

UNIVERSIDAD NACIONAL JORGE BASADRE GROHMANN

Facultad de Ciencias de la Salud

Escuela Profesional de Medicina Humana

INCIDENCIA Y PREVALENCIA DE CARDIOPATÍAS
CONGÉNITAS EN NIÑOS CON SÍNDROME
DE DOWN EN EL HOSPITAL HIPÓLITO
UNANUE DE TACNA, 2010 - 2021

TESIS

Presentada por:

Bach. Alejandro Pumacchua Huamán

Para optar el Título Profesional de:

MÉDICO CIRUJANO

TACNA - PERÚ

2022

UNIVERSIDAD NACIONAL JORGE BASADRE GROHMANN

Facultad de Ciencias de la Salud

Escuela Profesional de Medicina Humana

**INCIDENCIA Y PREVALENCIA DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL
HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2010 - 2021**

TESIS

Presentada por:

Bach. ALEJANDRO PUMACCAHUA HUAMÁN

Para optar el Título Profesional de:

MÉDICO CIRUJANO

Aprobada por  , ante el siguiente jurado:


Dr. Claudio Wilbert Ramírez Atencio
PRESIDENTE


Dr. Julio Aguilar Vilca
MIEMBRO


Méd. Héctor Apaza Coronel
MIEMBRO


Mgr. Alberto Flor Chávez
ASESOR

DEDICATORIA

Dedico esta tesis a mi familia en especial a mi madre quien fue mi consejera y mi gran amiga; quien hizo posible que estudiara esta carrera.

A mis seres queridos con quienes pude compartir momentos alegres y tristes, algunos de ellos aun podrán acompañarme y otros solo quedaran en mi memoria.

A mí querido hermano que me ayudo en la última etapa de mi carrera.

AGRADECIMIENTO

Agradecer a Dios todopoderoso, él es Dios arriba en los cielos y abajo en la tierra. Por el amor incondicional y hasta el día de hoy ha preservado mi vida.

A mi familia que estuvieron allí fortaleciéndome y pudieron enseñarme que cada caída sirve para impulsarse hacia adelante.

A mis maestros de la universidad quienes estuvieron impartíendome conocimientos, aconsejándome para la vida. También a los pacientes que fueron como un libro de quienes pude aprender bastante.

ÍNDICE

DEDICATORIA	iii
AGRADECIMIENTO	iv
RESUMEN.....	xi
ABSTRACT.....	xii
INTRODUCCIÓN.....	1
CAPÍTULO I: PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	1
1.1. DESCRIPCIÓN DEL PROBLEMA	1
1.2. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA.....	2
1.3. JUSTIFICACIÓN E IMPORTANCIA DE LA INVESTIGACIÓN.....	3
1.4. OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN	4
CAPÍTULO II: MARCO TEÓRICO.....	5
2.1. ANTECEDENTES DE ESTUDIO	5
2.2. BASES TEÓRICAS.....	24
2.3. DEFINICIÓN DE TERMINOS	41
CAPÍTULO III: MARCO METODOLÓGICO	42
3.1. TIPO Y DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN	42
3.2. POBLACIÓN Y MUESTRA	42
3.3. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES.....	44
3.4. TÉCNICA DE RECOLECCIÓN DE DATOS.....	46
3.5. PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE DATOS.....	46
3.6. LIMITACIONES.....	47
CAPÍTULO IV: DE LOS RESULTADOS	48

4.1. RESULTADOS.....	48
4.2. DISCUSIÓN.....	68
CONCLUSIONES.....	76
RECOMENDACIONES.....	78
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	79
ANEXOS.....	92

ÍNDICE DE TABLA

	Pag.
Tabla N° 01	
Incidencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021	49
Tabla N° 02	
Prevalencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021	51
Tabla N° 03	
Prevalencia de cardiopatías congénitas simples y complejas en niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021	52
Tabla N° 04	
Prevalencia de cardiopatías congénitas cianóticas y acianóticas en niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021	53
Tabla N° 05	
Prevalencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down según el género en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021	54

	Prevalencia de cardiopatías congénitas específicas en niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021	55
Tabla N° 06		
	Incidencia de síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021	57
Tabla N° 07		
	Prevalencia de síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021	59
Tabla N° 08		
	Periodo de vida al momento del diagnóstico de cardiopatía congénita en niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021	60
Tabla N° 09		
	Frecuencia de cardiopatías congénitas complejas en niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021	61
Tabla N° 10		
	Periodo de vida al momento del diagnóstico de cardiopatías congénitas vs tamaño del defecto en	

Tabla N° 11	niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021	63
	Características perinatales de los niños con	
Tabla N° 12	síndrome de Down y cardiopatías congénitas en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna año 2010-2021.	66

	ÍNDICE DE GRÁFICO	Pág
Gráfico N° 1	Incidencia de niños con síndrome de Down por mil nacidos vivos	98

RESUMEN

El síndrome de Down sigue siendo la anomalía cromosómica más frecuente en los recién nacidos vivos en el mundo. Las cardiopatías congénitas se presentan hasta en un 50% de los niños con síndrome de Down. **Objetivo:** Determinar la incidencia y prevalencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021. **Método:** Se trata de un estudio descriptivo tipo observacional. **Limitaciones:** nuestra población es pequeña para el periodo de estudio de 12 años. Los reportes de ecocardiografía pediátrica estaban incompletas y hay poca confiabilidad del estudio de ecocardiografía pediátrica, ya que desde el 2020 hasta la fecha en que se hizo el estudio, se cuenta con especialista en cardiología pediátrica. **Resultados:** La prevalencia de las cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down en el hospital Hipólito Unanue es de 19%, las cardiopatías congénitas complejas son las más prevalentes con 13,3%, asimismo las cardiopatías congénitas acianóticas con 18,1%, las cardiopatías congénitas más prevalentes son: la comunicación interventricular y la comunicación interauricular con 11,42% y 10,47% respectivamente. La incidencia del síndrome de Down en el hospital Hipólito Unanue tuvo una media de 2,70 casos por cada mil nacidos vivos, la prevalencia del síndrome de Down fue de 2,70 por cada mil nacidos vivos. **Conclusiones:** La prevalencia de las cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down fue de 19% y la prevalencia del síndrome de Down fue de 2,70 por cada mil nacidos vivos.

Palabras clave: Cardiopatías congénitas, síndrome de Down, características perinatales.

ABSTRACT

Down syndrome remains the most common chromosomal abnormality in live newborns in the world. Congenital heart disease occurs in up to 50% of children with Down syndrome. **Objective:** To determine the incidence and prevalence of congenital heart disease in children with Down syndrome at the Hipólito Unanue Hospital in Tacna, 2010-2021. **Method:** This is a descriptive observational study. **Limitations:** Our population is small for the study period of 12 years. The pediatric echocardiography reports were incomplete and there is little reliability of the pediatric echocardiography study, since from 2020 to the date the study was carried out, there is a specialist in pediatric cardiology. **Results:** The prevalence of congenital heart disease in children with Down syndrome at the Hipólito Unanue hospital is 19%, complex congenital heart disease is the most prevalent with 13.3%, as well as acyanotic congenital heart disease with 18.1%, the female sex presented the highest prevalence compared to the male sex with 14.2%, the most prevalent congenital heart diseases are: interventricular septal defect and atrial septal defect with 11.42% and 10.47% respectively. The incidence of Down syndrome in the Hipólito Unanue hospital had an average of 2.70 cases per thousand live births; the prevalence of Down syndrome was 2.70 per thousand live births. The greater the diameter of the defect and/or the presence of complex congenital heart disease, the earlier the clinical presentation and therefore the diagnosis. **Conclusions:** The prevalence of congenital heart disease in children with Down syndrome was 19% and the prevalence of Down syndrome was 2.70 per thousand live births. The incidence of Down syndrome varies per year from 14 to 3 cases per year for the study period.

Keywords: Congenital heart disease, Down syndrome, perinatal characteristics.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down es la anomalía cromosómica más frecuente en los recién nacidos vivos, afecta 1 de cada 400 a 1500 recién nacidos en diferentes poblaciones. (1) Se caracteriza por la presencia de cara plana, fisuras palpebrales inclinadas hacia arriba, pliegues epicánticos, hipotonía muscular, orejas pequeñas de implantación baja, lengua protruyente, pliegue palmar transversal, exceso de piel en la nuca, hiperflexibilidad de las articulaciones y pobre reflejo de moro. (2) Produce discapacidad intelectual de leve a moderada con un cociente intelectual en el rango de 50 a 70 o 35 a 50 respectivamente, cardiopatías congénitas, anomalías gastrointestinales y enfermedad de Alzheimer de inicio temprano. (1,2)

La prevalencia de cardiopatías congénitas en los recién nacidos con síndrome de Down oscila entre el 40 al 60% en comparación con la población en general que es del 0,8%. (3)

El diagnóstico precoz de las anomalías cardíacas es fundamental para obtener mejores resultados. Una comprensión de las afectaciones cardíacas y no cardíacas en niños con síndrome de Down ayudara a los médicos a optimizar la atención perioperatoria y mejores resultados a largo plazo. (4)

En nuestro trabajo nos enfocares a estudiar la incidencia y prevalencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down, determinar la cardiopatía congénita más prevalente para tener un mayor enfoque al momento del diagnóstico y esta manera disminuir las complicaciones que podría traer a corto y mediano plazo.

CAPÍTULO I

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

1.1. DESCRIPCIÓN DEL PROBLEMA

El síndrome de Down es la anomalía congénita más común y ampliamente estudiada durante las últimas décadas. Su prevalencia ha aumentado considerablemente en los últimos 30 años en relación al aumento de la edad materna. Genéticamente se caracteriza por una trisomía del todo o una parte crítica del cromosoma 21. Este se asocia con una serie de anomalías, las más frecuentes son: anomalías cardíacas (44% a 60%), seguida de las anomalías digestivas (6%), anomalías del sistema músculo esquelético (5%), anomalías de sistema urinario (4%) y anomalías del sistema respiratorio (2%). (5,6)

Se conoce ampliamente que las cardiopatías congénitas contribuyen significativamente a la morbimortalidad de los niños con síndrome de Down. El reconocimiento temprano de las cardiopatías congénitas es fundamental para obtener los mejores resultados. Las cardiopatías congénitas más frecuente en niños con síndrome de Down en un estudio Europeo fueron: defecto del canal auriculoventricular (30%), la

comunicación interauricular (25%), seguida de la comunicación interventricular (22%), conducto arterioso persistente (5%), coartación de aorta (5%) y Tetralogía de Fallot (3%). (5)

En los Estados Unidos, los datos del alta nacional de 11 372 nacimientos con síndrome de Down, cerca del 36% registro malformaciones cardiacas en 2007. (3) En un estudio Europeo multicéntrico de 14 109 casos con síndrome de Down, la prevalencia general de anomalías cardiacas es del 43,6%. (7)

Se cree que el tipo de cardiopatía congénita varía según la zona geográfica, el defecto más frecuente en Brasil fue la comunicación interauricular, en Asia es la comunicación interventricular. En EE.UU, Europa Occidental y Suecia se informan con más frecuencia el defecto en el septum auriculoventricular. (8)

1.2. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA

¿Cuál es la incidencia y prevalencia de las cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021?

1.3. JUSTIFICACIÓN E IMPORTANCIA DE LA INVESTIGACIÓN

Las cardiopatías congénitas son bastante frecuentes en recién nacidos con síndrome de Down, por lo que se recomienda exámenes cardiacos de rutina para hacer un diagnóstico oportuno y así evitar futuras complicaciones como la remodelación de la anatomía del corazón, insuficiencia cardíaca, hipertensión pulmonar, falla del medro e infecciones respiratorias a repetición.

Anteriormente no se realizó ningún estudio relacionado a nuestro tema en la ciudad de Tacna, por lo que considere que sería apropiado conocer los datos estadísticos de las cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down, para mejorar o fortalecer aún más la atención y la toma de decisiones en esta población.

Nuestro estudio se realizará en el hospital Hipólito Unanue de Tacna, es uno de los hospitales más grandes de nuestra región, por lo será de mucha utilidad e incluso puede ser tomado como referencia para estudios posteriores.

1.4 OBJETIVOS

1.4.1. Objetivo general

Determinar la incidencia y prevalencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down en el hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021.

1.4.2. Objetivos específicos

- ✓ Determinar el perfil de prevalencia de las cardiopatías congénitas específicas en niños con síndrome de Down.
- ✓ Determinar la prevalencia de las cardiopatías congénitas simples y complejas en niños con síndrome de Down.
- ✓ Identificar la prevalencia de las cardiopatías congénitas cianóticas y acianóticas en niños con síndrome de Down.
- ✓ Conocer la incidencia del síndrome de Down en el hospital Hipólito Unanue de Tacna.
- ✓ Describir la prevalencia de síndrome de Down en el hospital Hipólito Unanue de Tacna.
- ✓ Identificar las características perinatales de los niños con cardiopatías congénitas y síndrome de Down.

CAPÍTULO II

MARCO TEÓRICO

2.1. ANTECEDENTES DE ESTUDIO

2.1.1. Antecedente Internacional

En el año 2016, se publicó un estudio titulado **Congenital heart disease and Down syndrome: various aspects of a confirmed association**, en Marruecos publicado por Benhaourech S. et al. (9) Realizaron un estudio retrospectivo, descriptivo y monocentrico de 6 años (Diciembre del 2008 a noviembre del 2014) en la Unidad de Pediatría del Hospital Universitario Ibn Rochd, Marruecos en 2156 pacientes con cardiopatía congénita. Se encontró que 128 tenían síndrome de Down, la proporción de hombres y mujeres eran el mismo, y la mediana de edad en el momento de hacer el diagnóstico era de 9.5 meses. La mediana de edad de las madres al momento del parto fue de 39 años. Dentro de las cardiopatías congénitas reportadas, la más frecuente fue el defecto del septum auriculoventricular (29%), seguida de la CIV (21,5%) y la CIA (19,9%). La cirugía correctiva fue la modalidad de tratamiento más común (54,3%), siendo la tasa de mortalidad global de 14,1%. Se concluye que el perfil y el tipo de cardiopatía congénita en síndrome de Down en el entorno

Marroquí, presenta ligeras variaciones en su distribución en comparación con sus vecinos europeos.

