



Universidad Católica de Santa María

“IN SCIENTIA ET FIDE ERIT FORTITUDO NOSTRA”

Facultad de Medicina Humana

Programa Profesional de Medicina Humana



Frecuencia y características clínicas de las Cardiopatías Congénitas en Recién Nacidos con Síndrome de Down. Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, 2003-2013.

Autor:

DANIEL ALONSO ORTEGA FLORES.

Trabajo de Investigación para optar el Título

Profesional de Médico Cirujano.

Arequipa - Perú

2014

DEDICATORIA

En primer lugar a mis padres, Gelver y Maritza, por su amor, ejemplo e interminable esfuerzo, dedicación y apoyo en cada paso de mi vida.

A Jimena. Mi gran amor y compañera inseparable, porque en todo momento has sido fuerza y apoyo.

A mi hijo Adrián. Ahora tú eres mi mayor motivación para nunca rendirme y ser un ejemplo para ti. Te espero con ansias y el más grande amor.

A Chelito y mamá María por su amor, cariño y aliento.

A mis profesores y amigos por compartir ciencia, experiencia, valores y cariño.

A todos ustedes, con amor.

EPÍGRAFE

La actitud del profesional ante el recién nacido con síndrome de Down tiene una importancia capital en la aceptación y comprensión por parte de los padres. El pediatra debe conocer los problemas médico-quirúrgicos más frecuentes, pero también debe ser consciente de la carga emocional del acontecimiento. Puesto que la mayoría de los problemas que afectan a la salud tienen solución o control, esta primera mirada nuestra cómo profesionales de la salud podrán impactar en forma positiva o negativa en sus padres, familia y sociedad.

R. Fernández-Delgado

Unidad de Síndrome de Down. Asindown. Hospital Clínico Universitario. Universidad de Valencia.

E. Moreno-Vivot

Centro Médico Domingo Savio. Buenos Aires (Argentina).

ÍNDICE GENERAL

RESUMEN	v
ABSTRACT	vi
INTRODUCCIÓN.....	1
CAPÍTULO I MATERIAL Y MÉTODOS	4
CAPÍTULO II RESULTADOS.....	8
CAPÍTULO III DISCUSIÓN Y COMENTARIOS	27
CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	35
BIBLIOGRAFÍA.....	39
ANEXOS.....	47
Anexo 1: Ficha de recolección de datos	48
Anexo 2 Matriz de sistematización de información.....	49
Anexo 3 Proyecto de investigación	52

RESUMEN

Antecedente: Las cardiopatías congénitas son parte del espectro de malformaciones del síndrome de Down y pueden ser características para el diagnóstico.

Objetivo: Conocer la frecuencia y las características clínicas de las Cardiopatías Congénitas en Niños con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2009-2013.

Métodos: Revisión de las historias clínicas de neonatos con síndrome de Down para seleccionar los casos con cardiopatías congénitas. Se muestran resultados mediante estadística descriptiva.

Resultados: En el periodo de 11 años de estudio, se produjeron un total de 182 nacimientos de síndrome de Down, y de ellos 80 tuvieron cardiopatías (43.95%). La frecuencia anual de cardiopatías en el Síndrome de Down oscila entre 4 y 10 casos al año. El 55% de casos fueron asintomáticos, 42.50% tuvieron disnea, 23.75% mostraron dificultad para lactar, y en 7.50% se notó cianosis, y se encontró soplo cardiaco en 85% de casos. Los soplos fueron predominantemente holosistólicos en 44.12%, sistólicos en 29.41%, y soplos en maquinaria en 23.53%. En 35.00% de casos se trató de cuadros complejos, en 27.50% hubo comunicación interauricular, en 26.50% comunicación interventricular, en 8.75% hubo persistencia de conducto arterioso, y casos aislados de Tetralogía de Fallot o de enfermedad de Ebstein (1.25%). La mortalidad general fue de 5%, y se produjo 10.71% de mortalidad en cardiopatías complejas, y de 4.76% en el CIV.

Conclusión: Las cardiopatías complejas constituyen una complicación seria del síndrome de Down que pueden ser diagnosticadas tempranamente.

PALABRAS CLAVE: cardiopatía congénita – síndrome de Down – clínica – mortalidad.

ABSTRACT

Background: Congenital heart defects are part of the spectrum of malformations and Down syndrome may be characteristic for diagnosis.

Objective: To determine the frequency and clinical characteristics of congenital heart defects in children with Down syndrome treated at the Neonatal Service of Honorio Delgado Regional Hospital, during the period 2009-2013.

Methods: Review of medical records of infants with Down syndrome to select cases with congenital heart disease. Results are shown using descriptive statistics.

Results: In the 11-year period of study, there were a total of 182 births of Down syndrome, of who 80 had heart disease (43.95%). The annual frequency of heart disease in Down syndrome was between 4 and 10 cases per year. In 55% of cases were asymptomatic, 42.50% had dyspnea, 23.75% showed difficulty breastfeeding, and 7.50% was noticed cyanosis, and heart murmur was found in 85% of cases. Holosystolic murmurs were predominantly in 44.12%, 29.41% were systolic and machinery murmurs in 23.53%. In 35% of cases treated complex frames in 27.50% of patients had atrial septal defect, in 26.50% interventricular communication, 8.75% were patent ductus arteriosus, and isolated cases of tetralogy of Fallot or Ebstein's disease (1.25%). Overall mortality was 5% and 10.71% occurred in complex heart disease mortality, and 4.76% in the CIV.

Conclusion: The complex heart diseases are a serious complication of Down syndrome can be diagnosed early.

KEY WORDS: Congenital heart disease - Down syndrome - Clinical - mortality.

INTRODUCCIÓN

Las cardiopatías congénitas son lesiones que afectan a uno o varios componentes del corazón, como son las cavidades cardiacas, los tabiques, las válvulas o tractos de salida de las arterias, y se presentan con relativa mayor frecuencia asociada a cromosomopatías.

Las cardiopatías congénitas son poco frecuentes, con una incidencia aproximada de 8 de cada 1000 recién nacidos. En el Perú se realizó un estudio donde se estimó que para el periodo 2006-2010 el número total de casos oscilo entre 3888 y 3925 (44). En el ámbito local un estudio para el periodo del 2010-2012 en el Hospital Regional Honorio Delgado se encontró 210 pacientes pediátricos con diagnósticos de cardiopatías congénitas (45) y con una incidencia de 2,3 por cada mil recién nacidos (45). Es importante mencionar dada la geografía de nuestro país el efecto de la altitud sobre la frecuencia de las cardiopatías congénitas. Un estudio realizado en poblaciones chinas a diferentes altitudes demostró que la prevalencia de las enfermedades congénitas del corazón aumenta con la altitud sobre todo en las que persisten vías fetales (46). Se sugiere que esto ocurre porque la presión de oxígeno reducida retrasa la disminución de la resistencia vascular pulmonar y su presión (46) lo que impide el cierre funcional de las vías fetales. Otro estudio similar menciona una prevalencia de cardiopatías congénitas de 5,45 por mil para 2535 msnm, 6,8 por mil para 3600 msnm y 9,7 por mil para 4200 (47). A 2535 la prevalecía de los defectos del septo ventricular fueron los más prevalentes, a 3600 los defectos del septo interauricular, a 4200 la persistencia del Ductus arterioso (47).

El síndrome de Down corresponde a la anomalía cromosómica más frecuente, con mayor riesgo de malformaciones asociadas y mortalidad que la población en

general. La incidencia en la población en general es de 1 por cada 600 a 1000 recién nacidos, en Estados Unidos 1 por cada 700 (48). En madres mayores de 45 años puede llegar a 1 por cada 30 nacimientos (48). En recién nacidos con síndrome de Down el 40 al 60% presenta cardiopatías congénitas (49), se encontró en nuestro medio un estudio realizado en Lima que reporta una incidencia de 51.72 por cada 100 casos (37). Las cardiopatías congénitas tienen influencia directa en la determinación del pronóstico y supervivencia, siendo la más alta causa de mortalidad en los dos primeros años de vida (48). Por lo que es de esperar que las cardiopatías congénitas no diagnosticadas, ni tratadas en este grupo especial constituyan un serio problema, que puede agravar la condición del neonato y llevar a una muerte precoz.

En la actualidad la detección temprana de las cardiopatías en los primeros días o semanas del nacimiento, permite proporcionar el tratamiento médico o quirúrgico adecuado. Es posible corregir la mayoría de cardiopatías congénitas de manera definitiva o casi definitiva, permitiendo una función cardiaca normal, lo que en niños con síndrome de Down puede disminuir la carga de los padres al tener un problema de salud grave menos en sus niños.

Dado el número relativamente alto de casos de neonatos con síndrome de Down, y dada la elevada frecuencia de cardiopatías congénitas en este grupo, es importante establecer su frecuencia y sus principales variantes para poder diseñar estrategias de detección y manejo precoz para lograr que estos niños alcancen mayores niveles de desarrollo de manera productiva durante sus primeros años.

Luego de realizado el estudio nos hemos dado cuenta que en el Perú hay pocos datos sobre defectos cardiacos congénitos, son aun más escasos en pacientes con síndrome de Down, lo que motivo la realización de este estudio junto con la

importancia de saber que cardiopatías congénitas son más frecuentes en este grupo y cuales sus características clínicas.

Hemos encontrado que el manejo de este tipo de pacientes requiere de prestaciones integrales que abarcan el diagnóstico precoz, tratamiento, seguimiento y rehabilitación. En todos estos aspectos se ha encontrado deficiencia en nuestra región, no existen especialistas en cardiología pediátrica, cirujanos cardiovasculares pediátricos ni unidades de cuidados intensivos pediátricos teniendo que esperar los pacientes por largos periodos de tiempo para su transferencia a la ciudad de Lima o a la llegada de instituciones extranjeras para su tratamiento. Cabe destacar la importancia de la ecocardiografía Doppler como medio diagnóstico dado que el 55% de los pacientes en este estudio fueron asintomáticos, esta es el mejor medio para realizar un diagnóstico precoz.

CAPÍTULO I

MATERIAL Y MÉTODOS

1. Técnicas, instrumentos y materiales de verificación

Técnicas: En la presente investigación se aplicó la técnica de la revisión documentaria de historias clínicas y métodos de ayuda al diagnóstico.

Instrumentos: El instrumento utilizado consistió en una ficha de recolección de datos (Anexo 1).

Materiales:

- Fichas de investigación
- Material de escritorio
- Computadora personal con programas de procesamiento de textos, bases de datos y estadísticos.

2. Campo de verificación

2.1. **Ubicación espacial:** El presente estudio se realizó en el Servicio de Neonatología y de Cardiología del Hospital Regional Honorio Delgado de Arequipa-Perú.

2.2. **Ubicación temporal:** El estudio se realizó en forma histórica durante el periodo 2003-2013.

2.3. **Unidades de estudio:** Historias clínicas de neonatos con diagnóstico de síndrome

de Down y cardiopatía congénita atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado de Arequipa.

Población: Todas las historias clínicas de neonatos con diagnóstico de síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado de Arequipa en el periodo de estudio.

Muestra: No se calculó un tamaño de muestra ya que se estudió a todos los integrantes de la población que cumplieron los criterios de selección.

Criterios de selección

- **Criterios de Inclusión**

- Edad: De 0 a 28 días
- Sexo: Ambos sexos
- Diagnóstico clínico de síndrome de Down
- Diagnóstico clínico de cardiopatía congénita y confirmado por ecocardiografía Doppler.

- **Criterios de Exclusión**

- Historias clínicas incompletas o extraviadas
- Sin informe de ecocardiografía Doppler.

3. **Tipo de investigación:** Según Altman se trata de un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal.

4. Estrategia de Recolección de datos

4.1. Organización

Se solicitó la autorización a la Dirección del Hospital Regional Honorio Delgado y a la Jefatura del Servicio de Neonatología para la realización del estudio. Se hizo una búsqueda de los neonatos admitidos en el Servicio de neonatología en el periodo de estudio con diagnóstico de síndrome de Down; se buscó los resultados del estudio de ecocardiografía Doppler para confirmar el diagnóstico de cardiopatía congénita. Se revisaron los registros y se extrajeron los datos en una ficha de recolección elaborada para la presente investigación (Anexo 1).

Una vez concluida la recolección de datos, éstos fueron organizados en bases de datos para su posterior interpretación y análisis.

4.2. Validación de los instrumentos

No se requirió de validación por tratarse de un instrumento para recoger información.

4.3. Criterios para manejo de resultados

a) Plan de Procesamiento

Los datos registrados en el Anexo 1 fueron codificados y tabulados para su análisis e interpretación.

b) Plan de Clasificación:

Se empleó una matriz de sistematización de datos en la que se transcribieron los datos obtenidos en cada Ficha para facilitar su uso. La matriz fue diseñada en una hoja de cálculo electrónica (Excel 2010).

c) Plan de Codificación:

Se procedió a la codificación de los datos que contenían indicadores en la escala nominal y ordinal para facilitar el ingreso de datos.

d) Plan de Recuento.

El recuento de los datos fue electrónico, en base a la matriz diseñada en la hoja de cálculo.

e) Plan de análisis

Se empleó estadística descriptiva con distribución de frecuencias (absolutas y relativas) para variables categóricas, y con medidas de tendencia central (promedio) y de dispersión (rango, desviación estándar) para variables continuas. Para el análisis de datos se empleó el paquete SPSSv.20.0.



**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Tabla 1

**Distribución de la frecuencia de casos de cardiopatías congénitas en
RN con Sd. de Down**

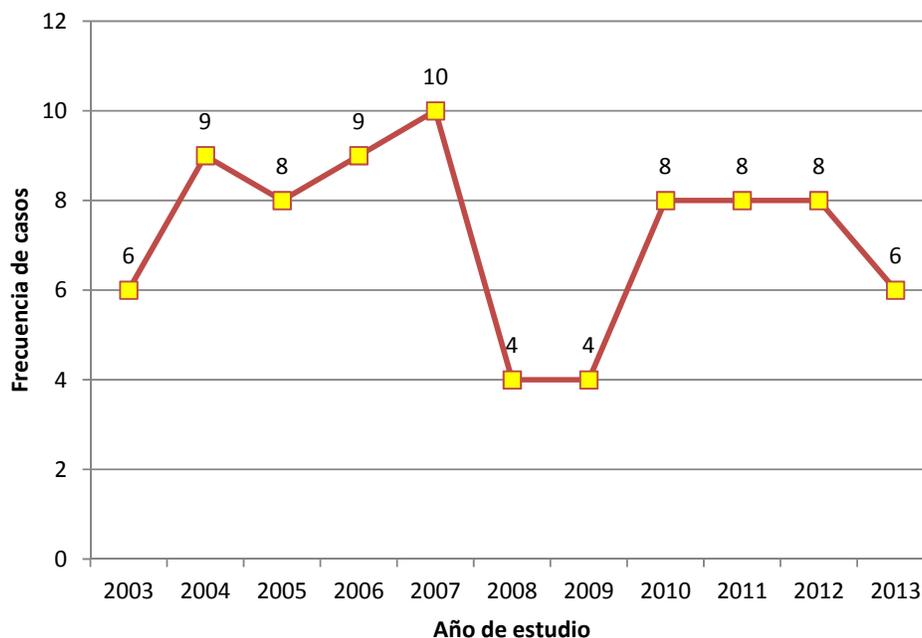
Año	N°	%
2003	6	7.50%
2004	9	11.25%
2005	8	10.00%
2006	9	11.25%
2007	10	12.50%
2008	4	5.00%
2009	4	5.00%
2010	8	10.00%
2011	8	10.00%
2012	8	10.00%
2013	6	7.50%
Total	80	100.00%

En el periodo de 11 años de estudio, se produjeron un total de 182 nacimientos con diagnóstico de síndrome de Down, y de ellos 80 tuvieron cardiopatías congénitas (43.95%).

