



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**SISTEMA DE POSGRADO**  
**ESCUELA DE GRADUADOS EN CIENCIAS DE LA SALUD**  
**ESPECIALIZACIÓN EN PEDIATRÍA**

**TEMA:**

**Prevalencia y características de las cardiopatías congénitas en  
pacientes con Síndrome de Down, atendidos en el Hospital de niños  
Dr. Roberto Gilbert Elizalde durante el periodo Enero 2018 a Diciembre  
2022.**

**AUTOR:**

**Cobos Gálvez, Anabel Stefanía**

**TRABAJO DE INVESTIGACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN  
DEL TÍTULO DE:  
ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA**

**TUTOR:**

**Muzzio Prott, Letty**

**Guayaquil, Ecuador**

**Marzo del 2024**



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**SISTEMA DE POSGRADO**  
**ESCUELA DE GRADUADOS EN CIENCIAS DE LA SALUD**  
**ESPECIALIZACIÓN EN PEDIATRÍA**

**CERTIFICACIÓN**

Certificamos que el presente trabajo de titulación, fue realizado en su totalidad por **Cobos Gálvez Anabel Stefanía** como requerimiento para la obtención del título de **Especialista en Pediatría**.

**TUTOR (A)**

f. \_\_\_\_\_

**Muzzio Prott, Letty**

**DIRECTOR DEL PROGRAMA**

f. \_\_\_\_\_

**Vinces Balanzategui, Linna Betzabeth**

**Guayaquil, marzo del 2024.**



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**SISTEMA DE POSGRADO**  
**ESCUELA DE GRADUADOS EN CIENCIAS DE LA SALUD**  
**ESPECIALIZACIÓN EN PEDIATRÍA**

**DECLARACIÓN DE RESPONSABILIDAD**

Yo, **Cobos Gálvez Anabel Stefanía**

**DECLARO QUE:**

El Trabajo de Titulación, **Prevalencia y características de las cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down**, atendidos en el **Hospital de niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde** durante el periodo **Enero 2018 a Diciembre 2022**, previo a la obtención del título de **Especialista en Pediatría**, ha sido desarrollado respetando derechos intelectuales de terceros conforme las citas que constan en el documento, cuyas fuentes se incorporan en las referencias o bibliografías. Consecuentemente este trabajo es de mi total autoría.

En virtud de esta declaración, me responsabilizo del contenido, veracidad y alcance del Trabajo de Titulación referido.

**Guayaquil, marzo del 2024.**

**EL AUTOR (A)**

f. \_\_\_\_\_

**Cobos Gálvez, Anabel Stefanía**



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**SISTEMA DE POSGRADO**  
**ESCUELA DE GRADUADOS EN CIENCIAS DE LA SALUD**  
**ESPECIALIZACIÓN EN PEDIATRÍA**

**AUTORIZACIÓN**

Yo, **Cobos Gálvez Anabel Stefanía**

Autorizo a la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil a la **publicación** en la biblioteca de la institución del Trabajo de Titulación, **Prevalencia y características de las cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down, atendidos en el Hospital de niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde durante el periodo Enero 2018 a Diciembre 2022**, cuyo contenido, ideas y criterios son de mi exclusiva responsabilidad y total autoría.

**Guayaquil, marzo del 2024.**

**LA AUTORA:**

f. \_\_\_\_\_

**Cobos Gálvez Anabel Stefanía**



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

SISTEMA DE POSGRADO

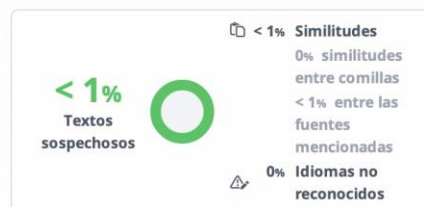
ESCUELA DE GRADUADOS EN CIENCIAS DE LA SALUD  
ESPECIALIZACIÓN EN PEDIATRÍA

REPORTE



CERTIFICADO DE ANÁLISIS  
magister

Prevalencia y características de las cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down, atendidos en el Hospital de niños Dr Roberto Gilbert Elizalde durante el periodo Enero 2018 a Diciembre 2022.

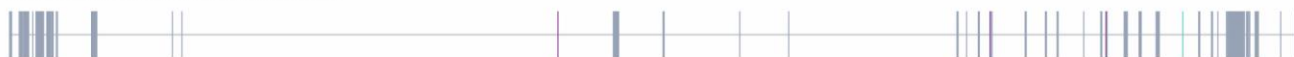


Nombre del documento: Prevalencia y características de las cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down, atendidos en el Hospital de niños Dr Roberto Gilbert Elizalde durante el periodo Enero 2018 a Diciembre 2022..pdf  
ID del documento: 96cf7c7466fb42e6eea7c2af328949d0ff7da190  
Tamaño del documento original: 4,58 MB  
Autor: ANABEL COBOS GALVEZ

Depositante: ANABEL COBOS GALVEZ  
Fecha de depósito: 25/2/2024  
Tipo de carga: url\_submission  
fecha de fin de análisis: 26/2/2024

Número de palabras: 8960  
Número de caracteres: 66.756

Ubicación de las similitudes en el documento:



## **AGRADECIMIENTO**

A Dios, por su infinita bondad.

A mis padres Luis y Carmita; quienes me han enseñado a ser constante para conseguir mis metas, ellos son los pilares de mi vida y la muestra más grande del eterno amor de Dios hacia mí.

A mis hermanos, Anderson y Luis; por que estando cerca o lejos su alegría y apoyo siempre han sido mi motivación.

A Marcia Álvarez, mi otra hermana, gracias por sus consejos, su compañía y su apoyo incondicional.

A mi fuente del saber, mi querida UCSG y al HRGE y todo el personal que lo conforma (mis queridas licenciadas y auxiliares, mis maravillosos docentes y a todo el personal administrativo), gracias por formarme fuerte, valiente y decidida, por aportar con cada granito de arena en mi formación.

A mi directora de tesis, Dra. Letty Muzzio, mi admiración agradecimiento y cariño.

A la Dra. Linna Vinces y Dra Isabel Salcedo quienes son un ejemplo de saber y liderazgo.

A la Dra. Joyce Andrade; gracias por ser ese impulso necesario, por su amor y cariño para que todo salga bien.

## **DEDICATORIA**

Dedico este trabajo de titulación a quienes son el motivo de ser Pediatra, mis niños, mis pequeños pacientes, todo es por y para ustedes.

De forma especial Anthony y Emilia, quienes me enseñan a siempre ser positiva y valiente quienes con una sonrisa o un abrazo me brindan el amor más puro, el amor de Dios en esos angeitos.

En cada momento se verá reflejado el amor que tengo hacia verlos bien; lo dedico además a sus papitos, a los familiares con quienes trabajaré, comprometiéndome a ser lo que necesitan, llevando en el corazón las enseñanzas de mi querida universidad.

# ÍNDICE GENERAL

<b>RESUMEN.....</b>	<b>XI</b>
<b>GLOSARIO DE TÉRMINOS.....</b>	<b>XIII</b>
<b>INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>1</b>
<b>PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....</b>	<b>2</b>
Objetivo General .....	2
Objetivos Específicos .....	3
<b>MARCO TEÓRICO.....</b>	<b>4</b>
Síndrome de Down - Definición .....	4
Epidemiología del Síndrome de Down.....	4
Genética del Síndrome de Down.....	4
Cardiopatías congénitas.....	6
Clasificación de las cardiopatías congénitas.....	6
Diagnóstico de las cardiopatías congénitas .....	7
Cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down. ....	8
<b>DISEÑO Y METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN .....</b>	<b>16</b>
<b>RESULTADOS.....</b>	<b>14</b>
<b>DISCUSIÓN.....</b>	<b>22</b>
<b>CONCLUSIONES.....</b>	<b>25</b>
<b>RECOMENDACIONES.....</b>	<b>27</b>
<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....</b>	<b>28</b>



## Índice de tablas

Tabla 1 Edad de los progenitores .....	15
Tabla 2 Presencia de cardiopatías congénitas acorde a su patrón citogenético .....	16
Tabla 3 Edad de diagnóstico de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down.....	17
Tabla 4 Clasificación de pas cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down.....	18
Tabla 5 Distribución de las cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down .....	19
Tabla 6 Distribución de las cardiopatías congénitas más frecuentes distribuidas según su patrón citogenético .....	19
Tabla 7 Manejo de las cardiopatías en los pacientes con Síndrome de Down .....	20
Tabla 8 Complejidad de las Cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down acorde a su patrón citogenético.....	21

## Índice de gráficos

Gráfico 1 Presencia de Cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down .....	14
Gráfico 2 Citogenética de los pacientes con diagnóstico de Síndrome de Down .....	15
Gráfico 3. Distribución de pacientes cardiópatas con Síndrome de Down acorde al sexo .....	17

## Índice de imágenes

Imagen 1 Esquema de cariotipo humano con trisomía en cromosoma 21(3).	5
Imagen 2 Comunicación auriculoventricular CAV (28) .....	10
Imagen 3 Comunicación interauricular (29) .....	11
Imagen 4 Comunicación interventricular (29).....	12
Imagen 5 Conducto arterioso persistente (29) .....	14
Imagen 6 Tetralogía de Fallot (29).....	15

## RESUMEN

**Introducción:** Las cardiopatías congénitas son alteraciones en la estructura del corazón que están presentes desde el nacimiento; algunas pueden causar cianosis, o lesión pulmonar por el incremento del flujo sanguíneo. El manejo es variado, así algunas cardiopatías no ocasionan mayor repercusión hemodinámica y se puede mantener a los pacientes en vigilancia clínica y seguimiento; mientras que otros ameritarán apoyo farmacológico o resolución quirúrgica. La incidencia mundial de las cardiopatías congénitas es cercana al 1%, sin embargo, es conocido que los pacientes con Síndrome de Down tienen una prevalencia mucho mayor, se estima que es cercana al 50%. Existen pocos estudios en Ecuador que aborden este grupo de pacientes, y es importante conocer el tipo de cardiopatía presente y los manejos realizados. **Métodos:** Se realizó un estudio observacional, retrospectivo, de corte transversal, descriptivo. Se recolectaron datos del sistema SERVINTE, que se analizaron y se presentan finalmente en gráficos y tablas. **Resultados:** Se analizó un total de 1444 historias clínicas de las cuales 334 cumplían los criterios de inclusión y exclusión, los pacientes fueron distribuidos acorde a su patrón citogenético teniendo el 5% con Translocación Robertsoniana, el 6% con Mosaicismo genético y el 89% con trisomía libre; del total de pacientes encontramos que el 63% tiene alguna cardiopatía; la Comunicación Interauricular estuvo presente en el 58% de los casos. **Conclusiones:** Aproximadamente 2 de cada 3 pacientes con Síndrome de Down tuvieron algún tipo de cardiopatía congénita, siendo la más prevalente la Comunicación Interauricular.