En otro estudio publicado el año 2019, con título **Congenital Cardiovascular Anomalies among Cases of Down Syndrome: A Hospital Based Review of Cases in TikurAnbessa Specialized Hospital**, Ethiopia publicado por Muntha A. et al. (10) Realizaron un estudio retrospectivo de 5 años (Abril del 2010 y mayo del 2015) en el hospital Especializado Tikur Anbessa, Etiopia en 116 pacientes con fenotipo Down con cardiopatías congénitas. Se encontró que la relación hombre y mujer fue de 1:1,15. La edad media al momento del diagnóstico fue de 9 meses. Las cardiopatías acianóticas se presentó en 109 casos, obteniendo como resultado: conducto arterioso persistente (36,5%), CIV (19,9%), CIA (19%) y defecto del septum auriculoventricular (18,6%). En 39 casos se observaron cardiopatías congénitas complejas, la malformación concomitante más frecuente fue: ductus arterioso persistente y defecto del septum auriculoventricular. El defecto del septum auriculoventricular se presentó con más frecuencia en mujeres. La mayoría de las muertes se dieron en los primeros 48 meses de vida. Se concluye que el conducto arterioso persistente es la anomalía cardíaca congénita más frecuente en los niños con síndrome de Down en dicha institución, mientras la supervivencia de los casos es reservado, porque la mayoría de las muerte

ocurren en la infancia. Una limitación importante en este estudio es el pequeño número de casos, cuyo resultado puede afectar los resultados.

En el año 2016, se publicó un estudio titulado **The spectrum of congenital heart diseases in down syndrome. A retrospective study from Northwest Saudi Arabia**, en Arabia Saudita por Morsy MM. et al. (11) Realizaron un estudio retrospectivo de 6 años (Enero del 2008 a diciembre del 2013) en el Hospital Materno infantil (MCH), Al-Madinah, noroeste de Arabia Saudita, en 302 niños con síndrome de Down. El 50,3% eran varones de estos 58,6% tenía cardiopatía congénita. El defecto septum auriculoventricular fue las más frecuente (40,7%), seguida de defectos mixtos como derivación izquierda a derecha (14,7%), CIA (11,8%) y CIV (10,7%). El 8,5% tenían conducto arterioso persistente más allá del periodo neonatal. Se concluye que las cardiopatías congénitas en los niños síndrome de Down son comparables con Europa y Asia. Este estudio tuvo dos limitaciones, el primero es que por ser un estudio retrospectivo es posible que algunos pacientes se hayan perdido porque no fueron derivados al Hospital Materno infantil o fallecieron antes de ser evaluados. En segundo lugar la población de estudio es relativamente pequeña, pero es la más grande en Arabia Saudita.

En otro estudio del 2018, titulado **Sex differences for major congenital heart defects in Down Syndrome: A population based study**, en Italia publicado por Santoro M. et al. (12) En su estudio de cohorte de 13 años (2003a 2015), Toscana-Italia en 230 casos de niños nacidos vivos con síndrome de Down. El número de niños varones fue 130 y numero de niñas fue 100. La proporción de sexos M/F fue de 1,3. La diferencia de sexo fue más evidente en los casos con síndrome de Down que en los casos sin síndrome de Down. El 43,9% de los casos con síndrome de Down se asoció con al menos una cardiopatía congénita. La CIV (45,5%), defecto del septum auriculoventricular (39,6%) y CIA (34,7%), fueron las cardiopatías congénitas que con mayor frecuencia se presentaron en los niños con síndrome de Down. Se concluye que las cardiopatías congénitas son causa importante de muerte en los lactantes con síndrome de Down, es aconsejable que se haga un diagnóstico temprano y un manejo eficaz. El estudio destaca que la diferencias de sexo parecen aumentar en los bebes con síndrome de Down, lo que sugiere un posible papel del sexo como un factor modificador asociado a síndrome de Down y cardiopatías congénitas.

En el año 2017, se publicó un estudio titulado **Dynamics in prevalence of Down syndrome in children with congenital heart disease** en Alemania por Pfitzer C. et al. (13) Realizaron un estudio

transversal de 34 años (1980 a 2014), en Alemania, en 35403 pacientes con cardiopatía congénita. Tomados de los registrados en el Registro Nacional de Cardiopatías congénitas de Alemania. Mil seiscientos dieciocho (4,6%) pacientes tenían cardiopatía congénita y síndrome de Down del cual el 52,7% eran mujeres. Las cardiopatías congénitas fueron: defecto del septum auriculoventricular (51,2%), CIV (25,1%), Tetralogía de Fallot (6,7%), y CIA (8,9%). La prevalencia de cardiopatía congénita y síndrome de Down se mantuvo constante en el periodo 2005-2009 y aumento en el periodo 2010- 2014. La prevalencia del defecto del canal auriculoventricular disminuyo en más del 14% desde el periodo 2005 hasta el 2014. Por el contrario la prevalencia del CIV tuvo su pico máximo en el periodo 2010-2014. Se concluye que la prevalencia de cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down fue en aumento, puede que sea resultado de un mejor manejo medico en pacientes con síndrome de Down.

En otro estudio del año 2017, titulado **Prevalence of congenital heart diseases in children with Down syndrome in Mansoura, Egypt: a retrospective descriptive study**, en Egipto publicado por El-Gilany AH. et al. (14) Realizaron un estudio descriptivo retrospectivo de 14 años (2003-2016), en un centro de atención terciaria en Mansoura, Egipto en 1720 niños con síndrome de Down con cariotipo comprobado. Se identificó que la prevalencia global de cardiopatía congénita fue de 36,9%, la prevalencia

cardiopatía congénita simple fue de 29% y la prevalencia cardiopatía congénita compleja fue de 8%. La CIV, defecto del canal auriculoventricular y CIA fueron las cardiopatías congénitas simples más frecuentes. La asociación de las cardiopatía congénitas complejas tipo CIV + DAP y CIV + CIA, fueron las más frecuentes. La prevalencia de cardiopatías congénitas fue significativamente mayor en hijos de madres con paridad de dos o más, en comparación con las primíparas. La consanguinidad de los padres, el tabaquismo materno, la infección prenatal, la diabetes mellitus, obesidad materna y la falta de suplementos de ácido fólico se asociaron con un mayor riesgo de cardiopatía congénita. Se concluye que más de 33% de los niños con síndrome de Down tienen cardiopatía congénita como CIV que es tipo más común. El cribado prenatal de rutina mediante ecocardiograma de 3/4 dimensiones, al menos una vez durante el embarazo podría ser valioso en la predicción temprana de cardiopatía congénita en el síndrome de Down.

En el año 2021, se publicó un estudio titulado **Prevalence of structural birth defects among infants with Down syndrome, 2013–2017: A US population-based study**, en EE.UU por Heinke D. et al. (15) Realizaron un estudio descriptivo de 5 años (Enero del 2013 hasta diciembre del 2017), en 13 376 casos con síndrome de Down en EE.UU. Se identificó que la prevalencia del síndrome de Down fue de 13,3 por 10

000 embarazos, los niños nacidos de madres hispanas tenían la prevalencia más alta. Esto fue más alto en madres mayores de 40 años de edad. Los niños varones mostraron una prevalencia ligeramente más alta que las mujeres entre los nacidos vivos. Las malformaciones más frecuentes fueron: sistema cardiovascular (65,6%), seguido del oído/cara/cuello (36,1%), ojo (29%), extremidades (22,5%) y piel (22%). Dentro del sistema cardiovascular las cardiopatías más frecuentes fueron: CIA (32,5%), CIV (20,6%), defecto del canal auriculoventricular (17,4%). Los defectos individuales como el onfalocele, el hipospadias y la Tetralogía de Fallot fueron más frecuentes en niños de madres mayores, mientras que la coartación de aorta y el defecto en canal auriculoventricular fueron más frecuentes en hijos de madres más jóvenes. Se concluye que este estudio brinda las estimaciones de prevalencia actualizadas para defectos estructurales, incluidos defectos raros en niños con síndrome de Down. En este caso se utilizó la cohorte más grande y más reciente para la fecha. Una de las limitaciones de este estudio fue que la evaluación de los defectos congénitos poco frecuentes es un desafío, la atresia biliar y la craneosinostosis son difíciles de identificar en los mortinatos y en las muertes infantiles prematuras. La prevalencia de estos defectos congénitos puede estar subestimada.

En otro estudio publicado el año 2020, titulado **Anomalías congénitas y comorbilidad en neonatos con Síndrome de Down**, en Chile por Nakoussi N. et al. (16) Realizaron un estudio retrospectivo de 11 años (Enero de 2008 a diciembre 2018) en servicio de neonatología de la clínica Dávila de Santiago de Chile. En 79 506 recién nacidos de los cuales 140 neonatos tenían síndrome de Down. Se identificó que el 24,7% nació prematuro y el 26,4% con bajo peso al nacer. Las morbilidades representan 83,6% y las hospitalizaciones el 90%. El principal motivo de hospitalización fue policitemia y el más frecuente fue hiperbilirrubinemia, el 70,7% presentó al menos una anomalía congénita, especialmente cardiopatía y la mediana de la edad materna fue de 36 años y el 57,1% de las madres tenían 35 años a más. Las cardiopatías congénitas más frecuente son: conducto arterioso persistente (31,2%), defecto del septum auriculoventricular (20%), CIA (15,3%), CIV (11,3%), Tetralogía de Fallot (2%), displasia valvular (1,3%), cabalgamiento de aorta (0,7%), insuficiencia tricúspide y estenosis pulmonar (0,7%). Se concluye que los pacientes con síndrome de Down, presentaron mayor tasa de prematuridad, bajo peso, comorbilidades y tipos de anomalías congénitas que la población en general. La segunda causa de hospitalización fueron las anomalías cardíacas, seguidas de las gastrointestinales.

En el 2016 se publicó un estudio titulado **Cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con síndrome de Down**, en Colombia por Ruz MA. et al. (17) realizaron un estudio descriptivo de corte transversal de 4 años (Enero de 2010 a diciembre del 2013). En 99 niños con síndrome de Down y cardiopatías congénitas que fueron atendidos en la clínica Cardio VID de Medellín, Colombia. Se identificó que 47 eran de sexo masculino y 53 de sexo femenino. Las cardiopatías congénitas más prevalentes son: CIV perimembranosa (61,6%), CIA (46,4%), ductus arterioso persistente (38,3%), defecto en septum auriculoventricular (31,3%), foramen oval permeable (29,9%), Tetralogía de Fallot (17,7%), dos o más cardiopatías congénitas concomitantes (72,7%). El signo más frecuente fue soplo cardiaco (96%), siendo el soplo holosistólico el más frecuente secundario a insuficiencia mitral, disnea (35,3%), cianosis (22,2%), arritmia (2%). Dentro de los factores asociados al síndrome de Down encontramos a la hipertensión pulmonar (69,7%), insuficiencia mitral (22,2%), infección respiratoria (22,2%), falla cardiaca (16,2%), edema pulmonar (5%). La enfermedad más frecuente asociada fue el hipotiroidismo en los niños con síndrome de Down con una prevalencia 19%, los antecedentes hallados en las madres fueron diabetes mellitus gestacional (8,1%) seguido de hipertensión arterial (4%) e hipotiroidismo (2%). Se concluye que la evaluación física adecuada y la educación de los padres para la vigilancia de las manifestaciones clínicas frecuentes,

pueden contribuir al diagnóstico y la intervención precoz. En vista que el antecedente patológico materno fue la diabetes mellitus gestacional, se puede realizar controles prenatales y de seguimiento a estas madres para evitar complicaciones como las cardiopatías congénitas. Este estudio tuvo limitaciones en la recolección de datos debido a historias clínicas incompletas o no se pudo contactar con los padres por cambio de domicilio, otra limitación fue que la muestra fue pequeña y que el estudio se realizó en un centro cardiovascular donde acuden pacientes pediátricos con cardiopatía congénita, lo que limita determinar la prevalencia de cardiopatía congénita en la población en general con síndrome de Down. Por lo que consideran que hubo una subestimación en la prevalencia de cardiopatía congénita en niños con síndrome de Down y en la frecuencia de los defectos cardíacos encontrados.

Otro estudio publicado el año 2019, titulado **Ten-year trend in prevalence and outcome of Down syndrome with congenital heart disease in a middle-income country**, en Malasia por Zahari N. et al. (18) Realizaron un estudio de cohorte retrospectivo de 10 años (enero del 2006 a diciembre de 2015) en 754 pacientes con síndrome de Down en los hospitales de Sultanah Aminah Johor Bahru y University Malaya Medical Center. Se identificó que 414 niños tenían cardiopatías congénitas con una mediana de seguimiento de 2,7 años. La prevalencia de las cardiopatías

congénitas en pacientes con síndrome de Down fue de 54,9%. Hubo un aumento significativo en el número de pacientes con síndrome de Down y cardiopatías congénitas que requirieron cirugía intervencionista. El 40% tenían lesiones leves (DAP, CIV y CIA), un total 37 pacientes fallecieron en espera de cirugía, 146 pacientes fueron sometidos a cirugía y los restantes aún estaban en espera de cirugía al momento del estudio. La causa de muerte antes de la cirugía fue neumonía (n=11), infección (n=10), insuficiencia cardíaca (n=8), causas desconocidas (n=9) y accidente automovilístico (n=1). La mediana de la edad a la cirugía fue de 10,5 meses. La mortalidad fue mayor entre los pacientes con defectos del septum auriculoventricular (45%), hipertensión pulmonar persistente del recién nacido (40%), hipertensión pulmonar (39%), lesiones cardíacas graves (38%). La tasa de mortalidad posterior a la cirugía fue más alta para DAP (19%), seguida de CIV y defecto del septum auriculoventricular con un 6% cada uno. Se concluye que la prevalencia de cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down fue mantenida a lo largo del tiempo, siendo la CIV la cardiopatía congénita más frecuente. Este estudio tuvo limitaciones, la primera de ellas fue que el diagnóstico de síndrome de Down se realizó a través de un examen físico y no por medio de un estudio de cariotipo, pero los niños síndrome de Down tiene un fenotipo característico por lo que el sobrediagnóstico es mínimo. La segunda limitación fue que no se cuenta con datos post motem sobre la causa de

muerte, porque los exámenes post mortem no son obligatorios, lo que llega a información incorrecta sobre la causa real de muerte. La tercera limitación es que no se cuentan con datos de cuantos pacientes fueron sometidos a intervención quirúrgica.

