

ARTICULOS ORIGINALES

Prevalencia y perfil de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down. Hospital de Especialidades Pediátricas Omar Torrijos Herrera. 2011-2018

[Prevalence and profile of congenital heart disease in Down's syndrome patients in Hospital de Especialidades Pediátricas Omar Torrijos Herrera. 2011-2018]

Dr. José F. Sotillo-Lindo¹, Dra. Isanet Barrantes²

¹Médico Residente de Pediatría. Hospital de Especialidades Pediátricas Caja de Seguro Social, Panamá, ²Cardióloga Pediatra. Hospital de Especialidades Pediátricas Omar Torrijos Herrera. Caja de Seguro Social, Panamá.

Correspondencia: Dra. Isanet Barrantes. Correo electrónico: b_isanet@hotmail.com

Recibido: 29 de mayo, 2020

Aceptado: 14 de junio, 2020

Publicado: 26 de diciembre, 2020

Cita: Sotillo-Lindo, JF, et al, (2020), Prevalencia y perfil de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down. Hospital de Especialidades Pediátricas Omar Torrijos Herrera. 2011-2018. DOI: 10.37980/im.journal.rsp.20201695

Palabras clave: Palabras clave: síndrome de Down, trisomía 21, cardiopatías congénitas.

Keywords: Down syndrome, congenital heart disease, trisomy 21.

Reproducción: Artículo de acceso libre para uso personal e individual. Sujeto a derechos de reproducción para otros usos.

Aspectos bioéticos: Los autores declaran no tener conflictos de interés asociados a la confección de este manuscrito siendo el presente trabajo aprobado por el Comité de Bioética Institucional eximiendo la aplicación de consentimiento informado.

Disponibilidad de datos: La información cruda anonimizada se compartirá a solicitud por el autor corresponsal.

Resumen

Introducción: En los pacientes con Síndrome de Down, las cardiopatías congénitas alcanzan una prevalencia entre el 40 y 50%. **Materiales y Métodos:** El presente es un estudio descriptivo, retrospectivo, de corte transversal en el que se determinará la frecuencia de cardiopatías congénitas en la población con síndrome de Down atendida en el Hospital de Especialidades Pediátricas "Omar Torrijos Herrera" entre los años 2011 y 2018, así como las cardiopatías congénitas más frecuentes encontradas. **Resultados:** 53 pacientes ingresaron en el estudio. Se encontró síndrome de Down asociado a cardiopatías congénitas en un 54.7% de los casos. De estos las cardiopatías más frecuentes encontradas fueron comunicación interventricular (CIV) con un 31.03%, ductus arterioso persistente (DAP) en un 20.69% y canal auriculoventricular (canal AV) en un 13.79% de los casos. **Conclusiones:** La prevalencia de cardiopatías congénitas en estos pacientes es similar a lo encontrado en la literatura. La cardiopatía más frecuente fue la comunicación interventricular. La prevalencia de hipertensión pulmonar y la mortalidad fueron menores que lo reportado en la literatura.

Abstract

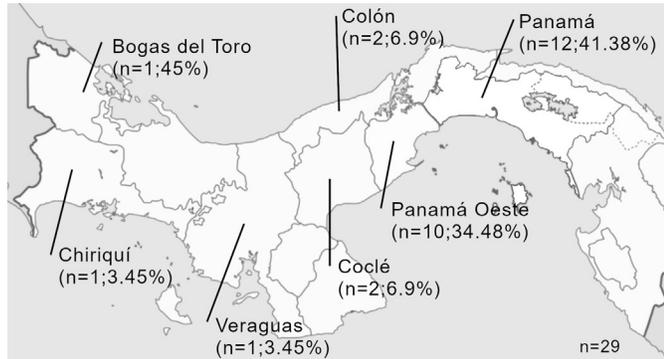
Introduction: Among patients with Down's syndrome, there is a prevalence of congenital heart disease of 40-50%. **Materials and Methods:** The present is a descriptive, retrospective, transversal study in which will be evaluated the frequency of congenital heart disease in children with Down's Syndrome attended in Omar Torrijos Herrera Pediatric Specialties Hospital between 2011 and 2018, and which congenital heart diseases are the most common in these population. **Results:** 53 patients were included in the study. It was found congenital heart disease in 54.7% of the cases. From these, 31.03% were ventricular septal defect (VSD), 20.69% were persistence of ductus arteriosus (PDA) and 13.79% auricular-ventricular septal defects (AVSD). **Conclusions:** The prevalence of congenital heart disease is similar to what is reported in literature. The congenital heart disease most frequent was ventricular septal defect. The prevalence of pulmonary hypertension and the mortality was lower than the reported in literature.