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Gráfico 1

**Distribución de la frecuencia de casos de cardiopatías congénitas en
RN con Sd. de Down**



La frecuencia anual de cardiopatías en el Síndrome de Down oscila entre 4 y 10 casos al año con un promedio de 7.27 por año

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Tabla 2

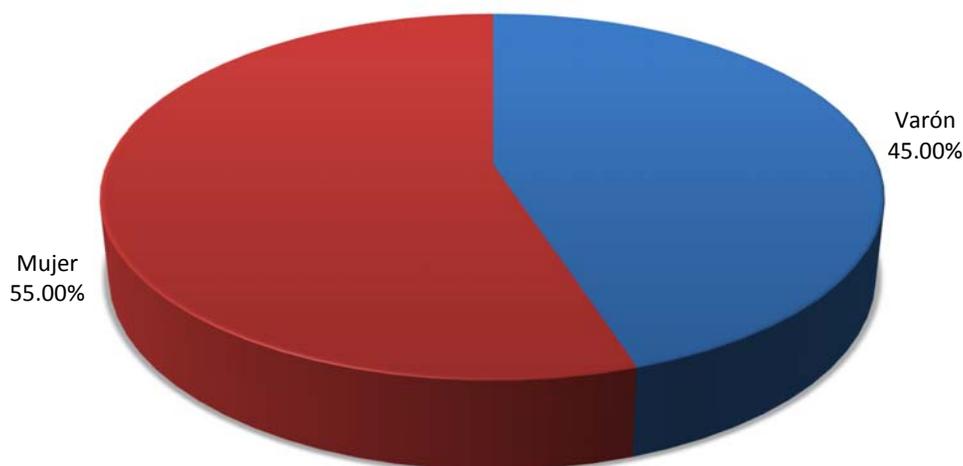
**Distribución de casos de cardiopatías congénitas en RN con Sd. de
Down según sexo**

	N°	%
Varón	36	45.00%
Mujer	44	55.00%
Total	80	100.00%

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Gráfico 2

**Distribución de casos de cardiopatías congénitas en RN con Sd. de
Down según sexo**



En relación al sexo de los 80 casos 36 fueron de sexo masculino (45%) y 44 de sexo femenino (55%).

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Tabla 3

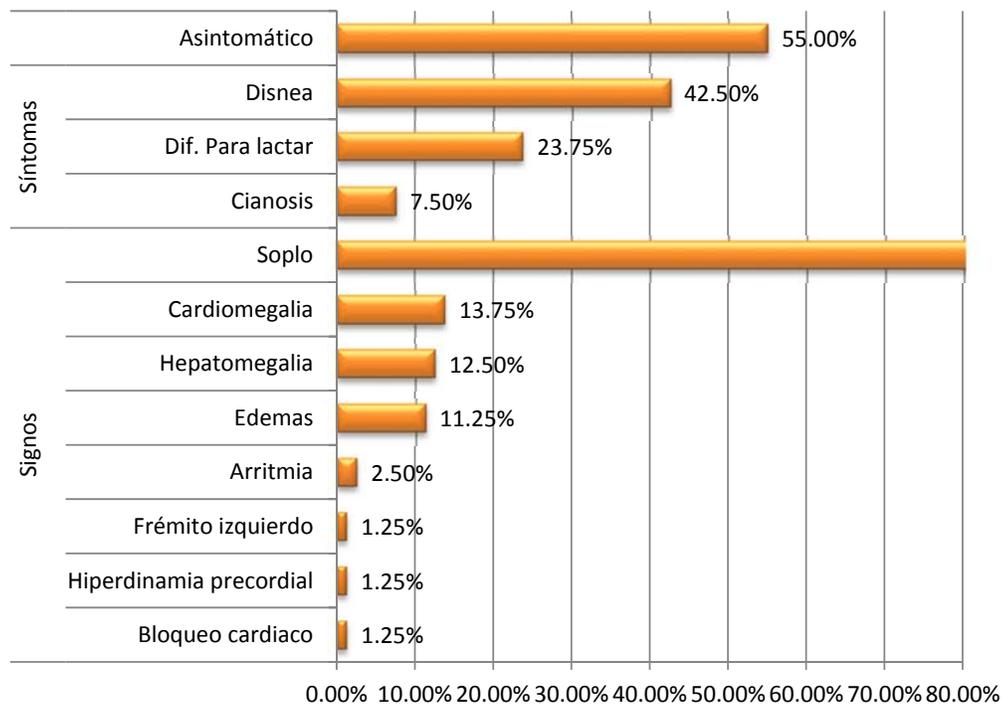
**Distribución de manifestaciones clínicas de los neonatos con
cardiopatías congénitas**

		N°	%
Asintomático		44	55.00%
Síntomas	Disnea	34	42.50%
	Dif. Para lactar	19	23.75%
	Cianosis	6	7.50%
Signos	Soplo	68	85.00%
	Cardiomegalia	11	13.75%
	Hepatomegalia	10	12.50%
	Edemas	9	11.25%
	Arritmia	2	2.50%
	Frémido izquierdo	1	1.25%
	Hiperdinamia precordial	1	1.25%
	Bloqueo cardíaco	1	1.25%

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Gráfico 3

**Distribución de manifestaciones clínicas de los neonatos con
cardiopatías congénitas**



El 55% de casos fueron asintomáticos, 42.50% tuvieron disnea, 23.75% mostraron dificultad para lactar, y en 7.50% se notó cianosis, y se encontró soplo cardíaco en 85%, de casos.

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Tabla 4

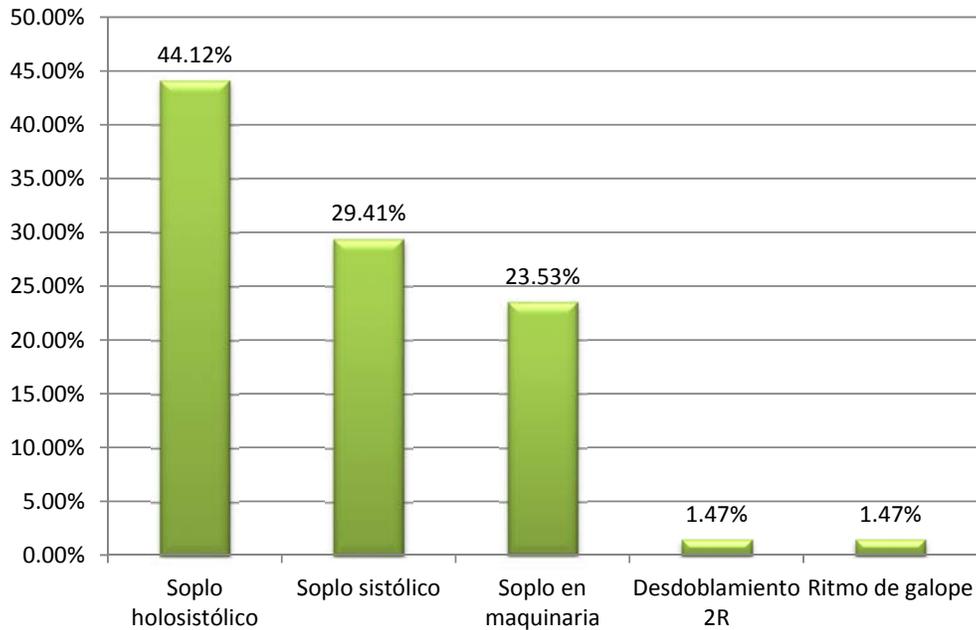
**Tipo de soplos y ruidos agregados identificados en los neonatos con
cardiopatías congénitas (n = 68)**

	N°	%
Soplo holosistólico	30	44.12%
Soplo sistólico	20	29.41%
Soplo en maquinaria	16	23.53%
Desdoblamiento 2R	1	1.47%
Ritmo de galope	1	1.47%
Total	68	100.00%

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Gráfico 4

**Tipo de soplos y ruidos agregados identificados en los neonatos con
cardiopatías congénitas (n = 68)**



Los soplos fueron predominantemente holosistólicos en 44.12%, sistólicos en 29.41%, y soplos en maquinaria en 23.53%.

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Tabla 5

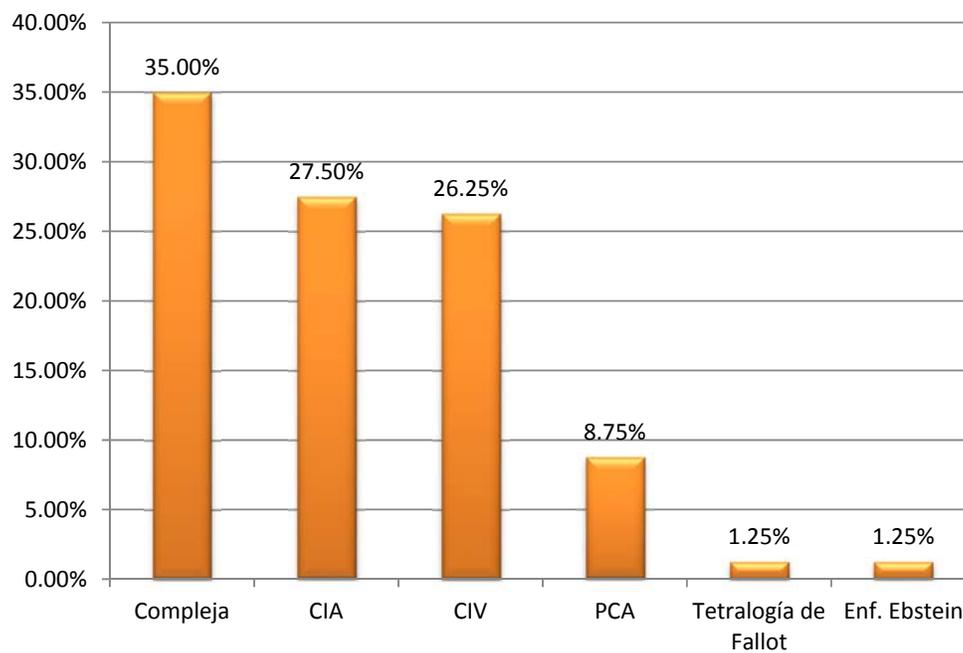
Distribución de los tipos de cardiopatías congénitas

	N°	%
Compleja	28	35.00%
CIA	22	27.50%
CIV	21	26.25%
PCA	7	8.75%
Tetralogía de Fallot	1	1.25%
Enf. Ebstein	1	1.25%
Total	80	100.00%

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Gráfico 5

Distribución de los tipos de cardiopatías congénitas



En 35.00% de casos se trató de cuadros complejos, en 27.50% hubo comunicación interauricular, en 26.50% comunicación interventricular, en 8.75% hubo persistencia de conducto arterioso, y casos aislados de Tetralogía de Fallot o de enfermedad de Ebstein (1.25%).

FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN.
SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013

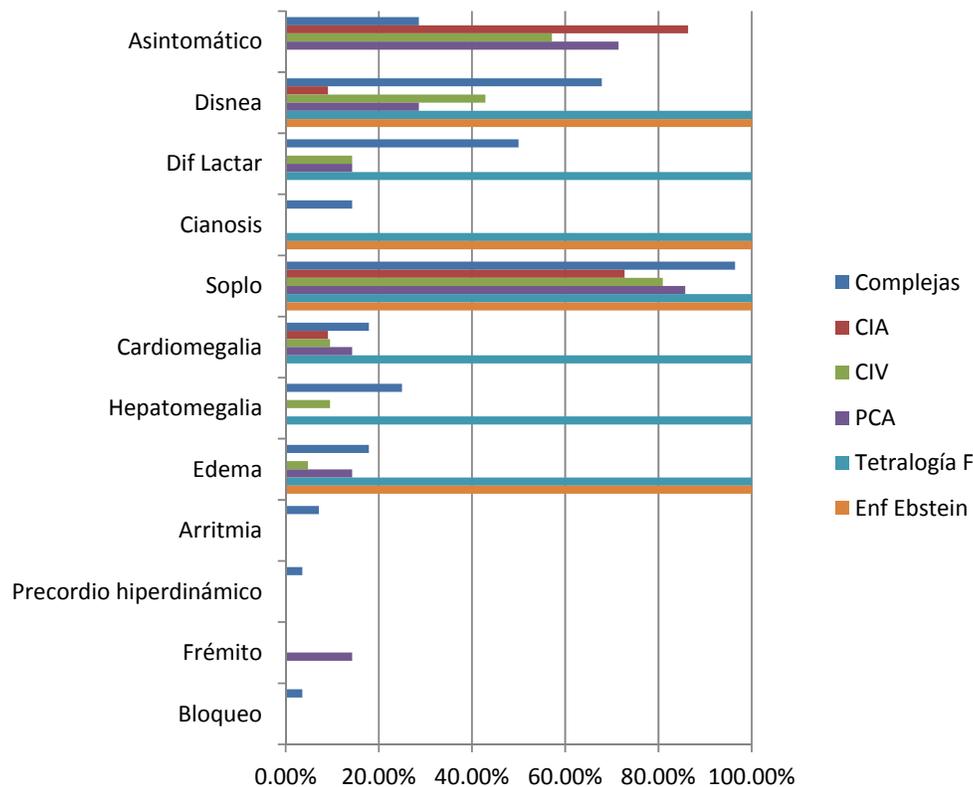
Tabla 6
Principales manifestaciones clínicas según cardiopatía

	Complejas (n = 28)		CIA (n = 22)		CIV (n = 21)		PCA (n = 7)		Tetralogía Fallot (n = 1)		Enf Ebstein (n = 1)	
	N°	%	N°	%	N°	%	N°	%	N°	%	N°	%
Asintomático	8	28.57%	19	86.36%	12	57.14%	5	71.43%	0	0.00%	0	0.00%
Disnea	19	67.86%	2	9.09%	9	42.86%	2	28.57%	1	100.00%	1	100.00%
Dif Lactar	14	50.00%	0	0.00%	3	14.29%	1	14.29%	1	100.00%	0	0.00%
Cianosis	4	14.29%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	100.00%	1	100.00%
Soplo	27	96.43%	16	72.73%	17	80.95%	6	85.71%	1	100.00%	1	100.00%
Cardiomegalia	5	17.86%	2	9.09%	2	9.52%	1	14.29%	1	100.00%	0	0.00%
Hepatomegalia	7	25.00%	0	0.00%	2	9.52%	0	0.00%	1	100.00%	0	0.00%
Edema	5	17.86%	0	0.00%	1	4.76%	1	14.29%	1	100.00%	1	100.00%
Arritmia	2	7.14%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%
Precordio hiperdinámico	1	3.57%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%
Frémito	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	14.29%	0	0.00%	0	0.00%
Bloqueo	1	3.57%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Gráfico 6

Principales manifestaciones clínicas según cardiopatía



Los casos asintomáticos fueron CIA (86.36%) y la PCA (71.43%), en menos proporción los casos con CIV (57.14%) o las cardiopatías complejas (28.57%). Hubo más disnea en cardiopatías complejas (67.86%), la CIV (42.86%) y la PCA (14.29%); los soplos en 96.43% de cardiopatías complejas, 72.73% de CIA, 80.95% en la CIV o 85.71% en la PCA. En tetralogía de Fallot, se encontró disnea, dificultad para lactar, cianosis, soplo, cardiomegalia, hepatomegalia y edema; en la enfermedad de Ebstein hubo disnea, cianosis, soplo y edema.

FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN.
SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013

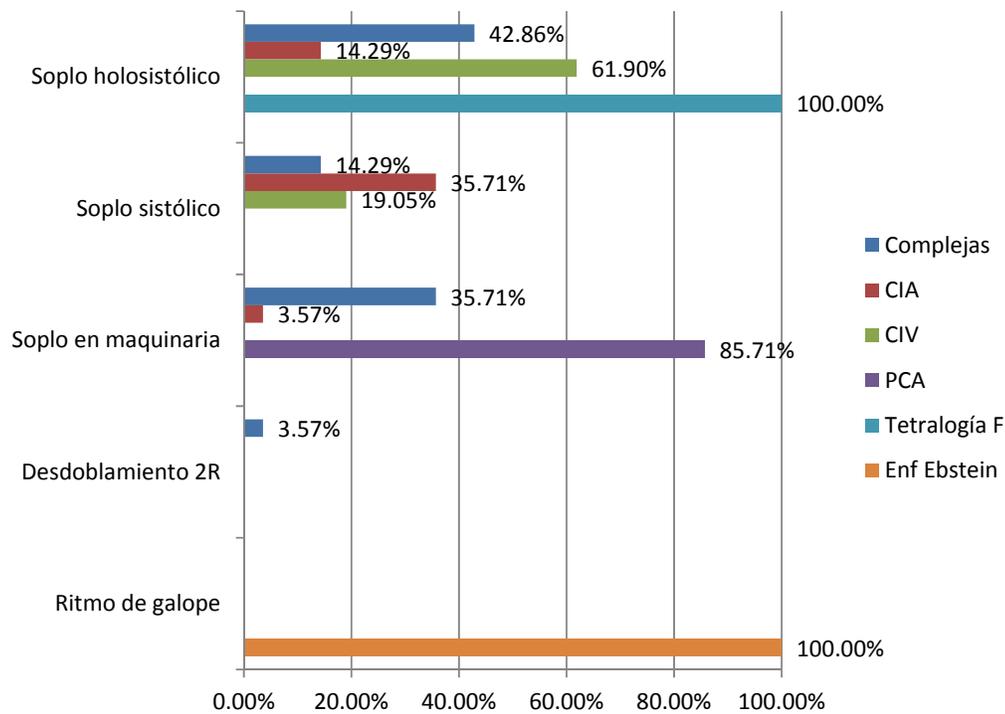
Tabla 7
Principales características de los soplos según cardiopatía

	Complejas (n = 28)		CIA (n = 22)		CIV (n = 21)		PCA (n = 7)		Tetralogía Fallot (n = 1)		Enf Ebstein (n = 1)	
	N°	%	N°	%	N°	%	N°	%	N°	%	N°	%
Soplo holosistólico	12	42.86%	4	18.18%	13	61.90%	0	0.00%	1	100.00%	0	0.00%
Soplo sistólico	4	14.29%	12	54.55%	4	19.05%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%
Soplo en maquinaria	10	35.71%	0	0.00%	0	0.00%	6	85.71%	0	0.00%	0	0.00%
Desdoblamiento 2R	1	3.57%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%
Ritmo de galope	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	0	0.00%	1	100.00%

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Gráfico 7

Principales características de los soplos según cardiopatía



Se encontró soplo holosistólico en 61.90% de CIV, 42.86% de cardiopatías complejas y en 18.18% de cuadros de CIA. En soplo en maquinaria caracterizó al 35.71% de cardiopatías complejas y al 85.71% de cuadros de PCA. El ritmo de galope se encontró en la enfermedad de Ebstein

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Tabla 8

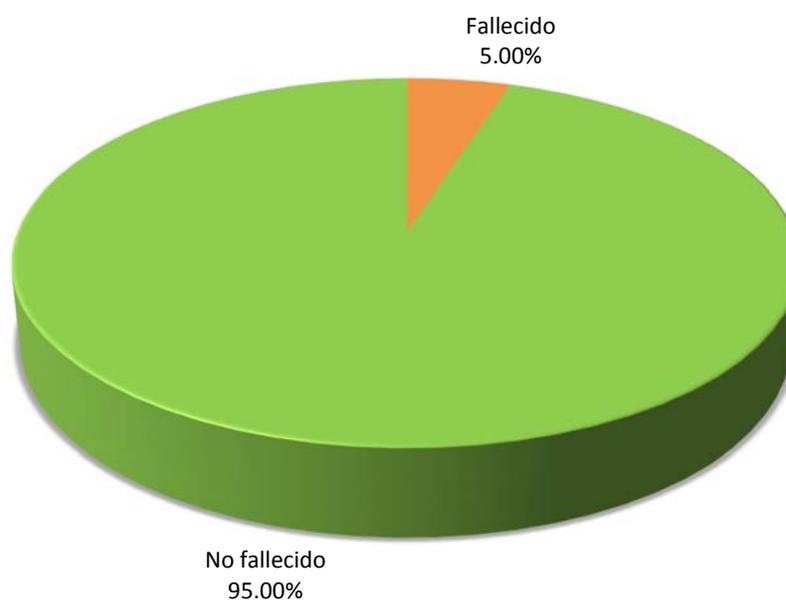
**Distribución de mortalidad de los neonatos con Sd. Down y
cardiopatías congénitas**

	N°	%
Fallecido	4	5.00%
No fallecido	76	95.00%
Total	80	100.00%

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Gráfico 8

**Distribución de mortalidad de los neonatos con Sd. Down y
cardiopatías congénitas**



La mortalidad general fue de 5%

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Tabla 9

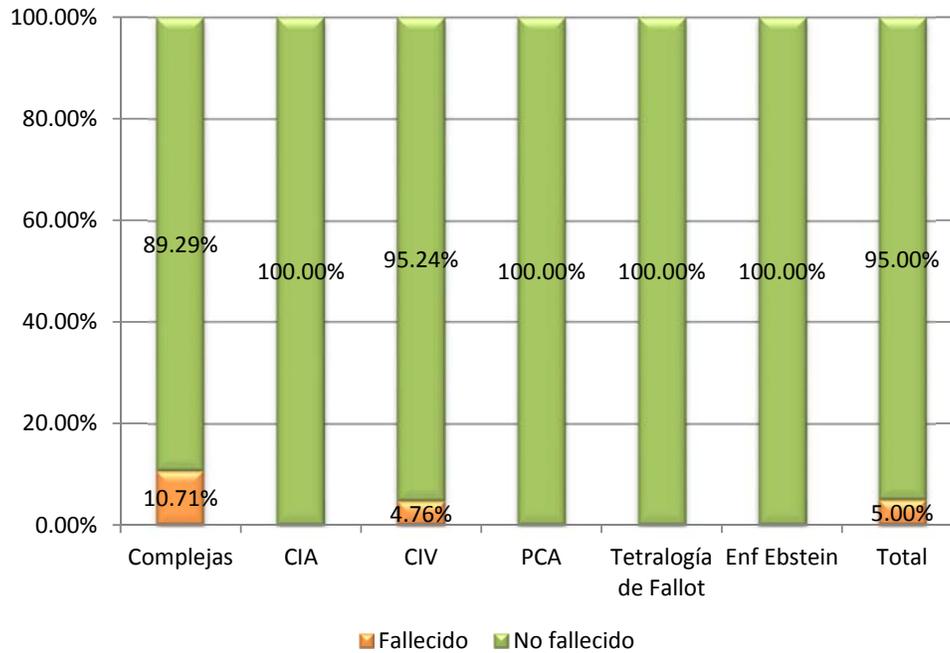
**Mortalidad por cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de
Down**

Cardiopatía	Total	Fallecido		No fallecido	
		N°	%	N°	%
Complejas	28	3	10.71%	25	89.29%
CIA	22	0	0.00%	22	100.00%
CIV	21	1	4.76%	20	95.24%
PCA	7	0	0.00%	7	100.00%
Tetralogía de Fallot	1	0	0.00%	1	100.00%
Enf Ebstein	1	0	0.00%	1	100.00%
Total	80	4	5.00%	76	95.00%

**FRECUENCIA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS
EN RECIÉN NACIDOS CON SÍNDROME DE DOWN. SERVICIO DE NEONATOLOGÍA DEL
HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO, 2003-2013**

Gráfico 9

**Mortalidad por cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de
Down**



Se produjo 10.71% de mortalidad en cardiopatías complejas, y de 4.76% en el CIV.

CAPÍTULO III

DISCUSIÓN Y COMENTARIOS

El presente estudio se realizó para conocer la frecuencia y las características clínicas de las Cardiopatías Congénitas en Niños con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2009-2013. Se realizó la presente investigación debido a la poca información que se tiene a nivel nacional y regional sobre las malformaciones asociadas a esta población y conocer el riesgo que tiene esta población de sufrir cardiopatías congénitas en nuestro medio, que determinan la mayor morbimortalidad y hospitalizaciones. Se buscaron los tipos más frecuentes y sus principales características clínicas para saber si estas son suficientes como medio diagnóstico, así mejorar el diagnóstico precoz en nuestros pacientes.

Para tal fin se realizó una revisión de las historias clínicas de neonatos nacidos en el Hospital Regional Honorio Delgado con síndrome de Down que fueron hospitalizados, en total 182, se seleccionaron los casos con cardiopatías congénitas que cumplieran con criterios de inclusión. Se muestran resultados mediante estadística descriptiva.

En el periodo de 11 años de estudio, se produjeron un total de 80 casos de cardiopatías congénitas en 182 recién nacidos vivos con síndrome de Down hospitalizados en el servicio de neonatología. En la **Tabla y Gráfico 1** se muestra la distribución de casos de neonatos con síndrome de Down y cardiopatía congénita por

año. Se puede observar que la frecuencia anual de casos oscila entre 4 casos y 10 casos al año, es decir, en promedio de 7 casos al año. Con estos datos la tasa de incidencia global sería de 43.95%, estando en el rango de 40 a 60% reportado en la literatura (1), La incidencia es muy alta comparada a la reportada en la población en general 0.8% en la literatura (44) y aun más alta comparada con la incidencia de cardiopatías congénitas en la población infantil del Hospital General Honorio delgado 0.23% (45). En relación a un trabajo realizado en la ciudad de Lima en el Instituto de Salud del Niño entre 1995 y el 2002 por Valdivia Rozas C quien reporta 51.72% (37) hay una diferencia de 7.77% la cual se debería a que dicho instituto es un centro de referencia nacional. Comparando con países europeos en España Núñez y López-Prats de la Unidad de Cardiología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valencia en 2012 reportaron 33 % (1) frecuencia mucho menor que la reportada por nosotros y en Países bajos Weijerman y col. reportaron en el Centro Médico Universitario de Ámsterdam en 2010 una frecuencia en neonatos de 43% (52), siendo este estudio junto con el de Valdivia (37) los mas similares al nuestro por abarcar población neonatal. En Pakistán Khan y col. reportan una incidencia de 56.36% (54). En Norteamérica Freeman y col. en 2008 reporta en Atlanta como parte del National Down Syndrome Project una incidencia de 44% (51) en población infantil de tres grupos étnicos blancos, negros e hispanos. En países de América Latina Rubens y col. reportan en el Instituto Nacional de Pediatría de México en el 2003 una incidencia de 58% (53), su población fueron niños menores de 16 años, cifra alta por los diferentes grupos etarios que abarco el estudio y por ser centro de referencia. En Chile 2009 Retamales y col. obtuvieron una incidencia en niños menores de 1 año de 64,5% (49) destaca mucho el alto porcentaje

con respecto a nuestro estudio esto probablemente debido a que se realizó ecocardiografía Doppler al 100% de su población en estudio.

En la **Tabla y Gráfico 2** se observa que los neonatos con síndrome de Down y con cardiopatía congénita fueron en proporciones similares varones (45%) o mujeres (55%). Valdivia, Lima 1995–2002, reporto en relación al sexo porcentajes de 63.33% para mujeres y 33.67% para varones (37) diferencia estadísticamente significativa. Freeman y col reporta 53% para varones y 47% mujeres (51) siendo proporciones similares y no difiriendo por grupo étnico (51), cabe destacar que en este estudio se examino por separado los defectos del septo auriculo-ventricular donde si hubo una proporción de 2 a 1 (51) entre mujeres y varones. En México Rubens y col reporta una proporción de 1:1 entre mujeres y varones (53). En Pakistán Khan y col. reportan una proporción de 1:1.7 (54) entre mujeres y varones. Con lo cual existen diferencias en cuanto a la distribución por sexo de las cardiopatías congénitas en síndrome de Down en los diferentes países y regiones.

Las manifestaciones clínicas de las cardiopatías congénitas en los neonatos con síndrome de Down (**Tabla y Gráfico 3**) se presentaron en 45% de casos, siendo el 55% asintomático y el diagnóstico se hizo durante la rutina diagnóstica. Entre los síntomas referidos por el personal de salud y las madres, el 42.50% tuvieron disnea, 23.75% mostraron dificultad para lactar, y en 7.50% se notó cianosis. Entre los signos del examen físico, se encontró soplo cardiaco en 85%, cardiomegalia en 13.75%, hepatomegalia en 12.50%; en 11.25% se encontró edemas, y el 2.50% tuvieron arritmias identificables, se presentó frémito precordial, hiperdinamia y bloqueo

cardiaco en un 1.25%. En México en Rubens y col encontraron que el 36% de sus pacientes eran asintomáticos (53), además presentaron disnea 15% (53), cianosis un 10% (53); otras manifestaciones como hepatomegalia y edemas se presentaron como síntomas de insuficiencia cardiaca en un 33%, el soplo cardiaco se identifico en un 4% diferencia muy significativa con lo reportado en el hospital Honorio Delgado pudiendo ser la causa de esta la mayor utilización de métodos auxiliares en otros países. Muchas de las cardiopatías que presentan los niños con síndrome de Down pueden ser asintomáticas al nacimiento y un examen clínico normal en este momento de la vida no excluye la presencia de cardiopatía. En la época neonatal, solo con la exploración clínica, la mitad de los casos quedarán sin diagnosticar (1). Actualmente se recomienda la realización de una ecocardiografía a todo niño afecto de Síndrome de Down en el primer mes de vida. (1) El no reconocimiento de estos defectos precozmente puede tener serias consecuencias. En el HRHD no se realiza un screening universal mediante ecocardiografía Doppler a todo neonato con Síndrome de Down, mayoritariamente se realiza cuando se detectaron síntomas o signos clínicos.

En los 68 neonatos que presentaron soplos (**Tabla y Gráfico 4**), estos fueron predominantemente holosistólicos en 44.12%, sistólicos en 29.41%, y soplos en maquinaria en 23.53% de casos, en un caso se encontró desdoblamiento fijo del segundo ruido y en otro se encontró un ritmo de galope. Cabe destacar que no se han podido encontrar estudios referenciales sobre la caracterización de los soplos y ruidos agregados en este tipo de paciente cardíopata. Habiéndose encontrado el soplo como un signo clínico de mucha importancia para el diagnóstico de cardiopatías congénitas

en muestra población 85 %. Más adelante se describe la caracterización de los soplos y ruidos agregados según el tipo de cardiopatía congénita.

En la **Tabla y Gráfico 5** se muestra el diagnóstico clínico e imagenológico de los casos de cardiopatía congénita; todos los casos fueron sometidos a ecocardiografía Doppler, y asociado con los hallazgos clínicos, se identificó el tipo de cardiopatía. En 35.00% de casos se trató de cuadros complejos o asociados, que combinaron malformaciones múltiples de las válvulas o estructuras cardíacas; en 27.50% hubo comunicación interauricular, en 26.50% comunicación interventricular, en 8.75% hubo persistencia de conducto arterioso, y se encontró casos aislados de Tetralogía de Fallot o de enfermedad de Ebstein (1.25%), no se encontraron defectos del septo auriculo-ventricular. Valdivia, Lima 1995-2000, reporta defectos asociados en un 63.33% presentando mucho mayor porcentaje de defectos complejos que en nuestro estudio y aislados en un 36.67% (37); de estos el CIV es el defecto que se presentó con más frecuencia 45%, CIA tipo ostium secundum 27% y PCA 9% ocupando la comunicación auriculo-ventricular completa el 3.3% (37) porcentaje pequeño al reportado en la literatura. En España Núñez y López-Prats 2012 reportaron que un 19% presentaban CAV completo, en el 8% se diagnosticó una CIA más CIV; en el 20% de los niños se diagnosticó una CIA (OS), en el 14% una CIV, en el 11% PDA y en el 2% TF (1). En Países Bajos, Weijerman y col. 2010 reporta los defectos del septo auriculo-ventricular como los más comunes con un 44% (52), una diferencia grande a comparación con la de los países ibero-americanos. Además reporta frecuencias de 29 % para las cardiopatías complejas, 18% para la CIV y 5.8% para el

PCA. En Pakistán Khan y col. 2012 reportan que el defecto septal ventricular fue el más frecuente (22,6%), seguido por el conducto arterioso persistente (19,4%), defecto septal atrio-ventricular (19,4%), comunicación interauricular (16,1%) y la tetralogía de Fallot (6,4%). En Norteamérica Freeman y col. en 2008 reporta en Atlanta que los porcentajes de defecto septal atrio-ventricular, CIA y CIV son similares con 17,2 %, 18,6 % y 19,2 % respectivamente y 2.7% para la tetralogía de Fallot (51). En países de América Latina Rubens y col. 2003 en México obtuvieron 74% de cardiopatías congénitas aisladas y 26% complejas; se reporto CIA-OS en 24% y CIV en 22%. La forma perimembranosa era la CIV más frecuente en la serie. La PCA fue el defecto más comúnmente asociada con otras cardiopatías. Los defectos auriculoventriculares fueron los cuartos en frecuencia, con 8,7 %. (53). En Chile 2009 Retamales y col. Reportan que los defectos más frecuentes son auriculo-ventriculares (25%) y CIV (25%), se reportaron también CIA en 20%, PCA en 20% y tetralogía de Fallot en 5%.(49). La variedad de las frecuencias de las distintas cardiopatías congénitas en diferentes países y regiones tiene un origen multifactorial, una de las explicaciones puede ser la etnia por ejemplo los defectos del septo auriculo-ventricular demostraron las diferencias étnicas más llamativas en el estudio de Atlanta (51) los bebés negros con SD tenían el doble de riesgo de padecer defectos del septo auriculo-ventricular que los bebés blancos, mientras que los hispanos tenían la mitad del riesgo de los blancos (51). Esto daría pie a la investigación para determinar el riesgo en muestra población mestiza. Intervendrían también factores genéticos y ambientales como la altitud con la cual disminuye la presión de oxígeno lo cual retrasa la disminución de la resistencia vascular pulmonar y su presión (46) lo que impide el cierre funcional de las vías fetales por lo cual mayor altitud habría mayor incidencia de CIA y PCA.