En el 2018, se publicó un estudio titulado **Cardiopatías congénitas y factores asociados en menores de 5 años hospitalizados en el departamento de pediatría del Hospital Vicente Corral Moscoso. Marzo 2016 a Febrero 2017**, en Ecuador por Bermeo XM. (23) Realizó un estudio de casos y controles de 1 año (Marzo 2016 a febrero 2017), en 83 casos y 166 controles, en pacientes menores de 5 años hospitalizados en pediatría del hospital Vicente Corral Moscoso-Ecuador. Se identificó que el tipo de cardiopatía congénita acianóticas con flujo pulmonar aumentado más frecuente son: CIV (34,9%), seguido de CIA (22,9%) y PDA (20,5%). Dentro de las cardiopatías congénitas acianóticas con flujo pulmonar normal o disminuido, los más frecuentes son: la coartación de aorta (4,8%) y estenosis pulmonar (4,8%). En las cardiopatías congénitas cianóticas con flujo pulmonar aumentado se encontró que la más frecuente fue la transposición de grandes arterias (2,4%) y en las cardiopatías congénitas cianóticas con flujo pulmonar disminuido la más frecuente fue la Tetralogía de Fallot. El 21,6% de niños del grupo casos tenían peso bajo severo, mientras que en los controles solo un 3%. Asimismo se observó un mayor

porcentaje de casos que los controles en la categoría de peso bajo con 15,6% y 3,6% respectivamente. Los niños con peso alto se observaron solo en el grupo de los controles. El 20,4% del grupo de casos tenían una talla baja severa, mientras que en el grupo control solo el 4,2%. Mientras que la talla baja en los casos se observó en el 19,2% y el grupo control 6%. El grupo control presento una talla adecuado en un 80,7% y el grupos de casos solo el 60,2%. El grupo de casos presentó asociación con cromosomopatías en un 18% y los controles el 1,8% con un OR de 11,9 lo que quiere decir que tener una cromosomopatía aumento el riesgo en 11,9% de una cardiopatía congénita. La exposición al alcohol se presentó en 16,8% de los casos y en el 6,6% de los controles con OR de 2,78 quiere decir que la ingesta de alcohol de la madre durante la gestación aumenta 2,78 veces el riesgo de tener cardiopatía congénita. El 13,2% de los casos tuvo antecedentes familiares de cardiopatía y solo el 1,8% de los controles. Se concluye que las cardiopatías congénitas más frecuentes en el grupo de estudio fueron: CIV, CIA y PDA. Además los pacientes del grupo de casos presentaron peso bajo, peso bajo severo, talla baja y talla baja severa en aproximadamente el 40%. Se encontró asociación estadísticamente significativa entre cardiopatías congénitas con la presencia de cromosomopatías, alcohol y antecedentes familiares con cardiopatía congénita. Este estudio tuvo dos limitaciones, la primera fue que no todos los pacientes tuvieron estudio de cariotipo, solo aquellos que

cumplían criterios clínicos. La segunda limitación fue que para completar la muestra se necesitó tomar casos de consulta externa de cardiología pediátrica y los controles de estos pacientes también fueron de consulta externa.

2.1.2. Antecedentes nacionales

Un estudio en el 2020, titulado **Malformación cardiaca más frecuente en los niños con síndrome de Down en el hospital regional Honorio Delgado Espinoza-Arequipa 2010-2019**, en Perú publicado por **Sanomamani WR.** (19) Realizó un estudio transversal de 10 años (Enero del 2010 a diciembre del 2019) en el Hospital Regional Honorio Delgado Espinoza de Arequipa en Perú, se revisó un total de 442 historias clínicas de niños con síndrome de Down y 96 casos presentaron cardiopatía congénita. Se identificó que el tipo de cardiopatía congénita con mayor frecuencia fue CIA (36,5%), seguida CIV (19,8%), DAP (7,3%), ningún caso de defecto del septum auriculoventricular a diferencia lo que ocurre en otros países. El género más frecuente fue el masculino (53,1%) en comparación que el género femenino (46,9%). Se concluye que la cardiopatía congénita más frecuente en niños con síndrome de Down fue la CIA. El diagnóstico de cardiopatía congénita en niños con síndrome de Down fue en el periodo neonatal. El estudio tuvo limitaciones, una de ellas

fue que hubo historias clínicas con diagnóstico de síndrome de Down y cardiopatía congénita pero no contaban con un estudio de ecocardiografía, por lo que se descartó dicha historia clínica. Otra limitación fue que hubo historias clínicas que no se encontraron o estaban deteriorados.

En otro estudio del 2018, titulado **Patología cardiovascular en recién nacidos con síndrome de Down del hospital regional Honorio delgado Espinoza 2012 al 2017**, en Perú publicado por Aranibar GS. (20) Realizó un estudio transversal de 6 años (Enero del 2012 a diciembre del 2017), se revisó 106 historias clínicas de recién nacidos vivos con síndrome de Down en el hospital Honorio Delgado Espinoza en Arequipa-Perú, siendo 90 los niños con síndrome de Down que cumplieron los criterios de inclusión. La incidencia de recién nacidos vivos con síndrome de Down fue 2,32 de cada 1000 nacidos vivos, la patología cardiovascular se presentó en 51,1% de los casos, la más frecuente fue la CIA, seguido de CIV, y ductus arterioso persistente. En este grupo el 52,2% presento cardiopatías congénitas simples y el 47,8% presento cardiopatías congénitas complejas. La medicación más usada fue furosemida. Se concluye que la patología cardiovascular estuvo presente en el 51,1% de la población estudiada, este guarda relación con los reportes internacionales que indican que la patología cardiovascular está presente en el 40 a 60% de los niños con síndrome de Down.

En el 2015, se publicó un estudio titulado **Incidencia y patologías asociadas del síndrome Down en recién nacidos del hospital Edgardo Rebagliati Martins. Noviembre 2012 – octubre 2013**, en Perú por Cruz E. et al. (21) Realizaron un estudio de 1 año (noviembre del 2012 a octubre del 2013), en 8571 nacidos vivos de los cuales 44 era recién nacidos con síndrome de Down en el hospital Edgardo Rebagliati Martins en Lima-Perú. La incidencia de síndrome de Down fue de 5,1 por 1000 nacidos vivos, el 52,3% eran de sexo femenino y el 47,7% del sexo masculino. La edad materna media del recién nacido con síndrome de Down fue de 36,9 años, la media del peso fue de 2951,9 gramos. El 75% de los casos presentaron cardiopatía congénita de los recién nacidos con síndrome de Down. La malformación cardíaca más frecuente fue la CIA (79,5%), seguida del conducto arterioso persistente (63,6%), y la CIV (22,7%). La estenosis pulmonar estuvo presente en el 9,1%. Se concluye que el síndrome de Down es la patología frecuente en el hospital Edgardo Rebagliati Martins, siendo la edad materna avanzada el factor de riesgo más importante. La asociación con otras malformaciones congénitas hace necesario una evaluación integral y un manejo multidisciplinario.

En otro estudio del 2014, titulado **Prevalencia de anomalías cromosómicas en recién nacidos del hospital nacional Edgardo Rebagliati Martins**, en Perú publicado por Mansilla MM. (22) Realizó un

estudio descriptivo de 3 años (Enero 2011 a diciembre del 2013), en 25 393 nacidos en el hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, 25 086 fueron nacidos vivos y 307 mortinatos. Se identificó 189 recién nacidos con alguna afectación cromosómica. La alteración cromosómica más frecuente fue el síndrome de Down (74,6%), seguida de síndrome de Edwards (13,2%), síndrome de Patau (5,8%). Siendo la frecuencia de trisomía 21 de 41,8 por 10 000 recién nacidos, para la trisomía 18 la frecuencia fue de 6,7 por 10 000 recién nacidos, y para la trisomía 13 la frecuencia fue de 3,5 por 10 000. El 51,9% fueron de sexo femenino, esto se observó tanto en el síndrome de Down y síndrome de Edwards, y hubo predominio del sexo masculino en síndrome de Patau. La media de edad materna fue 36,6 años. Siendo la mayoría producto de madres multigestas y solo 17,5% fueron producto de primera gestación. El 56,1% tuvo antecedente de abortos previos. La mayoría de los niños con síndrome de Down fueron AEG (Adecuados para Edad Gestacional), mientras que los recién nacidos con síndrome de Edwards y síndrome de Patau fueron PEG (Pequeños para la Edad Gestacional). En la mayoría de recién nacidos se presentó más de una malformación, siendo la cardiopatía congénita la más frecuente. De 25 recién nacidos con trisomía 18, la mediana de supervivencia fue de 17 días, y para los 11 recién nacidos con síndrome de Patau la mediana de supervivencia fue de 4 días. Se concluye que la prevalencia de malformaciones cromosómicas de los recién nacidos del HNERM fue de

0.6%. Todos los niños con trisomía 13 fallecieron antes del mes y los niños con trisomía 18 fallecieron antes de los 3 meses. Siendo las cardiopatías congénitas la malformación más frecuente encontrada en recién nacidos con anomalías cromosómicas.

En el 2011, se publicó un estudio titulado **Frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el servicio de neonatología del hospital de vitarte. 2000- 2009**, en Peru por Flores HM. (24) Realizó un estudio transversal de 10 años (2000 a 2009) en 25 294 recién nacidos vivos en el Hospital Vitarte-Perú, 264 presentaron alguna malformación congénita. La población está constituida por los recién nacido con malformaciones congénitas. Se identificó que las malformaciones más frecuente según aparatos fue las malformaciones de labios, boca, paladar, oreja y cara que representa el 27,6%. Seguidas de las malformaciones del sistema nervioso central (21,6%), malformaciones por anomalías cromosómicas (15,5 %), malformaciones del aparato digestivo (16,3%), aparato urinario y órganos genitales (9,5%). De los niños recién nacidos con malformaciones congénitas el 23% presento labio leporino y/o paladar hendido. La segunda patología más frecuente fue el síndrome de Down con 15,5%. La edad materna de los recién nacidos con malformaciones fueron; 72% tenía entre 20 a 34 años, seguido de 35 años a más en un 15,2% y las madres menores

de 20 fue de 12,1%. El 85,3% no refería algún hábito nocivo. El 57,3% de los recién nacidos las madres eran primíparas, el 24,2% eran multíparas y el 18,2% eran gran multíparas. El 38,3% de las madres de los recién nacidos con malformaciones presento 4 a 6 controles prenatales, seguido de 7 a 10 controles en el 28,8%, los que tenían 1 a 3 controles representa el 13,3% y los sin controles prenatales fue de 19,7%. El 51,1% de los recién nacidos vivos con malformaciones congénitas eran de sexo masculino y el 45,5% eran de sexo femenino. El 81,8% de los recién nacidos con malformaciones tenían 37 a 42 semanas de gestación. La mayoría de los niños con malformaciones congénitas pesaron entre 2500 a 3999 gramos, el 35,2% pesaron menor de 2500gramos. Se concluye que las malformaciones congénitas más frecuentes fueron labio leporino y/o paladar hendido (23%), síndrome de Down (15,5%), hidrocefalia (7,5%), mielomeningocele (6,4%), y criptorquidia (6%). La tasa de morbilidad neonatal fue de 848 por cada 1000 recién nacidos vivos con malformaciones congénitas y la tasa de mortalidad neonatal fue de 133 por cada 1000 nacidos vivos con malformaciones congénitas.

2.1.3. Antecedentes locales

No hubo estudios parecidos al que se está realizando

2.2. BASES TEÓRICAS

2.2.1. Definición

El síndrome de Down es alteración genética que se caracteriza por la presencia de la totalidad o parte de un tercer cromosoma 21. (25) Las malformaciones cardíacas se utiliza para definir alteraciones en el corazón y grandes vasos es consecuencia de una fallo en su embriogénesis, se presentan en 3 a 5 % de los recién nacidos. El 50% aproximadamente de los niños con síndrome de Down presenta algún tipo de cardiopatía congénita, y la mayor mortalidad se presenta en 2 primeros años. (26)

Las cardiopatías congénitas identificadas fueron: (29)

- Defecto del canal auriculoventricular completo (37%)
- Comunicación interventricular (31%)
- Comunicación interauricular (15%)
- Defecto del canal auriculoventricular parcial (6%)
- Tetralogía de Fallot (5)
- Ductus arterial persistente (4%)

2.2.2. Epidemiología

El síndrome de Down tiene una prevalencia que va en aumento a medida que aumenta la población mundial. En el año 2013 la prevalencia

era de 6,7 por 10 000 personas debido al aumento en la esperanza de vida de niños con síndrome de Down en EE.UU. La prevalencia en el 2015 de síndrome de Down en Europa fue de 6,0 por 10 000 personas. La prevalencia del síndrome de Down es influenciada por la edad de la madre que puede variar según el país. Algunos embarazos terminaran en aborto espontaneo. Los embarazos que se interrumpen de forma electiva es influencia por precisión de las pruebas de diagnóstico dentro de cada país. En EE.UU en 2013 se llegó acabo aproximadamente 3 400 interrupciones electivas relacionados con síndrome de Down, lo que redujo en 33% el número de bebés con tal afectación, en comparación con Australia que fue del 55% para 2004 y el 55% en Europa. (25).

2.2.3. Fisiopatología

La trisomía 21 libre representa el 95% de los casos, se produce producto de un error en la meiosis I (66%) o meiosis II (21%) materna; meiosis I (3%) o meiosis II (5%) paterno. La translocación robertsoniana ocurre en el 5% de la trisomía 21, comúnmente $t(14;21)$ o $t(21;21)$. El mosaicismo de trisomía 21, ocurre en el 2% de los casos. La trisomía 21 parcial es poco frecuente. En el 90% de los casos el cromosoma 21 extra corresponde a la madre, por lo que el riesgo de tener un niño con síndrome de Down aumenta con la edad materna avanzada. (25)

2.2.4. Factores de riesgo

La gran mayoría de la trisomía 21, es resultado de errores durante la ovogénesis en la primera división meiótica materna y la edad materna avanzada representa el principal factor de riesgo para tener un niño con síndrome de Down. El riesgo para concebir un hijo con síndrome de Down, aumenta en gestantes mayores de 35 años. (28)

La edad tanto materna y paterno fue significativamente mayor en el grupo de síndrome de Down que en el grupo control. La educación, ganancia de peso durante gestación y talla fueron estadísticamente más bajos en las madres con niños con síndrome de Down. En los lactantes, el promedio de edad gestacional, peso al nacer, talla al nacer y circunferencia occipitofrontal fueron estadísticamente más bajos en los pacientes con síndrome de Down que en el grupo control. Los bebés con síndrome de Down tenían antecedentes familiares de síndrome de Down en parientes lejanos. (27)

2.2.5. Características clínicas

La fisura palpebral inclinadas hacia arriba, braquicefalia y pliegues epicánticos son características clásicas del síndrome de Down. Existen otros rasgos dismórficos que afectan cabeza, cuello y extremidades. (29)

a) Cabeza y cuello:

- Fisura palpebral inclinadas hacia arriba
- Pliegues epicánticos
- Cara aplanada/ puente nasal plano
- Orejas plegadas o displásico
- Orejas pequeñas de implantación baja
- Braquicefalia
- Manchas de campo de pincel
- Boca abierta
- Lengua protruyente
- Cuello corto
- Pliegue nugal
- Paladar estrecho
- Dientes anormales

b) Extremidades

- Manos cortas y anchas

- Clinodactilia de quinto dedo
- Pliegue palmar transverso
- Hiperflexibilidad de las articulaciones

c) Rasgos neonatales

- Perfil facial plano
- Fisura palpebral oblicuo
- Orejas de implantación baja
- Hipotonía
- Reflejo de moro parcial
- Displasia de falange media del quinto dedo
- Pliegue palmar transversal
- Pliegue nuchal
- Hiperflexibilidad articular
- Displasia de pelvis

2.2.6. Diagnóstico

a) Examen de tamizaje de cardiopatías congénitas

Edad gestacional adecuada para el tamizaje es entre las 18 a 22 semanas, la anatomía cardíaca fetal se puede observar bien en esta edad. Algunas afecciones cardíacas fetales pueden no detectarse a esta edad,

como por ejemplo los pequeños defectos del tabique auricular o ventricular.