**Palabras Claves:** *Síndrome de Down, Trisomía, Cardiopatía congénita, Niños, Patrón citogenético, Cariotipo.*

## ABSTRACT

**Introduction:** Congenital heart diseases are alterations in the structure of the heart that are present from birth; some can cause cyanosis, or lung injury due to increased blood flow. Management is varied, so some heart diseases do not cause greater hemodynamic repercussions and patients can be kept under clinical surveillance and follow-up; while others will require pharmacological support or surgical resolution; Worldwide, the incidence of congenital heart disease is close to 1%, however, it is known that patients with Down syndrome have a much higher prevalence, it is even said that it is close to 50%. There are few studies in Ecuador that talk about this group of patients, it is important to know the type of heart disease present and the management performed.

**Methods:** An observational, retrospective, cross-sectional, descriptive study was conducted, collecting data from the SERVINTE system, refining them, and finally presenting them in graphs and tables. **Results:** A total of 1444 medical records were analyzed, of which 334 met the inclusion and exclusion criteria, patients were distributed according to their cytogenetic pattern, having 5% with Robertsonian translocation, 6% with genetic mosaicism and 89% with free trisomy; of the total number of patients, we found that 63% have some heart disease; Atrial septal defect was present in 58% of the cases. **Conclusions:** Approximately 2 out of 3 patients with Down syndrome had some type of congenital heart disease, with atrial septal defect being the most prevalent.

**Key words:** *Down syndrome, Trisomy, Congenital heart disease, Children, Cytogenetic pattern, Karyotype.*

## **GLOSARIO DE TÉRMINOS**

CAV: Canal auriculoventricular

CIA: Comunicación interauricular

CIV: Comunicación interventricular

DAP o PDA: Ductus arterioso persistente

SD: Síndrome de Down

## INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas del corazón son la presencia de alteraciones en la estructura cardíaca que son detectadas desde el nacimiento o incluso antes (1), además las cardiopatías congénitas son causa importante de muerte temprana (en etapa neonatal y primer año de vida) (2), Este estudio se realizará en pacientes con síndrome de Down, por lo que es necesario conocer que esta es la anomalía cromosómica más frecuente en los seres humanos (3). La Organización Mundial de la Salud estima una prevalencia mundial de 1 de cada 1000 recién nacidos vivos, cifras que varían en cada región (3). En Ecuador, de acuerdo con la Sociedad de Genética la incidencia es de 1 por cada 550 nacidos vivos (4). En referencia a la presencia de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down se ha encontrado que aproximadamente el 50% lo padece, en México y Colombia la cardiopatía más común encontrada ha sido la comunicación interauricular, en Estados Unidos la comunicación interventricular, en Inglaterra, Brasil y Suecia el defecto septal auriculoventricular (5).

Según la Sociedad Ecuatoriana de Pediatría, los pacientes con cardiopatías congénitas representan un grupo heterogéneo en el cual pueden estar presentes muchos defectos, lo que complica aún más su diagnóstico y clasificación, existiendo una clasificación anatómo fisiopatológica y clínica (6), y otra clasificación que lo hace por complejidad (que considera de mayor complejidad a aquellas que requieren manejo quirúrgico y de menor complejidad las que requieran manejo clínico) (7).

Existen pocos estudios en el país, por lo que el objetivo principal del estudio será conocer la frecuencia de pacientes con Síndrome de Down que tengan cardiopatías y su caracterización.

## **PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA**

### **Identificación, valoración y planteamiento del problema.**

La presencia de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down juega un papel significativo en la calidad de vida y pronóstico a largo plazo de los pacientes, ya que condiciona grandes necesidades de atención tanto ambulatorias como hospitalarias, sin embargo, en Ecuador no se cuenta con una prevalencia definida, considerando el importante impacto social y económico de esta patología; el presente estudio pretende determinar la prevalencia hospitalaria de cardiopatías congénitas y caracterizarlas clínica y epidemiológicamente según sus patrones citogenéticos.

### **Formulación del problema.**

¿Cuál es la prevalencia y las características de las cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down?

## **OBJETIVOS**

### **Objetivo General**

Conocer la prevalencia y las características de las cardiopatías en pacientes con síndrome de Down, atendidos en el Hospital de niños Dr Roberto Gilbert Elizalde durante el periodo Enero 2018 a Diciembre 2022.

## **Objetivos Específicos**

- Conocer las características epidemiológicas de los pacientes con Síndrome de Down.
- Determinar la prevalencia de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down y su distribución según su patrón citogenético.
- Clasificar las cardiopatías acorde al grado de severidad en los grupos de estudio (citogenéticos).



## **MARCO TEÓRICO**

### **Síndrome de Down - Definición**

El Síndrome de Down, es la trisomía más frecuente en los humanos, causado por la presencia de un cromosoma 21 extra; además es la primera causa de retraso mental de origen genético (8) y condiciona otras múltiples alteraciones tanto estructurales como funcionales (9).

### **Epidemiología del Síndrome de Down**

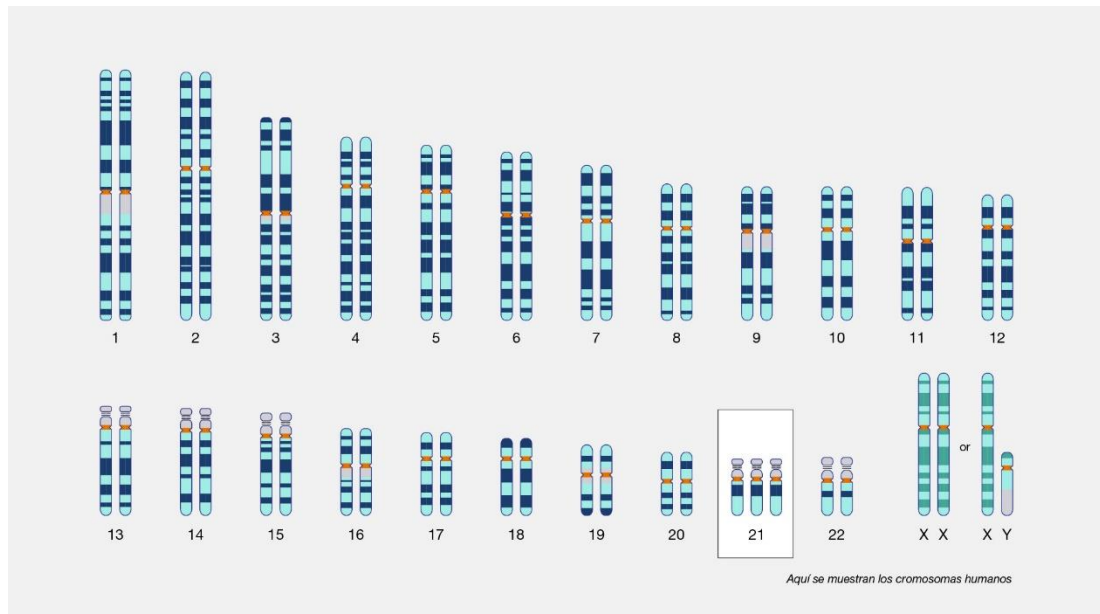
La Organización Mundial de la Salud refiere una prevalencia mundial de 1 de cada 1000 recién nacidos vivos, cifras que varían en cada región (3). En España se reporta 1 de cada 800 (9). En Estados Unidos 1 de cada 700 al igual que en México, en Colombia la corporación de síndrome de Down registra 1 de cada 650 (10) y en Ecuador, de acuerdo con la Sociedad de Genética la incidencia, es de 1 por cada 550 nacidos vivos (4).

### **Genética del Síndrome de Down**

El cuerpo humano está conformado por 23 pares de cromosomas; heredados de sus progenitores; el 50% de línea materna y el 50% de línea paterna; el cromosoma 21 tiene un tamaño de 48MB, contiene información en aproximadamente 400 genes, varios de los cuales tienen relación con las múltiples complicaciones y rasgos de los niños con síndrome de Down, además dentro de este grupo encontramos genes como el DSCAM (21q22.2) que ocasionan síndrome de Down y cardiopatías congénitas (11).

Existen 3 formas de heredar el síndrome; siendo estas de forma libre, por translocación y por mosaicismo, para lo cual es necesario un estudio genético básico, El cariotipo.

En el cariotipo se estudia la forma y número de los cromosomas, y en el caso de la trisomía 21, brinda los tres diferentes patrones citogenéticos mencionados.



**Imagen 1. Esquema de cariotipo humano con trisomía en cromosoma 21(3).**

### **Trisomía libre**

La trisomía libre significa que en todas las células de un individuo existirán tres copias del mismo cromosoma (12); en el caso del Síndrome de Down quiere decir que hay 3 copias del cromosoma 21 en todas las células.

### **Translocación Robertsoniana**

La translocación Robertsoniana es cuando dos cromosomas acrocéntricos no homólogos se fusionan (13, 14). En los niños con Síndrome de Down significa que tienen una parte o un cromosoma 21 extra presente, pero está unido o “translocado” a un cromosoma diferente del 21.

### **Mosaicismo Genético**

El mosaicismo genético es cuando en un individuo existen dos o más dotaciones genéticas diferentes derivadas del mismo cigoto (15), en el caso del síndrome de Down hace referencia a que unas células serán trisómicas y otras células conservarán el número normal de cromosomas esperados; el porcentaje dependerá del momento de la división celular en que inicie la

división anormal; mientras más tempranamente las células se dividan en forma incorrecta mayor será el porcentaje de células afectadas. Por lo tanto, estos niños tienen las características de los pacientes con síndrome de Down, pero pueden ser más o menos afecciones en dependencia de la cantidad de células afectadas y sanas.

### **Cardiopatías congénitas**

Las cardiopatías congénitas son alteraciones en la estructura del corazón o los grandes vasos intratorácicos y se constituyen como la malformación congénita más frecuente al nacimiento (16). La incidencia es de 8 a 10 de cada 1000 recién nacidos vivos (17), de los cuales al menos un tercio va a requerir algún procedimiento quirúrgico a lo largo de su vida (16,17).

### **Clasificación de las cardiopatías congénitas**

Existen varias clasificaciones, por la complejidad (7) la clasificamos como de “Alta complejidad” si requieren manejo quirúrgico y “Baja complejidad” si no lo requiere. Sin embargo, la más comúnmente usada es la anatómico-fisiopatológica y clínica (6).

Clasificación (16,18):

- Acianóticas
- Flujo pulmonar normal o disminuido
  - Hipertrofia de ventrículo derecho
    - Estenosis pulmonar
  - Hipertrofia de ventrículo izquierdo
    - Coartación aórtica
    - Estenosis aórtica supra- y/o subvalvular
- Flujo pulmonar aumentado
  - Hipertrofia de ventrículo derecho
    - Comunicación interauricular
  - Hipertrofia de ventrículo izquierdo o mixta
    - Comunicación interventricular
    - Ductus

- Cianóticas
- Flujo pulmonar normal o disminuido
  - Hipertrofia de ventrículo derecho
    - Tetralogía de Fallot
    - Anomalía de Ebstein
  - Hipertrofia de ventrículo izquierdo
    - Atresia tricuspídea
- Flujo pulmonar aumentado
  - Hipertrofia de ventrículo derecho
    - Transposición de grandes vasos
    - Drenaje venoso pulmonar anómalo total
    - Síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico
  - Hipertrofia de ventrículo izquierdo o mixta
    - Truncus
    - Ventrículo único

### **Diagnóstico de las cardiopatías congénitas**

Para la evaluación y detección precoz de las cardiopatías congénitas se recomienda realizar ecografía prenatal alrededor de la semana 18 a 24 (19, 20), con la finalidad de valorar las cuatro cámaras cardiacas y los tractos de salida de los grandes vasos; es importante señalar que habrán gestas con mayor o menor riesgo de desarrollar cardiopatías congénitas; por ejemplo tener diabetes materna, familiar de primer grado con cardiopatía congénita, la ingesta de ciertos fármacos, haber tenido rubeola, en el primer trimestre del embarazo, entre otros; sin embargo alrededor del 80% de niños que nacen con alguna cardiopatía no presentaba ningún factor de riesgo (19), por lo tanto se vuelve indispensable el cribado prenatal cardiológico.

