo  
Directora general

-----

Nombre del niño(a): \_\_\_\_\_

Autorizo la consulta de la historia clínica para esta investigación: Si \_\_\_\_\_ No: \_\_\_\_\_

Firma del Padre o acudiente: \_\_\_\_\_