(30)

b) Indicaciones para la ecocardiografía

Esta indicado cuando hay un perfil de alto riesgo. (30)

- Diabetes mellitus pregestacional o diabetes mellitus diagnosticado en el I trimestre
- Fenilcetonuria materna no controlada
- Autoanticuerpos maternos (si el hijo anterior tuvo cardiopatía congénita)
- Uso materno de fármacos teratogénicos cardiovasculares (Talidomida, IECA, Acido retinoide, AINES en el tercer trimestre)
- Infección materna por rubeola en el I trimestre
- Sospecha de miocarditis fetal debido a la mala contractibilidad en la evaluación de las cuatro cámaras.
- Cardiopatía congénita en familiar de primer grado del feto.
- Pruebas genéticas fetales que revelan euploidias
- Aumento de la translucencia nucal ≥ 3 mm en la ecografía del primer trimestre
- Gemelos monocoriónicos
- Hidrops fetal o derrame pericárdico

2.2.7. Cardiopatía congénita no cianótica

a) Comunicación interauricular

La lesión puede producirse en cualquier parte del tabique interauricular. La CIA simple tipo ostium secundum representa el 7 % de las cardiopatías congénitas, la mayoría se produce de forma esporádica; otras están asociadas a herencia autosómicas dominante. (31)

El tamaño del defecto se define de la siguiente manera:

- Pequeño: 3 a 5 mm
- Moderado: 6 a 7 mm
- Grande: ≥ 8 mm

Estas medidas absolutas no son exactas, el tamaño del defecto está relacionado con el tamaño total del corazón. (31)

Clasificación de la comunicación interauricular (32)

- ✓ CIA tipo ostium secundum
- ✓ CIA tipo ostium primun
- ✓ CIA del seno venoso
- ✓ CIA del seno coronario

La CIA tipo ostium secundum, se localiza en la región de la fosa oval es la forma más frecuente, se asocia a válvula auriculoventricular funcional. Puede ser única o múltiples (fenestrado) y son frecuentes orificios de un diámetro ≥ 2 cm en niños mayores asintomáticos. La incidencia en mujeres es el triple que los varones. (27, 28)

La mayoría son defectos pequeños y no causan síntomas en la infancia, la cardiopatía suele descubrirse de forma accidental en una exploración física de rutina al auscultarse soplo sistólico y /o el segundo ruido cardiaco se encuentre ampliamente desdoblado y constante en su desdoblamiento durante todas las fases de la respiración. Sin embargo algunos niños presentan fallo del medro, en los niños mayores puede observarse diferentes grados de intolerancia al ejercicio, otros puede presentar platipnea y ortodesoxia. También pueden estar presentes signos de insuficiencia cardiaca, como taquipnea, estertores, retraso del crecimiento, hepatomegalia. (31, 32)

El diagnóstico prenatal mediante ecocardiografía depende del tipo de CIA y la experiencia del personal que lo maneja. La radiografía muestra diversos grados de crecimiento de la aurícula y el ventrículo derecho, que varía según el grado del cortocircuito. La trama vascular pulmonar esta aumentada de tamaño. (31, 32)

El ecocardiografía muestra signos característicos que indican sobrecarga de volumen del ventrículo derecho. El tamaño y la localización de CIA son fáciles de apreciar con las imágenes bidimensionales, el cortocircuito se determina con el estudio de flujo de Doppler. La ecocardiografía transesofágico (ETE) a menudo es necesaria para medir

con precisión los márgenes de la CIA, tiene mayor precisión que la ecocardiografía transtorácico (ETT). (31, 32)

b) Comunicación interventricular

Es uno de los defectos cardiacos congénitos más frecuentes. El tabique interventricular tiene 3 componentes anatómicos. Tabique auriculoventricular (componente 1), tabique muscular (componente 2) y tabique conal distal (componente 3). La ubicación del defecto no se relaciona con el volumen de derivación intracardiaca, la ubicación tiene importancia en términos de frecuencia de afectación de las válvulas semilunares o las válvulas auriculoventriculares y el posible cierre espontaneo posteriormente. (33)

El defecto CIV tipo membranoso, se encuentran por debajo de la válvula aortica y detrás de la valva septal de la tricúspide. Este es sitio más común para los defectos del septum ventricular (VSD) que tienen importancia clínica. Este defecto se extiende al tabique muscular y puede sufrir cierre parcial o completo por aposición de la valva septal de la tricúspide. (33)

La CIV tipo muscular puede ser defectos musculares marginales, defectos del tabique muscular central o tabique apical. El defectos

pequeños son frecuentes en los bebés prematuros. El defecto muscular central a menudo se cierra de forma espontánea, antes que otros tipos musculares. Por otra parte puede presentarse un defecto en aspecto de queso suizo que es funcionalmente equivalente a un solo defecto grande. (33)

En la evaluación no existe un consenso universal del tamaño del defecto, las categorías utilizadas en estudios clínicos incluyen, en recién nacidos: (33)

- Pequeño <4mm
- Moderado 4 a 6mm
- Grande > 6mm

Presentación prenatal: la CIV moderados a grandes pueden detectarse con ecocardiografía en el útero a las 16 a 18 semanas de gestación, algunas CIV aisladas se cierran durante la gestación de acuerdo al tamaño y la ubicación. La detección de CIV en el útero debe hacer sospechar de posible anomalía cromosómica. (33)

Presentación postnatal: la CIV pequeño se presenta con soplo cardíaco o son asintomáticos, mientras que los moderados a grandes se presentan con taquipnea, se cansa fácilmente y suda con la lactancia, falla en el medro, taquicardia, hepatomegalia, estertores, gruñidos y retracciones costales, palidez y soplo sistólico. (33)

El soplo sistólico en la CIV pequeño es de 2 a 3/6 de intensidad se escucha en el borde esternal izquierdo medio inferior. En la CIV moderado, el soplo es holosistólico de 2/6 de intensidad, se escucha mejor en 3 a 4 espacio intercostal izquierdo. En la CIV grande el soplo es sistólico de 1 a 2/6 de intensidad, a menudo con retumbo diastólico. (33)

La CIV se confirma con ecocardiograma bidimensional con Doppler, esto permite identificar el defecto y medir el tamaño de la derivación. (33)

c) Defecto del canal auriculoventricular

(Defecto tipo canal auriculoventricular o defecto del septum auriculoventricular)

Son un grupo de defectos cardíacos congénitos que afectan al tabique auriculoventricular y las válvulas auriculoventriculares. Las asociaciones de estas anomalías estructurales dan como resultado formas completas y parciales del defecto tipo canal auriculoventricular. (34)

Tiene una prevalencia de 0,3 a 0,4 por cada mil nacidos vivos, representan una mayor proporción de cardiopatías congénitas detectadas, acercándose al 18%. La distribución de hombres a mujeres del defecto del canal AV es casi igual, se asocian con un riesgo del 40% a 50% de síndrome de Down. (34)

El defecto del canal auriculoventricular tipo completo, es el resultado de la fusión completa entre las almohadillas endocárdicas superior e inferior. Se caracteriza por un defecto del septum auricular primun, defecto del septum ventricular posterior y una válvula AV común. (34)

El defecto del canal auriculoventricular tipo parcial, se debe a una fusión incompleta de las almohadillas superior e inferior y consiste en un defecto del septum auricular primun y un anillo de válvula auriculoventricular único con dos orificios de válvulas separadas. (34)

El defecto del canal auriculoventricular tipo transitorio, consta de un gran defecto primun, válvula mitral hendida y un defecto del septum ventricular de entrada pequeño e insignificante. (34)

El defecto del canal auriculoventricular tipo intermedio, es un subtipo raro del defecto del canal auriculoventricular completo, donde una lengua de tejido puente divide la válvula auriculoventricular común en dos orificios distintos. (34)

La presentación clínica posnatal varía desde una insuficiencia cardíaca en pacientes con defecto del canal AV tipo completo o un hallazgo

casual en pacientes asintomáticos con defectos tipo parcial o transitorio.

(34)

La ecografía fetal de detección obstétrica de rutina con una vista de cuatro cámaras puede hacer el diagnóstico temprano en el útero. La presencia de gran defecto en la intersección de tabiques y válvulas son características diagnósticas clave. (34)

En la etapa posnatal, generalmente se confirma con ecocardiografía, en presencia de clínica de insuficiencia cardíaca. (34)

d) Ductus arterioso persistente (CAP)

En la vida fetal la arteria pulmonar y la aorta se comunican a través del conducto arterioso, luego del nacimiento se produce el cierre. El bajo contenido de oxígeno arterial y la prostaglandina E₂, mantienen permeable el conducto arterioso, la justificación para la administración de fármacos antiinflamatorios no esteroideos en el tratamiento del conducto arterioso persistente en prematuros se basa en el papel que desempeña la PGE₂. (35, 36)

La incidencia en los recién nacidos a término varía entre 3 a 8 por cada 10 000 nacidos vivos. Es predominante en mujeres con una proporción de 2:1 mujeres a hombres en nacidos a término. La incidencia

es mayor en nacidos a gran altura que nacidos a nivel del mar y en los nacidos con rubeola congénita. El factor de riesgo más importante para CAP es la prematuridad, además de la hipoxemia. (35)

CAP pequeño: estos pacientes suelen identificarse por la detección de soplo flujo continuo (soplo de Gibson o soplo en maquinaria), es de grado 3/6 se ausculta mejor en región infraclavicular izquierda. (35)

CAP moderado: pueden presentar intolerancia al ejercicio. Se ausculta soplo continuo de grado 2 a 3/6. En estos pacientes se produce cortocircuito de izquierda a derecha lo que provoca dilatación y disfunción ventricular izquierda. (35)

CAP grande: provoca inicialmente sobrecarga de volumen del ventrículo izquierdo, con el tiempo puede desarrollar hipertensión pulmonar y luego cardiopatía cianótica. (35)

En los lactantes se presenta con signos de insuficiencia cardiaca, fallo del medro, dificultad para alimentarse y para respirar. (35)

El diagnostico se basa en hallazgos clínicos y se confirma con ecocardiografía. La evaluación ecocardiografía de CAP incluye la confirmación del defecto anatómico, evaluación hemodinámica por

ecocardiografía Doppler, para ver el grado de derivación y la presión arterial pulmonar. (35)

2.2.8. Cardiopatía congénita cianótica

a) Tetralogía de Fallot

Se caracteriza por lo siguiente: (37)

- ✓ Obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho
- ✓ Comunicación interventricular
- ✓ Aorta superpuesta
- ✓ Hipertrofia concéntrica del ventrículo derecho

La causa es multifactorial, se asocia a diabetes mellitus materna no tratada, consumo de ácido retinoico, fenilcetonuria, anomalías cromosómicas, microdeleciones del cromosoma 22q11.2 y síndrome de Alagille. (37)

El corazón comienza su desarrollo alrededor del día 20 de gestación, con la fusión de los tubos endocardicos en una sola estructura tubular. Posteriormente se desarrolla un atrio en la parte craneal y dorsal, y un ventrículo primitivo que se encuentra ventralmente y hacia la derecha. El ventrículo derecho es el más dominante en el embrión y el feto. (37)

El defecto del tabique ventricular suele ser perimembranoso que pueden extenderse al tabique muscular. La obstrucción del tracto de salida

del ventrículo derecho, puede ser debido a una válvula pulmonar bicúspide y estenótica, anillo pulmonar hipoplásica, desviación del tabique infundibular que provoque obstrucción subvalvular y la hipertrofia de las bandas musculares de esta región. En la tetralogía de Fallot hay una disminución de la resistencia vascular sistémica o un aumento de la resistencia pulmonar que produce un corto circuito de derecha a izquierda a través del defecto septal ventricular. (37)

El 50% de los pacientes son diagnosticados por ecocardiografía fetal; la ecocardiografía es el Gold Estándar, permite abordar la anatomía y la gravedad de la obstrucción del flujo de salida del ventrículo derecho, las ubicaciones y el número de defectos del tabique ventricular, además evalúa las anomalías asociadas a las arterias coronarias y arco aórtico. (37, 38)

b) Transposición de grandes arterias (TGA)

Es una lesión discordante, en la que la aorta nace del ventrículo derecho y la arteria pulmonar del ventrículo izquierdo. (39)

Se plantea la hipótesis que la transposición de las grandes arterias se produce por desarrollo anormal del cono subarterial bilateral. Cuando el corazón se desarrolla de forma normal, el cono subártico y el cono subpulmonar están presentes en el primer mes de gestación, porque estos vasos se ubican por encima del ventrículo derecho. El cono subártico se

reabsorbe el día 30 a 34 de gestación, lo que hace que la válvula aortica migre hacia abajo y atrás del ventrículo izquierdo. En la transposición de grandes arterias, el cono subpulmonar se reabsorbe, esto hace que la válvula pulmonar migre posterior y próxima a la válvula mitral. El cono subártico no absorbido se acopla al ventrículo derecho. (39)

La clínica depende del grado de mezcla entre las dos circulaciones y la presencia de otras anomalías, generalmente se presenta antes de los 30 días con los siguientes síntomas: (39)

- ✓ Cianosis
- ✓ Taquipnea
- ✓ Soplos
- ✓ Pulsos disminuidos

La cianosis está determinada por la cantidad de mezcla intercircularia, que se verá afectado por el tamaño y la presencia de comunicación interauricular, comunicación interventricular. Los soplos están presentes cuando hay un a comunicación interventricular de pequeño a moderado tamaño y cuando hay obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo. Los pulsos están disminuidos si hay coartación de aorta. (39)

El diagnostico generalmente se realiza mediante una ecocardiografía bidimensional y un examen Doppler, donde se muestra una gran arteria que

se ramifica en las arteria pulmonares. Establecen las conexiones ventriculoarteriales y la presencia o ausencia de anomalías cardíacas como comunicación interventricular, la presencia y tamaño de comunicación interauricular. (39, 40)

2.3. DEFINICIÓN DE TERMINOS

CIV: comunicación interventricular

CIA: comunicación interauricular

AVDS: defecto del septum auriculoventricular

CAP: conducto arterioso persistente

PEG: pequeño para la edad gestacional

AEG: adecuado para la edad gestacional

PGE2: prostaglandinas E2

ETE: ecocardiografía transesofágico

ETT: ecocardiografía transtorácico

CAV: comunicación auriculoventricular

IECA: Inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina

AINES: antiinflamatorios no esteroideos

TGA: transposición de grandes arterias

CC: cardiopatía congénita

HHU: Hospital Hipólito Unanue

CAPÍTULO III

MARCO METODOLÓGICO

3.1. TIPO Y DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN

El estudio es descriptivo de tipo observacional y retrospectivo.

3.2. POBLACIÓN

Está constituido por historias clínicas de niños con diagnóstico de síndrome de Down y cardiopatías congénitas. Inicialmente se contaba con 105 historias clínicas de niños con síndrome de Down a los cuales se les aplico criterios de inclusión y exclusión, quedando 20 historias clínicas de niños con síndrome de Down y cardiopatías congénitas.