Posterior al nacimiento, e iniciando el estudio de los recién nacidos con sospecha de Cardiopatías Congénitas es importante una Anamnesis completa; consultando sobre la existencia de patologías o alteraciones maternas prenatales, como las enfermedades preexistentes (especial

atención en diabéticas), las características y volumen del líquido amniótico, infecciones durante el embarazo, tipo de parto, características del recién nacido, test de APGAR, entre otros. En el examen físico valoramos el estado general del niño, el peso y su relación con la edad gestacional, temperatura, respiración (frecuencia, esfuerzo respiratorio, retracciones), saturación, presencia de soplos, hepatomegalia y edema de extremidades (21).

Los estudios complementarios recomendados son:

- Electrocardiograma: más aún si sospechamos en arritmias (22); además nos permite la valoración indirecta de las cámaras cardíacas (valorar crecimientos)
- Radiografía de tórax: es importante para valorar compromiso pulmonar, permite visualizar si hay enfermedad en parénquima, además podemos valorar la silueta cardíaca, su tamaño, posición del arco aórtico y el patrón de vascularización pulmonar (19).
- Ecocardiograma: el eco Doppler color es el estudio de elección, con mayor sensibilidad y especificidad a usarse en todo niño que se sospeche de la presencia de alguna cardiopatía (23); ya que nos permite visualizar en forma detallada la estructura del corazón.

### **Cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down.**

Es conocido que existe una clara asociación entre el Síndrome de Down y la presencia de Cardiopatías Congénitas, y esta asociación es variable dependiendo de las regiones estudiadas; reportándose entre el 40 y el 63.7%. La presencia de alteración cardíaca es causa importante de morbilidad y mortalidad temprana (24), en un estudio realizado en Suecia donde se valoró un grupo de pacientes con cardiopatía y Síndrome de Down, con un segundo grupo con Síndrome de Down sin cardiopatía, con un tercer grupo que era el control emparejado se reportó un riesgo de mortalidad 25 veces superior entre el primer y tercer grupo, y a su vez una tasa de mortalidad 2 veces mayor para los pacientes del primer frente al tercer grupo (25), por lo que es muy

importante para un país o lugar determinado conocer las características de las enfermedades cardíacas, para mejorar su manejo y por tanto la supervivencia a largo plazo.

Las guías de la Asociación Americana de Pediatría indican la necesidad de realizar una valoración cardiológica con ecocardiograma a este grupo de pacientes dentro de las primeras 6 semanas de vida, con la finalidad de brindar un diagnóstico y manejo oportuno, evitando las complicaciones (26).

Dentro de las cardiopatías congénitas más prevalentes se incluyen el canal auriculoventricular, comunicación interauricular (CIA), comunicación interventricular (CIV), el conducto arterioso persistente (DAP) y la tetralogía de Fallot. (27) que han variado en orden de prevalencia en diferentes regiones.

#### ➤ **Canal auriculoventricular (CAV)**

Es una alteración en la estructura del corazón en el que existe un defecto en el tejido (tabique) que separa las cámaras izquierdas y derechas del corazón, siendo éste un tabique incompleto en el que la sangre fluye entre las cámaras cardíacas (28).

Este defecto se clasifica como completo o incompleto.

#### CAV Completa:

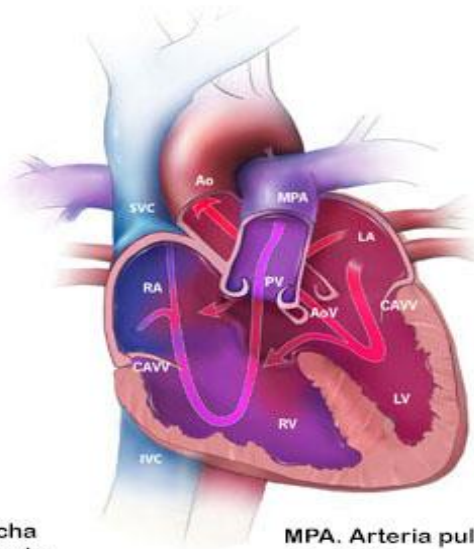
Cuando hay la presencia de un gran defecto (falta de formación) en el tabique que separa las aurículas y ventrículos; de esta forma la sangre fluye entre las cavidades, y además hay una única válvula auriculoventricular en lugar de dos, se produce porque durante la formación la válvula común no se dividió en la tricúspide y mitral y los tabiques no se desarrollaron completamente; por tanto, no se unen ni dividen el corazón (29).

#### CAV Parcial o incompleto

Este ocurre cuando si bien existe el defecto auriculoventricular, el corazón conserva dos válvulas (tricúspide y mitral) pero una de ellas que usualmente

es la mitral no se cierra completamente; por lo tanto, la sangre regresa desde el ventrículo izquierdo hacia la aurícula izquierda.

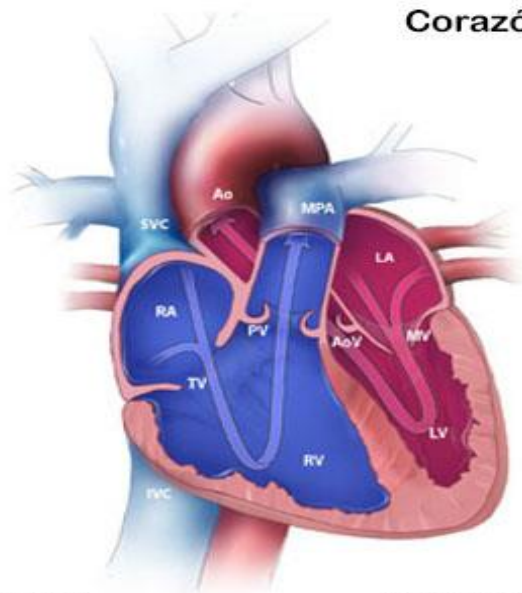
### Comunicación auriculoventricular (CAV)



RA. Aurícula derecha  
RV. Ventrículo derecho  
LA. Aurícula izquierda  
LV. Ventrículo izquierdo  
SVC. Vena cava superior  
IVC. Vena cava inferior

MPA. Arteria pulmonar principal  
Ao. Aorta  
CAVV. Válvula auriculoventricular común  
PV. Válvula pulmonar  
AoV. Válvula aórtica

### Corazón normal



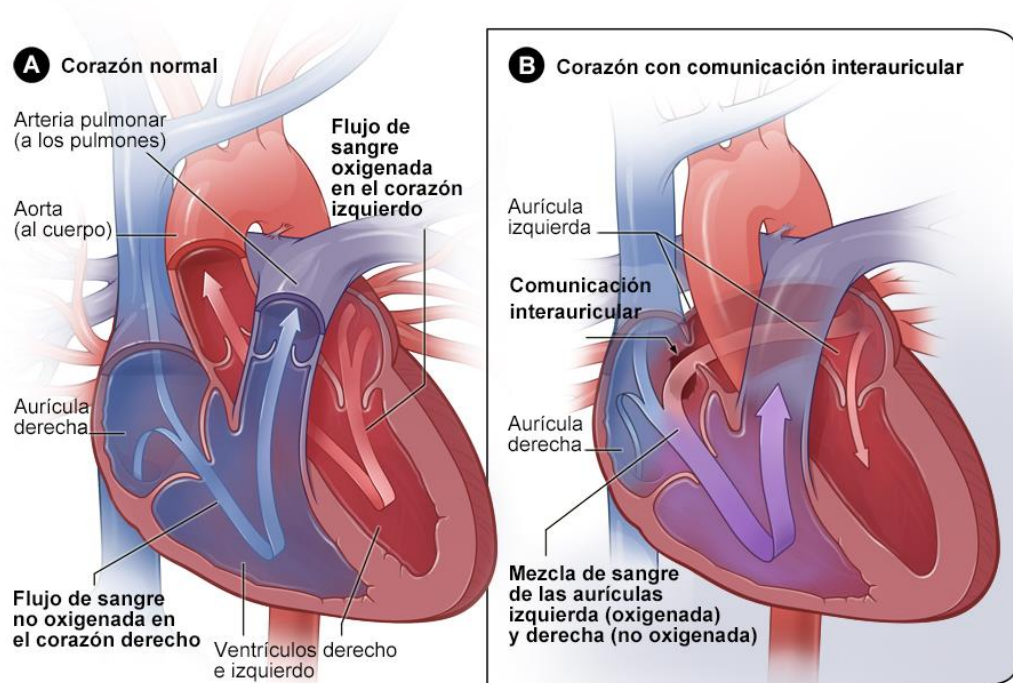
RA. Aurícula derecha  
RV. Ventrículo derecho  
LA. Aurícula izquierda  
LV. Ventrículo izquierdo  
SVC. Vena cava superior  
IVC. Vena cava inferior

MPA. Arteria pulmonar principal  
Ao. Aorta  
TV. Válvula tricúspide  
MV. Válvula mitral  
PV. Válvula pulmonar  
AoV. Válvula aórtica

Imagen 2. Comunicación auriculoventricular CAV (28)

### ➤ **Comunicación Interauricular**

Es la presencia de un defecto (orificio) entre el tabique que comunica las aurículas, esto hace que el flujo de sangre de la aurícula izquierda se mezcle con el de la aurícula derecha en lugar de dirigirse al resto del organismo (30).



**Imagen 3. Comunicación interauricular (29)**

### ➤ **Comunicación Interventricular**

Es una de las cardiopatías congénitas más frecuentes, representando cerca del 20% de todas las cardiopatías congénitas, y se define por la presencia de una lesión (orificio) a nivel del tabique interventricular (que separa el ventrículo derecho del izquierdo); en este caso la sangre que normalmente debe fluir desde el ventrículo izquierdo hacia el organismo fluye y se mezcla con la sangre del ventrículo derecho; es decir hace cortocircuito de izquierda a derecha; llevando a largo plazo daños en la estructura del corazón y de los pulmones (31).



Se puede clasificar anatómicamente como membranoso, perimembranoso, de entrada, de salida, muscular o trabecular, y dependiendo de la zona afectada, anterior, posterior, sin embargo; en ocasiones en un mismo individuo el defecto puede extenderse a varias zonas adyacentes (32).