La **Tabla y Gráfico 6** muestran las manifestaciones presentadas por los pacientes según las diferentes cardiopatías; se puede observar que los casos asintomáticos fueron sobre todo los niños con CIA (86.36%) y la PCA (71.43%), en menos proporción los casos con CIV (57.14%) o las cardiopatías complejas (28.57%). Hubo más disnea en las cardiopatías complejas (67.86%) o la CIV (42.86%) y la PCA (14.29%); los soplos caracterizaron a casi todas las cardiopatías, en 96.43% de cardiopatías complejas, 72.73% de CIA, 80.95% en la CIV o 85.71% en la PCA. En el caso de tetralogía de Fallot, se encontró disnea, dificultad para lactar, cianosis, soplo, cardiomegalia, hepatomegalia y edema; en la enfermedad de Ebstein hubo disnea, cianosis, soplo y edema.

La **Tabla y Gráfico 7** muestran las características de los soplos según cardiopatía; se encontró soplo holosistólico en 61.90% de CIV o en 42.86% de cardiopatías complejas y en 18.18% de cuadros de CIA. En soplo en maquinaria caracterizó al 35.71% de cardiopatías complejas y al 85.71% de cuadros de PCA. El ritmo de galope se encontró en la enfermedad de Ebstein presentando este paciente insuficiencia cardíaca.

La mortalidad de los neonatos con cardiopatías congénitas y síndrome de Down (**Tabla y Gráfico 8**), fue de 5%; la mortalidad estuvo relacionada con las cardiopatías complejas, donde se produjo 10.71% de mortalidad, o en la CIV, donde la mortalidad fue de 4.76% y no hubo casos fatales en los neonatos con otras cardiopatías (**Tabla y Gráfico 9**). La tasa de mortalidad es baja en el HRHD a pesar de las demoras que se presentan para derivar a un paciente a un centro quirúrgico con capacidad de resolver los defectos cardíacos y de la ausencia en nuestro medio de cardiólogos pediatras En

Países bajos Weijerman y col. en un estudio muy similar al nuestro reportaron una mortalidad de 5.8%. En México Rubens y col reportan una mortalidad de 15%.



CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES



CONCLUSIONES

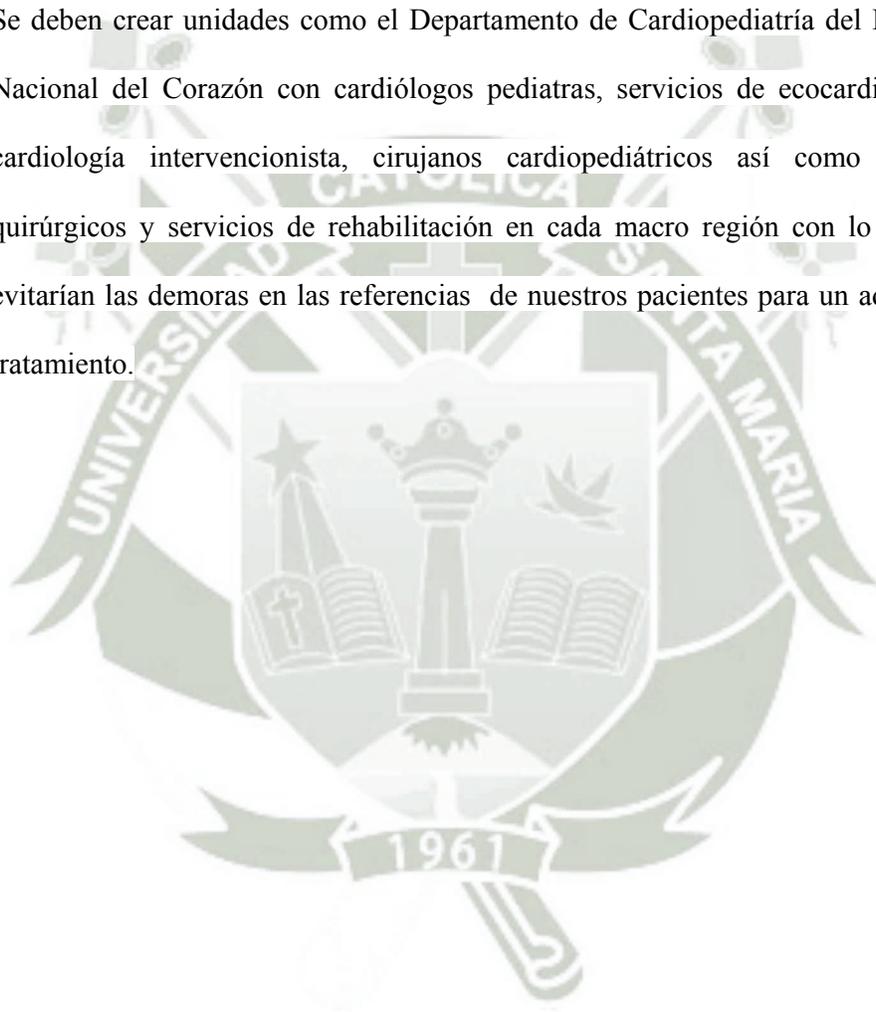
- Primera.** La frecuencia de Cardiopatías Congénitas en Niños con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2009-2013 fue de 4 a 10 casos anuales. Con un promedio de 7.27 por año.
- Segunda.** Las principales Cardiopatías Congénitas en Niños con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2009-2013 fueron las cardiopatías complejas (35%), CIA (27.50%), CIV (26.50%), y PCA (8.75%).
- Tercera.-** Las Cardiopatías Congénitas en Niños con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2009-2013 fueron asintomáticas en 55%, y se caracterizaron en los sintomáticos por disnea y dificultad para lactar, con hallazgo de soplos sistólicos o en maquinaria.
- Cuarta.** La mortalidad en el presente estudio fue del 5% en promedio siendo mayor en las cardiopatías congénitas complejas y menor en la comunicación interventricular con 4.76%.

RECOMENDACIONES

- 1) Se debe elaborar un protocolo para el diagnóstico prenatal de enfermedades congénitas a nivel regional y nacional. Además de identificar factores de riesgo para estas enfermedades y brindar consejería genética a la población.
- 2) Se debe implementar a nivel regional laboratorios de genética para el análisis cromosómico con lo cual se podrá realizar el diagnóstico y caracterización adecuada del síndrome de Down y otras enfermedades congénitas.
- 3) Se debe crear un registro nacional de niños con síndrome de Down o que nuestros hospitales se asocien al ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas) así tener una base de datos adecuada acerca de la frecuencia con que se presenta esta patología en nuestro país y sus malformaciones asociadas; creando así también un base para la intervención para la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de estas malformaciones asociadas así brindar una mejor calidad de vida.
- 4) Se debe implementar un protocolo para el manejo del recién nacido con síndrome de Down, el cual busque el diagnóstico temprano de malformaciones asociadas para realizar un pronóstico y tratamiento adecuado. Dentro del screening se debe realizar ecocardiografía Doppler a todo recién nacido con síndrome de Down debido a que la gran mayoría es asintomático así detectar .tempranamente e intervenir adecuadamente con la consiguiente mejora de la supervivencia y calidad de vida de estos pacientes

- 5) Se debe implementar y promocionar la subespecialidad de cardiología pediátrica y cirugía cardiovascular pediátrica ausente a nivel regional y escasas a nivel nacional para brindar un mejor tratamiento de las cardiopatías congénitas.

- 6) Se deben crear unidades como el Departamento de Cardiopediatría del Instituto Nacional del Corazón con cardiólogos pediatras, servicios de ecocardiografía, cardiología intervencionista, cirujanos cardiopediátricos así como centros quirúrgicos y servicios de rehabilitación en cada macro región con lo cual se evitarían las demoras en las referencias de nuestros pacientes para un adecuado tratamiento.



BIBLIOGRAFÍA

1. Moreno-Vivot. E. El recién nacido con síndrome de Down. Rev. esp. pediatría 2012; 68(6): 404-408
2. OLORTEGUI A, ADRIANZEN M. Incidencia estimada de las cardiopatías congénitas en niños menores de 1 año en el Perú. An. Fac. med. 2007; 68 (2): 113-124
3. Sarmiento Y. Caracterización clínica y epidemiológica de las cardiopatías congénitas. Rev. Ciencias Médicas, 2013, 17(2):46-57
4. Sajmoló M. Anormalidades cromosómicas asociadas a cardiopatías congénitas en pacientes pediátricos. Cardiología. 2013;23(1):10-14
5. Irving CA, Chaudhari MP. Cardiovascular abnormalities in Down's syndrome: spectrum, management and survival over 22 years. Arch Dis Child. 2012; 97: 326-30.
6. Weijerman ME, van Furth AM, van der Mooren MD, et al. Prevalence of congenital heart defects and persistent pulmonary hypertension of the neonate with Down syndrome. Eur J Pediatr. 2010; 169: 1195-9.
7. Marino B. Patterns of congenital heart disease and associated cardiac anomalies in children with Down syndrome. En: Marino B, Pueschel SM, eds. Heart disease in persons with Down syndrome. Paul H. Brookes Publishing Co.; 1996. p. 133-140.
8. Tubman TR, Shields MD, Craig BG, et al. Congenital heart disease in Down's syndrome: two year prospective early screening study. BMJ. 1991; 302: 1425-7.

9. Dennis J, Archer N, Ellis J, et al. Recognizing heart disease in children with Down syndrome. *Arch Dis Child Educ Pract Ed* .2010; 95: 98-104.
10. Fudge JC, Li S, Jagers J, et al. Congenital heart surgery outcomes in Down syndrome: analysis of a National Clinical Database. *Pediatrics*. 2010; 126: 315-22.
11. Federación Española de Síndrome de Down. Programa Español de Salud para personas con síndrome de Down. Disponible en: <http://www.sindromedown.net>.
12. Robert L, Geegel RL, O'Brien J, et al. Development of valve dysfunction in adolescents and young adults with Down syndrome and no known congenital heart disease. *J Pediatr*. 1993; 122: 821-3.
13. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy: implications for routine examination. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 1999; 80: F49-53.
14. Casaldaliga J. Patología cardíaca. En: Corretger JM, Casaldaliga J, Trias K, eds. *Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales*. Barcelona: Masson; 2005. p. 42-69.
15. Suzuki K, Yamaki S, Mimori S, et al. Pulmonary vascular disease in Down's syndrome with complete atrioventricular septal
16. Núñez Gómez F, López-Prats J. Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down. *Rev. esp. pediatría* 2012; 68(6): 415-420
17. Turner SW, Hornung T, Hunter S. Closure of ventricular septal defects: a study of factors influencing spontaneous and surgical closure. *Cardiol Young*. 2002; 12: 357-63.

18. Hanslik A, Pospisil U, Salzer-Muhar U, et al. Predictors of spontaneous closure of isolated secundum atrial septal defects in children: a longitudinal study. *Pediatrics*. 2006; 118: 1560-5.
19. Fukazawa M, Fukushige J, Ueda K. Atrial septal defects in neonates with reference to spontaneous closure. *Am Heart J*. 1988; 116: 123-7.
20. Goldhaber SZ, Brown WD, Sutton MG. High frequency of mitral valve prolapse and aortic regurgitation among asymptomatic adults with Down's syndrome. *JAMA*. 1987; 258:1793-5.
21. Duff K, Williamson R, Richards JS. Expression of genes encoding two chains of the collagen type IV molecule. *Inter J Cardiol*. 1990; 27:128-9
22. Vis JC, Duffels MGJ, Winter MM, et al. Down syndrome: a cardiovascular perspective. *J Intellect Disabil Res*. 2009; 53: 419-25.
23. Melville CA, Cooper SA, McGrother CW, et al. Obesity in adults with Down syndrome: a case-control study. *J Intellect Disabil Res*. 2005; 49: 125-33.
24. Pogribna M, Melnyk S, Pogribny I, et al. Homocysteine metabolism in children with Down syndrome: in vitro modulation. *Am J Hum Genet*. 2001; 69: 88-95.
25. Kahaly GJ. Cardiovascular and atherogenic aspects of subclinical hypothyroidism. *Thyroid*. 2000; 10: 665-79.
26. Toscano E, Pacileo G, Limongelli G, et al. Subclinical hypothyroidism and Down's syndrome; studies on myocardial structure and function. *Arch Dis Child*. 2003; 88: 1005-8.
27. Flórez Cabeza M. Capítulo XV. cardiopatías congénitas. *Cardiopatías congénitas en niños*. En: Charria García D (Ed.). *Texto de Cardiología*. Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. 1ra. Edición. 2007. pp 1261-1264

28. Navarro-López F. Capítulo 73. Cardiopatías congénitas. En: Farreras, Rozman (Eds). Medicina Interna, 14va edición.2000. Versión electrónica.
29. Perich Durán R. Cardiopatías congénitas más frecuentes. *Pediatr Integral* 2008;XII(8):807-818
30. Subirana M, Oliver J, Sáez J, Zunzunegui J. Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas: del feto al adulto. *Rev Esp Cardiol.* 2012;65(Supl 1):50-58
31. Freeman SB, Bean LH, Allen EG, et al. Ethnicity, sex, and the incidence of congenital heart defects: a report from the National Down Syndrome Project. *Genet Med.* 2008; 10: 173-80.
32. Martínez-Quintana E, Rodríguez-González F, Medina-Gil J, Ágredo-Muñoz J, Nieto-Lago V. Evolución clínica en pacientes con síndrome de Down y cardiopatía congénita. *Cir Cir* 2010;78:245-250
33. Palenzuela H, Senra L, Pérez H, Carballés F. Síndrome de Down y cardiopatías congénitas con hipertensión pulmonar severa. Resultados quirúrgicos. *Rev. Perú. pediatría.* 2008; 61 (2): 90-96
34. Alpaca Cano C. Aspectos clínicos y epidemiológicos de las cardiopatías hospitalizadas en el Departamento de Pediatría: Servicios de Pediatría y Neonatología Hospital Honorio Delgado Arequipa, 2006-2007. Tesis presentada para optar el título de segunda especialidad en Pediatría. Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de San Agustín, Arequipa, 2008.
35. Quispe Mamani R. Incidencia y factores de riesgo de las cardiopatías congénitas en niños menores de 1 año de edad. Hospital Regional Honorio Delgado Espinoza de Arequipa, Enero 2004 a Diciembre 2006. Tesis presentada para optar el título

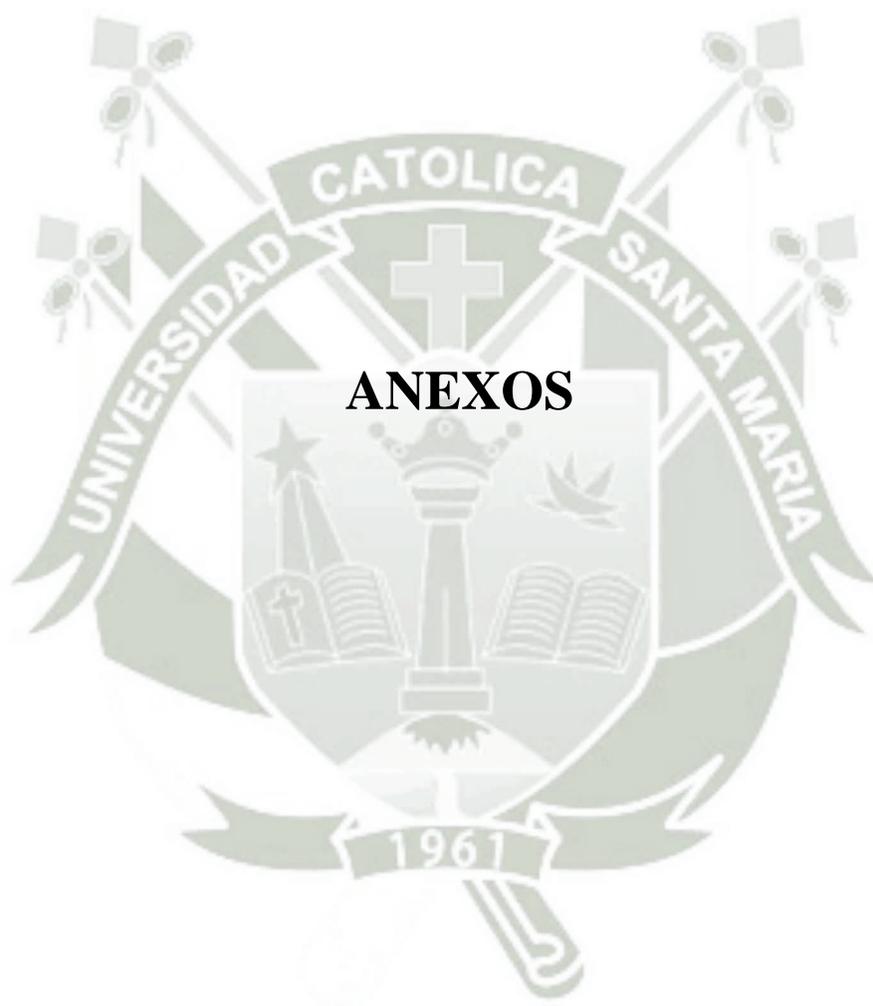
- de segunda especialidad en Cardiología. Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de San Agustín, Arequipa, 2008.
36. Cervera Farfán J. Frecuencia, factores de riesgo y aspectos clínicos de las cardiopatías congénitas diagnosticadas en la población de 0-1 año de edad, HNCASE Essalud, Febrero 2005 a Enero 2006. Tesis presentada para optar el grado académico de Bachiller en Medicina. Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de San Agustín, Arequipa, 2006.
37. Valdivia Rozas C. Incidencia de cardiopatías congénitas en recién nacidos con síndrome de Down en el Servicio de neonatología del Instituto Especializado de Salud del Niño de Lima, Enero 1995-Diciembre 2002. Tesis para optar el grado académico de Bachiller en Medicina. Facultad de Medicina Humana, Universidad Católica de Santa María, 2004
38. Mariño Vigo C, Salinas Mondragón C, Lapoint Montes M. Tratamiento intervencionista en el neonato y lactante con cardiopatía congénita. Diagnóstico (Perú) abr.-jun. 2011; 50(2):63-68.
39. Mendoza Cruz M, Ochoa Roca T, Ramírez Ramos A, Hechavarría Barzaga K, González Cuello R. Factores relacionados a cardiopatías congénitas en menores de 18 años de la Policlínica René Ávila Reyes. Correo Científico Médico de Holguín 2011; 15(3). Disponible en: <http://www.cocmed.sld.cu/no153/no153ori05.htm>
40. Benavides-Lara A, Faerron J, Umaña L, Romero J. Epidemiología y registro de las cardiopatías congénitas en Costa Rica. Rev Panam Salud Publica 2011; 30(1): 31-