CRITERIOS DE SELECCIÓN

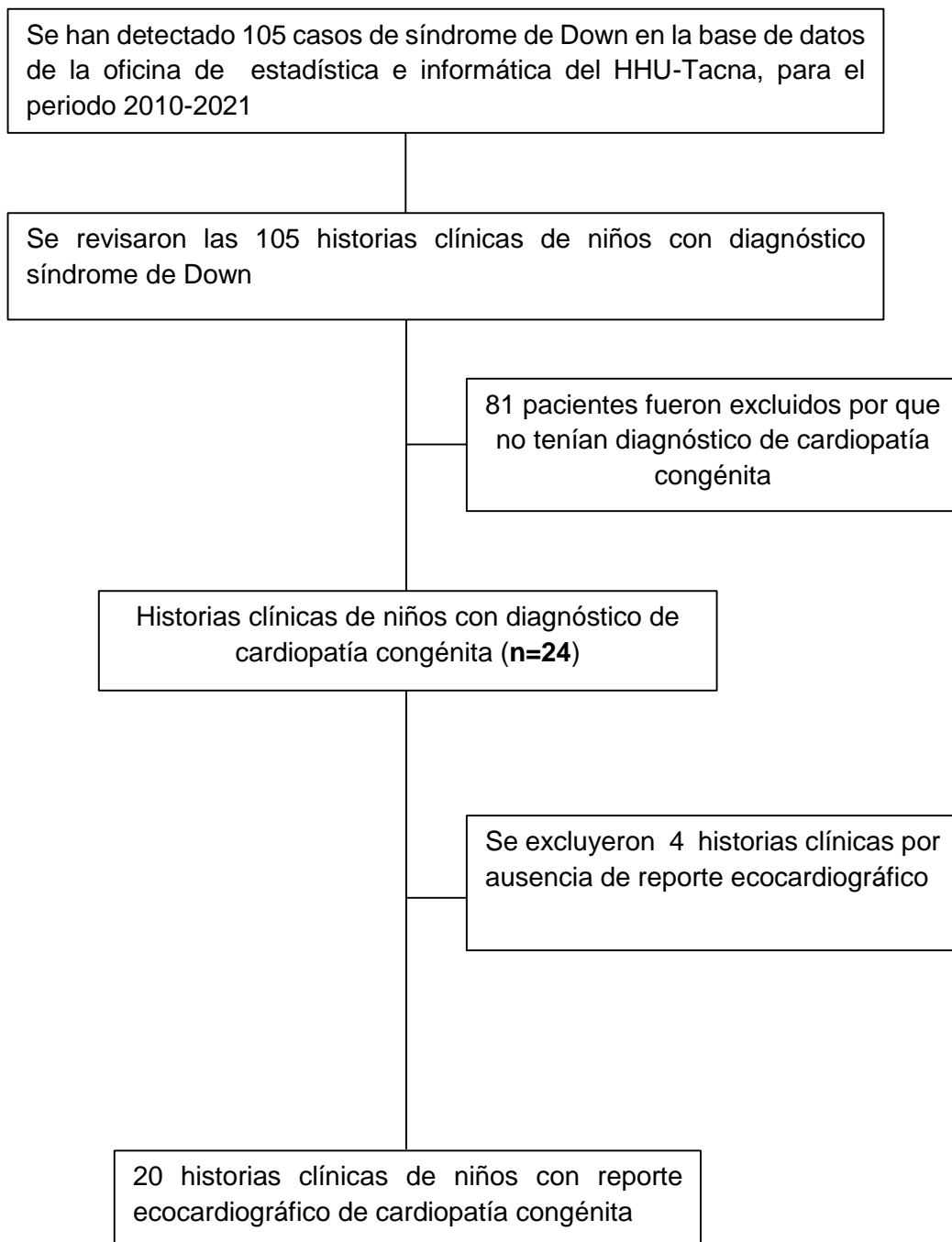
Criterios de inclusión:

- Historias clínicas con diagnóstico clínico y/o cariotipo de síndrome de Down y cardiopatía congénita demostrado a través de un estudio de ecocardiografía.

Criterios de exclusión:

- Historias clínicas depuradas o en malas condiciones.

Flujograma de la población de estudio



3.3. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

Variables	Indicador	Categoría	Escala de medición
Perinatales	Edad al nacimiento	Pre termino(<37 semanas) A termino(37 semanas a 41 semanas y 6/7 días) Post termino(≥ 42semanas)	Razón
	Peso para la edad gestacional	PEG(menor al percentil 10) AEG(entre el percentil 10 -90) GEG(mayor al percentil 90)	Razón
	Sexo de recién nacido	Femenino Masculino	Nominal
	APGAR	Depresión severa(0-3) Depresión moderada(4-6) Buen estado adaptación(7-10)	Razón
	Condiciones de alta	Compensado No compensado Fallece	Nominal
	Hemoglobina/ hematocrito	Anemia (hematocrito < 40,5%) Valor normal (hematocrito 40.5% a 65%) Policitemia (hematocrito> 65%)	Razón
	Edad materna	Gestante adolescente(<19 años) Gestante adulta(19 años y 34 años) Gestante añosa (≥35años)	Razón
Diagnósticas	Edad al momento en que se hace el diagnóstico	Neonato (28 días de vida) Lactante menor (entre 29 días a 11 meses y 29 días) Lactante mayor (entre 12 meses a 23 meses y 29 días)	Razón

		Preescolar (2 años a 5 años) Escolar (6 años a 11 años)	
Ecocardiográfica	Cardiopatía Congénita específica	Conducto arterioso persistente Comunicación interauricular Comunicación interventricular Defecto del canal auriculoventricular Otras	Nominal
	Tipo de cardiopatía	Cianótica Acianótica	Nominal

3.4. TÉCNICA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Se solicitó permiso al jefe del departamento de pediatría para poder revisar las historias clínicas pediátricas con fines de investigación. Una vez obtenido el permiso, se solicitó a la oficina de estadística e informática la relación de pacientes con diagnóstico de síndrome de Down entre el periodo 2010 a 2021. Posteriormente se comunica a la persona encargada de las historias clínicas sobre el permiso, para revisar las historias clínicas correspondientes. De un total de 105 historias clínicas de niños con síndrome de Down, se aplicó los criterios de inclusión y exclusión, obteniendo una población 20 pacientes, los cuales tienen cardiopatías congénitas.

La recolección de datos se hizo durante 20 días, en cada sesión se empleaba 4 horas aproximadamente. Los datos obtenidos se registraron en una ficha de recolección de datos. (Ver anexo 01)

3.5. PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE DATOS

Los datos recolectados fueron registrados en la ficha de recolección de datos, para luego ser procesados. Los resultados obtenidos se presentarán en tablas y gráficos descriptivos.

La redacción final es mediante normas Vancouver.

3.6. LIMITACIONES

- a) Nuestra población que está conformado por 20 historias clínicas de niños con síndrome de Down y cardiopatía congénita, es pequeña para un periodo de estudio de 12 años (desde el 2010 a 2021).
- b) Los reportes de ecocardiografía pediátrica en el hospital Hipólito Unanue de Tacna, están incompletas en la mayoría.
- c) La confiabilidad del estudio de las ecocardiografías pediátricas, ya que desde el año 2020 hasta la fecha en que se realiza el estudio, se cuenta con especialista en cardiología pediátrica.

CAPÍTULO IV

DE LOS RESULTADOS

4.1. RESULTADOS

Se dan a conocer los resultados más resaltantes de nuestra investigación luego de recolectar los datos de las historias clínicas en nuestra ficha de recolección de datos. Se revisó 105 historias clínicas de niños con síndrome de Down en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna para el periodo 2010-2021, luego de aplicar los criterios de inclusión y exclusión se obtiene una población de 20 historias clínicas que cumplen con dichos criterios. A continuación, se presentan las tablas y gráficas con sus respectivas interpretaciones que responden a los objetivos planteados.

TABLA N° 01
INCIDENCIA DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN NIÑOS CON
SÍNDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL HIPÓLITO
UNANUE DE TACNA, 2010-2021

AÑO	Pacientes síndrome de Down	Incidencia de cardiopatía congénita en niños con síndrome de Down	%
2010	9	1	11
2011	8	1	13
2012	9	0	00
2013	9	0	00
2014	6	0	00
2015	12	3	25
2016	14	5	35
2017	12	2	17
2018	6	3	50
2019	3	1	33
2020	9	1	11
2021	8	3	38
Total	105	20	

Fuente: Ficha de recolección de datos de historias clínicas y base de datos de la oficina de estadística e informática del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021.

INTERPRETACIÓN

En la tabla N° 01, se observa la incidencia por año de las cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down. En el año 2018 se presenta el más alto porcentaje de incidencia siendo el 50% en

referencia a los demás años, seguido de 2021, 2016, 2019 y 2015 con 38%, 35%, 33% y 25% respectivamente. En menor porcentaje en el año 2017 con 17%, 13% en 2011 y 11% en el año 2020 y 2010. Además, se observa que en el año 2012, no se presenta ningún niño con síndrome de Down y cardiopatía congénita. En el año 2013 y 2014 se presentó un caso de cardiopatía congénita en cada año, pero estos han sido descartados por no cumplir con criterios de inclusión.

TABLA N° 02

PREVALENCIA DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2010-2021

AÑO	Recién nacidos con síndrome Down	con de	Número de niños Cardiopatías Congénitas	Prevalencia de cardiopatía congénita en niños con síndrome de Down
2010-2021	105		20	19 %

Fuente: Ficha de recolección de datos de historias clínicas del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021

Prevalencia= $\frac{\text{Número de casos nuevos y antiguos de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down en HHUT, 2010-2021}}{\text{Número total de niños con síndrome de Down en el período 2010-2021}}$

$$\text{Prevalencia} = 20 / 105 = 19\%$$

$$\text{Prevalencia por cada 1000 niños con síndrome de Down} = 0,1904 * 1000$$

$$\text{Prevalencia por cada 1 000 niños con síndrome de Down} = 1,9$$

INTERPRETACIÓN

En la tabla N° 02, se observa que la prevalencia de cardiopatías congénitas es de 19% en los niños con síndrome de Down.

TABLA N° 03
PREVALENCIA DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS SIMPLES
Y COMPLEJAS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN
EN HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE
DE TACNA, 2010-2021

	Numero	Prevalencia
Cardiopatía Congénita simple	6	5,71%
Cardiopatía congénita compleja	14	13,33%
Niños con síndrome de Down	105	

Fuente: Ficha de recolección de datos de historias clínicas del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021

INTERPRETACIÓN

En la tabla N° 03, se observa que la prevalencia de las cardiopatías congénitas complejas es de 13,3% y de la cardiopatía congénita simple es de 5,71% en los niños con síndrome de Down.

TABLA N° 04

**PREVALENCIA DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS CIANÓTICA Y
ACIANÓTICA EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN EN EL
HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE
TACNA, 2010-2021**

	Numero	Prevalencia
Cardiopatías congénitas cianóticas	1	0,95%
Cardiopatías congénitas acianóticas	19	18,1%
Niños con síndrome de Down	105	

Fuente: Ficha de recolección de datos de historias clínicas del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021

INTERPRETACIÓN

En la tabla N° 04, se observa una prevalencia mayor para las cardiopatías congénitas acianóticas con 18,1% en comparación de las cardiopatías congénitas cianótica con 0,95% en los niños con síndrome de Down.

TABLA N° 05

PREVALENCIA DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN SEGÚN EL GÉNERO EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2010-2021

	Total de niños con síndrome de Down N= 105	Cardiopatía congénita	Prevalencia de cardiopatía congénita según el sexo en niños con síndrome de Down
Sexo	Masculino	5	4,7%
	Femenino	15	14,2%
	Total	20	

Fuente: Ficha de recolección de datos de historias clínicas del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021

INTERPRETACIÓN

En la tabla N° 05, se observa una mayor prevalencia de cardiopatías congénitas en el sexo femenino con 14,2% en relación al sexo masculino con 4,7% en los niños con síndrome de Down.

TABLA N° 06

PREVALENCIA DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS ESPECÍFICAS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2010-2021

Niños con síndrome de Down N=105	Numero	Prevalencia de cardiopatías congénitas específicas en niños con síndrome de Down
Cardiopatía congénita específica	Comunicación interauricular(CIA)	11 10,47%
	Comunicación interventricular(CIV)	12 11,42%
	Conducto arterioso persistente(PCA)	7 6,66%
	Insuficiencia tricúspidea	4 3,80%
	Defecto del septum auriculoventricular	2 1,90%
	Insuficiencia mitral	2 1,90%
	Insuficiencia pulmonar	1 0,95%
	Estenosis pulmonar	1 0,95%
	Anomalía de Ebstein	1 0,95%
Total	37	

Fuente: Ficha de recolección de datos de historias clínicas del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021

INTERPRETACIÓN

En la tabla N° 06, se observa una mayor prevalencia para la comunicación interventricular (CIV) con 11,42%, seguido de la comunicación interauricular con 10,47%, conducto arterioso persistente con 6,66%, insuficiencia tricúspideas con 3,80%, en menor porcentaje el defecto del canal auriculoventricular, insuficiencia mitral con 1,90% respectivamente y por último la anomalía de Ebstein, insuficiencia pulmonar y estenosis pulmonar con 0,95% en los niños con síndrome de Down.

TABLA N° 07
INCIDENCIA DE SÍNDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL HIPÓLITO
UNANUE DE TACNA, 2010-2021

Año	Recién nacido Vivos	Niños con síndrome de Down	Incidencia de niños con síndrome de Down por mil nacidos vivos
2010	3300	9	2,72
2011	3420	8	2,33
2012	3531	9	2,54
2013	3547	9	2,53
2014	3306	6	1,81
2015	3510	12	3,41
2016	3413	14	4,10
2017	3482	12	3,44
2018	3346	6	1,79
2019	3190	3	0,94
2020	2801	9	3,21
2021	2222	8	3,60
Total	39 068	105	

Fuente: Base de datos de la oficina de estadística e informática del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010- 2021.

INTERPRETACIÓN

En la tabla N° 07 (ver imagen N° 01), se observa que la mayor incidencia de síndrome de Down se da en el año 2016 con 4,10 casos por cada 1000 nacidos vivos, seguido del 2021, 2017, 2015 y 2020 con 3,60 casos, 3,44 casos, 3,41 casos, y 3,21 casos por cada mil nacidos vivos respectivamente. En menor medida en 2010, 2012, 2013 y 2011 con 2,72 casos, 2,54 casos, 2,53 casos y 2,33 casos por mil nacidos vivos respectivamente. Los años 2014, 2018 y 2019 presentan la menor cantidad de incidencia con 1,81 casos, 1,79 casos y 0,94 casos por cada mil nacidos vivos respectivamente.