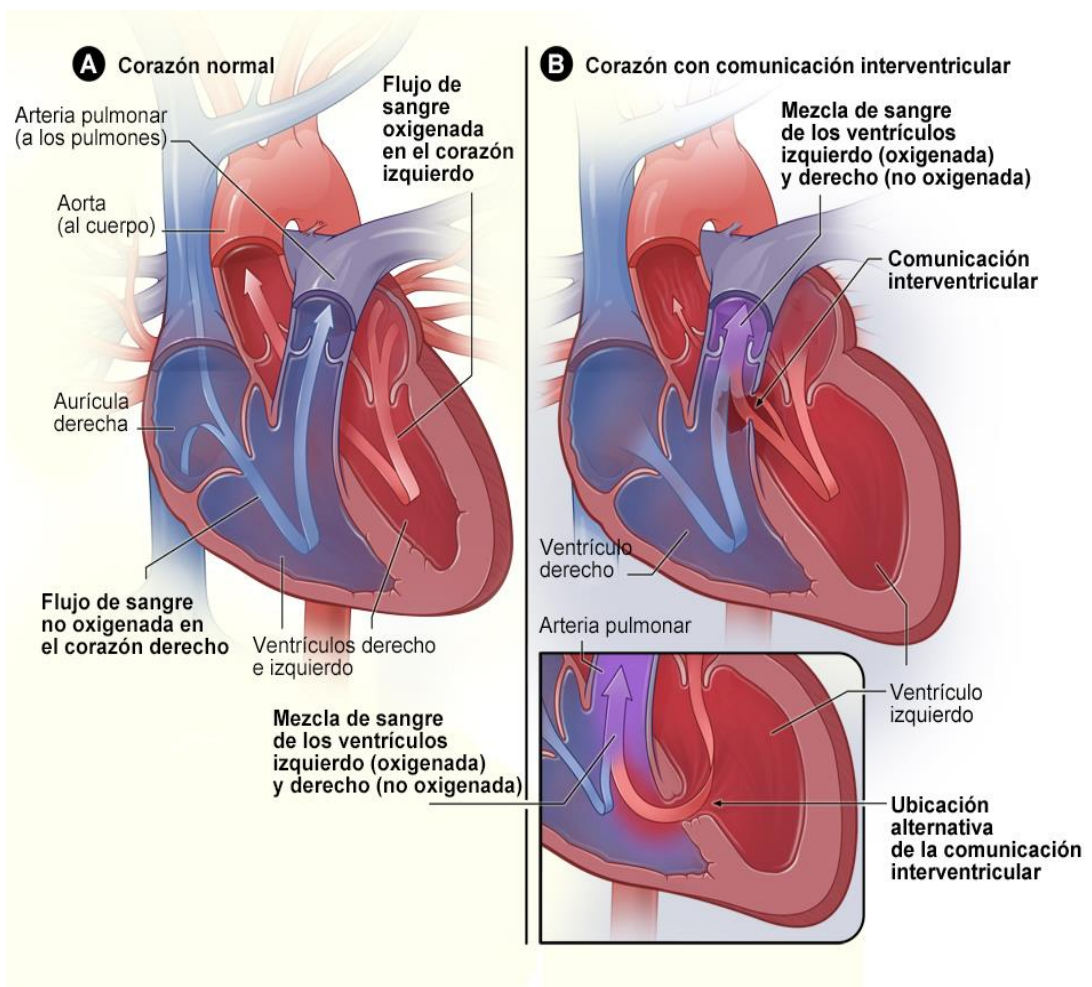


Imagen 4. Comunicación interventricular (29)

➤ **Conducto arterioso persistente**

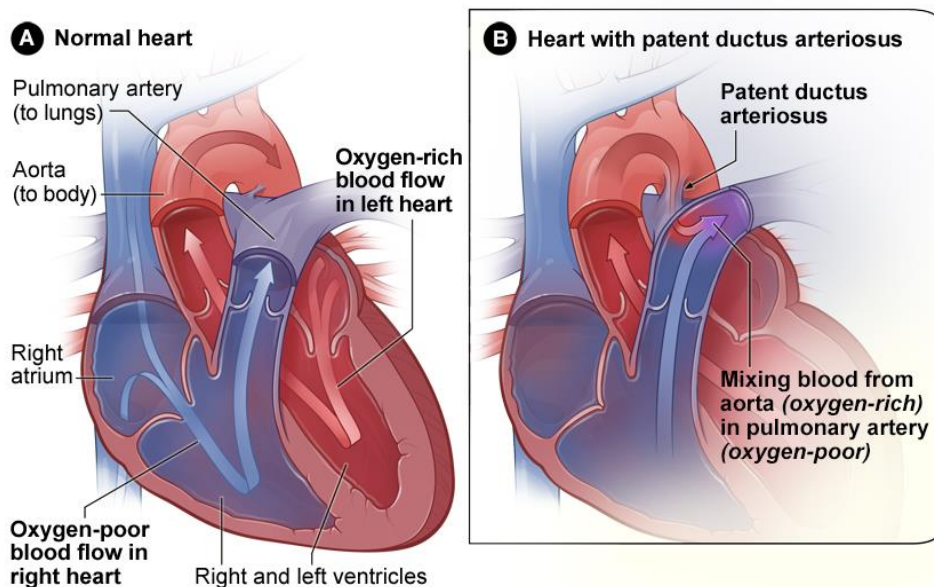
El ductus arterioso es una estructura vascular que conecta la aorta (a nivel descendente proximal) con la rama pulmonar izquierda. En condiciones fisiológicas se cierra entre las 24 a 96 horas de vida (33).

En neonatos con cualquier tipo de enfermedad congénita su incidencia varía entre el 5 y 10%.

Se clasifica dependiendo de la morfología en 5 tipos (34):

- a) En forma de embudo con boca ancha hacia la aorta y estrechez pulmonar.
- b) Tipo ventana
- c) De forma tubular
- d) De forma oval
- e) Formas raras

La importancia radica por que ocasiona un cortocircuito de izquierda a derecha; alterando la función pulmonar, ocasionando problemas respiratorios, además el cortocircuito disminuye el flujo sanguíneo diastólico ocasionando disminución del flujo intestinal e isquemia (34).



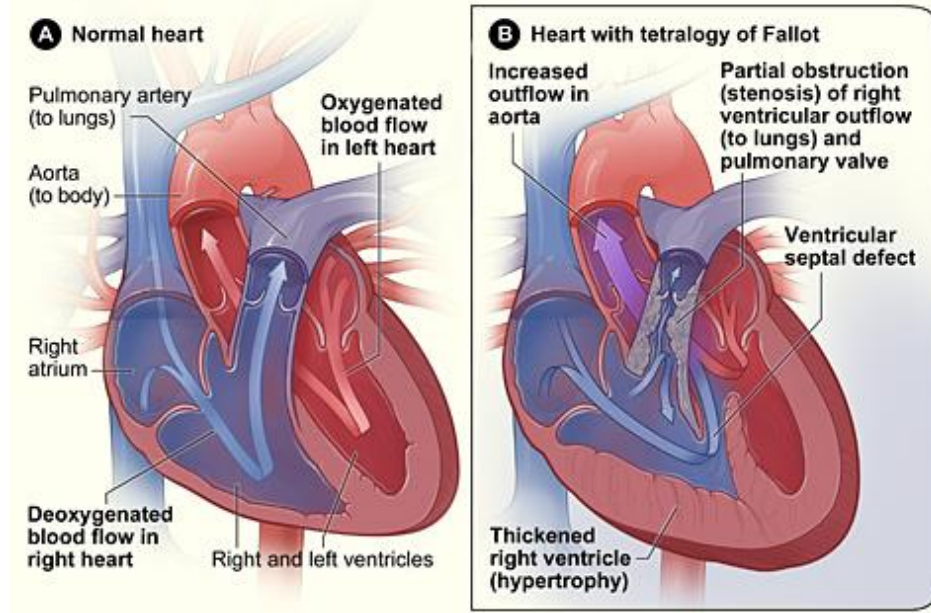
**Imagen 5. Conducto arterioso persistente (29)**

➤ **Tetralogía de Fallot**

La tetralogía de Fallot es el defecto cardiaco congénito, cianótico, complejo más común (36). Consta de cuatro malformaciones que son (36, 37):

- a) Estenosis del tracto de salida del ventrículo derecho: al desplazar el septo infundibular hacia anterior se produce una obstrucción que puede llegar a ser completa o incompleta en el tracto de salida del ventrículo derecho (atresia o estenosis pulmonar), además la válvula pulmonar suele ser bicúspide con engrosamiento de las valvas e hipoplasia del anillo valvular.
- b) Comunicación interventricular: que usualmente es grande, no restrictiva, con presiones equilibradas en ambos ventrículos.
- c) Cabalgamiento de la aorta: se produce porque la válvula aórtica migra anteriormente con respecto a la válvula pulmonar (cabalgándola); se indica también la regla de que este cabalgamiento debe ser menor al 50%; ya que si es mayor al 50% se define como ventrículo derecho de doble salida.

- d) Hipertrofia de ventrículo derecho: Se produce como efecto de tener una CIA amplia; ya que el ventrículo soporta mayor presión de la que debería, esta presión ocasiona hipertrofia muscular del ventrículo, que progresivamente provoca fibrosis de las fibras (36,37).



**Imagen 6. Tetralogía de Fallot (29)**

# DISEÑO Y METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN

## **Población**

La población de estudio lo constituyen los pacientes menores a 18 años que tengan diagnóstico de síndrome de Down y hayan sido atendidos en el servicio de Genética y Cardiología durante el periodo Enero 2018 a Diciembre 2022.

## **Materiales y métodos:**

### **Criterios de Inclusión**

- Pacientes menores a 18 años con estudio genético que demuestre trisomía en el cromosoma 21.
- Pacientes que hayan sido valorados en el servicio de Genética y Cardiología.

### **Criterios de Exclusión**

- Pacientes cuyas historias clínicas sean incompletas.
- Pacientes que por diversas condiciones (irritabilidad excesiva, poca colaboración) no cuenten con diagnóstico cardiológico concluyente.

### **Método de muestreo y recolección de datos**

Todos los pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión fueron incluidos en el estudio. Se revisaron las historias clínicas utilizando SERVINTE. Se recabaron los datos en una hoja de Microsoft Excel 7.0 prediseñada para la sistematización y análisis de datos.

La revisión se realizó con los siguientes códigos CIE 10:

Q900 Trisomía 21, por falta de disyunción meiótica.