41. Valderrama P, Hernández I. Concordancia entre ecocardiografía prenatal y posnatal en pacientes con cardiopatías congénitas: Hospital de Niños Dr. Roberto Del Río. Rev Chil Obstet Ginecol 2010; 75(4): 234 - 239
42. Carísimo M, Szwako R, Garay N y cols. Cardiopatías congénitas, resultados del manejo perioperatorio en 18 meses. Experiencia en el Departamento de Cardiocirugía Centro Materno Infantil. UNA. Rev Chil Pediatr 2011; 82 (4): 358-359
43. Combariza Bayona D, Gamarra Vergara E, Ramos Cruz G. Caracterización de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down en una institución especializada de Bogotá. Trabajo de Grado para obtener la Especialización en Epidemiología. Escuela de Medicina, Universidad del Rosario. 2013. Disponible en: <http://hdl.handle.net/10336/4528#sthash.8WUGWdmg.dpuf>
44. Olortegui, Adriel; Adrianzen, Manuel. Incidencia estimada de las cardiopatías congénitas en niños menores de 1 año en el Perú. An. Fac. med., Lima, v. 68, n. 2, jun. 2007
45. Jersson Estefanero-Meza, Daniel Pinto-Torres, Gaby Mamani-Huaman, Oscar Moreno-Loaiza. Escasas Cirugías Cardiovasculares en Niños con Cardiopatías Congénitas En Arequipa, Perú. Rev Perú Med Exp Salud Pública. 2013; 30(4):714-28.
46. Chen-Yü Miao, James S. Zuberbuhler. Prevalence of Congenital Cardiac Anomalies at High Altitude. J Am C Car 1988;12:224-8
47. Chen Qiu-Hong, Wang Xiao-Qin and Qi Sheng-Gui. Cross-sectional study of congenital heart disease among Tibetan children aged from 4 to 18 years at

- different altitudes in Qinghai Province. Chinese Medical Journal 2008; 121(24):2469-2472.
48. Abul K. Abbas, Stanley Leonard Robbins, Nelson Fausto, Richard N. Mitchell. Robbins Patología Humana. Elsevier España, 26/8/2008
49. Natalia Retamales M., Regina Moreno A., Andrea González Sm. Jaime Cerda L., Macarena Lizama C. Morbilidad y Mortalidad Durante el Primer Año de Vida en Pacientes con Síndrome de Down. Rev Chil Pediatr 2009; 80 (4): 323-331.
50. Robert O. Bonow, Douglas L. Mann, Douglas P. Zipes, Peter Libby. Braunwald's Heart Disease: A Textbook of Cardiovascular Medicine. Elsevier España 2013.
51. Sallie B. Freeman, Lora H. Bean, Emily G. Allen, Stuart W. Tinker, Adam E. Locke, Charlotte Druschel, Charlotte A. Hobbs, Paul A. Romitti, Marjorie H. Royle, Claudine P. Torfs, Kenneth J. Dooley, and Stephanie L. Sherman. Ethnicity, Sex, And The Incidence Of Congenital Heart Defects: A Report From The National Down Syndrome. Project. Genetics In Medicine. March 2008 Vol. 10 No. 3.
52. Michel Emile Weijerman & A. Marceline van Furth & Maurike D. van der Mooren & Miriam van Weissenbruch & Lukas Romeo & Chantal J. M. Broers & Reinoud J. B. J. Gemke. Prevalence of congenital heart defects and persistent pulmonary hypertension of the neonate with Down syndrome. Eur J Pediatr (2010) 169:1195– 1199.
53. Jesús de Rubens Figueroa, Blanca del Pozzo Magaña, José L. Pablos Hach, Claudia Calderón Jiménez, and Rocío Castrejón Urbina. Heart Malformations in Children With Down Syndrome. Rev Esp. Cardio 2003; 56(9):894-9.

54. Inayatullah Khan, Taj Muhammad. Frequency And Pattern of Congenital Heart Defects in Children with Down's syndrome. Gomal Journal Of Medical Sciences July-December 2012, Vol. 10, No. 2.





Anexo 1: Ficha de recolección de datos

Nº de Ficha: _____

Iniciales: _____

Edad: _____ días

Nº Historia: _____

Sexo: Varón

Mujer

Fecha de nacimiento: _____

Fecha de admisión: _____

Momento del diagnóstico: _____ días

Criterios diagnósticos síndrome de Down: _____

Manifestaciones clínicas:

Clínicas: Asintomático Cianosis Disnea Edemas

Otro _____

Auxiliares: Arritmia Soplo Cardiomegalia Bloqueo

Hipertensión arterial Hipertensión pulmonar

Otra _____

Ecocardiografía: _____

Diagnóstico de malformación cardiaca congénita:

Canal atrio-ventricular completa CIA PCA FOP

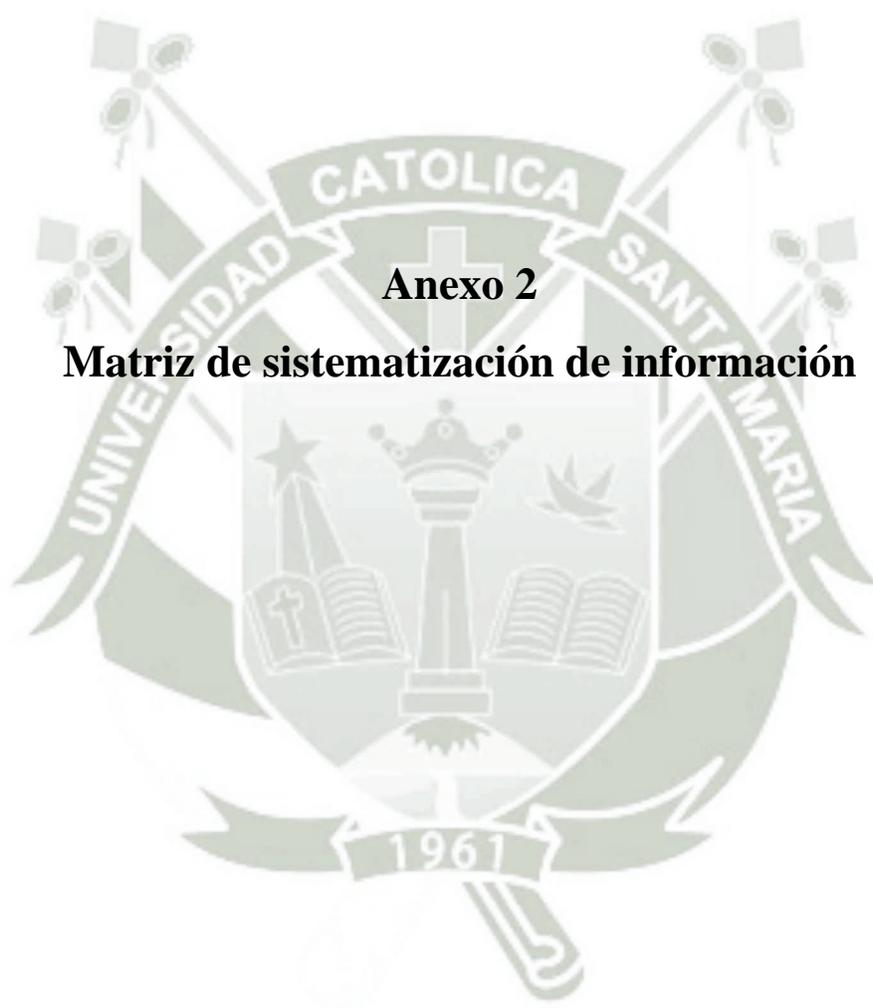
CIV Tetralogía de Fallot Enf. De Ebstein

Otros. _____

Observaciones:

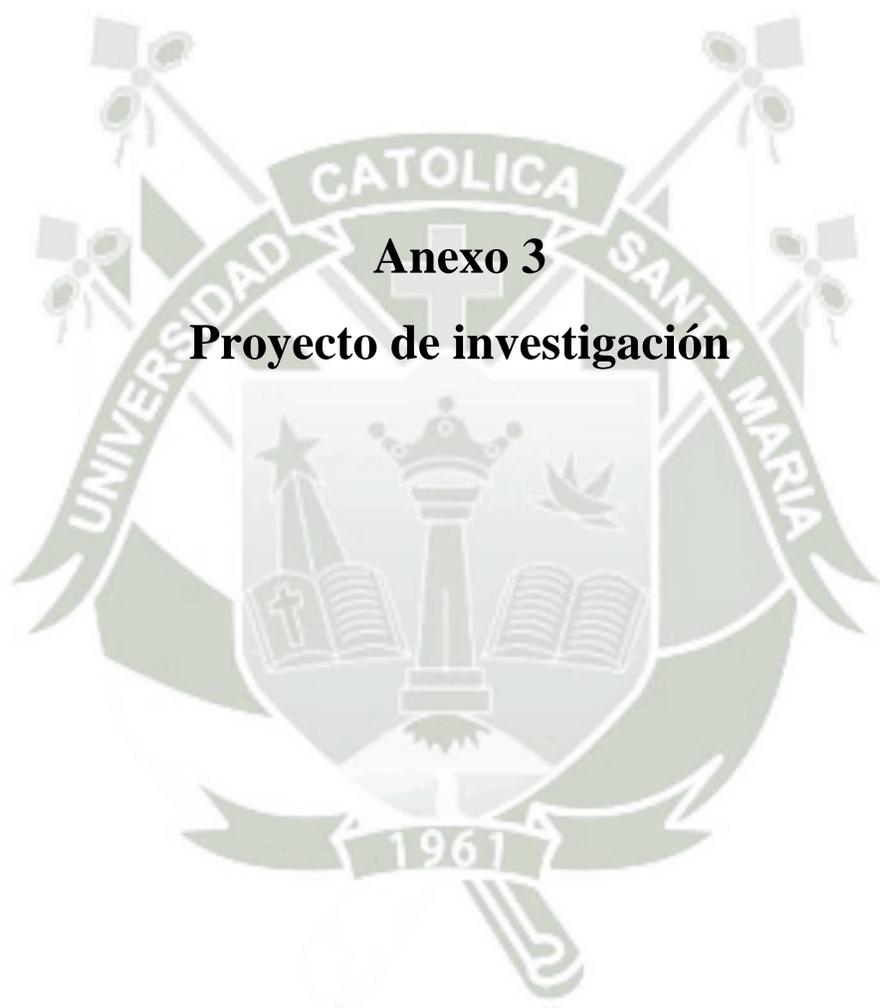
.....

.....



70	Vardn	2013	23/01/2013	23/01/2013	1				SOPLO SISTOLICO DE II/VI	1									CIA TIPO OSTEUM SECUNDUM DE 3 mm	CIA			
71	Mujer	2011	17/09/2011	17/09/2011		1	1		SOPLO HOLOSISTOLICO DE III/VI	1									CV SUBAORTICO DE 9mm SHUNT DE I-D NO RESTRICTIVO	CV			
72	Vardn	2004	02/07/2004	02/07/2004	1				SOPLO HOLOSISTOLICO DE II/VI	1									CIA TIPO OSTEUM SECUNDUM DE 3 mm	CIA			
73	Mujer	2010	19/09/2010	19/09/2010		1	1		SOPLO HOLOSISTOLICO DE III/VI	1									SOLUCION DE CONTINUIDAD DE SIA DE 4.6 mm TIPO OSTEUM SECUNDUM / SOLUCION DE CONTINUIDAD CIV AORTICO DE 4.9 mm / FLUIDO BIDIRECCIONAL / REFLUJO TRICUSPIDO / GRADIENTE 65.8 mmHg / VENTRICULO DERECHO DILATADO	Complejas	INSUFICIENCIA TRICUSPIDEA E HIPERTENSION PULMONAR		
74	Mujer	2006	04/12/2006	04/12/2006	1				SOPLO SISTOLICO DE II/VI	1									CIV MUSCULAR DE 9mm CON SHUNT DE IZQUIERDA A DERECHA	CV			
75	Mujer	2012	23/01/2012	23/01/2012	1				SOPLO EN MAQUINARIA	1									PCA DE 3 mm CON SHUNT DE IZQUIERDA A DERECHA	PCA			
76	Vardn	2004	14/08/2004	14/08/2004	1				SOPLO EN MAQUINARIA	1									PCA DE 5 mm CON SHUNT DE IZQUIERDA A DERECHA	PCA			
77	Mujer	2003	01/03/2003	01/03/2003	1				SOPLO SISTOLICO DE II/VI	1									CIA 5 mm TIPO OSTEUM SECUNDUM	CIA			
78	Mujer	2012	15/06/2012	15/06/2012		1			SOPLO EN MAQUINARIA III/VI	1									CIA TIPO OSTEUM SECUNDUM DE 3.5 mm / PCA DE 3 mm CON SHUNT DE IZQUIERDA A DERECHA	Complejas			
79	Vardn	2006	27/11/2006	27/11/2006	1				SOPLO EN MAQUINARIA III/VI	1									PCA DE 5 mm CON SHUNT DE IZQUIERDA A DERECHA	PCA			
80	Vardn	2013	17/10/2013	17/10/2013		1	1	1	SOPLO HOLOSISTOLICO II/VI	1	1	1		1					CIA TIPO OSTEUM SECUNDUM DE 4.5mm / CIV MUSCULAR DE 5 mm SHUNT DE IZQUIERDA A DERECHA / PCA CON SHUNT DE I-D	Complejas		1	
total					44	6	34	19		0	68	9	10	0	2	1	11		0			0	4





Universidad Católica de Santa María

“IN SCIENTIA ET FIDE ERIT FORTITUDO NOSTRA”

Facultad de Medicina Humana

Programa Profesional de Medicina Humana



**“Frecuencia y características clínicas de las Cardiopatías
Congénitas en Recién Nacidos con Síndrome de Down.
Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio
Delgado, 2003-2013”**

Autor:

Daniel Alonso Ortega Flores

Proyecto de Investigación para optar el
Título Profesional de Médico Cirujano

**Arequipa – Perú
2014**

I. PREÁMBULO

Las cardiopatías congénitas son lesiones frecuentes que afectan a uno o varios componentes del corazón, como son las cavidades cardiacas, los tabiques, las válvulas o tractos de salida de las arterias, y se presentan con relativa mayor frecuencia asociada a cromosomopatías.

Las cardiopatías congénitas son poco frecuentes, con una incidencia aproximada de 8 de cada 1000 recién nacidos, y en recién nacidos con síndrome de Down el 40 al 60% presenta estas cardiopatías, con sus diferentes variaciones, por lo que es de esperar que las cardiopatías congénitas no diagnosticada, ni tratadas en este grupo especial constituyen un serio problema, que puede agravar la condición del neonato y llevar a una muerte precoz.

En la actualidad la detección temprana de las cardiopatías en los primeros días o semanas del nacimiento, permite proporcionar el tratamiento médico o quirúrgico adecuado. Es posible corregir la mayoría de cardiopatías congénitas de manera definitiva o casi definitiva, permitiendo una función cardiaca normal, lo que en niños con síndrome de Down puede disminuir la carga de los padres al tener un problema de salud grave menos en sus niños.

Dado el número relativamente alto de casos de neonatos con síndrome de Down, y dada la elevada frecuencia de cardiopatías congénitas en este grupo, es importante establecer su frecuencia y sus principales variantes para poder diseñar estrategias de detección y manejo precoz para lograr que estos niños alcancen mayores niveles de desarrollo de manera productiva durante sus primeros años.