Introducción

Las cardiopatías congénitas son los defectos congénitos más frecuentes, que se presenta 0,5-1% de los recién nacidos vivos y con una incidencia es aproximadamente 10 veces mayor en los mortinatos.¹ El síndrome de Down es uno de los desórdenes genéticos más frecuentes con un alto costo médicos y social. El síndrome de Down está asociado a múltiples condiciones incluyendo leucemia, enfermedad de

Alzheimer, enfermedad Hirschprung y cardiopatías congénitas.² El Síndrome de Down está asociado en un 45-50% a cardiopatías congénitas. Siendo según la literatura los defectos del septo atrio ventricular los más frecuentes³ pero estas cifras varían en otras latitudes. El presente estudio pretende observar la frecuencia de los defectos cardíacos congénitos asociados a síndrome de Down en la población atendida en

Fig. 1 Procedencia de los pacientes con síndrome de Down y Cardiopatías Congénitas atendidos en el Hospital de Especialidades Pediátricas. 2011-2018



el hospital de Especialidades Pediátricas, ya que los estudios sobre el tema son escasos en nuestro país; y así comparar si la frecuencia de aparición coincide con la literatura, así como los tipos de defectos cardíacos más frecuentes. También se enumerarán las complicaciones y comorbilidades más frecuentes asociadas.

Materiales y métodos

El presente es un estudio descriptivo, observacional, retrospectivo, de corte transversal en el que se evaluarán los niños con síndrome de Down atendidos en el Hospital de Especialidades Pediátricas “Omar Torrijos Herrera” desde el 1 de enero de 2011 hasta el 31 de diciembre de 2018 entre los 0 y 15 años.

El universo de estudio es de **67 pacientes** (Cifras obtenidas de registros del laboratorio de Genética de la Caja de Seguro Social), que corresponde al número de pacientes con Síndrome de Down diagnosticado por cariotipo en sangre periférica o hibridación in situ fluorescente (FISH). No se realizará cálculo de muestra pues se tomarán todos los pacientes del universo y se investigará en los mismos la presencia de cardiopatías congénitas corroboradas por ecocardiografía.

Criterios de Inclusión y Exclusión

Criterios de Inclusión

- Pacientes de sexo masculino y femenino, de edad menor a 18 años con diagnóstico de Síndrome de Down realizado por estudio citogenético con cariotipo o hibridación in situ fluorescente (FISH) realizado entre los años 2011 y 2018 en el laboratorio de Genética Dr. John Ward de la Caja de Seguro Social

Criterios de Exclusión

- Pacientes con expediente clínico incompleto.
- Pacientes sin evaluación cardiológica por ecocardiograma presente en el expediente.

Resultados

53 pacientes ingresaron al estudio. El sexo masculino representó 58.5% de la muestra. La edad promedio de los pacientes fue de 4.5 ± 2.45 años. Según la procedencia de los pacientes, la mayoría provenía de la Provincia de Panamá (49.06%), Panamá Oeste (26.42%) y Colon (7.55%)

Los pacientes según la etiología del síndrome de Down correspondían a trisomía 21 en un 88.68%, a mosaicismo en un 7.55 % y translocación en un 3.77%.

De los 53 pacientes, sólo 29 tenían diagnóstico de cardiopatías congénitas lo que corresponde al 54.7% de la muestra. Las comorbilidades más frecuentes encontradas fueron hipertrofia adenoidea (24.5%) asma (15.1%) y hernia umbilical e hipotiroidismo ambas con un 11.3% cada una y ninguna fue superior en frecuencia a las cardiopatías congénitas.