Q901 Trisomía 21, mosaico

Q902 Trisomía 21, por translocación

Q90 Síndrome de Down

Q909 Síndrome de Down, no especificado

### Variables

Variable	Indicador	Unidades, Categorías o Valor Final	Tipo/Escala
<b>VARIABLE DE INTERÉS:</b>			
<b>Presencia de cardiopatía congénita</b>	Defecto de la embriogénesis que afecta la estructura y funcionamiento del corazón	Si No	Cualitativa, nominal
<b>VARIABLES DE ESTUDIO:</b>			
<b>Sexo</b>	Características biológicas y fisiológicas que definen a hombres y mujeres	Hombre Mujer	Cualitativa, nominal, dicotómica
<b>Edad materna al parto</b>	Registro de Historia clínica	> 35 años < 35 años	Cuantitativa discreta
<b>Antecedente de consanguinidad</b>	Parentesco natural de una persona con otra u otras que	SI NO	Cualitativa, dicotómica

	descienden de los mismos antepasados.		
<b>Citogenética de la trisomía 21</b>	Estudio de los cromosomas en pacientes con síndrome de Down.	Trisomía libre Mosaicismo Translocación	Cualitativa, nominal
<b>Edad de diagnóstico de cardiopatía congénita</b>	Años de edad cumplidos al momento del diagnóstico	Lactante (0 a 2 años)  Preescolar (> 2 años a 5 años)  Escolar (>5 a 10 años)  Adolescente (11 – 17 años)	Cualitativa, ordinal
<b>Tipo de cardiopatía</b>	Afectación del corazón y/o grandes vasos determinada por el Cardiólogo Pediatra en base a ecocardiograma, cateterismo u otros métodos diagnósticos	Cardiopatías de mayor complejidad (que requieren manejo quirúrgico)  Cardiopatías de menor complejidad (que requieren manejo clínico)	Cualitativa, ordinal

<b>Tipo de tratamiento recibido</b>	Opción terapéutica brindada desde el diagnóstico de la cardiopatía según la complejidad	Cateterismo cardiaco Cirugía cardiaca Farmacológico Manejo clínico evolutivo	Cualitativa, nominal

### **Análisis de datos**

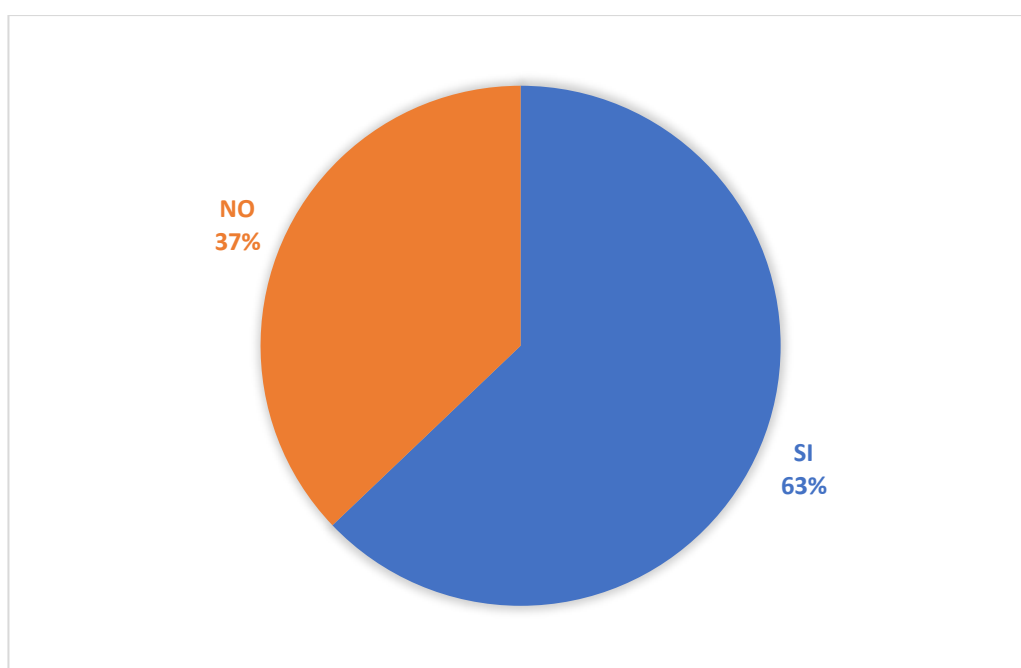
Las variables cuantitativas y cualitativas se presentaron como frecuencias y porcentajes



## RESULTADOS

Tras la búsqueda con los códigos CIE 10 y depuración de historias clínicas obtuvimos 1444 pacientes; de los cuales 334 cumplieron con los criterios de Inclusión y Exclusión que se exponen a continuación:

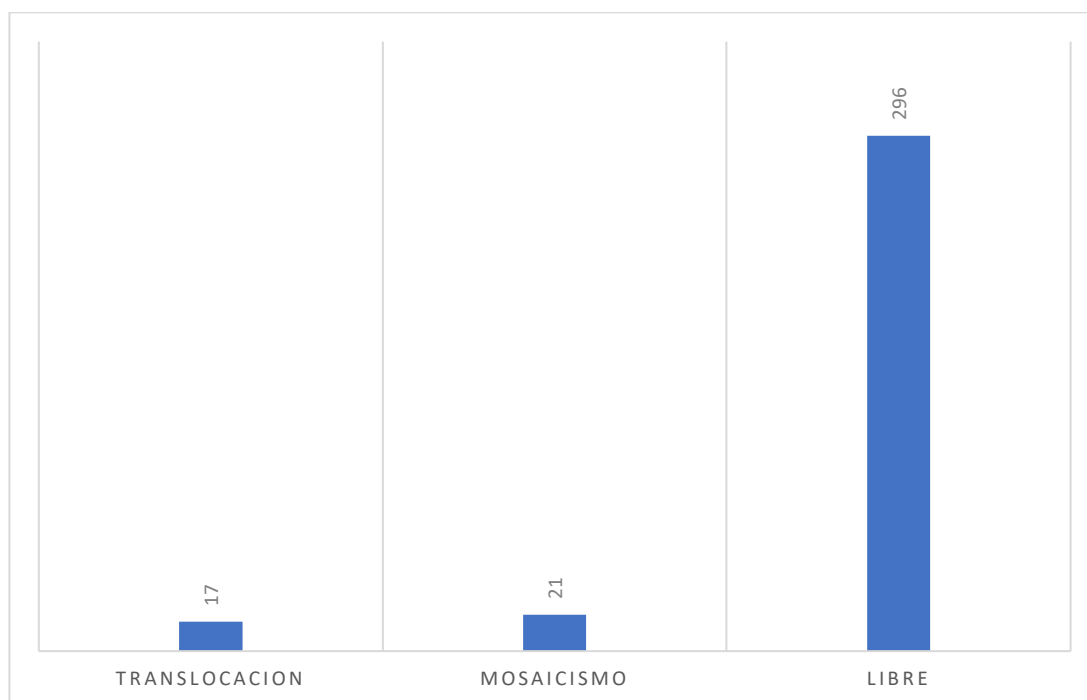
**Gráfico 1. Presencia de Cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down**



Fuente: **Sistema Servinte - Hospital Roberto Gilbert**

En este gráfico se observa que la presencia de cardiopatías congénitas fue del 63% de la totalidad de pacientes incluidos en el estudio (N = 210 pacientes), y que en el 37% de casos ( N = 124 pacientes) no hubieron alteraciones cardiacas.

**Gráfico 2. Citogenética de los pacientes con diagnóstico de Síndrome de Down**



Fuente: **Sistema Servinte - Hospital Roberto Gilbert**

De la totalidad de los pacientes con Síndrome de Down estudiados, el 5% de los casos correspondió Translocaciones (N = 17 pacientes), el 6% a Mosaicimos ( N = 21 pacientes) (Desde el 40 hasta el 70% de mosaicismo), y el 89% de los casos la variante citogenética asociada fue trisomía libre (296 casos)

**Tabla 1. Edad de los progenitores**

	Rango	Promedio
<b>EDAD MATERNA</b>	16 – 52	35
<b>EDAD PATERNA</b>	18 – 60	37

Fuente: **Sistema Servinte - Hospital Roberto Gilbert**

Se encontró que en el caso de las madres la edad de la gestación fue comprendida desde los 16 hasta los 52 años, con promedio de 35 años y en los padres desde los 18 hasta los 60 años, con promedio de 37 años; es importante señalar que el 61% de los casos presentó madres con edad avanzada (> 35 años) y el 68% padres con edad avanzada (> 37 años)

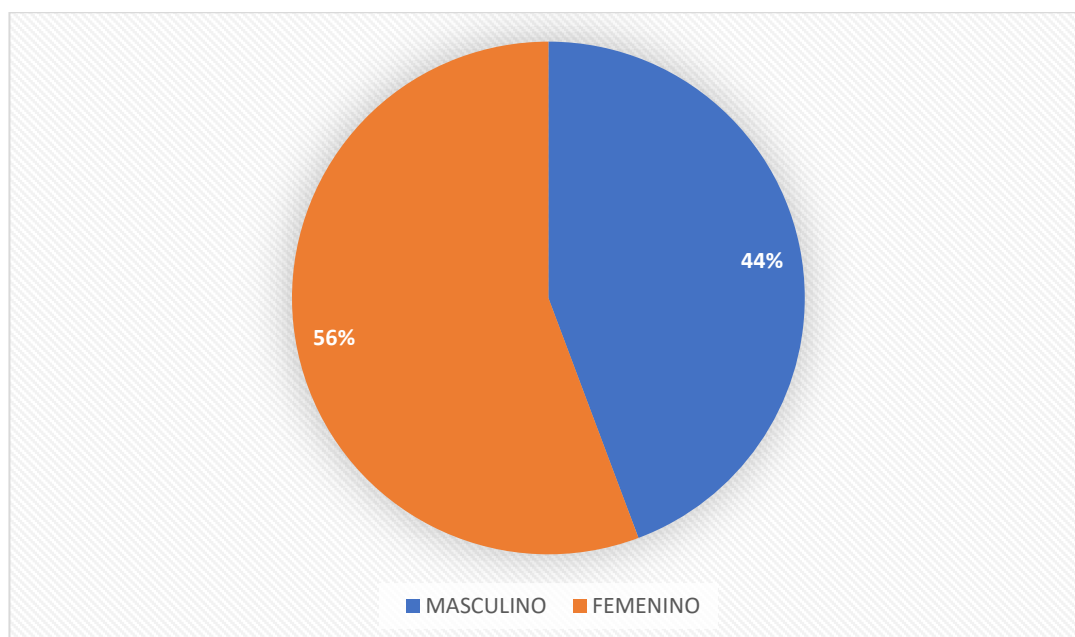
**Tabla 2. Presencia de cardiopatías congénitas acorde a su patrón citogenético**

CARDIOPATÍA	CITOGENÉTICA					
	TRANSLOCACION		MOSAICISMO		TRISOMIA LIBRE	
	N°	%	N°	%	N°	%
<b>SI</b>	11	65%	12	57%	187	63%
<b>NO</b>	6	35%	9	43%	109	37%
<b>TOTAL</b>	17	100%	21	100%	296	100%

Fuente: **Sistema Servinte - Hospital Roberto Gilbert**

En los pacientes con Síndrome de Down cuyo patrón citogenético es translocación Robertsoniana se encontró un 65% de prevalencia de cardiopatías, mientras que en pacientes con mosaicismos fue del 57% y finalmente; en pacientes cuyo patrón citogenético fue trisomía libre se encontró que el 63% de los casos tuvo cardiopatía congénita.

**Gráfico 3. Distribución de pacientes cardiopatas con Síndrome de Down acorde al sexo**



Fuente: **Sistema Servinte - Hospital Roberto Gilbert**

De los 210 pacientes con Síndrome de Down en los que se encontró alguna cardiopatía congénita 93 (44%) fueron hombres y 117 (56%) mujeres.