II. PLANTEAMIENTO TEÓRICO

1. Problema de investigación

1.1. Enunciado del Problema

¿Cuál es la frecuencia y las características clínicas de las Cardiopatías Congénitas en Recién nacidos con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2003-2013?

1.2. Descripción del Problema

a) Área del conocimiento

- Área general: Ciencias de la Salud
- Área específica: Medicina Humana
- Especialidad: Neonatología
- Línea: Cardiopatías congénitas

b) Análisis de Variables

Variable	Indicador	Valores o categorías	Tipo de variable
Edad gestacional	Valoración física de Ballard modificado	Semanas	Numérica de razón
Sexo	Caracteres sexuales secundarios	Masculino o femenino	Categórica Nominal
Manifestaciones clínicas	Historia clínica	Arritmia, palpitaciones, hipertensión pulmonar, cianosis, disnea, soplo cardiaco, etc.	Categórica nominal
Tipo de cardiopatía	División funcional	Cianotizante / No cianotizante	Categórica nominal
Clasificación de malformación	Diagnóstico clínico y ecocardiográfico	Canal atrio-ventricular, comunicación interauricular, comunicación interventricular, persistencia de ductus arterioso, tetralogía de Fallot, otros	Categórica nominal

c) Interrogantes básicas

1. ¿Cuál es la frecuencia de las Cardiopatías Congénitas en Recién nacidos con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2003-2013?

2. ¿Cuáles son las principales Cardiopatías Congénitas en Recién nacidos con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2003-2013?
3. ¿Cuáles son las características clínicas y de diagnóstico de las Cardiopatías Congénitas en Recién nacidos con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2003-2013?

d) **Tipo de investigación:**

Se trata de un estudio documental.

e) **Nivel de investigación:**

Según Altman se trata de un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal.

1.3. Justificación del problema

El presente trabajo busca describir la frecuencia y las características clínicas de las Cardiopatías Congénitas en Niños con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2003-2013; aunque existen estudios de malformaciones cardiacas, ninguna ha abordado, hasta donde conocemos, su relación con la cromosomopatía del síndrome de Down y sus características clínicas, por lo que el estudio es original.

Tiene **relevancia científica**, porque se aplican los principios de desarrollo

embrionario en las cromosomopatías que afectan a la formación cardiaca y por tanto permite clasificar y planificar un posible tratamiento quirúrgico.

Tiene **relevancia práctica** ya que permitirá conocer las características clínicas y los tipos más frecuentes de malformaciones cardiacas en el grupo de niños con síndrome de Down, lo que permitirá la planificación de estrategias de manejo

Tiene **relevancia social**, ya que beneficia un grupo creciente de neonatos afectados por cardiopatías, que mejorará su calidad de vida y su pronóstico a largo plazo.

El estudio es **contemporáneo** debido a la permanente presencia de malformaciones que afectan al corazón y sobre todo en niños Down.

El estudio es **factible** de realizar debido al diseño retrospectivo y a la existencia de historias clínicas y estudios ecocardiográficos completos.

Además de satisfacer la **motivación personal** de realizar una investigación en el área de la cardiología y neonatología, lograremos una importante **contribución académica** al campo de la medicina, y por el desarrollo del proyecto en el área de pregrado en medicina, cumplimos con las **políticas de investigación** de la Universidad en esta etapa importante del desarrollo profesional.

2. MARCO CONCEPTUAL

2.1. Generalidades

Los niños con síndrome de Down (SD) presentan una frecuencia de cardiopatías congénitas más alta que la población general (1). Entre el 35 y el 60% según las series (1), presentan algún tipo de anomalía que requiere el control por el cardiólogo pediatra y en algunos casos cirugía correctora. Las cardiopatías más comúnmente asociadas a SD son aquellas que se derivan de un defecto en el desarrollo de los cojinetes endocárdicos, llegando a afectar hasta al 50% de niños con SD y cardiopatía. (5,6)

Existen dos formas principales: un defecto parcial limitado al tabique interauricular que da lugar a una CIA tipo ostium primum (OP) y un defecto completo que da lugar al canal aurículo-ventricular común (CAV) (1). Además de estos dos defectos, existen formas intermedias o transicionales con distintos grados de defecto (1). Otras cardiopatías que presentan estos pacientes son CIA tipo ostium secundum (OS), CIV, persistencia del conducto arterioso (PDA) y tetralogía de Fallot (TF) (7). En una serie de 169 niños con SD y cardiopatía, un 19% presentaban un CAV completo. En el 8% de ellos se diagnosticó una CIA más CIV; en el 20% de los niños se diagnosticó una CIA (OS), en el 14% una CIV, en el 11% PDA y en el 2% TF (7). No obstante, la incidencia de las distintas cardiopatías varía según la región del mundo. Otras anomalías como la estenosis o atresia de la válvula pulmonar aislada, la estenosis o atresia de la válvula aórtica y la coartación de aorta son raras (1). Algunos, como la transposición de las grandes arterias, están prácticamente ausentes. (2,7)

2.2. Valoración Cardiológica del niño con Sd. de Down

Muchas de las cardiopatías que presentan los niños con SD pueden ser asintomáticas al nacimiento. Por ello, un examen clínico normal en este momento de la vida no excluye la presencia de cardiopatía. En la época neonatal, solo con la exploración clínica, la mitad de los casos quedaran sin diagnosticar). Actualmente se recomienda la realización de una ecocardiografía a todo niño afecto de SD en el primer mes de vida (8,9).

Es importante realizar un diagnóstico y tratamiento adecuado puesto que la presencia de SD por sí misma no confiere mayor riesgo de mortalidad para la cirugía aunque si presentan complicaciones y estancias más prolongadas postoperatorias. El retraso en el diagnóstico y tratamiento puede dar lugar a la aparición de complicaciones como la presencia de hipertensión pulmonar (10).

En niños mayores sin signos de cardiopatía, la exploración clínica y el ECG es suficiente (11). En la adolescencia o en la etapa de adulto joven debe repetirse la exploración ecográfica para descartar disfunciones valvulares (prolapso mitral) (11,12).

2.3. Cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con SD

2.3.1. Canal atrio-ventricular común (CAV)

Es la cardiopatía congénita más característica del SD. Aproximadamente el 80% de todos los CAV completos ocurren en niños con SD (13). Es la alteración estructural resultante del defecto completo de los cojinetes endocárdicos, con un importante defecto de tabulación auriculo-ventricular que combina una CIA (Ostium

Primum) y una CIV membranosa, quedando un gran defecto y una válvula auriculo-ventricular (AV) única y generalmente incompetente. Como consecuencia, se produce una sobrecarga importante de volumen a nivel de territorio vascular pulmonar debido al importante shunt izquierda-derecha a través del defecto cardiaco. A esto se le añade la insuficiencia de la válvula AV durante la sístole ventricular que conlleva una sobrecarga extra de volumen. Este importante shunt izquierda-derecha haría que no existiera cianosis en el paciente hasta etapas avanzadas de la enfermedad. Pero en los niños con SD se da una circunstancia que incumple esta norma; en ellos las presiones elevadas pulmonares fetales tardan más en descender tras el nacimiento, incluso pueden mantenerse elevadas (6). Esta circunstancia puede condicionar la clínica en estos niños en forma de crisis de cianosis intermitente. La crisis de cianosis ocurriría en aquellas situaciones que provocaran un aumento de las presiones pulmonares; el aumento de presión en el territorio vascular pulmonar provoca una inversión del flujo por el defecto, pasando del lado de mayor presión (derecha) al de menor (izquierda). El retraso en el diagnóstico provocara que la clínica congestiva cardiaca se suavice por un aumento progresivo de las presiones vasculares pulmonares. Esta mejoría es engañosa puesto que, si la situación se mantiene y el paciente no recibe un tratamiento quirúrgico a tiempo, se producirá una enfermedad vascular pulmonar obstructiva (EVPO) irreversible que contraindicara la cirugía reparadora y limitara las medidas terapéuticas y ensombrecerá el pronóstico del paciente. A esta situación de EVPO irreversible con inversión mantenida del flujo de derecha a izquierda se le conoce como síndrome de Eisenmenger (14). Los pacientes con SD son considerados de alto riesgo para el desarrollo de hipertensión pulmonar (HTP) comparados con aquellos sin SD (5,15,16).

Los pacientes presentan clínica de insuficiencia cardiaca en los primeros meses de vida con polipnea, disnea, estancamiento ponderal e infecciones respiratorias de repetición. Dada la magnitud del defecto no suele apreciarse un importante soplo asociado. Se ausculta un soplo en foco pulmonar debido al hiperflujo existente a este nivel y puede escucharse en ocasiones un soplo sistólico regurgitante secundario a la insuficiencia de la válvula AV.

La radiografía muestra una cardiomegalia con aumento de la trama vascular pulmonar y en el electrocardiograma se aprecia una desviación del eje QRS hacia cuadrantes superiores e izquierdos en el plano frontal. La ecocardiografía Doppler va a ser la prueba complementaria de elección para el diagnóstico anatómico y funcional.

El tratamiento es quirúrgico con la corrección del defecto en los primeros meses de vida (2-4 meses) para evitar el desarrollo de HTP. (15,28)

2.3.2. Defecto del septo interauricular

De todos los defectos del septo interauricular, el más frecuente es la CIA tipo ostium secundum (OS), localizada en el lugar de la fosa oval. El tipo CIA (OP) es el más común cuando el problema surge a nivel de los cojinetes endocárdicos. En ambos casos el defecto en el tabique interauricular pone en comunicación ambas aurículas, cámaras que funcionan a presiones bajas. Existirá mayor o menor repercusión clínica en función del tamaño de dicha comunicación. La diferencia de presiones entre ambas aurículas establecerá un flujo de sangre anormal desde la aurícula izquierda a la derecha que condicionara una sobrecarga de volumen en la circulación pulmonar. Suele asociarse cierto grado de insuficiencia mitral. Esta circunstancia y el tamaño de

la comunicación, sobre todo, establecerán el grado de sobrecarga y consecuentemente su repercusión. El cierre espontáneo de un defecto aislado o la disminución de tamaño en niños sin otras anomalías asociadas es frecuente, dependiendo este del tamaño y de la edad del paciente. Así, CIA (OS) entre 4-5 mm pueden cerrar espontáneamente o disminuir de tamaño en el 86% de los casos y ninguna de ellas requerirá cirugía, mientras que cuando el defecto es mayor de 10 mm, no se produce cierre espontáneo. Sin embargo, el cierre espontáneo de la CIA asociada a SD es poco frecuente (18,19). Si el defecto es muy importante se desarrolla ICC en la época de lactante, si es menor se desarrollara entre los 20 y 40 años. Pueden presentarse arritmias auriculares en la edad adulta independientemente del cierre quirúrgico del defecto. (16,27)

El embolismo paradójico con accidente cerebro vascular es una complicación infrecuente (6). Es una malformación bien tolerada. Los pacientes suelen estar asintomáticos. Habitualmente el debut clínico es más tardío que en otras cardiopatías y suele detectarse al escucharse un soplo sistólico audible en foco pulmonar con desdoblamiento fijo del segundo ruido en una exploración rutinaria. También puede presentar un soplo diastólico de regurgitación cuando hay una insuficiencia mitral asociada. (6,28)

Los hallazgos auscultatorios pueden faltar en lactantes y preescolares, incluso si el defecto es grande. El electrocardiograma muestra una desviación del eje a la derecha (+90 a +180°) con signos de hipertrofia ventricular derecha leve o un bloqueo de rama derecha (rsR' en V1). La radiografía de tórax puede ser desde normal a presentar una cardiomegalia a expensas de aurícula y ventrículo derecho. La ecocardiografía es la prueba diagnóstica y de seguimiento. El Doppler permitirá valorar el cortocircuito y su patrón de flujo. En niños mayores, adolescentes o con

sobrepeso es posible que la ecocardiografía transtorácica sea poco eficaz y precise de una ecografía transesofágica para un mejor diagnóstico. (5)

Habitualmente no es necesario tratamiento alguno. En ocasiones es necesario iniciar tratamiento de la ICC hasta que sea posible su cierre quirúrgico. Solo se indica profilaxis bacteriana en pacientes con prolapso mitral asociado o CIA OP.

La CIA (OS) es posible cerrarla mediante un dispositivo introducido por un procedimiento de cateterismo cardiaco, si se cumplen ciertas condiciones anatómicas (anillo adecuado para sujetar el dispositivo) y hemodinámicas (cortocircuito izquierda derecha sin evidencia clínica de sobrecarga de volumen de ventrículo derecho). El cierre quirúrgico se realiza en la CIA (OP) y en cortocircuitos significativos en los que no se considera viable la opción de cierre con dispositivo en mayores de 3-4 años. En ocasiones es necesario el cierre quirúrgico en lactantes que no responden a tratamiento médico de la ICC o que necesitan oxígeno por la bronco displasia pulmonar asociada. En algunos pacientes puede establecerse una importante EVOP que podría contraindicar la intervención quirúrgica. (27)

La mortalidad de la intervención para la CIA (OS) es menor al 0,5% y para la CIA (OP) inferior al 5%. (16)

2.3.3. Comunicación interventricular (CIV)

El 14% de los niños presentan CIV aislada y un 8% asociada a CIA. En este caso, el defecto se produce en el tabique interventricular. El defecto puede ser único o múltiple y se clasifica según su localización o su tamaño (restrictivos si son pequeños o medianos y no restrictivos si son defectos grandes). El tamaño del defecto es

importante al tratarse de cámaras de alta presión y el cortocircuito izquierda derecha será más importante y tanto más cuanto más o menos restrictivo sea el defecto septal. Si la CIV es grande (no restrictiva) se tienden a igualar las presiones en ambos ventrículos y la diferencia de gradiente entre ambos ventrículos dependerá de las presiones en la circulaciones sistémica y pulmonar. En los niños con SD se da la circunstancia de que las presiones pulmonares (altas en la circulación fetal) caen más tarde (a las semanas de vida) que en los niños no afectos por este síndrome (6). Esta circunstancia limita el hiperflujo pulmonar y hace que la clínica de debut sean episodios de cianosis intermitentes por inversión del gradiente de presión de derecha a izquierda. (16)

Los niños con CIV pequeña están asintomáticos, con crecimiento y desarrollo normal. Las moderadas o grandes presentan retraso de crecimiento y desarrollo, intolerancia al esfuerzo, infecciones pulmonares repetidas e ICC con relativa frecuencia en la lactancia. Pueden asociar clínica de cianosis y acropaquias si hay hipertensión pulmonar asociada. (5)

A la auscultación destaca un soplo sistólico 2 a 5 sobre 6 holo o protosistólico en parte inferior del borde esternal izquierdo debido al paso de la sangre por el defecto del tabique ventricular. En defectos grandes puede apreciarse un soplo diastólico apical debido al aumento de paso de sangre por la válvula mitral durante la diástole. Suele palpase un frémito en borde esternal izquierdo y CIV grandes con una actividad precordial aumentada. El electrocardiograma puede ser normal o mostrar hipertrofia ventricular izquierda o hipertrofia biventricular, según el tamaño de la CIV. La radiología puede mostrar cardiomegalia y aumento de la vascularización pulmonar, según el grado de cortocircuito. (16,27)

La ecocardiografía permite definir el tamaño, número y localización del defecto, así como estimar la presión en la arteria pulmonar y la magnitud del cortocircuito. Es importante un buen estudio ecográfico y descartar otras alteraciones que pueden asociarse a una CIV. Un 68% de CIV musculares se cierran espontáneamente en el primer año de vida, mientras que este porcentaje es más bajo en la CIV membranosa (29%) (17,41). La CIV pequeña sin repercusión clínica ni repercusión valvular no necesita tratamiento. Si los defectos son grandes se produce ICC en el lactante en torno a las 8 semanas de vida y la EVPO se inicia precozmente en estos pacientes. El tratamiento médico consistirá en controlar la ICC, permitiendo un crecimiento lo más adecuado posible hasta que se pueda solucionar definitivamente la CIV. Debe optimizarse el aporte calórico con fórmulas especiales si es necesario y corregir la anemia con hierro. Si fracasa el tratamiento médico y no se consigue un crecimiento adecuado, se operara en los 6 primeros meses de vida y si comienza a tener presiones altas en arteria pulmonar, se intervendrá antes del año de vida. (16)

2.3.4. Persistencia del conducto arterial

Supone el 11% de las cardiopatías congénitas (16). El ductus arterioso es una estructura esencial en la época fetal que pone en comunicación la circulación pulmonar y sistémica. Comunica la arteria pulmonar con la aorta descendente por debajo de la salida de la arteria subclavia izquierda (16). La persistencia tras el nacimiento da lugar a una comunicación entre arteria pulmonar y aorta, dando lugar a un aumento en el flujo pulmonar y una sobrecarga de aurícula y ventrículo izquierdo. Es más frecuente en neonatos pretérmino que a término y puede presentarse de manera aislada o asociado a otras cardiopatías. Si el ductus es pequeño, los niños pueden estar

asintomáticos pero si es grande la clínica pasa por estancamiento ponderal, disnea de esfuerzo o incluso ICC. Los neonatos y lactantes presentan taquicardia, taquipnea, pulsos saltones con aumento de la presión arterial diferencial (con comunicación grande). Suelen presentar precordio hiperdinámico, frémito sistólico en borde esternal superior izquierdo y un segundo ruido acentuado si existe hipertensión pulmonar. (16, 28)

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

El electrocardiograma y la radiografía de tórax son similares a los de la CIV. La ecocardiografía es capaz de visualizar y medir el tamaño del ductus. La valoración del tamaño de aurícula y ventrículo izquierdos nos darán una estimación de la magnitud del cortocircuito (9).