TABLA N° 08
PREVALENCIA DE SÍNDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL
HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2010-2021

AÑO	Número total de recién nacidos vivos	Número de niños con síndrome Down	Prevalencia de síndrome de Down por mil nacidos vivos
2010-2021	39 068	105	2,70

Fuente: Base de datos de la oficina de estadística e informática del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021.

INTERPRETACIÓN

En la tabla N° 08, se observa que la prevalencia de síndrome de Down es 2,70 casos por cada mil nacidos vivos.

TABLA N° 09

PERIODO DE VIDA AL MOMENTO DEL DIAGNOSTICO DE LA CARDIOPATÍA CONGÉNITA EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2010-2021

		Frecuencia	Porcentaje
Válido	Neonato	3	15
	Lactante menor	13	65
	Lactante mayor	3	15
	Preescolar	1	5
	Escolar	0	0,0
	Total	20	100,0

Fuente: Ficha de recolección de datos de historias clínicas del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021

INTERPRETACIÓN

En la tabla N° 09, Se observa que el 65% de los diagnósticos de cardiopatías congénitas se hizo en el periodo de lactante menor, el 15% en el periodo neonatal y otros 15% en el periodo de lactante mayor, seguido del periodo de preescolar con 5%.

TABLA N° 10

FRECUENCIA DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS COMPLEJAS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA, 2010-2021

	Frecuencia	%
CIA y CIV	2	14,2
CIV y PCA	2	14,2
PCA e Insuficiencia mitral	1	7,1
CIV y Estenosis pulmonar	1	7,1
CIA, CIV y PCA	1	7,1
CIV, PCA e Insuficiencia tricúspidea	1	7,1
CIA, PCA e Insuficiencia mitral	1	7,1
CIA, PCA e Insuficiencia tricúspidea	1	7,1
CIA, CIV, PCA e Insuficiencia tricúspidea	1	7,1
Defecto del septum auriculoventricular parcial	1	7,1
Defecto del Septum Auriculoventricular completo	1	7,1
CIV, Insuficiencia tricuspidea e insuficiencia pulmonar	1	7,1
Total	14	100

Fuente: Ficha de recolección de datos de historias clínicas del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021.

INTERPRETACIÓN

En la tabla N°10, se observa una distribución equitativa en la frecuencia de casos con un 14,2% de total para la asociación CIA y CIV, CIV y PCA, y en menor porcentaje para la asociación PCA e Insuficiencia mitral, CIV y estenosis pulmonar, CIA, CIV y PCA, CIV, PCA e insuficiencia tricúspidea, CIA, PCA e insuficiencia mitral, CIA, PCA e insuficiencia tricúspidea, CIA, CIV, PCA e Insuficiencia tricúspidea, defecto del septum auriculoventricular parcial, defecto del Septum Auriculoventricular completo, CIV, Insuficiencia tricúspidea e insuficiencia pulmonar con 7,1% respectivamente.

TABLA N° 11

**PERIODO DE VIDA AL MOMENTO DEL DIAGNÓSTICO DE
CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS VS TAMAÑO DEL
DEFECTO EN NIÑOS CON SÍNDROME DE
DOWN EN EL HOSPITAL HIPÓLITO
UNANUE DE TACNA, 2010-2021**

Numero historia clínica	Cardiopatía congénita	Tamaño defecto	Edad al momento del diagnóstico					Total	%
			Neonato	Lactante menor	Lactante Mayor	Pre escolar	Escolar		
			539881	CIA, PCA Insuficiencia tricúspidea	CIA: 5mm PCA:1mm	4 días	0		
495922	CIA, CIV Y PCA	CIA: 3,5 CIV:10mm PCA: S/T	21 días	0	0	0	0	1	5
540207	AVSD completa	CIA: 4mm CIV: 4mm	26 días	0	0	0	0	1	5
522150	CIA, CIV, PCA e Insuficiencia tricúspidea	CIA: 4mm CIV: 10mm PCA: S/T	0	1 mes	0	0	0	1	5
502730	CIV	CIV: 7mm	0	1 mes	0	0	0	1	5
510263	CIA	CIA: 2mm	0	2 meses	0	0	0	1	5
495832	CIA, CIV	CIA: 3mm CIV: 6,5mm	0	2 meses	0	0	0	1	5
487557	CIA, PCA e Insuficiencia mitral	CIA: 2mm PCA: S/T	0	2 meses	0	0	0	1	5
496839	Anomalía Ebstein		0	3 meses	0	0	0	1	5
538953	CIV, Insuficiencia tricúspidea e insuficiencia pulmonar	CIV: 9mm	0	3 meses	0	0	0	1	5

436507	CIV, PCA	CIV: S/T PCA: S/T	0	3 meses	0	0	0	1	5
487929	CIV y Estenosis pulmonar	CIV: 6,5mm	0	3 meses	0	0	0	1	5
439495	CIV	CIV: 8mm	0	5 meses	0	0	0	1	5
486022	CIA, CIV	CIA: 5mm CIV: 13mm	0	6 meses	0	0	0	1	5
482094	CIA	CIA: 3,9mm	0	7 meses	0	0	0	1	5
533004	PCA e Insuficiencia mitral	PCA: 5mm	0	8 meses	0	0	0	1	5
504244	CIV, PCA Insuficiencia tricúspidea	CIV: 12mm PCA: S/T	0	0	12 meses	0	0	1	5
487500	AVSD parcial	CIA: 4mm	0	0	15 meses	0	0	1	5
500557	CIV	CIV: 3mm	0	0	21 meses	0	0	1	5
465405	CIA	CIA: 3mm	0	0	0	56 meses	0	1	5
Total			3	13	3	1	0	20	100

Fuente: Ficha de recolección de datos de historias clínicas del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021

INTERPRETACIÓN

En la tabla N°11, se observa que el 65% de los niños con cardiopatía congénita fueron diagnosticados en el periodo lactante menor y de estos el 53,84% tiene un defecto de un diámetro moderado a grande y el 61,5% presenta cardiopatías congénitas complejas. El 15% fueron diagnosticados en el periodo neonatal y de estos el 100% presentan

cardiopatías congénitas complejas. El 15% fueron diagnosticados en el periodo lactante mayor. Solo hubo un caso de cardiopatía congénita diagnosticado en el periodo preescolar, siendo pequeño el tamaño del defecto cardiaco de este paciente y ningún paciente en el periodo escolar. Además, se observa que el defecto de menor y mayor tamaño para el CIA es de 2 mm y 5 mm respectivamente, para la CIV el defecto menor de 3mm y mayor es de 13mm, la PCA presenta un defecto menor tamaño de 1mm y el de mayor tamaño es de 5mm.

TABLA N° 12

CARACTERÍSTICAS PERINATALES DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN Y CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN EL HOSPITAL HIPÓLITO UNANUE DE TACNA AÑO 2010-2021

		Número	Porcentaje de número columna
Edad al nacimiento	Pre término (<37semanas)	0	0,0
	A término (37 semanas a <42 semanas)	20	100,0
	Post Término (≥42semanas)	0	0,0
Peso para la edad gestacional	AEG(entre el percentil 10 - 90)	17	85,0
	GEG(mayor al percentil 90)	0	00
	PEG(menor al percentil 10)	3	15,0
Sexo del recién nacido	Masculino	5	25,0
	Femenino	15	75,0
Apgar 1	Depresión severa(0-3)	1	5
	Depresión moderada(4-6)	2	10,0
	Buen estado adaptación(7-10)	17	85,0
Apgar 5	Depresión severa(0-3)	0	0,0
	Depresión moderada(4-6)	1	5,0
	Buen estado adaptación(7-10)	19	95,0
Condiciones al alta	Compensado	19	95,0
	No compensado	0	0,0
	Fallece	1	5,0
Hemoglobina / hematocrito	Anemia (hematocrito<40.5%)	0	0,0
	Valor normal (hematocrito 40.5% a 65%)	19	95,0
	Policitemia (hematocrito >65%)	1	5,0
Edad materna	Gestante adolescente(<19años)	0	0,0
	Gestante adulta (19años y 34 años)	11	55,0
	Gestante añosa (≥35años)	9	45,0

Fuente: Ficha de recolección de datos de historias clínicas del hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021.

INTERPRETACIÓN

En la tabla 12, se observa lo siguiente en cuanto a las características perinatales: edad al nacimiento el 100% fueron A término (37 semanas a <42 semanas), el 85% tuvo un adecuado peso para la edad gestacional (entre percentil 10-90), el 75% eran de sexo femenino, el 85% tenían un APGAR al 1 minuto entre 7 a 10 puntos (buen estado de adaptación), el 95% tenían un APGAR a los 5min también entre 7 a 10 puntos (buen estado de adaptación), el 95 % estuvo compensado al momento del alta, el 95% tenían la hemoglobina dentro de los valores normales, el 55% eran gestantes adultas comprendido en edades entre 19 a 34 años y 45% eran gestantes añosas cuya edad es mayor o igual a 35 años.

4.2. DISCUSIÓN

El presente trabajo tiene como fin describir la incidencia y prevalencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down en el hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021. Se revisó 105 historias clínicas de niños con síndrome de Down, de los cuales 24 tenían cardiopatía congénita, de estos 20 tenía reporto de ecocardiografía.

En nuestro estudio se encontró que la incidencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down varía por año. La mayor incidencia se dio en el 2018 siendo del 50%. El año 2016 se presentó la mayor cantidad de casos de cardiopatía congénita, detectándose 5 casos, lo que equivale al 25% del total. Mendieta GG et al. Encontraron una incidencia para la cardiopatía congénita de 7,4 por mil nacidos vivos en la población en general, se encuentra dentro del rango, según los reportes internacionales que indican 8 a 14 casos por cada mil nacidos vivos. (53)

La prevalencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down según los estudios oscila entre el 40% a 60%. (7) En nuestro estudio fue de 19%, Similar y con una cifra baja a lo encontrado por Sanomamani WR. en Arequipa con 22% (19) y mucho menor a lo encontrado por Cruz E. en Lima con 75% (21), esta diferencia podría ser debido a que este estudio se hizo en un hospital grande y de referencia, además cuentan con

mayor número de población. Veleda BEB. en Brasil encontró una prevalencia de 50% que se encuentra dentro del rango a nivel internacional. (41) Zavaleta N. en México reportó una prevalencia mayor a nuestro estudio con 40% de total de niños con síndrome de Down (42). Chernovetzky G. en Argentina, reportó una prevalencia en su estudio de 39,9% de cardiopatía congénita en niños con síndrome de Down, mayor al reporte de nuestro estudio (43). Esta prevalencia menor que se reporta en nuestro estudio, podría explicarse por la falta de implementación de programas de detección precoz. Elmagrpy Z et al. en Libia reportaron una prevalencia de 45% de cardiopatía congénita en niños con síndrome de Down, donde el motivo de evaluación cardíaca fue: cribado de rutina (44%), soplo cardíaco (33%), insuficiencia cardíaca (12%), infecciones respiratorias (7%), cianosis (4%) y otros (1%). (52) La academia Estadounidense de Pediatría recomienda que se realice exámenes cardíacos de rutina en los niños con síndrome de Down y a las 6 semanas debería establecerse si el niño presenta alguna anomalía cardíaca. (8) En nuestro estudio al revisar las historias clínicas nos percatamos que la ecocardiografía no es un estudio que se hace de rutina a los niños que nacen con síndrome de Down, aproximadamente entre el 60% a 70% tenía evaluación por cardiología, estos eran referidos del consultorio de pediatría por presentar soplo cardíaco, falla del medro, clínica de insuficiencia cardíaca o infecciones respiratorias a repetición. Basándose únicamente por el examen físico solo cerca del 40% será

diagnosticado de cardiopatía congénita en niños con síndrome de Down (8), lo que indica que en nuestra población de estudio hubo niños con síndrome de Down que no han sido diagnosticados de cardiopatía congénita.

Las cardiopatías congénitas complejas en nuestro estudio fueron más predominantes con una prevalencia de 13,3% respecto a la cardiopatía congénita simple con 5,71%. Aranibar G. en Arequipa encontró que la prevalencia para la cardiopatía congénita simple fue de 26,6% y 24,4% para la cardiopatía congénita compleja en niños con síndrome de Down. (20) Figueroa J. en México reportó una prevalencia para la cardiopatía congénita simple mayor a nuestro estudio con 42,9% y para la cardiopatía congénita compleja de 15,2% en niños con síndrome de Down. (44) Una de las explicaciones de que los niños con cardiopatía congénita compleja tuvieron un mayor número de casos en nuestro estudio, es porque la mayoría de ellos presentó una clínica muy marcada por la insuficiencia cardiaca producto de la presencia de dos o más defectos cardiacos o el soplo cardiaco era muy evidente; que fueron evaluados por cardiología para hacer un estudio de ecocardiografía.

Las cardiopatías congénitas acianóticas tuvieron mayor prevalencia según el estudio de Sanomamani WR. en Arequipa, quien encontró una prevalencia para la CC acianótica de 21,4%, mayor a nuestro estudio con

18,1% y 0,22% para las cardiopatías congénitas cianóticas, casi igual a nuestro reporte con 0,95%(19). Muntha A. en Etiopía reporto de 116 casos con síndrome de Down y cardiopatía congénita, el 94% eran acianóticas y 6% era cardiopatía congénita cianóticas. (45)

Chernovetzky G. en Argentina encontró una prevalencia para la cardiopatía congénita en sexo femenino de 21,8% y para el sexo masculino con 17,7% en niños con síndrome de Down. (43) De igual manera en nuestro estudio el sexo femenino tuvo mayor prevalencia con 14,2% frente a 4,7% para el sexo masculino. Estas diferencias podrían ser explicadas por la susceptibilidad de diferentes vías patogénicas según el género, el defecto del canal auriculoventricular se relaciona con las anomalías de la matriz extracelular, es más predominante en el sexo femenino y TOF con un defecto en la migración del ectomesenquimal, se presenta el mayor porcentaje en sexo masculino. Otra explicación podría ser que los varones son síndrome de Down mueren antes de nacer o edades tempranas. Lo que hace que la prevalencia sea mayor para el género femenino en estudios posteriores. (46)

La comunicación interventricular fue la cardiopatía congénita más prevalente en nuestro estudio con 11,42%, seguida de la comunicación interauricular con 10,47%, ductus arterioso persistente con 6,66%, la

insuficiencia tricúspidea con 3,80%, el defecto del canal auriculoventricular e insuficiencia mitral con 1,90%, y con 0,95% para la Anomalía de Ebstein, insuficiencia pulmonar y estenosis pulmonar. Aranibar G. en Arequipa reporto la prevalencia de las cardiopatías congénitas, las más prevalente son: la comunicación interauricular con 41,1%, en segundo lugar la persistencia del conducto arterioso 20%, en tercer lugar la comunicación interventricular con 18,8%, en cuarto lugar la insuficiencia tricúspidea con 2,2%, en quinto lugar con 1,1% la estenosis pulmonar e insuficiencia pulmonar y ningún caso de anomalía de Ebstein en comparación a nuestro estudio que reportó un caso (20). Velda BEB. en Brasil reportó el perfil de prevalencia de las cardiopatías congénitas, en primer lugar estuvo la comunicación interauricular el 21%, seguido por el defecto del canal auriculoventricular con 7,5%, luego la comunicación interventricular con 6,3%, ductus arterioso persistente con 3,3% y ningún caso de anomalía de Ebstein. (41) El perfil de las cardiopatías congénitas varía según la zona geográfica, en Brasil y México la comunicación interauricular fue el defecto más frecuente, en Asia la comunicación interventricular y en EE.UU, Suecia y Europa occidental el defecto del canal auriculoventricular es el más frecuente. (8)