**Tabla 3. Edad de diagnóstico de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down.**

Grupo etario	N°	%
Lactante menor	193	92%
Lactante mayor	10	5%
Preescolar	5	2%
Escolar	2	1%
<b>TOTAL</b>	210	100%

**Promedio** 4 meses

Fuente: **Sistema Servinte - Hospital Roberto Gilbert**

La edad a la que fueron diagnosticados de Cardiopatías congénitas los niños con síndrome de Down fue en promedio de 4 meses, importante destacar que la gran mayoría (92% de los casos N = 193 pacientes) tuvieron un diagnóstico temprano; antes del primer año de vida.

**Tabla 4 . Clasificación de las cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down**

<b>Tipo de cardiopatía</b>	<b>N°</b>	<b>%</b>
<b>Cianóticas de flujo aumentado</b>	<b>0</b>	<b>0%</b>
<b>Cianóticas de flujo disminuido</b>	<b>5</b>	<b>2%</b>
<b>Acianóticas de flujo aumentado</b>	<b>201</b>	<b>96%</b>
<b>Acianóticas de flujo disminuido</b>	<b>4</b>	<b>2%</b>
<b>TOTAL</b>	<b>210</b>	<b>100%</b>

Fuente: **Sistema Servinte - Hospital Roberto Gilbert**

En el 96% de pacientes estudiados se encontró que el tipo de cardiopatía más prevalente fue no cianozantes y de hiperflujo pulmonar; el 2% de casos presentó cardiopatía cianótica de flujo disminuido y el otro 2% de casos correspondió a pacientes con cardiopatías acianóticas de flujo disminuido.

**Tabla 5. Distribución de las cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down**

Tipo de cardiopatía	N°	%
<b>CIA</b>	<b>121</b>	<b>58%</b>
<b>CIV</b>	69	33%
<b>DAP</b>	84	40%
<b>CAV</b>	12	6%
<b>TETRALOGIA DE FALLOT</b>	5	2%
<b>DOS O MAS</b>	70	33%
<b>N° PACIENTES</b>	<b>210</b>	

La distribución de la presencia de cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down se constituye de la siguiente manera; en el 58% de casos (N = 121 pacientes) se detectó la presencia de comunicación interauricular, seguido de la presencia de ductus permeable en el 40% de casos (N = 84 pacientes), en tercer lugar la comunicación interventricular con un 33% de casos (N = 69 pacientes), en cuarto lugar la presencia de canal auriculoventricular en un 6% de casos (N = 12 pacientes) y en quinto lugar la tetralogía de Fallot con 2% de casos (N = 5 pacientes) Además un tercio de los casos (70 pacientes) presentó cardiopatías combinadas (dos o más concomitantes).

**Tabla 6. Distribución de las cardiopatías congénitas más frecuentes distribuidas según su patrón citogenético**

Cardiopatía	TRANSLOCACION		MOSAICISMO		TRISOMIA LIBRE	
	N°	%	N°	%	N°	%
<b>CIA</b>	7	64%	4	33%	108	58%
<b>CIV</b>	4	36%	2	17%	63	34%
<b>DAP</b>	3	27%	4	33%	77	41%

Fuente: **Sistema Servinte - Hospital Roberto Gilbert**

En pacientes cuyo patrón citogenético fue Translocación el tipo de cardiopatía más frecuentemente encontrado fue la Comunicación Interauricular (64%) de casos seguido de la Comunicación Interventricular y en tercer lugar la presencia de Ductus; mientras que en pacientes con Mosaicismo genético el orden fue CIA y Ductus por igual (En el 33% de los casos) y CIV en tercer lugar (17% de casos). Finalmente, en los pacientes con trisomía su patrón en orden de frecuencia fue: CIA (58%), Ductus (41%), CIV (34%).

**Tabla 7. Manejo de las cardiopatías en los pacientes con Síndrome de Down**

MANEJO	TRANSLOCACION		MOSAICISMO		TRISOMIA LIBRE	
	N°	%	N°	%	N°	%
<b>CLÍNICO</b>	3	27%	7	58%	99	53%
<b>FARMACOLÓGICO</b>	4	36%	2	17%	21	11%
<b>QUIRÚRGICO</b>	4	36%	3	25%	67	36%

Fuente: **Sistema Servinte - Hospital Roberto Gilbert**

En pacientes con Síndrome de Down cuyo patrón citogenético fue translocación encontramos que en el 36% de los casos recibió intervención quirúrgica, así mismo otro 36% recibe medidas farmacológicas y el 27% realiza vigilancia y seguimiento; en pacientes con mosaicismo el 58% se mantienen en vigilancia, el 25% fue intervenido quirúrgicamente y el 17% tiene medidas farmacológicas; finalmente, en pacientes con trisomía libre el 53% de los casos se mantiene en vigilancia, el 36% fue intervenido quirúrgicamente y el 11% recibe manejo con fármacos.

**Tabla 8. Complejidad de las Cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down acorde a su patrón citogenético.**

COMPLEJIDAD	CITOGÉNÉTICA					
	TRANSLOCACION		MOSAICISMO		TRISOMIA LIBRE	
	N°	%	N°	%	N°	%
<b>ALTA</b>	4	36%	3	25%	67	36%
<b>BAJA</b>	7	64%	9	75%	120	64%
<b>TOTAL</b>	11	100%	12	100%	187	100%

Fuente: **Sistema Servinte - Hospital Roberto Gilbert**

En el 36% de los pacientes cuyo cariotipo fue compatible con Translocación Robertsoniana su cardiopatía fue clasificada como altamente compleja (por requerir intervención quirúrgica); en los pacientes con mosaicismo ese valor corresponde al 25% y en los pacientes con trisomía libre el 36%.



## DISCUSIÓN

Ante la gran demanda de atenciones en el servicio de Cardiología Pediátrica de pacientes con Trisomía 21 surge el requerimiento científico de realizar este estudio observacional, de tipo descriptivo, con la finalidad de obtener la información local con respecto a este grupo de pacientes en quienes por su condición genética tienen un riesgo incrementado de padecer algún tipo de cardiopatía congénita.

Esta revisión se realizó en un periodo de 5 años; se contó con 1444 pacientes de los cuales 334 cumplieron con los criterios de inclusión propuestos en la investigación.

El 63% de los pacientes estudiados presentaron algún tipo de cardiopatía; lo cual contrasta con lo reportado en otros estudios revisados donde se refiere que la prevalencia es entre el 40 y el 63.7% (24).

Con referencia al sexo; fue más prevalente en mujeres, abarcando un 56%; esto es cercano a lo reportado por Ruz-Montes et al. (2) en un estudio donde se indica que el sexo femenino estuvo presente en el 52.5% de casos.

Las variantes citogenéticas en pacientes con síndrome de Down son 3, trisomía libre, mosaicismo y translocación Robertsoniana; que en este estudio quedaron distribuidos de la siguiente forma: Trisomía libre 89% de casos, Mosaicismo 6% y Translocaciones 5%; en las revisiones bibliográficas como la realizada por Díaz-Cuéllar (3) se describe hallazgos del 95% de trisomías libres, 3% mosaicismo y 2% translocaciones.

Con respecto a la edad materna prenatal; Blanco Montaña et al. (37) realizó una publicación sobre los factores de riesgo en el origen del síndrome de Down, destacando la edad materna mayor o igual a 35 años, y edad paterna mayor a 40 años; en ambos casos es reportado como factores asociados no causales para desarrollar síndrome de Down.

En otra publicación realizada de India por Vashist M et al. (38) se revisó la edad materna como un factor de controversia en la trisomía 21 con una conclusión no favorable hacia el efecto de la edad avanzada de la madre y refieren que podría haber otros factores ambientales o genéticos que afecten a la formación del cigoto.

Un tercer estudio realizado en Costa Rica por Benavides et al. (39) se encontró que la edad materna media fue de 32,2 años, con una razón de prevalencia ajustada en madres de 35 años o más contra madres menores de 35 años de 8,05 (IC95 % 7,25-8,95) con una fracción atribuible poblacional del 41,22 %.

En el presente estudio se encontró un promedio de edad materna de 35 años y edad paterna de 37 años; además un 61% de madres superó los 35 años, frente al 68% de padres que supero la misma edad.

Lo cual se relaciona con varios estudios antes descritos; en los que existe mayor prevalencia de niños con trisomía 21 en madres que superan los 35 años.

En referencia a las cardiopatías más frecuentes en niños con síndrome de Down, en un estudio publicado por Dimopoulos K et al. (40) en la La American Heart Association en Enero del 2023 realizaron una revisión de varios informes publicados (artículos, revisiones sistemáticas y meta análisis) donde concluyen que el canal auriculoventricular es la forma más común de enfermedad cardiaca (en 11 de 15 estudios incluidos).

Otro estudio publicado por Santoro et al. (41) realiza una revisión de 56 artículos científicos refiere que entre 1960 y 1990 se observó un mayor número de casos de defectos atrio ventriculares; sin embargo en años posteriores se observó incremento de pacientes con CIV.

En México De Rubens et al. (42) publica un estudio elaborado en el Instituto Nacional de Pediatría de la ciudad de México, donde se analizó 275 pacientes y donde la cardiopatía congénita más frecuente fue la comunicación interauricular, seguida de la interventricular y persistencia de conducto

arterioso. Finalmente, otro estudio realizado por Ruz et al (2) en Colombia indica que en orden de frecuencia fueron comunicación interventricular, comunicación interauricular y ductus arterioso.

En el presente estudio se encontró que lo más prevalente fue la comunicación interauricular, seguido de la presencia de ductus y en tercer lugar la comunicación interventricular; resultados que presentan ciertas diferencias con referencia a los más cercanos a nuestra localidad.

Con referencia a la terapéutica; los estudios revisados refieren que al menos un tercio de pacientes con cardiopatías congénitas ameritarán algún procedimiento quirúrgico a lo largo de su vida (16,17). Publicaciones que contrastan con los resultados presentados ya que el 36% de pacientes (74 de 210) ameritaron resolución quirúrgica lo cual se correlaciona con lo antes mencionado.

## CONCLUSIONES

En el Hospital de niños Dr. Roberto Gilbert E, en el servicio de consulta externa de Genética y Cardiología se atienden pacientes desde recién nacidos hasta 17 años.

En referencia a las características epidemiológicas de los pacientes se determinó que:

➤ No hubo distinción en cuanto al sexo, siendo cercano al 50% respectivamente, de los cuales un gran porcentaje tuvieron padres añosos.

En cuanto a las prevalencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down se encontró que:

➤ Dos de cada tres pacientes tienen algún tipo de cardiopatía congénita.

➤ El cribado temprano ayudó a obtener un diagnóstico antes del primer año de vida en la mayoría de pacientes

➤ El patrón citogenético más comúnmente encontrado fue trisomía libre, al comparar la presencia de cardiopatía acorde a su cariotipo se encontró que en el caso de trisomías libres; el 63% lo presenta, mosaicismo 57% y translaciones el 65%.

➤ La comunicación interauricular fue el tipo de cardiopatía congénita más prevalente del grupo de estudio, seguido de la presencia de ductus arterioso permeable y comunicación interventricular.

➤ En un tercio de los casos se encontró la presencia de dos o más cardiopatías concomitantes.

Con respecto a la complejidad de las cardiopatías en los niños con síndrome de Down se encontró que:

- Según el patrón citogenético los pacientes con trisomía libre y translocaciones tuvieron cardiopatías más complejas en relación a los pacientes cuyo cariotipo mostró mosaicismo.
- En forma general los tratamientos fueron variados, y en el 35% de los casos hubo necesidad de realizar alguna intervención quirúrgica.