La cardiopatía congénita más frecuente encontrada fue la comunicación interventricular (CIV) con un 31.03%, seguida por el ductus arterioso persistente (DAP) en un 20.69%, canal auriculoventricular (canal AV) en un 13.79%. En la *Tabla N° 1* se detallan los resultados de las cardiopatías encontradas. En la *Figura 1* se detalla la procedencia de los mismos.

En cuanto a las complicaciones más frecuentes encontradas fueron infecciones respiratorias (13.79%), insuficiencia cardíaca (13.79%) hipertensión pulmonar (6.90%). Se registró una mortalidad de 3.45 %.

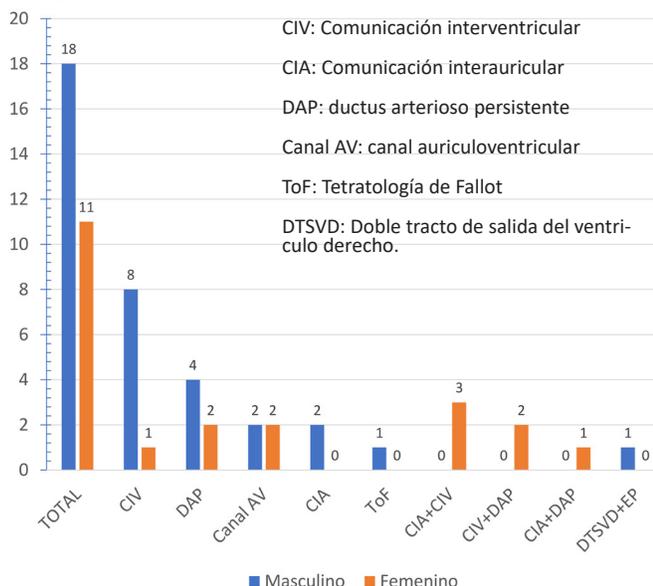
Discusión

En nuestro estudio la relación de masculino-femenino fue aproximadamente 1.4:1. En el caso de los pacientes con síndrome de Down y cardiopatías la diferencia se encontró mayor presencia de cardiopatías congénitas en pacientes varones con síndrome de Down (62.1%) en contraste con los reportado por Santoro et al donde era más frecuente en mujeres. Los resultados en cada cardiopatía fueron variables, pero se reportó más frecuente en varones la comunicación interventricular, el ductus arterioso persistente y la comunicación interauricular en contraste con el estudio mencionado donde estas cardiopatías fueron más frecuentes en mujeres. El canal auriculoventricular se reportó 50% en ambos sexos.⁴ La tetralogía de Fallot se reportó un solo caso en varones como se observa en el *Gráfica 1*.

Conforme a lo reportado en las series la mayoría de los pacientes con síndrome de Down fueron por trisomía 21 que en nuestro estudio fue un 88.68% similar otros estudios como en Venezuela donde se reportó un 83%.⁵

En nuestro estudio, aproximadamente la mitad (54.7%) de los pacientes con síndrome de Down presentaron cardiopatía congénita, cifras que son similares a lo reportado en otras series en otros países como por ejemplo Suecia (53.6%)⁶,

Gráf.1 Cardiopatías Congénitas de los pacientes con síndrome de Down por sexo atendidos en el Hospital de Especialidades Pediátricas. 2011-2018.



Guatemala (54.2%)⁷, México (58.2%)⁸, Corea del Sur (56.9%)⁹, Chile (59.5%)¹⁰, Colombia (60.3%)¹¹, Venezuela (63.0%)⁵. En otras revisiones se reportan cifras más bajas como por ejemplo en Egipto 36.9%¹², Argentina con 39.9%¹³ y llegando a cifras altísimas en países de Medio Oriente como Irán (74.1%)¹⁴ y Arabia Saudita (83.3%)¹⁵.

La cardiopatía congénita más frecuente encontrada en nuestro estudio fue la comunicación interventricular con un 31.03% similar a otras regiones como: Argentina (55.7%)¹³, Colombia (61.6%)¹¹, Venezuela (22.2%)⁵, Egipto (39.8%)¹² e Irán (31.7%)¹⁴. La comunicación interauricular fue la más prevalente en otros estudios como en México (24.4%)⁸ y Brasil (42.1%)¹⁶, mientras que el canal auriculoventricular fue la cardiopatía congénita más frecuente en Chile (34.1%)¹⁰, Cuba (37.0%)¹⁷, Estados Unidos (46.8%)¹⁸, España (34.6%)¹⁹ y Arabia Saudita (48.8%)¹⁵. En nuestro estudio, ésta fue la tercera cardiopatía congénita más encontrada.