La incidencia del síndrome de Down en nuestro estudio vario según el año, la menor incidencia se dio en el 2019 con 0,94 casos por

cada mil nacidos vivos, y la mayor incidencia se dio en el 2016 con 4,10 casos por cada mil nacidos vivos, la media fue de 2,70 casos por cada mil nacidos vivos. Aranibar G, reportó una incidencia media para el síndrome de Down de 2,47 casos por cada mil nacidos vivos (16). Murthy S. en Emiratos Árabes Unidos reportó una incidencia de 2,2 por cada mil nacidos vivos en Dubai, y de 3,13 por cada mil nacidos vivos en ciudadanos de Emiratos Árabes Unidos (47). La incidencia en nuestra población de estudio es casi el triple de los reportes de la ONU que es de 1 por cada mil a 1 por cada 1100 nacidos vivos. (50)

Corona JR. en México reportó una prevalencia para el síndrome de Down de 2,57 por cada mil nacidos vivos, frente a 2,70 por mil nacidos vivos encontrado en nuestro estudio. (49) Martiniz J. en Argentina reportó que la prevalencia vario por jurisdicción entre 1,0 a 2,3 por mil nacidos, también según la edad materna entre 1,0 en madres menores de 20 años y 15,8 en madres mayores de 45 años. (48)

Sanomamani WR, en Arequipa encontró que las cardiopatías congénitas fueron diagnosticadas en un 52,1% en el periodo neonatal, frente al 15% encontrado en nuestro estudio, seguido del periodo de lactante menor con 30,2%, en nuestro estudio fue la etapa más frecuente de diagnóstico con 65% del total de la población, seguido del periodo de

lactante mayor con 8,3%, menor a nuestro estudio que reporto un 15% de casos de cardiopatía congénita en este periodo, en la etapa preescolar se encontró en un 3,1% frente al 5% encontrado en el nuestro, y 6,3% en el periodo escolar, no se encontró ningún caso para este periodo en nuestro estudio. (19)

En nuestro estudio las cardiopatías congénitas complejas se encontraron en 14 niños con síndrome de Down, las asociaciones son: CIA y CIV, CIV y PCA, con dos casos cada uno, PCA e insuficiencia mitral, CIV y estenosis pulmonar, CIA, CIV y PCA, CIV, PCA e insuficiencia tricúspidea, CIA, PCA e insuficiencia mitral, CIA, PCA e insuficiencia tricúspidea, CIA, CIV, PCA e insuficiencia tricúspidea, defecto del septum auriculoventricular parcial, defecto del Septum Auriculoventricular completo, CIV, insuficiencia tricúspidea e insuficiencia pulmonar todas estas asociaciones presentaron un caso.

En el 80% de nuestros pacientes el diagnóstico se hizo en el periodo neonatal y lactante menor, de estos el 62,5% tenían defectos de diámetro moderado a grande y el 68,75% tenían cardiopatía congénita compleja. En nuestro estudio pudimos observar que a mayor diámetro del defecto cardíaco y la presencia de cardiopatías congénitas complejas, la presentación clínica era a edades tempranas de la vida.

Respecto a las características perinatales en nuestro estudio el 100% eran RN a término. Chernovetzky G. Encontró que el 85,42% eran RN a término, el 51,42% era de sexo masculino difiere a nuestro estudio, donde el 75% era de sexo femenino, Aranibar G. encontró en su estudio que el 52,2% era de sexo masculino, el 91,3% tuvo un AEG mayor a nuestro estudio donde el 85% obtuvo AEG. (20) El 95% obtuvo una puntuación en el APGAR a los 5 minutos entre 7 a 10(buen estado de adaptación), el 95% salió como compensado al momento del alta, el 95% tuvo el hematocrito dentro de los rangos normales (hematocrito 40.5% a 65%). El 55% de nuestro estudio eran gestantes adultas (entre 19 años y 34 años) y el 45% eran gestantes añosas (mayor o igual a 35años). Similar a lo encontrado por Aranibar G. donde las gestantes añosas era el 43,5%. (20) Si bien es cierto que la edad materna avanzada es un factor de riesgo para tener un niño con síndrome de Down, en nuestro estudio no predomina, porque Tacna es un población joven, donde las mujeres entre 15 a 49 años, el 42,3% son menores de 30 años según ENDES-2019.(51) Además la mayor natalidad se dio en mujeres que tienen entre 19 a 34 años donde la probabilidad de tener un hijo con síndrome de Down es menor comparado a las adultas mayores de 35 años.

CONCLUSIONES

1. La comunicación interventricular fue la cardiopatía congénita más prevalente con 11,42%, seguido de la comunicación interauricular con 10,47%, conducto arterioso persistente con 6,66%, la insuficiencia tricúspidea con 3,80%, el defecto del canal auriculoventricular e insuficiencia mitral con 1,90%, y con 0,95% para la Anomalía de Ebstein, insuficiencia pulmonar y estenosis pulmonar.
2. La cardiopatía congénita compleja tuvo una mayor prevalencia con 13,3% en relación a la cardiopatía congénita simple que presento una prevalencia de 5,71%.
3. La cardiopatía congénita acianótica tuvo una prevalente de 18,1% mayor en relación a la cardiopatía congénita cianótica que presento una prevalencia de 0,95%.
4. La incidencia del síndrome de Down en el hospital Hipólito Unanue de Tacna varía por año, la mayor incidencia se dio en el año 2016 con 4,10 por cada mil nacidos vivos, en el año 2020 se dio la menor incidencia con 0,94 por cada mil nacidos vivos con una media de 2,70 por cada mil nacidos vivos.

5. La prevalencia encontrada del síndrome de Down en hospital Hipólito Unanue de Tacna es de 2,70 casos por cada mil nacidos vivos.

6. Las características perinatales de nuestra población de estudio fueron las siguientes: todos fueron RN a término, la mayoría tuvo un peso adecuado para la edad gestacional, predominó el sexo femenino, la mayoría tenía un APGAR al 1 minuto y a los 5 minutos con una puntuación entre 7 a 10 (buen estado de adaptación), solo un RN falleció antes del alta y el resto salió compensado al alta, casi la mayoría presentó un hematocrito dentro de los rangos normales, y más de la mitad era gestante adulta (entre 19 a 34 años).

RECOMENDACIONES

1. Se recomienda realizar ecocardiografía de screening a todos los recién nacidos con síndrome de Down, para hacer el diagnóstico precoz, evitar complicaciones a mediano y largo plazo (dilatación cavidades cardiacas, falla de válvulas, hipertensión pulmonar y falla del medro), además de mejorar el infradiagnóstico de cardiopatía congénita que hay en nuestra población de estudio.
2. Se recomienda que las ecocardiografías tengan un informe detallado, respetando los parámetros como: mediciones, flujos, análisis, Doppler y conclusiones.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mohammad K, Monssor S, Majid K. Down Syndrome: Current Status, Challenges and Future Perspectives. *Int J Mol Cell Med*. 2016; 5 (3):125-133.
2. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, et al. Down syndrome. *Nat Rev Dis Primers*. 2020; 6 (1):9. doi: 10.1038/s41572-019-0143-7.
3. Kim MA, Lee YS, Yee NH, Choi JS, Choi JY, Seo K. Prevalence of congenital heart defects associated with Down syndrome in Korea. *J Korean Med Sci*. 2014; 29 (11):1544-1549. doi: 10.3346/jkms.2014.29.11.1544.
4. Sun R, Liu M, Lu L, Zheng Y, Zhang P. Congenital Heart Disease: Causes, Diagnosis, Symptoms, and Treatments. *Cell Biochem Biophys*. 2015; 72 (3): 85-860. doi: 10.1007/s12013-015-0551-6.
5. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Roth M. Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome. *European Journal of Medical Genetics*. 2015; 58 (12): 674-680. Doi: 10.1016/j.ejmg.2015.11.003.
6. Dias F, Cordeiro S, Menezes I, Nogueira G, Teixeira A, Marques M, et al. Cardiopatia Congénita em Crianças com Síndrome de Down:

O que Mudou nas Últimas Três Décadas? Acta Med Port. 2016; 29(10):613-620. Doi: 10.20344/amp.7318.

7. Santoro SL, Steffensen EH. Congenital heart disease in Down syndrome – A review of temporal changes. J Congenit Heart Dis .2021; 1: 5.Doi: 10.1186/s40949-020-00055-7
8. Morrison ML, McMahon CJ. Congenital Heart Disease in Down SyndromeSubrata Dey Intech Open. 2018. Doi: 10.5772/intechopen.71060
9. Benhaourech S, Drighil A, Hammiri AE. Congenital heart disease and Down syndrome: various aspects of a confirmed association. Cardiovasc J Afr. 2016; 27 (5): 287-290. Doi: 10.5830/CVJA-2016-019.
10. Muntha A, Moges T. Congenital Cardiovascular Anomalies among Cases of Down Syndrome: A Hospital Based Review of Cases in TikurAnbessa Specialized Hospital, Ethiopia. Ethiop J Health Sci. 2019; 29 (2): 165-174. Doi: 10.4314/ejhs.v29i2.3.
11. Morsy MM, Algrigri OO, Salem SS, Abosedera MM, Abutaleb AR, Al-Harbi KM, et al. The spectrum of congenital heart diseases in down syndrome. A retrospective study from Northwest Saudi Arabia. Saudi Med J. 2016; 37 (7):767-772. Doi: 10.15537/smj.2016.7.14536

12. Santoro M, Coi A, Spadoni I, Bianchi F, Pierini A. Sex differences for major congenital heart defects in Down Syndrome: A population based study. *Eur J Med Genet.* 2018; 61 (9): 546-550. Doi: 10.1016/j.ejmg.2018.05.013.
13. Pfitzer C, Helm PC, Rosenthal LM, Berger F, Bauer UMM, Schmitt KR. Dynamics in prevalence of Down syndrome in children with congenital heart disease. *Eur J Pediatr.* 2-018; 177 (1): 107-115. Doi: 10.1007/s00431-017-3041-6.
14. El-Gilany AH, Yahia S, Wahba Y. Prevalence of congenital heart diseases in children with Down syndrome in Mansoura, Egypt: a retrospective descriptive study. *Ann Saudi Med.* 2017; 37 (5): 386 - 392. Doi: 10.5144/0256-4947.2017.386.
15. Heinke D, Isenburg J, Stallings E, Short T, Le M, Fisher S, et al. Prevalence of structural birth defects among infants with Down syndrome, 2013-2017: A US population-based study. *Birth Defects Res.* 2021;113(2):189-202. doi: 10.1002/bdr2.1854.
16. Nakousi N, Cares C, Alegría A, Gaínza M, López L, Gayan A, et al. Congenital anomalies and comorbidities in neonates with Down Syndrome. *Rev Chil Pediatr.* 2020; 91 (5):732-742. Doi: 10.32641/rchped.vi91i5.1518.

17. Ruz MA, Cañas EM, Lugo MA, Mejía MA, Zapata M, Ortiz L, et al. Cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con síndrome de Down. Rev Colomb Cardiol. 2016; 24 (1):66-70. Doi: 10.1016/j.rccar.2016.06.014.
18. Zahari N, Mat Bah MN, A Razak H, Thong MK. Ten-year trend in prevalence and outcome of Down syndrome with congenital heart disease in a middle-income country. Eur J Pediatr. 2019;178 (8):1267-1274. Doi: 10.1007/s00431-019-03403-x.
19. Sanomamani WR. Malformación cardíaca más frecuente en los niños con síndrome de Down en el hospital regional Honorio delgado Espinoza-Arequipa 2010-2019. Tesis de pregrado. Puno, Perú. Universidad Nacional del Altiplano, 2020. 20pp
20. Aranibar G. Patología cardiovascular en recién nacidos con síndrome de Down del hospital regional Honorio delgado Espinoza 2012 al 2017. Tesis de pregrado. Arequipa, Perú. Universidad Nacional de San Agustín, 2018. 25pp.
21. Cruz E, Liñan A, Protzel A, Mayorga G, Otanakasone A, Gamarra N, et al. Incidencia y patologías asociadas del síndrome Down en recién nacidos del hospital Edgardo Rebagliati Martins. noviembre 2012 – octubre 2013. Revista Médica Basadrina. 2015; 9(1): 15–19.

22. Mansilla MM. Prevalencia de anomalías cromosómicas en recién nacidos del hospital nacional Edgardo Rebagliati Martins. Tesis de pregrado. Puno, Perú. Universidad Nacional del Altiplano, 2014. 40pp
23. Bermeo X. Cardiopatías congénitas y factores asociados en menores de 5 años hospitalizados en el departamento de pediatría del Hospital Vicente Corral Moscoso. Marzo 2016 a Febrero 2017. Tesis de Magister. Cuenca-Ecuador. Universidad de Cuenca, 2018. 50pp.
24. Flores HM. Frecuencia y morbimortalidad de las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el servicio de neonatología del hospital de vitarte. 2000- 2009. Tesis de pregrado. Tacna, Perú. Universidad Nacional Jorge Basadre Grohmann, 2011. 50pp.
25. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, et al. Down syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2020; 6(1):9. Doi: 10.1038/s41572-019-0143-7.
26. Castillo JE, Elías OE, Huamán GP. Cardiopatías congénitas asociadas a los síndromes cromosómicos más prevalentes: revisión de la literatura. Arch Peru Cardiol Cir Cardiovasc. 2021; 2(3):187-195. Doi: 10.47487/apcyccv.v2i3.155.

27. Corona JR, Martínez FJ, Bobadilla L, Corona A, Peña C, Rios IM, et al. Prevalence and risk factors for Down syndrome: A hospital-based single-center study in Western Mexico. *Am J Med Genet A*. 2019; 179(3):435-441. Doi: 10.1002/ajmg.a.61044.
28. Coppedè F. Risk factors for Down syndrome. *Arch Toxicol*. 2016; 90(12):2917-2929. Doi: 10.1007/s00204-016-1843-3.
29. Ostermaier K. Down syndrome: Clinical features and diagnosis. In: Drutz JE, Firth HV, ed. *Uptodate*. Waltham, Mass: UpToDate, 2021. https://www.uptodate.com/contents/down-syndrome-clinical-features-and-diagnosis?search=Down%20syndrome:%20Clinical%20features%20and%20diagnosis&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1. Consultado 25 de enero, 2022.
30. Copel J. Congenital heart disease: Prenatal screening, diagnosis, and management. In: Wikins-Haug L, Levine D, ed. *Uptodate*. Waltham, Mass: UpToDate, 2021. <https://www.uptodate.com/contents/congenital-heart-disease-prenatal-screening-diagnosis-and-management?search=Congenital%20heart%20disease:%20Prenatal%20screening,%20diagnosis,%20and%20management&source=>

search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1. Consultado el 15 de enero, 2022.