Se puede concluir que la presencia de cardiopatías congénitas en los niños que acuden al Hospital de Niños Dr. Roberto Gilbert es muy alta; de las cuales un gran número ameritaron algún tipo de procedimiento quirúrgico, esto subraya la complejidad de estos pacientes, con grandes necesidades en los sistemas de salud, además incita a que se promocióne a la detección precoz, conociendo que un diagnóstico y tratamiento oportuno contribuirá a mejorar la calidad de vida en los pacientes, las familias y la sociedad.

## RECOMENDACIONES

Conocer sobre la importancia y prevalencia de las cardiopatías congénitas presentes en los niños con síndrome de Down contribuye de forma importante para que se detecte tempranamente y se mejore sus condiciones médicas y su calidad de vida.

Como recomendaciones generales, se debe incrementar la promoción en salud; dirigida hacia las madres gestantes para la realización de la ecografía cardíaca fetal; además conociendo la alta prevalencia de cardiopatías en niños con síndrome de Down insistir en la necesidad de acudir al servicio de Cardiología Pediátrica (para la realización del ecocardiograma) y al servicio de Genética Médica, ya que estos pacientes necesitan realizarse múltiples estudios (entre ellos cariotipo) y necesitan abordaje integral, el mismo que es direccionado desde esta especialidad.

Además sería de gran utilidad implementar la realización de cariotipo en la institución; ya que al realizar la validación de datos muchos pacientes no fueron incluidos en el estudio por falta de su patrón citogenético.

La motivación principal a la que invita este estudio, es a ampliar los conocimientos en los pacientes con Síndrome de Down; a sospechar en el diagnóstico de cardiopatías; y a no necesariamente pensar o esperar en un paciente con cianosis ya que como hemos visto la mayoría de estas cardiopatías son acianóticas; y a incentivar a los padres y madres de nuestra consulta y conocidos para brindar mejor asesoría y diagnósticos precoces para conseguir mejorarlos y evitar complicaciones.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Torres-Romucho Camilo E., Uriondo-Ore Victor G., Ramirez-Palomino Alberto J., Arroyo-Hernández Hugo, Loo-Valverde Maria, Protzel-Pinedo Ana et al . Factores asociados a la supervivencia al año de vida en neonatos con cardiopatía congénita severa en un Hospital Nacional de Perú. Rev. Perú. med. exp. salud publica [Internet]. 2019 Sep [citado 2023 Sep 04] ; 36( 3 ):433-441.Disponible en : [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1726-46342019000300433&lng=es](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-46342019000300433&lng=es).
2. Ruz-Montes Miguel A., Cañas-Arenas Eliana M., Lugo-Posada María A., Mejía-Carmona María A., Zapata-Arismendy Manuela, Ortiz-Suárez Laura et al . Cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con síndrome de Down. Rev. Colomb. Cardiol. [Internet]. 2017 Feb [citado 2023 Sep 04] ; 24( 1 ): 66-70. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-colombiana-cardiologia-203-articulo-cardiopatias-congenitas-mas-frecuentes-ninos-S012056331630105X>
3. Díaz-Cuéllar, S, Yokoyama-Rebollar, E, & Del Castillo-Ruiz, V. Genómica del síndrome de Down. Acta pediátrica de México, [Internet]. 2016. [citado 2023 Sep 04] 37(5), 289-296. Disponible en: <https://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/article/view/1248>
4. Aguirre Factos, Rocío Analy. Diseño de una guía didáctica educacional para padres de niños y niñas con Síndrome de Down. Trabajo de grado previo a la obtención del título de Comunicadora Social. Carrera de Comunicación Social. Quito: UCE. 66 p. [Internet]. 2016. [citado 2023 Sep 04] Disponible en: <https://www.dspace.uce.edu.ec/entities/publication/715f12fd-3e64-4e9d-a2ae-af067efec16d>

5. Castillo Lam JE, Elías Adauto OE, Huamán Benancio GP. Cardiopatías congénitas asociadas a los síndromes cromosómicos más prevalentes: revisión de la literatura [Congenital heart disease associated with the most prevalent chromosomal syndromes: a literature review]. Arch Peru Cardiol Cir Cardiovasc. 2021 Sep 30;2(3):187-195. Spanish. doi: 10.47487/apcyccv.v2i3.155. PMID: 37727523; PMCID: PMC10506540. [citado 2023 Sep 04] Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10506540/>

6. Cardiopatías Congénitas. Sociedad Ecuatoriana de Cardiología. [Internet]. 2022. [citado 2023 Sep 04] Disponible en: <https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&ved=2ahUKEwjLl6Wr3ZKEAxUHTDABHak-DM4QFnoECBMQAQ&url=https%3A%2F%2Fwww.scarioec.org%2Fcardiopatias-congenitas%2F&usg=AOvVaw35OOAhyI11BVQCQre5NTsab&opi=89978449>

7. Durán M, Muzzio L. Citogenética y Cardiopatías congénitas en el síndrome de Down, [Internet]. 2008. [citado 2023 Sep 04] Disponible en: <https://www.doctorresponde.com/hoja-de-vida/lmuzzio/Citogenetica-y-Cardiopatias-Congenitas-en-el-Sindrome-de-Down.pdf>

8. Artigas M. Síndrome de Down (Trisomía 21), Asociación española de Pediatría. [Internet]. 2021. [citado 2023 Sep 04] Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6-down.pdf>

9. Zopfi R. Guía de Práctica Clínica del Síndrome de Down. Ministerio de Salud de Perú. [Internet]. 2019. [citado 2023 Sep 04] Disponible en: <https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&ved=2ahUKEwiTzvCi3pKEAxWyhIQIHVJ1ACUQFnoECA0QAQ&url=https%3A%2F%2Fwww.insnsb.gob.pe%2Fdocs-trans%2Fresoluciones%2Farchivopdf.php%3Fpdf%3D2019%2FGPC%2520Sd%2520Down%2520aprob.pdf&usg=AOvVaw00G4xzQfEaOnx38RO3ibB&opi=89978449>



10. Síndrome de Down. Corporación Síndrome de Down. Colombia. [Internet]. 2024 [citado 2024 Ene 14] <https://corporacionsindromededown.org/sobre-el-sindrome-de-down/>
11. Díaz-Hernández DJ, Torres-Gómez IP, Arango-Martínez AM, Manrique-Hernández RD, Gallo-Bonilla JE Genomic, transcriptomic, and diagnostic features of Down syndrome. Revista Medigraphic Volumen 24, Número 1, [Internet]. 2020 [citado 2024 Ene 14] Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/medlab/myl-2020/myl201c.pdf>
12. Cammarata-Scalisi Francisco, Araque Dianora, Ramírez Rosmary, Guaran Luis, Silva Gloria Da. Mosaicismo de trisomía 13. Bol. Med. Hosp. Infant. Mex. [revista en la Internet]. 2019 Oct [citado 2024 Ene 14] ; 76( 5 ): 246-250. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31536039/>
13. Guapi Nauñay V, De la Cruz Jimenez G, Mera Bastidas S. Rob (13;15) (q10; q10) translocation: comments on a case. Universitas Médica Pontificia Universidad Javeriana, vol 59, núm 2, 2018. [citado 2024 Ene 14] Disponible en: [https://revistas.javeriana.edu.co/files-articulos/UMED/59-2%20\(2018-II\)/231054933010/](https://revistas.javeriana.edu.co/files-articulos/UMED/59-2%20(2018-II)/231054933010/)
14. Esquivel-Quezada RE, García-Morales C, Castillo-Cadena J. Implicaciones causadas por la presencia y segregación de translocaciones robertsonianas. Su diagnóstico y efectos en la población. Rev Biomed. 2022; [citado 2024 Ene 14] 33(1):44-56. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=103331>
15. Lenormand C, Lipsker. D. Mosaicismo, EMC – Dermatología Volume 52, Issue 2, June 2018 [citado 2024 Ene 14] Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1761289618908952>
16. Peña-Juárez Rocio A., Corona-Villalobos Carlos, Medina-Andrade Miguel, Garrido-García Luis, Gutierrez-Torpey Carlos, Mier-Martínez Moisés.

Presentación y manejo de las cardiopatías congénitas en el primer año de edad. Arch. Cardiol. Méx. [revista en la Internet]. 2021 Sep [citado 2024 Ene 14] ; 91( 3 ): 337-346. Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1405-99402021000300337&lng=es](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1405-99402021000300337&lng=es).

17. Romera G, Zunzunegui J, Recién nacido con sospecha de cardiopatía congénita. Protocolos Diagnóstico Terapéuticos de la AEP: Neonatología. [Internet]. 2018. [citado 2024 Ene 14] Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/35.pdf>

18 Peña-Juárez Rocío A., Medina-Andrade Miguel A.. Current situation of congenital heart diseases in two public hospitals in the state of Jalisco. Arch. Cardiol. Méx. [revista en la Internet]. 2020 Jun [citado 2024 Ene 14] ; 90( 2 ): 124-129. Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1405-99402020000200124&lng=es](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1405-99402020000200124&lng=es).

19. Copado Mendoza D.Y et. al. Importancia del diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas Perinatología y Reproducción Humana. [revista en la Internet]. 2018 Sep; [citado 2024 Ene 14] 32(3) :127---130 Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-perinatologia-reproduccion-humana-144-articulo-importancia-del-diagnostico-prenatal-cardiopatias-S0187533718301043>

20. Meller C, et.al. Cardiopatías congénitas, diagnóstico y manejo prenatal Arch Argent Pediatr [Internet]. 2020; [citado 2024 Ene 15] 118(2):e149-e161. Disponible en: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2020/v118n2a17.pdf>

21. Maroto Monedero C. et al.– Guías de práctica clínica en las cardiopatías congénitas del recién nacido Rev Esp Cardiol Vol. 54, Núm. 1, [Internet]. 2021; ; [citado 2024 Ene 15] Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0300893201762641>

22. Perich Durán RM. Cardiopatías Congénitas más frecuentes y seguimiento en atención primaria Pediatr Integral [Internet]. 2012; [citado 2024 Ene 15] 622-635 Disponible en: <https://www.pediatriaintegral.es/numeros-antteriores/publicacion-2012-10/cardiopatias-congenitas-mas-frecuentes-y-seguimiento-en-atencion-primaria/>
- 23 Pose Guillermo, Abdala Diego. Uso de la ecocardiografía neonatal como screening para la detección temprana de cardiopatías congénitas. Arch. Pediatr. Urug. [Internet]. 2015 Dic [citado 2024 Ene 15]; 86( 4 ): 309-312. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-773588>
24. Benhaourech S, Drighil A, El Hammiri A. Congenital heart disease and down syndrome: various aspects of a confirmed association Cardiovascular Journal of Africa. [Internet]. 2016. [citado 2024 Ene 15] • Volume 27, No 5, Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27805241/>
25. Engsner S, Wai Giang K, Dellborg M, Fedchenko M, Eriksson P, Mandalenakis Z. Impact of Down Syndrome on Survival Among Patients With Congenital. Heart Disease Journal of American Heart Association. [Internet]. 2024; [citado 2024 Ene 21] 13:e031392. Disponible en: <https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/JAHA.123.031392>
26. Gramaglia SMC, Cuppari C, Salpietro C, Ceravolo A, Cutrupi MC, Concolino D Et al. Congenital heart disease in Down syndrome Journal of Biological Regulators and Homeostatic Agents • [Internet]. July 2020 [citado 2024 Ene 21] (4 Suppl. 2):31-35. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33000597/>
27. Pierpont ME, Brueckner M, Chung WK, Garg V, Lacro RV, McGuire AL, et al; Genetic Basis for Congenital Heart Disease: Revisited: A Scientific Statement From the American Heart Association. [Internet]. 2018 Nov [citado 2024 Ene 24] 20;138(21):e653-e711. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30571578/>

