

## Cardiopatías congénitas más frecuentes en el paciente pediátrico con síndrome de down.

### More frequent congenital cardiopathy in pediatric patient with down syndrome.

Gisela Fontecha-Gomez \*, Edwin Aronne-Guillen \*\*

#### Resumen

**Objetivo.** Identificar el tipo de cardiopatía congénita mas frecuentemente encontrada en pacientes pediátricos con Síndrome de Down.

**Material y Métodos.** El presente es un estudio descriptivo tipo serie de casos, realizado en 83 pacientes pediátricos con cardiopatía congénita asociada a síndrome de Down, llevado a cabo en el Hospital Escuela, desde Agosto del 2003 hasta Junio del 2005. Se revisaron los expedientes clínicos y reportes ecocardiográficos, obteniendo información sobre el tipo de cardiopatía y su asociación a variables como sexo, procedencia y hallazgos en exámenes de gabinete.

**Resultados.** se encontró predominio de la cardiopatía tipo Persistencia de conducto arterioso (PCA) 43%, seguido de la comunicación interventricular (CIV) 22% y de la comunicación interauricular (CIA) 20%; se documento la presencia de soplo, tipo sistólico en el 23% de los casos. El promedio de edad materna fue de 37 años. Hubo una mayor frecuencia de cardiopatías en el sexo femenino 60% y predominio la procedencia rural (24%) sobre la urbana (18%).

**Conclusiones.** Se encontró a la Persistencia del conducto arterioso como la cardiopatía congénita mas frecuente (43%), asociada al síndrome de Down, lo cual podría sugerir en teoría una mejor expectativa de vida para estos pacientes ya que la cardiopatía que se asocia con el peor pronóstico son los defectos atrioventriculares por su alta asociación con hipertensión arterial pulmonar (89%), la que reduciría hasta en un 58% su expectativa de vida.

**Palabras Clave.** Cardiopatía congénita, síndrome de Down, persistencia del conducto arterioso.

#### Abstract

**Objective.** Identify the most frequent type of congenital cardiopathy found in pediatric patients with Down syndrome.

**Material and Methods.** the present is a

descriptive study of serial cases, performed in 83 pediatric patients with Down syndrome and congenital cardiopathy related; carried out at the Hospital Escuela between August 2003 and June 2005. We review the clinic records and echocardiographic reports, finding information about cardiopathy type and associated variables such as; sex, place of origin, and cabinet study finding.

**Results.** we found predominance of patent ductus arteriosus cardiopathy type (PDA) 43%, followed by ventricular septal defect (VSD) 22% and atrio-septal defect (ASD) 20%; in 23% of all cases, we found systolic murmurs. The maternal average age was 37 years. The frequency of cardiopathy was higher in female sex 60% and predominate the rural origin (30%) over the urban origin (27%).

**Conclusion.** we found that patent ductus arteriosus (PDA) was the most frequent congenital cardiopathy (43%), related with Down syndrome; suggesting, a best life expectative in theory, for this patients, because the atrio-ventricular defect is the cardiopathy related with the worst outcome, for his high association with pulmonary arterial hypertension (89%); this reduce the life expectative until 58%.

**Key Words.** congenital cardiopathy, Down syndrome, patent ductus arteriosus.

#### Introducción

El síndrome de Down, también llamado trisomía 21, es un trastorno genético que implica una combinación de defectos congénitos, entre los que se incluyen cierto grado de retardo mental, rasgos faciales característicos y, a menudo, defectos cardíacos, deficiencia visual y auditiva y otros problemas de salud. La frecuencia de presentación es de uno de cada 650 nacidos vivos y el riesgo de recurrencia es del 1% en la población general <sup>(1,2)</sup>.

\* Residente de III año de postgrado de Pediatría, Universidad Nacional Autónoma de Honduras.

\*\* Servicio de cardiología pediátrica. Hospital Escuela de Tegucigalpa, Honduras.

El Síndrome de Down se presenta asociado a edades maternas extremas, y es así como podemos observar que la frecuencia de los nacimientos con Down, se incrementa espectacularmente cuando aumenta la edad de la madre. A la edad de 30 años la frecuencia es de 1 en 1,000 y se multiplica por 10 (1 en 100) a la edad de 40 años. La frecuencia todavía se incrementa hasta 1 en 50 a la edad de 45 años <sup>(3,4)</sup>.