El tratamiento médico con indometacina o ibuprofeno cierra el ductus en muchos casos. En los que el tratamiento médico falla la opción es quirúrgica. En niños mayores de un año existe la posibilidad de cierre mediante cateterismo. (5,16)

2.3.5. Tetralogía de Fallot

Presenta una prevalencia en torno al 5-10% de las cardiopatías congénitas. Es la cardiopatía cianotizante más frecuente. La tetralogía de Fallot clásicamente se ha descrito como la unión de CIV amplia, obstrucción a la salida del VD, hipertrofia del

ventrículo derecho y cabalgamiento de la aorta. Actualmente se consideran suficientes las dos primeras circunstancias dado que la hipertrofia ventricular es secundaria y el cabalgamiento aórtico muy variable. (27)

La CIV es amplia y produce la equiparación de las presiones de ambos ventrículos. La obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho puede darse a nivel infundibular (45%), de la válvula pulmonar o de ambos. El anillo pulmonar y la arteria pulmonar principal y sus ramas derecha e izquierda suelen ser más pequeñas de lo normal en grado variable. (5,28)

Otras anomalías se asocian a la tetralogía de Fallot, como el arco aórtico derecho (hasta el 25% de los casos), arterias coronarias anormales, defecto septal auriculo-ventricular (sobre todo en niños con SD) (16).

Clínicamente, el niño presenta cianosis al nacimiento o poco después, auscultándose un soplo cardíaco desde el nacimiento. Si asocia atresia pulmonar la cianosis será tras nacer. Si es una forma leve puede no presentarse cianosis y debutar como una ICC en el lactante. (9)

Con el tiempo aparece la disnea de esfuerzo, estancamiento ponderal y los episodios hipóxicos. A la exploración destaca la cianosis más o menos importante, la taquipnea y las acropaquias en lactantes mayores y niños. Se ausculta un soplo efectivo de 4-5/6 en foco pulmonar y borde esternal izquierdo superior. A menor intensidad de soplo, mayor obstrucción en el TSVD y, por tanto, mayor gravedad. En la forma acianótica se oír un soplo sistólico en todo el borde esternal izquierdo.

En el electrocardiograma, la forma cianótica presenta desviación del eje a la derecha (120-150°), mientras que en la acianótica el eje es normal. En la primera se

observa una HVD y en la acianótica una HBV. La radiografía de tórax muestra la imagen de corazón en forma de “bota” o “zueco”, sin signos de hiperflujo pulmonar. La ecocardiografía es la prueba de elección para realizar el diagnóstico anatómico y valorar la magnitud de las alteraciones. El tratamiento es quirúrgico y, en ocasiones, por presentar CIV múltiples o arterias pulmonares pequeñas, es necesario realizarlo en dos tiempos (10,14, 32).

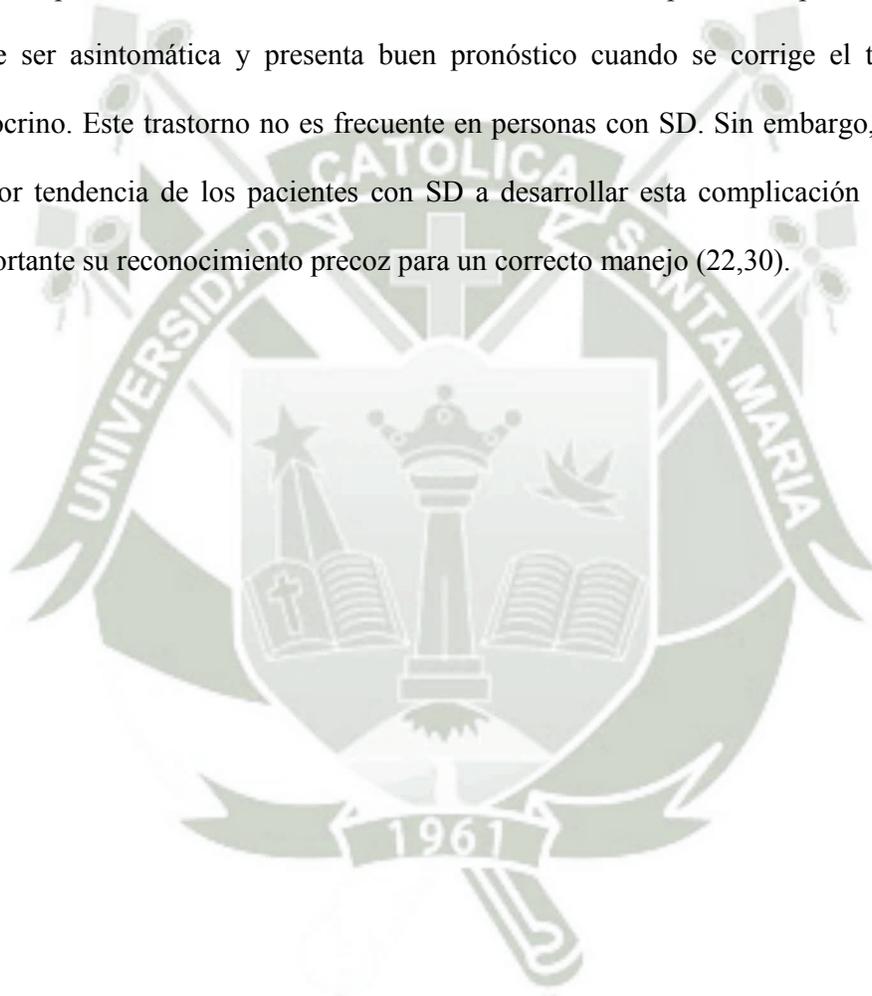
2.4. Enfermedades cardiovasculares en el adulto con SD

Tanto el prolapso de la válvula mitral como la regurgitación aórtica son frecuentes en el adulto con SD. Se ha observado prolapso en 57% de pacientes adultos con SD asintomáticos (20). La causa parece residir en una disminución de la densidad de las fibras de colágeno del tejido conectivo. Se ha demostrado que genes que se encuentran en el cromosoma (21) codifican dos cadenas de colágeno tipo IV de la matriz extracelular 21. La sobreexpresión del colágeno tipo IV se ha relacionado con la patogénesis de los defectos aurículo ventriculares. (9,22)

Los pacientes con SD presentan obesidad y sobrepeso con mayor frecuencia que la población normal (31 y 47%, respectivamente) (23). Junto con una mayor incidencia de dislipidemias debería traducirse en una mayor frecuencia de problemas coronarios. Sin embargo, estudios patológicos revelan un nivel de aterosclerosis bajo. Una posible explicación es la sobreexpresión de factores protectores, entre ellos el gen de la cistationina-beta-sintasa, que cataliza la conversión de la homocisteína a cisteína, presente en el cromosoma 21 (10,24).

El hipotiroidismo subclínico es una condición frecuente en niños y adultos con SD 25. Esta situación puede inducir alteración en la función ventricular, con disminución de la contractilidad miocárdica y del gasto cardiaco en adultos con SD. Estos hallazgos no han sido confirmados cuando se han comparado niños con SD e hipotiroidismo subclínico con niños con SD eutiroideos (26).

El hipertiroidismo se ha asociado con el desarrollo de hipertensión pulmonar, que suele ser asintomática y presenta buen pronóstico cuando se corrige el trastorno endocrino. Este trastorno no es frecuente en personas con SD. Sin embargo, dada la mayor tendencia de los pacientes con SD a desarrollar esta complicación seria, es importante su reconocimiento precoz para un correcto manejo (22,30).



3. ANÁLISIS DE ANTECEDENTES INVESTIGATIVOS

A nivel local

3.1. Autor: Alpaca Cano C.

Título: Aspectos clínicos y epidemiológicos de las cardiopatías hospitalizadas en el Departamento de Pediatría: Servicios de Pediatría y Neonatología Hospital Honorio Delgado Arequipa, 2006-2007.

Fuente: Tesis presentada para optar el título de segunda especialidad en Pediatría. Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de San Agustín, Arequipa, 2008.

Resumen: se diseñó un estudio retrospectivo de corte transversal con revisión de 138 historias clínicas de los servicios de Neonatología y Pediatría del Hospital Honorio Delgado Espinoza, de los cuales 116 cumplieron los criterios de estudio; 54 correspondientes a neonatología, 62 a pediatría. El 58% fueron de sexo masculino y 42% de sexo femenino. La frecuencia fue de 4,5 x 1000 nacidos vivos, con una mortalidad de 17,24%. Las cardiopatías congénitas que se presentaron con mayor frecuencia fueron las acianóticas con shunt de izquierda a derecha para pediatría (31,90%) y neonatología (33,62%), luego las adquiridas (11,21%), endocarditis infecciosa en pediatría (9,68%) y en menor frecuencia las cianóticas (12,93%): tetralogía de Fallot (5,56%) y anomalía de Ebstein (5,56%) en neonatología.

3.2. Autor: Quispe Mamani R.

Título: Incidencia y factores de riesgo de las cardiopatías congénitas en niños menores de 1 año de edad. Hospital Regional Honorio Delgado Espinoza de Arequipa, Enero 2004 a Diciembre 2006.

Fuente: Tesis presentada para optar el título de segunda especialidad en Cardiología. Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de San Agustín, Arequipa, 2008.

Resumen: Se realizó un estudio transversal y retrospectivo en un total de 17596 recién nacidos, de los cuales 110 casos fueron cardiopatías congénitas, con una incidencia anual de 6,25 por 1000 nacidos vivos. La incidencia en varones fue de 7,21 y en mujeres de 5,20 x 1000. Las cardiopatías congénitas más frecuentes fueron la comunicación interventricular, la comunicación interauricular y luego la persistencia del ductus arterioso. Las cardiopatías congénitas complejas presentaron frecuencias bajas. La edad de detección de la cardiopatía congénita en el diagnóstico se realiza más tardíamente que en otros países. Entre los factores de riesgo para cardiopatía congénita, la presencia de enfermedades maternas presentó cifras de 31 a 25%, el consumo de medicamentos entre 24 y 20%, el consumo de café en la gestación entre 35 y 20%.

3.3. Autor: Cervera Farfán J.

Título: Frecuencia, factores de riesgo y aspectos clínicos de las cardiopatías congénitas diagnosticadas en la población de 0-1 año de edad, HNCASE Essalud, Febrero 2005 a Enero 2006.

Fuente: Tesis presentada para optar el grado académico de Bachiller en Medicina. Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de San Agustín, Arequipa, 2006.

Resumen: En el periodo de estudio se registró una frecuencia de cardiopatías congénitas de 3,6 x 1000 nacidos vivos. Se revisaron 73 historias clínicas, 37 correspondían a mujeres, 36 a varones. Las cardiopatías más frecuentes fueron: comunicación interauricular (CIA, 25,9%), ductus arterioso persistente (DAP 22,8%), y comunicación interventricular (CIV 20,7%). Dentro de los factores de riesgo se encontró que la edad materna mayor a 35 años estuvo presente en 24,5% de casos, la malformación congénita asociada más frecuente fue el síndrome de Down (22%). El soplo cardíaco fue el hallazgo más frecuente (80,8%), seguido de distrés respiratorio (37%), infecciones respiratorias agudas a repetición (21%), cianosis (16,8%), alteración pondoestatural y lactancia entrecortada. La insuficiencia cardíaca estuvo presente en 16% de casos. Se presentó resolución espontánea en 9 casos. Fueron intervenidos quirúrgicamente para corrección total de su cardiopatía 10 pacientes. Fallecieron 13 pacientes (18,2%), siendo la causa cardíaca en 6 casos (8,2%).

3.4. Autor: Valdivia Rozas C.

Título: Incidencia de cardiopatías congénitas en recién nacidos con síndrome de Down en el Servicio de neonatología del Instituto Especializado de Salud del Niño de Lima, Enero 1995-Diciembre 2002.

Fuente: Tesis para optar el grado académico de Bachiller en Medicina. Facultad de Medicina Humana, Universidad Católica de Santa María, 2004

Resumen: en este estudio observacional, retrospectivo transversal se revisaron 58 historias clínicas de recién nacidos con síndrome de Down en el periodo de estudio en el IESN; 30 de los 58 casos tuvieron cardiopatía congénita, 70% tuvieron comunicación interventricular, 50% comunicación interauricular, 40% persistencia del ductus arterioso, 26,67% foramen oval permeable, 3,33% canal auriculo ventricular completo. La incidencia global fue de 51,72 / 100 casos.

A nivel nacional

3.5. Autor: Mariño Vigo C, Salinas Mondragón C, Lapoint Montes M.

Título: Tratamiento intervencionista en el neonato y lactante con cardiopatía congénita.

Fuente: Diagnóstico (Perú) abr.-jun. 2011; 50(2):63-68.

Resumen: Objetivo: Describir la experiencia y los resultados inmediatos de los procedimientos de intervencionismo cardíaco realizados en los neonatos y lactantes críticamente enfermos. Material y métodos: En un estudio retrospectivo, de 35 pacientes; de enero 2005 a diciembre 2008, se revisaron las historias clínicas de los pacientes portadores de cardiopatías congénitas sometidas a intervencionismo. Resultados: Edades desde 6 días a 1 año (media: 46 días); el perfil clínico: clase funcional III- IV, hipoxemia severa, uso de ventilación mecánica 42% (15/35); la patología más frecuente fue la transposición de grandes arterias, 60% (21/35). Los procedimientos realizados fueron atrioseptostomía con balón y/o cuchilla 80%(28/35), valvuloplastía pulmonar 11.4%(4/35), y valvuloplastía aórtica 8.5%(3/35). El porcentaje de éxito (inmediato) fue 96.4% en atrioseptostomía, 75% en valvuloplastía pulmonar y del 100% en

valvuloplastia aórtica. Entre las complicaciones inmediatas; bradicardia severa y asistolia en 11.4% (4/35), crisis hipóxica 2.8%(1/35). No hubo mortalidad inmediata (<48-72 hrs.) relacionada al procedimiento. Conclusiones: El intervencionismo percutáneo en neonatos y lactantes en el Instituto Nacional de Salud del Niño, se constituye en un procedimiento con alto riesgo de complicaciones, pero con aceptables resultados inmediatos de eficacia. La transposición de grandes arterias (TGA) fue la cardiopatía predominante y la atrioseptostomía (Rashkind) el procedimiento más frecuente.

A nivel internacional

3.6. Autor: Combariza Bayona D, Gamarra Vergara E, Ramos Cruz G.

Título: Caracterización de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down en una institución especializada de Bogotá.

Fuente: Trabajo de Grado para obtener la Especialización en Epidemiología. Escuela de Medicina, Universidad del Rosario. 2013.

Resumen: El objetivo del presente estudio fue caracterizar las malformaciones cardíacas congénitas de la población pediátrica con SD que asiste a un centro de atención especializado en la ciudad de Bogotá (Colombia). Materiales y métodos: Se realizó un estudio descriptivo transversal con registros clínicos de pacientes con diagnóstico cariotípico de SD, evaluando las cardiopatías congénitas documentadas en las valoraciones pediátricas institucionales; se estudió su posible relación con determinados factores como la edad de los padres y el género del hijo. Resultados: Se revisaron 157 historias clínicas que cumplieron con los

criterios de calidad para estudio. El 57,2% eran hombres y el 42,8% mujeres. El cariotipo del 91,7% fue trisomía libre, 3,8% mosaicismos y un caso de translocación. El diagnóstico prenatal se realizó en el 12,1% de los evaluados. Se observó algún defecto cardíaco congénito en el 65,8% de los pacientes (n=103). Se identificaron defectos aislados en 53 pacientes (33,7%), siendo el ductus arterioso persistente el más frecuente con un 26,2%. El defecto múltiple más recurrente fue la comunicación interauricular asociada a comunicación interventricular con un 18,4%. No se identificó relación entre los factores de riesgo estudiados y algún tipo de cardiopatía. Conclusiones: Se identificó una prevalencia de cardiopatías congénitas similar a la reportada por la literatura, sin embargo se documentaron diferencias en cuanto a la frecuencia y tipos de defectos únicos y múltiples descritos en otros estudios.