28. Hernandez R, Erdmenger J, Becerra R. Canal atrioventricular completo con cor triatriatum: reporte de un caso Revista Mexicana de Pediatría, [Internet] 2016 [citado 2024 Ene 24] Vol. 83, No. 5, pp 158-162 Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2016/sp165d.pdf>
29. Martínez-González Hugo S., Acosta-Vásquez Patricia A., López-Leiva Sergio E., Enríquez-Guzmán Gabriela, Cisternas-Olguín Daniela P., Rodríguez-Aris Juan G.. Diagnóstico prenatal de enfermedad de canal atrioventricular, análisis epidemiológico y experiencia CERPO entre 2003 y 2021. Rev. chil. obstet. ginecol. [Internet]. 2022 Dic [citado 2024 Ene 27] ; 87( 6 ): 381-387. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0717-75262022000600381&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75262022000600381&lng=es).
30. Arbeláez Eslait SA, Esmeral Atehortúa KK, Peluffo Vergara S. Comunicación Interauricular. Pediatría. [Internet]. 30 de septiembre de 2020 [citado 30 de enero de 2024];53(3):115-9. Disponible en: <https://revistapediatria.org/rp/article/view/157>
31. Osorio L. Silot D. Comunicación interventricular: revisión de la literatura. Medisur [Internet] Diciembre de 2011 [citado 30 de enero de 2024]; vol.9 no.6 Disponible en: <http://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/1603>
32. Real Aparicio Chantal Marie, Spinzi Lorena, Romero Fátima. Características de los pacientes post operados de comunicación interventricular en el Departamento de Cardiología Pediátrica del Hospital de Clínicas. Rev. Nac. (Itauguá) [Internet]. 2018 June [citado 2024 Ene 30] ; 10( 1 ): 36-56. Disponible en: [https://www.researchgate.net/publication/327819786\\_Characteristics\\_of\\_post-operated\\_patients\\_of\\_interventricular\\_communication\\_in\\_the\\_Department\\_of\\_Pediatric\\_Cardiology\\_of\\_the\\_Hospital\\_de\\_Clinics](https://www.researchgate.net/publication/327819786_Characteristics_of_post-operated_patients_of_interventricular_communication_in_the_Department_of_Pediatric_Cardiology_of_the_Hospital_de_Clinics)
33. Gonzalez C. Protocolo de Manejo del Ductus Arterioso Persistente en el Neonato HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL

[Internet]. Enero 2018 [citado 2024 Ene 30] Disponible en: <https://hn.sld.pa/wp-content/uploads/2022/03/DAP.pdf>

34. Mantilla J, Cely Andrade J, Enriquez M, Olaya J. Conducto arterioso persistente tipo ventana: manejo quirúrgico [Internet]. 2016. [citado 2024 Ene 30] Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-cirugia-cardiovascular-358-articulo-conducto-arterioso-persistente-tipo-ventana-S1134009616302686>

35. Ruiz González M, Gómez Guzmán E, Párraga Quiles M, Tejero M, Guzmán Cabañas J. Ductus arterioso persistente. Protocolos Diagnóstico Terapéuticos de la AEP: Neonatología [Internet]. 2015. [citado 2024 Ene 30] Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/36.pdf>

36. Abarca Zúñiga V, Piñar Sancho G. Tetralogía de Fallot en pediatría. Revista Médica Sinergia [Internet]. 2020; [citado 2024 Ene 30] 5(5):e479. Disponible en: <https://revistamedicasinergia.com/index.php/rms/article/view/479>

37. Blanco Montaña A et al. Factores de riesgo en el origen del síndrome de Down. Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social. [Internet]. 2023 Sep-Oct; [citado 2024 Ene 30] 61(5): 638–644. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10599770/>

38. Vashist M, y Neelkamal. Edad materna: un factor de controversia en la trisomía 21. Rev Med Int Sindr Down. [Internet] 2013; [citado 2024 Ene 30] 17(1): 8-12. Disponible en: <https://www.elsevier.es/index.php?p=revista&pRevista=pdf-simple&pii=X1138207413014888&r=306>

39. Benavides-Lara Adriana, Barboza-Argüello María de la Paz. Prevalencia al nacimiento de síndrome de Down, según edad materna en Costa Rica, 1996-2016. Acta méd. costarric [Internet]. 2019 Dec [citado 2024 Ene 30]; 61( 4 ): 177-182. Available from: [http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0001-60022019000400177&lng=en](http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-60022019000400177&lng=en).

40. Dimopoulos K, Constantine A, Clift P, Condliffe R, Moledina S, Jansen K, et al. Cardiovascular Complications of Down Syndrome: Scoping Review and Expert Consensus. American Heart Association. [Internet] 2023 [citado 2024 Ene 30] Volume 147, Issue 5, 31 January 2023; Pages 425-441 Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36716257/>
41. Santoro S, Hollands E. Congenital heart disease in Down syndrome – A review of temporal changes Journal of Congenital Cardiology [Internet] 2021 [citado 2024 Ene 30] **volume 5**, Article number: 1 (2021) Disponible en: <https://jcongenitalcardiology.biomedcentral.com/articles/10.1186/s40949-020-00055-7>
42. De Rubens Figueroa J, Del Pozzo Magaña B, Pablos Hach J, Calderón Jimenez C, Castrejón Urbina R. Heart Malformations in Children With Down Syndrome Rev Esp Cardiol [internet] ]2023; [citado 2024 Ene 30] 56(9):894-9 Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14519277/>

## DECLARACIÓN Y AUTORIZACIÓN

Yo, **Cobos Gálvez Anabel Stefanía** con C.C: # **0705649879** autora del trabajo de titulación: **Prevalencia y características de las cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down, atendidos en el Hospital de niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde durante el periodo Enero 2018 a Diciembre 2022.** previo a la obtención del título de **Pediatra** en la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil.

1.- Declaro tener pleno conocimiento de la obligación que tienen las instituciones de educación superior, de conformidad con el Artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior, de entregar a la SENESCYT en formato digital una copia del referido trabajo de titulación para que sea integrado al Sistema Nacional de Información de la Educación Superior del Ecuador para su difusión pública respetando los derechos de autor.

2.- Autorizo a la SENESCYT a tener una copia del referido trabajo de titulación, con el propósito de generar un repositorio que democratice la información, respetando las políticas de propiedad intelectual vigentes.

Guayaquil, marzo de 2024

f. \_\_\_\_\_

Nombre: **Cobos Gálvez Anabel Stefanía**

C.C: **0705649879**

## REPOSITORIO NACIONAL EN CIENCIA Y TECNOLOGÍA

### FICHA DE REGISTRO DE TESIS/TRABAJO DE TITULACIÓN

<b>TEMA Y SUBTEMA:</b>	Prevalencia y características de las cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down, atendidos en el Hospital de niños Dr. Roberto Gilbert Elizalde durante el periodo Enero 2018 a Diciembre 2022		
<b>AUTOR(ES)</b>	Anabel Stefanía Cobos Gálvez.		
<b>REVISOR(ES)/TUTOR(ES)</b>	Letty Muzzio Prott		
<b>INSTITUCIÓN:</b>	Universidad Católica de Santiago de Guayaquil		
<b>FACULTAD:</b>	Escuela de Graduados en Ciencias de la Salud		
<b>CARRERA:</b>	Especialización en Pediatría		
<b>TITULO OBTENIDO:</b>	Especialista en Pediatría		
<b>FECHA DE PUBLICACIÓN:</b>	Marzo del 2024	<b>No. DE PÁGINAS:</b>	35
<b>ÁREAS TEMÁTICAS:</b>	Pediatría, Genética, Cardiología		
<b>PALABRAS CLAVES/ KEYWORDS:</b>	Síndrome de Down, Trisomía, Cardiopatía congénita, Niños, Patrón citogenético, Cariotipo.		

#### RESUMEN/ABSTRACT (150-250 palabras):

**Introducción:** Las cardiopatías congénitas son alteraciones en la estructura del corazón que están presentes desde el nacimiento; algunas pueden causar cianosis, o lesión pulmonar por el incremento del flujo sanguíneo. El manejo es variado, así algunas cardiopatías no ocasionan mayor repercusión hemodinámica y se puede mantener a los pacientes en vigilancia clínica y seguimiento; mientras que otros ameritarán apoyo farmacológico o resolución quirúrgica; a nivel mundial la incidencia de cardiopatías congénitas es cercana al 1%, sin embargo, es conocido que los pacientes con Síndrome de Down tienen una prevalencia mucho mayor, inclusive se habla de que es cercana al 50%. Existen pocos estudios en Ecuador que hablen de este grupo de pacientes, y es importante conocer el tipo de cardiopatía presente y los manejos realizados.

**Métodos:** Se realizó un estudio observacional, retrospectivo, de corte transversal, descriptivo, recolectando datos del sistema SERVINTE, depurándolos y presentándolos finalmente en gráficos y tablas. **Resultados:** Se analizó un total de 1444 historias clínicas de las cuales 334 cumplían los criterios de inclusión y exclusión, los pacientes fueron distribuidos acorde a su patrón citogenético teniendo el 5% con Translocación Robertsoniana, el 6% con Mosaicismo genético y el 89% con trisomía libre; del total de pacientes encontramos que el 63% tiene alguna cardiopatía; la Comunicación Interauricular estuvo presente en el 58% de los casos. **Conclusiones:**



Aproximadamente 2 de cada 3 pacientes con Síndrome de Down tuvieron algún tipo de cardiopatía congénita, de los cuales la más prevalente fue la Comunicación Interauricular.

<b>ADJUNTO PDF:</b>	<input type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
---------------------	-----------------------------	-----------------------------

<b>CONTACTO CON AUTOR/ES:</b>	<b>Teléfono:</b> 0986341473	<b>E-mail:</b> anascg@hotmail.com
-------------------------------	-----------------------------	-----------------------------------

<b>CONTACTO CON LA INSTITUCIÓN (COORDINADOR DEL PROCESO UTE)::</b>	<b>Nombre:</b> Vincés Balanzategui, Linna
	<b>Teléfono:</b> 0987165741
	<b>E-mail:</b> linnavi40blue@hotmail.com

**SECCIÓN PARA USO DE BIBLIOTECA**

<b>Nº. DE REGISTRO (en base a datos):</b>	
---	--

<b>Nº. DE CLASIFICACIÓN:</b>	
------------------------------	--

<b>DIRECCIÓN URL (tesis en la web):</b>	
---	--