Nuestro estudio entra en contraposición con lo descrito con la literatura donde tradicionalmente se describe en el canal auriculoventricular como cardiopatía congénita más frecuente en los pacientes con síndrome de Down; sin embargo, como observamos en la revisión de la literatura esto muestra resultado heterogéneo de país en país y siendo predominante ésta en países de europeos y en Estados Unidos y en países de América Latina siendo otros defectos.

La complicación más temida en estos pacientes es la hipertensión pulmonar (HAP), ya que se sabe que la ocurrencia de hipertensión pulmonar es más frecuente en el paciente con síndrome de Down ya sea en el contexto de hipertensión pulmonar neonatal persistente o de cardiopatía congénita.³⁷

Tabla 1. Cardiopatías congénitas de los pacientes con síndrome de Down atendidos en el hospital de especialidades pediátricas. 2011-2018.

Cardiopatía Congénita	N	%
Total	29	100
Defectos únicos		
Comunicación interventricular (CIV)	9	31.03
Ductus arterioso persistente (DAP)	6	20.69
Canal auriculoventricular (Canal AV)	4	13.79
Comunicación interauricular (CIA)	2	6.9
Tetralogía de Fallot (ToF)	1	3.45
Defectos múltiples		
CIA+ CIV	2	6.9
CIV+ DAP	1	3.45
CIA+ DAP	2	6.9
Doble tracto de salida de ventrículo derecho (DTSVD) + estenosis pulmonar	1	3.45

Fuente: Registros Médicos. Hospital de Especialidades Pediátricas Omar Torrijos Herrera. Caja de Seguro Social. Panamá 2019.

En nuestro estudio se detectaron 2 pacientes con hipertensión pulmonar (6.90%) en contraste con la literatura donde se reporta 34.5%.²⁰ La complicación más frecuente encontrada en nuestro estudio fue la infección respiratoria que se encontró en un 13.79%.

La mortalidad en nuestra serie es de 3.45% comparada con un 14.1% reportado en la literatura.²¹

Conclusión

En nuestro estudio la prevalencia de cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down fue similar a lo encontrado a la literatura (54.7%). La cardiopatía congénita encontrada con mayor frecuencia fue la comunicación interventricular (31.03%). Las cardiopatías se reportaron más en varones con síndrome de Down en nuestro estudio. Las principales complicaciones fueron infecciones respiratorias e insuficiencia cardíaca (13.79%). Se reportó hipertensión pulmonar en un 6.9%.

Las comorbilidades encontradas fueron hipertrofia adenoidea (24.5%), asma (15.1%) , hernia umbilical (11.3%) e hipotiroidismo (11.3%) y ninguna superó a la cardiopatía congénita (54.7%) como principal comorbilidad asociada al síndrome de Down. Se encontró una mortalidad de 3.45%, más baja con respecto a lo reportado a la literatura.

Agradecimientos

Al personal del Departamento de Genética del Complejo Dr. Arnulfo Arias Madrid, al personal del laboratorio Dr. John Ward, y al personal servicio de Cardiología Pediátrica del Hospital de Especialidades Pediátricas por la labor que realizan en pro de la niñez de nuestro país.