3.7. Autor: Benavides-Lara A, Faerron J, Umaña L, Romero J.

Título: Epidemiología y registro de las cardiopatías congénitas en Costa Rica.

Fuente: Rev. Panam Salud Publica 2011; 30(1): 31-38

Resumen: Objetivo. Caracterizar la población de niños que nacen con cardiopatías congénitas (CC) en Costa Rica y evaluar sus procesos de registro. Métodos. Estudio observacional exploratorio que incluyó a todos los niños con CC diagnosticadas en el Hospital Nacional de Niños entre el 1 de mayo de 2006 y el 1 de mayo de 2007. Tomando en cuenta los niños menores de 1 año y su respectiva cohorte de nacimientos, se estimaron prevalencias con intervalos de confianza de 95% (IC95%) según sexo, tipo de cardiopatía, edad al diagnóstico, edad materna, residencia habitual y malformaciones extra cardíacas asociadas. Se

compararon los datos con el Centro de Registro de Enfermedades Congénitas (CREC). Resultados. Durante el período estudiado se diagnosticaron 534 casos con CC. Los casos en menores de 1 año fueron 473 dentro de una cohorte de nacimientos de 77 140 —prevalencia de 0,6% (IC95%: 0,5–0,7). Con base en datos del CREC, se demostró que al nacimiento no se detectan 71% de los casos. La edad promedio al diagnóstico en niños menores de 1 año fue de 46,6 días. No hubo diferencias por sexo. La prevalencia de CC en hijos de madres de 35 años o más fue significativamente mayor, aunque al excluir las cromosopatías este riesgo perdió su significancia estadística. Las provincias del país con puertos marítimos fueron las de mayor riesgo en hijos de madres adolescentes. Las CC más frecuentes fueron los defectos del tabique interventricular e interauricular, persistencia del conducto arterioso, estenosis valvular pulmonar, defectos del tabique auriculo ventricular, coartación de aorta y tetralogía de Fallot. El 34% de las CC fueron múltiples, 11,2% se asociaron a cromosopatías y 19% tenían malformaciones congénitas asociadas.

4. Objetivos.

4.1. General

Conocer la frecuencia y las características clínicas de las Cardiopatías Congénitas en Niños con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2003-2013.

4.2. Específicos

- 1) Estimar la frecuencia de Cardiopatías Congénitas en Niños con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2003-2013.
- 2) Describir las principales Cardiopatías Congénitas en Niños con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2003-2013.
- 3) Conocer las características clínicas y de diagnóstico de las Cardiopatías Congénitas en Niños con Síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado, durante el periodo 2009-2013.

5. Hipótesis

No se requiere por tratarse de un estudio descriptivo

III. PLANTEAMIENTO OPERACIONAL

1. Técnicas, instrumentos y materiales de verificación

Técnicas:

Revisión documentada de historias clínicas y métodos de ayuda al diagnóstico.

Instrumentos:

El instrumento que se utilizará consistirá en una ficha de recolección de datos (Anexo 1).

Materiales:

- Fichas de investigación
- Material de escritorio
- Computadora personal con programas de procesamiento de textos, bases de datos y estadísticos.

2. Campo de verificación

2.1. Ubicación espacial:

Esta investigación se realizará en el Servicio de Neonatología y de Cardiología del Hospital Regional Honorio Delgado de Arequipa-Perú.

2.2. Ubicación temporal:

El estudio se realizará en forma histórica durante el periodo 2009-2013.

2.3. Unidades de estudio:

Historias clínicas de neonatos con diagnóstico de síndrome de Down y cardiopatía congénita atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado de Arequipa.

2.4. Población:

Todas las historias clínicas de neonatos con diagnóstico de síndrome de Down atendidos en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional Honorio Delgado de Arequipa en el periodo de estudio.

Muestra: no se considerará el cálculo de un tamaño de muestra, ya que se estudiará a todos los integrantes de la población que cumplan los criterios de selección.

Criterios de selección:

- **Criterios de Inclusión**

- Edad : De 0 a 28 días
- Sexo : Ambos sexos
- Diagnóstico clínico de síndrome de Down
- Diagnóstico clínico de cardiopatía congénita y confirmado por ecocardiografía. Doppler

- **Criterios de Exclusión**

- Historias clínicas incompletas o extraviadas
- Sin informe de ecocardiografía Doppler

3. Estrategia de Recolección de datos

3.1. Organización

Se solicitará la autorización a la Dirección del Hospital Regional Honorio Delgado y a la Jefatura del Servicio de Neonatología y de Ecocardiografía para solicitar la autorización para la realización del estudio. Se hará una búsqueda de los neonatos admitidos en el Servicio de neonatología en el periodo de estudio con diagnóstico de síndrome de Down; se buscará los resultados del estudio de ecocardiografía Doppler para confirmar el diagnóstico de cardiopatía congénita. Se revisarán los registros y se extraerán los datos en una ficha de recolección elaborada para la presente investigación (Anexo 1).

Una vez concluida la recolección de datos, éstos serán organizados en bases de datos para su posterior interpretación y análisis.

3.2. Recursos

a) Humanos

- Investigador.
- Asesor

b) Materiales

- Fichas de investigación
- Material de escritorio
- Computadora personal con programas procesadores de texto, bases de datos y software estadístico.

- c) Financieros
 - Autofinanciado

3.3. Validación de los instrumentos

No se requiere de validación por tratarse de una ficha para recolectar datos.

3.4. Criterios para manejo de resultados

a) Plan de Procesamiento

Los datos registrados en el Anexo 1 serán luego codificados y tabulados para su análisis e interpretación.

b) Plan de Clasificación:

Se empleará una matriz de sistematización de datos en la que se transcribieron los datos obtenidos en cada Ficha para facilitar su uso. La matriz fue diseñada en una hoja de cálculo electrónica (Excel 2010).

c) Plan de Codificación:

Se procederá a la codificación de los datos que contenían indicadores en la escala continua y categórica para facilitar el ingreso de datos.

d) Plan de Recuento.

El recuento de los datos será electrónico, en base a la matriz diseñada en la hoja de cálculo.

e) Plan de análisis

Se empleará estadística descriptiva con medidas de tendencia central (promedio) y de dispersión (rango, desviación estándar) para variables continuas; las variables categóricas se presentarán como proporciones. De ser necesario se empleara estadística analítica con pruebas de significación para variables categóricas y numéricas, considerando significativo un nivel de $p \leq 0,005$. Para el análisis de datos se empleará la hoja de cálculo de Excel 2010 y el programa estadístico SPSSv.20.0.

IV. Cronograma de Trabajo

Actividades	Noviembre 13				Diciembre 13				Enero 14			
	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4
1. Elección del tema												
2. Revisión bibliográfica												
3. Aprobación del proyecto												
4. Ejecución												
5. Análisis e interpretación												
6. Informe final												

Fecha de inicio: 01 de Noviembre 2013

Fecha probable de término: 10 de Enero 2014

V. Bibliografía Básica

1. Moreno-Vivot. E. El recién nacido con síndrome de Down. Rev. esp. pediatría 2012; 68(6): 404-408
2. OLORTEGUI A, ADRIANZEN M. Incidencia estimada de las cardiopatías congénitas en niños menores de 1 año en el Perú. An. Fac. med. 2007; 68 (2): 113-124
3. Sarmiento Y. Caracterización clínica y epidemiológica de las cardiopatías congénitas. Rev Ciencias Médicas, 2013, 17(2):46-57
4. Sajmoló M. Anormalidades cromosómicas asociadas a cardiopatías congénitas en pacientes pediátricos. Cardiología. 2013;23(1):10-14
5. Irving CA, Chaudhari MP. Cardiovascular abnormalities in Down's syndrome: spectrum, management and survival over 22 years. Arch Dis Child. 2012; 97: 326-30.
6. Weijerman ME, van Furth AM, van der Mooren MD, et al. Prevalence of congenital heart defects and persistent pulmonary hypertension of the neonate with Down syndrome. Eur J Pediatr. 2010; 169: 1195-9.
7. Marino B. Patterns of congenital heart disease and associated cardiac anomalies in children with Down syndrome. En: Marino B, Pueschel SM, eds. Heart disease in persons with Down syndrome. Paul H. Brookes Publishing Co.; 1996. p. 133-140.

8. Tubman TR, Shields MD, Craig BG, et al. Congenital heart disease in Down's syndrome: two year prospective early screening study. *BMJ*. 1991; 302: 1425-7.
9. Dennis J, Archer N, Ellis J, et al. Recognizing heart disease in children with Down syndrome. *Arch Dis Child Educ Pract Ed* .2010; 95: 98-104.
10. Fudge JC, Li S, Jagers J, et al. Congenital heart surgery outcomes in Down syndrome: analysis of a National Clinical Database. *Pediatrics*. 2010; 126: 315-22.
11. Federación Española de Síndrome de Down. Programa Español de Salud para personas con síndrome de Down. Disponible en: <http://www.sindromedown.net>.
12. Robert L, Geegel RL, O'Brien J, et al. Development of valve dysfunction in adolescents and young adults with Down syndrome and no known congenital heart disease. *J Pediatr*. 1993; 122: 821-3.
13. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy: implications for routine examination. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 1999; 80: F49-53.
14. Casaldaliga J. Patología cardíaca. En: Corretger JM, Casaldaliga J, Trias K, eds. Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Barcelona: Masson; 2005. p. 42-69.
15. Suzuki K, Yamaki S, Mimori S, et al. Pulmonary vascular disease in Down's syndrome with complete atrioventricular septal
16. Núñez Gómez F, López-Prats J. Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down. *Rev esp pediatr* 2012; 68(6): 415-420

17. Turner SW, Hornung T, Hunter S. Closure of ventricular septal defects: a study of factors influencing spontaneous and surgical closure. *Cardiol Young*. 2002; 12: 357-63.
18. Hanslik A, Pospisil U, Salzer-Muhar U, et al. Predictors of spontaneous closure of isolated secundum atrial septal defects in children: a longitudinal study. *Pediatrics*. 2006; 118: 1560-5.
19. Fukazawa M, Fukushige J, Ueda K. Atrial septal defects in neonates with reference to spontaneous closure. *Am Heart J*. 1988; 116: 123-7.
20. Goldhaber SZ, Brown WD, Sutton MG. High frequency of mitral valve prolapse and aortic regurgitation among asymptomatic adults with Down's syndrome. *JAMA*. 1987; 258:1793-5.
21. Duff K, Williamson R, Richards JS. Expression of genes encoding two chains of the collagen type IV molecule. *Inter J Cardiol*. 1990; 27:128-9
22. Vis JC, Duffels MGJ, Winter MM, et al. Down syndrome: a cardiovascular perspective. *J Intellect Disabil Res*. 2009; 53: 419-25.
23. Melville CA, Cooper SA, McGrother CW, et al. Obesity in adults with Down syndrome: a case-control study. *J Intellect Disabil Res*. 2005; 49: 125-33.
24. Pogribna M, Melnyk S, Pogribny I, et al. Homocysteine metabolism in children with Down syndrome: in vitro modulation. *Am J Hum Genet*. 2001; 69: 88-95.
25. Kahaly GJ. Cardiovascular and atherogenic aspects of subclinical hypothyroidism. *Thyroid*. 2000; 10: 665-79.

26. Toscano E, Pacileo G, Limongelli G, et al. Subclinical hypothyroidism and Down's syndrome; studies on myocardial structure and function. Arch Dis Child. 2003; 88: 1005-8.
27. Flórez Cabeza M. Capítulo XV. cardiopatías congénitas. Cardiopatías congénitas en niños. En: Charria García D (Ed.). Texto de Cardiología. Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. 1ra. Edición. 2007. pp 1261-1264
28. Navarro-López F. Capítulo 73. Cardiopatías congénitas. En: : Farreras, Rozman (Eds). Medicina Interna, 14va edición.2000. Version electronic.
29. Perich Durán R. Cardiopatías congénitas más frecuentes. Pediatr Integral 2008;XII(8):807-818
30. Subirana M, Oliver J, Sáez J, Zunzunegui J. Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas: del feto al adulto. Rev Esp Cardiol. 2012;65(Supl 1):50-58
31. Freeman SB, Bean LH, Allen EG, et al. Ethnicity, sex, and the incidence of congenital heart defects: a report from the National Down Syndrome Project. Genet Med. 2008; 10: 173-80.
32. Martínez-Quintana E, Rodríguez-González F, Medina-Gil J, Ágredo-Muñoz J, Nieto-Lago V. Evolución clínica en pacientes con síndrome de Down y cardiopatía congénita. Cir Cir 2010;78:245-250
33. Palenzuela H, Senra L, Pérez H, Carballés F. Síndrome de Down y cardiopatías congénitas con hipertensión pulmonar severa. Resultados quirúrgicos. Rev. Perú. pediatr. 2008; 61 (2): 90-96

34. Alpaca Cano C. Aspectos clínicos y epidemiológicos de las cardiopatías hospitalizadas en el Departamento de Pediatría: Servicios de Pediatría y Neonatología Hospital Honorio Delgado Arequipa, 2006-2007. Tesis presentada para optar el título de segunda especialidad en Pediatría. Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de San Agustín, Arequipa, 2008.
35. Quispe Mamani R. Incidencia y factores de riesgo de las cardiopatías congénitas en niños menores de 1 año de edad. Hospital Regional Honorio Delgado Espinoza de Arequipa, Enero 2004 a Diciembre 2006. Tesis presentada para optar el título de segunda especialidad en Cardiología. Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de San Agustín, Arequipa, 2008.
36. Cervera Farfán J. Frecuencia, factores de riesgo y aspectos clínicos de las cardiopatías congénitas diagnosticadas en la población de 0-1 año de edad, HNCASE Essalud, Febrero 2005 a Enero 2006. Tesis presentada para optar el grado académico de Bachiller en Medicina. Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de San Agustín, Arequipa, 2006.
37. Valdivia Rozas C. Incidencia de cardiopatías congénitas en recién nacidos con síndrome de Down en el Servicio de neonatología del Instituto Especializado de Salud del Niño de Lima, Enero 1995-Diciembre 2002. Tesis para optar el grado académico de Bachiller en Medicina. Facultad de Medicina Humana, Universidad Católica de Santa María, 2004

38. Mariño Vigo C, Salinas Mondragón C, Lapoint Montes M. Tratamiento intervencionista en el neonato y lactante con cardiopatía congénita. Diagnóstico (Perú) abr.-jun. 2011;50(2):63-68.
39. Mendoza Cruz M, Ochoa Roca T, Ramírez Ramos A, Hechavarría Barzaga K, González Cuello R. Factores relacionados a cardiopatías congénitas en menores de 18 años de la Policlínica René Ávila Reyes. Correo Científico Médico de Holguín 2011; 15(3). Disponible en: <http://www.cocmed.sld.cu/no153/no153ori05.htm>
40. Benavides-Lara A, Faerron J, Umaña L, Romero J. Epidemiología y registro de las cardiopatías congénitas en Costa Rica. Rev Panam Salud Publica 2011; 30(1): 31-38
41. Valderrama P, Hernández I. Concordancia entre ecocardiografía prenatal y posnatal en pacientes con cardiopatías congénitas: Hospital de Niños Dr. Roberto Del Río. Rev Chil Obstet Ginecol 2010; 75(4): 234 - 239
42. Carísimo M, Szwako R, Garay N y cols. Cardiopatías congénitas, resultados del manejo perioperatorio en 18 meses. Experiencia en el Departamento de Cardiocirugía Centro Materno Infantil. UNA. Rev Chil Pediatr 2011; 82 (4): 358-359
43. Combariza Bayona D, Gamarra Vergara E, Ramos Cruz G. Caracterización de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down en una institución especializada de Bogotá. Trabajo de Grado para obtener la Especialización en Epidemiología. Escuela de Medicina, Universidad del Rosario. 2013. Disponible en: <http://hdl.handle.net/10336/4528#sthash.8WUGWdmg.dpuf>

VI. Anexos

Anexo 1: Ficha de recolección de datos

Nº de Ficha: _____

Iniciales: _____ Edad gestacional: _____ semanas

Sexo: Varón Mujer

Momento del diagnóstico: _____ días

Manifestaciones clínicas:

Clínicas: Asintomático Cianosis Disnea
Edemas Otro _____

Auxiliares: Arritmia Soplo Cardiomegalia Bloqueo
Hipertensión arterial Hipertensión pulmonar
Otra _____

Diagnóstico de malformación:

Canal atrio-ventricular completa CIA PCA FOP
CIV Tetralogía de Fallot Enf. De Ebstein
Otros. _____

Observaciones:.....
.....
.....