31. Stanton B, Geme J, Schor N. Nelson Tratado de Pediatría. 20.ª edición. Barcelona: Elsevier: 2016. P.2290-2300.

32. Wesley G, Bezold L. Isolated atrial septal defects (ASDs) in children: Classification, clinical features, and diagnosis. In: Triedman, ed. Uptodate. Waltham, Mass:UpToDate, 2021. [https://www.uptodate.com/contents/isolated-atrial-septal-defects-asds-in-children-classification-clinical-features-and-diagnosis?search=Isolated%20atrial%20septal%20defects%20\(ASDs\)%20in%20children:%20Classification,%20clinical%20features,%20and%20diagnosis&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1](https://www.uptodate.com/contents/isolated-atrial-septal-defects-asds-in-children-classification-clinical-features-and-diagnosis?search=Isolated%20atrial%20septal%20defects%20(ASDs)%20in%20children:%20Classification,%20clinical%20features,%20and%20diagnosis&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1). Consultado el 20 de enero, 2022.

33. Fulton D, Saleeb S. Isolated ventricular septal defects in infants and children: Anatomy, clinical features, and diagnosis. In Triedman J, ed. Uptodate. Waltham, Mass:UpToDate, 2021. <https://www.uptodate.com/contents/isolated-ventricular-septal-defects-in-infants-and-children-anatomy-clinical-features-and-diagnosis?search=Isolated%20VSD%20in%20Infants%20and%20Children:%20Anatomy,%20Clinical%20Features,%20and%20Diagn>

osis&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1. Consultado el 26 de enero, 2022.

34. Fleishmann C, Tugertimur A. Clinical manifestations and diagnosis of atrioventricular (AV) canal defects. In: Triedman J, ed. Uptodate. Waltham, Mass:UpToDate, 2021. <https://www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-and-diagnosis-of-atrioventricular-av-canal-defects#H6370759>. Consultado el 02 julio, 2022.

35. Doyle T, Kavanaugh A. Clinical manifestations and diagnosis of patent ductus arteriosus in term infants, children, and adults. In: Connolly H, Triedman J, ed. Uptodate. Waltham, Mass:UpToDate, 2021. https://www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-and-diagnosis-of-patent-ductus-arteriosus-in-term-infants-children-and-adults?search=Clinical%20manifestations%20and%20diagnosis%20of%20the%20duct%20patent%20arteriosus%20in%20term%20infants,%20children%20and%20Adults&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1. Consultado el 19 enero, 2022.

36. Philips JB. Patent ductus arteriosus in preterm infants: Management. In: Garcia JA, Fulton DR, ed. Uptodate. Waltham, Mass:UpToDate,

2021. https://www.uptodate.com/contents/patent-ductus-arteriosus-in-preterm-infants-management?search=Patent%20ductus%20arteriosus&source=search_result&selectedTitle=2~150&usage_type=default&display_rank=2#H15148221. Consultado el 01 de Febrero, 2022.

37. Dias J, Guillermo M. Tetralogy of Fallot. StatPearls(internet). 2021(Citado el 02 de febrero del 2022); Disponible <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK513288/>

38. Doyle T, Kavanaugh A, Fish F. Management and outcome of tetralogy of Fallot. In: Connolly H, Triedman J, ed. Uptodate. Waltham, Mass: UpToDate, 2022. https://www.uptodate.com/contents/management-and-outcome-of-tetralogy-of-fallot?search=tetralogy%20of%20fallot%20treatment&source=search_result&selectedTitle=1~112&usage_type=default&display_rank=1. Consultado el 02 de Febrero del 2022.

39. Fulton DR, Kane DA. Pathophysiology, clinical manifestations, and diagnosis of D-transposition of the great arteries. In: Triedman J, ed. Uptodate. Waltham, Mass: UpToDate, 2022. <https://www.uptodate.com/contents/pathophysiology-clinical->

manifestations-and-diagnosis-of-d-transposition-of-the-great-arteries?search=transposition%20of%20the%20great%20vessels&source=search_result&selectedTitle=1~65&usage_type=default&display_rank=1#H30972798. Consultado el 02 febrero del 2022.

40. Fulton DR, Kane DA. Management and outcome of D-transposition of the great arteries. In: Triedman J, ed. Uptodate. Waltham, Mass: UpToDate, 2022. https://www.uptodate.com/contents/management-and-outcome-of-d-transposition-of-the-great-arteries?search=transposition%20of%20the%20great%20arteries%20treatment&source=search_result&selectedTitle=1~64&usage_type=default&display_rank=1#H947938. Consultado el 02 febrero del 2022.

41. Veleza BE, Medeiros SL, Bermudez MB, Novadzki YM, Neiva NI. Down syndrome: Prevalence and distribution of congenital heart disease in Brazil. Sao Paulo Med J. 2015; 133 (6):521-524. doi:10.1590/1516-3180.2015.00710108

42. Espinola N, Soto ME, Gomez LC, Hernández G, Lupi E. Cardiopatías congénitas en el síndrome de Down en una población residente en la Ciudad de México. An Med (Mex). 2015; 60 (3): 171- 176.

43. Chernovetzky G, Oppizzi MY, Cimbaro CR. Prevalencia de las Cardiopatías en recién nacidos con síndrome de Down en una maternidad de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. *Rev.Hosp. Mat. Inf.* Ramón Sardá. 2017; 3 (2): 119-135.
44. Figueroa JR, Magaña BP, Pablos JL, Calderón C, Castrejón R. Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down. *Rev. Esp Cardiol.* 2003;56 (9): 894-899.
45. Muntha A, Moges T. Congenital Cardiovascular Anomalies among Cases of Down Syndrome: A Hospital Based Review of Cases in TikurAnbessa Specialized Hospital, Ethiopia. *Ethiop J Health Sci.* 2019; 29(2):165-174. doi:10.4314/ejhs.v29i2.3
46. Pinheiro TC, Alves FA, de Lima JL, Da Silva S. Gender differences in the prevalence of congenital heart disease in Down's syndrome: a brief meta-analysis. *BMC Med Genet.* 2017; 18: 111. doi: 10.1186/s12881-017-0475-7
47. Murthy SK, Malhotra AK, Mani S, Shara ME, Mohd EE, Naveed S, et al. Incidence of Down syndrome in Dubai, UAE. *Med Princ Pract.* 2007;16 (1):25-28. doi:10.1159/000096136

48. Martini J, Bidondo MP, Duarte S, Liascovich R, Barbero P, Groisman B. Prevalencia del síndrome de Down al nacimiento en Argentina. *Salud colect.* 2019; 15: e1863. doi.org/10.18294/sc.2019.1863.
49. Corona JR, Martínez FJ, Bobadilla L, Corona A, Peña C, Ríos IM, et al. Prevalence and risk factors for Down syndrome: A hospital-based single-center study in Western Mexico. *Am J Med Genet A* . 2019;179(3):435-441. doi:10.1002/ajmg.a.61044
50. Naciones Unidas: Día mundial del Síndrome de Down 21 de marzo. (Citado el 08 de agosto del 2022). Disponible en: <https://www.un.org/es/observances/down-syndrome-day>
51. Instituto Nacional de Estadística e Informática. TACNA: Encuesta Demográfica y de Salud Familiar. 2019(citado el 03 de agosto del 2022). Disponible en: <https://proyectos.inei.gob.pe/endes/2019/departamentales/Endes23/pdf/Tacna.pdf>
52. Elmagrpy Z, Rayani A, Shah A, Habas E, Aburawi EH. Down syndrome and congenital heart disease: why the regional difference as observed in the Libyan experience? *Cardiovasc J Afr.* 2011;22(6):306-9. doi: 10.5830/CVJA-2010-072.

53. Mendieta GG, Alcantara ES, Mendieta H, Dorantes R, Ortiz G, Otero G. et al. Incidencia de las cardiopatías congénitas y los factores asociados a la letalidad en niños nacidos en dos hospitales del Estado de México. Gaceta Médica de México. 2013;149: 617-623.

ANEXOS

ANEXO 1: INSTRUMENTO-FICHA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Datos del recién nacido

1. Apellidos del paciente:
2. Numero de historia clínica:
3. Edad de nacimiento:
4. Peso para la edad gestacional:
5. Sexo:
6. Valor del hematocrito:

Datos de la atención inmediata del recién nacido

7. APGAR al minuto:
8. APGAR a los cinco minutos:

Datos de la madre

9. Edad:

Datos de la ecocardiografía

10. Edad al momento del diagnóstico:
11. Cardiopatía congénita compleja:
12. Cardiopatía congénita simple:
13. Tipos de cardiopatías congénitas

Tipo de cardiopatía congénita		Cardiopatías congénitas específicas	
Cianótica		Acianótica	


14. Diámetro del defecto de la cardiopatía congénita:

Datos del alta

15. Condiciones al alta

Condiciones al alta		
Compensado	Descompensado	Fallecido

ANEXO 2: AUTORIZACIÓN PARA REALIZAR LA INVESTIGACIÓN



REGIÓN
TACNA
Avanza por el desarrollo

HOSPITAL
**HIPÓLITO
UNANUE**

Unidad de Apoyo a la Docencia e Investigación

**EL DIRECTOR EJECUTIVO DEL HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA AUTORIZA,
POR INTERMEDIO DEL PRESIDENTE DEL COMITÉ INSTITUCIONAL DE ÉTICA EN
INVESTIGACIÓN CIÉI-HHUT.**

Por Resolución Gerencial General Regional N°405-2020-GGR/GOB.REG.TACNA

CERTIFICA

Que el Proyecto de Investigación:

"INCIDENCIA Y PREVALENCIA DE CARDIOPATIAS CONGENITAS EN NIÑOS CON SINDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL HIPOLITO UNANUE DE TACNA, 2019- 2021"	CÓDIGO
	23-CIÉI-2022

Autoria (es):

ALEJANDRO PUMACCAHUA HUAMAN

Dictamen (03) otorgado por Miembro activo del CIÉI, DR. JULIO AGUILAR VILCA-Comité Institucional de Ética en Investigación informa como:

Titular Suplente

Según Resolución Directoral N°090-2022-UADI-DIREC-EJEC-HHUT-DRS.T/GOB.REG.TACNA, quien luego de la revisión del trabajo, DETERMINA:

Puede ser desarrollado: SI NO

Cumple con el Marco ético legal de la Investigación en seres humanos NO

Vulnera derechos del paciente NO

Aplicará Instrumentos:

Pacientes

Personal

Otros

Consentimiento informado:


Verbal SI NO Escrito SI NO Pertinente SI NO

Impacto Ambiental X Positivo Negativo


En base a ello el Comité Institucional de Ética en Investigación concluye que el proyecto:

SI NO Cumple con todos los requisitos de calidad exigidos para ser desarrolla
y en consecuencia SI NO Otorga la Aprobación, por intermedio de la Unidad de Apoyo a la Docencia e Investigación .

Se expide el presente documento el día 12 de abril del 2022



Med. Edgar Rogelio Conconi Coaquira
Director Ejecutivo
Hospital Hipólito Unanue Tacna



Lic. Blanca Raquel Zevallos Delgado
Jefe de la Unidad de Apoyo a la Docencia e Investigación
Hospital Hipólito Unanue Tacna

ANEXO 3: MATRIZ DE CONSISTENCIA

Título: Incidencia y prevalencia de las cardiopatías congénitas en niños con síndrome Down en el hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010- 2021				
Autor: Alejandro Pumacchua Huamán				
Problema	Objetivos	Hipótesis	Variables	Metodología
General	General	Este proyecto de investigación no tiene hipótesis por ser un estudio de tipo descriptivo	Variable dependiente	Diseño Descriptivo
¿Cuál es la incidencia y prevalencia de las cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down, en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021?	Determinar la incidencia y prevalencia de las cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down, en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021.		Cardiopatías congénitas	
			Variable independiente	
			Niños con Síndrome de Down	
Específicos	Específicos		Dimensiones	
¿Cuál es el perfil de prevalencia de las cardiopatías congénitas específicas en niños con síndrome de Down?	Determinar el perfil de prevalencia de las cardiopatías congénitas específicas en niños síndrome de Down.		Cardiopatías congénitas: - Persistencia ductus arterioso. - Comunicación interauricular. - Comunicación interventricular. - Insuficiencia tricúspidea. - Estenosis Pulmonar. - Insuficiencia pulmonar.	Población Niños con síndrome de Down que presentan cardiopatías congénitas diagnosticados por ecocardiografía en el Hospital Hipólito Unanue de Tacna, 2010-2021.

			- Defecto del septum auriculoventricular. - Otros:	
¿Cuál es la prevalencia de las cardiopatías congénitas simples y complejas en niños con síndrome de Down?	Determinar la prevalencia de las cardiopatías congénitas simples y complejas en niños con síndrome de Down.		Cardiopatía congénita simple - PCA - CIA - CIV - AVSD - Otros Cardiopatía congénita complejas -CIA y CIV -CIV y PCA -PCA e insuficiencia mitral - Otros	Técnica Revisión de las historias clínicas
¿Cuál es la prevalencia de las cardiopatías congénitas cianóticas y acianóticas?	Identificar la prevalencia de las cardiopatías congénitas cianóticas y acianóticas en niños con síndrome de Down.		Tipo de cardiopatía - Cianóticas - Acianóticas	Técnica Revisión de las historias clínicas
¿Cuál es la incidencia de síndrome de Down en el hospital Hipólito Unanue de Tacna?	Conocer la incidencia de síndrome de Down en el hospital Hipólito Unanue de Tacna			Técnica Evaluación de los datos estadísticos-epidemiológicos del hospital Hipólito Unanue

<p>¿Cuál es la prevalencia del síndrome de Down en el hospital Hipólito Unanue de Tacna?</p>	<p>Describir la prevalencia del síndrome de Down en el hospital Hipólito Unanue de Tacna.</p>			<p>Técnica Evaluación de los datos estadísticos-epidemiológicos del hospital Hipólito Unanue.</p>
<p>¿Cuáles son las Características perinatales de los niños con síndrome de Down y cardiopatías congénitas?</p>	<p>Conocer las características perinatales de los niños con síndrome de Down y cardiopatía congénitas</p>		<p>Características perinatales -Edad de nacimiento. -Peso para la edad gestacional -Sexo del niño/a -APGAR al minuto y a los cinco minutos -Valor de la hemoglobina - Condiciones de alta</p>	<p>Instrumento Revisión de las historias clínicas</p>

ANEXO 4: GRAFICA DE RESULTADOS

GRÁFICO N° 01

INCIDENCIA DE NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN POR MIL NACIDOS VIVOS