Referencias

- Moreno-García M, Gómez Rodríguez MJ, Barreiro Miranda E. Genética de las cardiopatías congénitas. *An Esp Pediatr* 2000; 53 (1): 30-39.
- Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. Down syndrome: an insight of the disease. *Journal of Biomedical Science* 2015; 22(1): 41. doi: 10.1186/s12929-015-0138-y.
- Colvin KL, Yeager ME. What people with Down Syndrome can teach us about cardiopulmonary disease. *Eur Respir Rev* 2017; 26 (143): 160098. doi: 10.1183/16000617.0098-2016.
- Santorio M, Coi A, Spadoni I, Bianchi F, Pierini A. Sex differences for major congenital heart defects in Down Syndrome: A population based study. *European Journal of Medical Genetics* 2018; 61 (9):546-50. doi: 10.1016/j.ejmg.2018.05.013
- Cammarata-Scalisi et al. Alteraciones cardíacas en el síndrome de Down. *Unidad de Genética Médica, Universidad de Los Andes, Mérida - Venezuela. Pediatr Panamá.* 2014; 43(1): 18-22
- Bergström S, Carr H, Petersson G et al. Trends in Congenital Heart Defects in Infants With Down Syndrome. *Pediatrics.* 2016;138(1). e20160123. doi: 10.1542/peds.2016-0123
- Vida VL, Barnoya J, Larrazabal LA, Gaitan G, García FM, Castañeda AR. Congenital cardiac disease in children with Down's syndrome in Guatemala. *Cardiol Young* 2005; 15(3): 286-90. doi: 10.1017/S1047951105000582.
- Espinola N, Soto ME, Gómez Puente LC, Hernández Pacheco G, Lupi Herrera E. Cardiopatías congénitas en el síndrome de Down en una población residente en la Ciudad de México. *An Med Mex* 2015;60(3): 171-6.
- Kim A, Lee YS, Yee NH, Choi JS, Choi JY, Seo K. Prevalence of Congenital Heart Disease Associated with Down syndrome in Korea. *J Korean Med Sci* 2014; 29 (11):1544-9. doi: 10.3346/jkms.2014.29.11.1544.
- Lizama-Calvo M, Cerda Lorca J, Monge Iriarte M, Carrillo Mayanquer I, Clavería Rodríguez C, Castillo Moya A. Morbimortalidad hospitalaria en niños con Síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr* 2016; 87(2): 102-109. doi: 10.1016/j.rchipe.2015.06.026.
- Ruz-Montes MA Cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con síndrome de Down. *Rev Colomb Cardiol* 2017;24(1): 66-70. doi.org/10.1016/j.rccar.2016.06.014.
- El-Gilany AH, Yahia S, Wahba Y. Prevalence of congenital heart diseases in children with Down syndrome in Mansoura, Egypt: a retrospective descriptive study. *Ann Saudi Med* 2017; 37(5): 386-392. doi: 10.5144/0256-4947.2017.386.
- Chernovetzky G, Oppizzi Y, Címbaro Canella R. Prevalencia de las Cardiopatías Congénitas en Recién Nacidos con Síndrome de Down en una Maternidad de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. *Rev Hosp Mat Inf Ramón Sardá* 2017; 3(2): 119-135.
- Jalili Z, Jalili C. Congenital Heart Disease in Children with Down syndrome in Kermanshah, West of Iran during 2002 - 2016. *Int J Pediatr* 2014; 5(11): 6095-6102. Doi:10.22038/ijp.2017.2113.
- Almawazini AM, Sharkawy AA, Eldadah OM, Sumaily YA, Alamer TY. Congenital Heart Diseases in Down Syndrome Children at Albala Area, Saudi Arabia. *Neonat Pediatr Med* 2017; 3(2): 1-4. Doi: 10.4172/2572-4983.1000134.
- Bagatin Veleda BE, Lira Medeiros S, Bagatin Bermude M, Novadzki IM, Rodrigues Magdalena NI. Down Syndrome: Prevalence and distribution of congenital heart disease in Brazil. *Sao Paulo Med* 2015; 133(6):521-4. doi: 10.1590/1516-3180.2015.00710108.
- De León-Ojeda N et al. Defectos cardiovasculares congénitos en niños cubanos con síndrome Down. *Hospital Pediátrico William Soler.* 2007 Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n1/rcgc02108%20.htm>
- Fudge J et al. Outcomes Following Congenital Heart Surgery in Down Syndrome Patients: Analysis of a National Clinical Database. *Pediatrics* 2010; 126(2): 315-22.
- Nuñez-Gomez F, Lopez-Pratts JL. Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down. *Rev Esp Pediatr* 2012; 68(6): 415-420
- Bush D et al. Clinical Characteristics and Risk Factors for Developing Pulmonary Hypertension in Children with Down Syndrome. *J Pediatr.* 2018; 202:212-9.
- Benhaourech et al. Congenital heart disease and Down syndrome: various aspects of a confirmed association. *Cardiovasc J Afr* 2016; 27: 287-290