Alrededor del 40 a 50 por ciento de los niños con síndrome de Down adolecen de un tipo de cardiopatía <sup>(5, 6, 7, 8)</sup>. Aunque el Síndrome de Down es más frecuente en el sexo masculino, son las portadoras del mismo del sexo femenino las que se asocian más frecuentemente a cardiopatías <sup>(9)</sup>.

El establecer el diagnóstico temprano es de suma importancia ya que la malformación cardíaca es la mayor causa de mortalidad en los primeros 2 años de la vida. Se ha encontrado que de los niños nacidos con Síndrome de Down, las cardiopatías asociadas más frecuentemente son: canal atrioventricular 45%, comunicación interventricular 35%, comunicación interauricular 8%, persistencia del conducto arterioso 7%, tetralogía de Fallot 4% y otros defectos 1% <sup>(9, 10)</sup>.

Para llegar al diagnóstico de las cardiopatías, son necesarias una serie de pruebas en principio no invasivas como la historia clínica, exploración física, radiografía de tórax, electrocardiograma y ecocardiograma con las que en la mayoría de los casos se logra un diagnóstico definitivo. De no ser así, es necesario recurrir a pruebas invasivas como el cateterismo cardíaco con el fin de realizar un estudio hemodinámico y angiográfico <sup>(11)</sup>.

Un examen clínico normal no excluye la presencia de cardiopatía; en la etapa neonatal la mitad de los casos quedaran sin diagnosticar y a las seis semanas un tercio de los casos. Algunos estudios reportan que solo el 41% de los niños con diagnóstico de Síndrome de Down y cardiopatía congénita

tienen soplo en el periodo neonatal. Así encontramos que el examen clínico tiene una sensibilidad de 53% y una especificidad del 94% <sup>(11)</sup>.

Los rayos X de tórax son frecuentemente normales a pesar de la existencia de un defecto cardíaco, pero usualmente predicen una enfermedad cardíaca, cuando estos son anormales, pudiéndose observar que tienen una sensibilidad de 44% y una especificidad de 98%, <sup>(11, 12)</sup>.

La ecocardiografía es el medio diagnóstico de gabinete más adecuado, ya que nos permite observar las anomalías anatómicas cardíacas existentes <sup>(13)</sup>, con una sensibilidad del 85,7% (valor predictivo positivo) y una especificidad del 95,2% (valor predictivo negativo) <sup>(14)</sup>.

Se puede observar también que la cateterización cardíaca en manos experimentadas no solo es un procedimiento de bajo riesgo, sino que también resulta de mucha utilidad en aquellos casos en que no puede hacerse un diagnóstico anatómico completo o una medición hemodinámica adecuada por métodos no invasivos, teniendo en cuenta que la especificidad y la sensibilidad de este método cuando esta indicado su uso, es superior a la de los descritos previamente <sup>(15)</sup>.

Las personas con síndrome de Down sin cardiopatía tienen una supervivencia al año de edad de 90,7% a los 20 años 81,7% y a los 30 años de 79,2% <sup>(15)</sup>.

La supervivencia para cada tipo de malformación cardíaca es similar a los niños sin síndrome de Down, excepto en presencia de canal atrioventricular completo ya que este es de peor pronóstico por la alta incidencia de hipertensión arterial pulmonar (89%) y por requerir una corrección quirúrgica completa antes de los 6 meses de edad. <sup>(4, 15, 16)</sup>.

En nuestro país existen múltiples factores, que vendrían a favorecer una alta incidencia

de Síndrome de Down, como ser: el alto grado de analfabetismo, la alta incidencia de embarazos en edades extremas de la vida, el poco acceso al sistema de salud en sus diferentes niveles de atención, la pobreza extrema, y la mayor concentración de la población en el área rural. Lamentablemente no contamos con estudios que nos brinden información sobre la magnitud real del problema.

Lo anterior, sumado al hecho de que las cardiopatías asociadas a este síndrome disminuyen de forma importante la esperanza de vida de estos pacientes, motivo a la realización del presente estudio, con el interés de identificar el tipo de cardiopatía que se presenta con mayor frecuencia en ellos y así formarse una idea sobre la expectativa de vida que podría tener nuestra población de Down.

Se escogió al Hospital Escuela en su bloque Materno Infantil para realizar este estudio ya que es el centro de atención primaria en materia de salud, que concentra el mayor número de atenciones de pacientes provenientes de todos los rincones de nuestro país, y por ser además una institución de docencia en el área de salud donde se realizan los estudios de post grados de la escuela de medicina de nuestro país, en sus diferentes áreas.

## Material y Métodos.

Se realizó un estudio descriptivo tipo serie de casos, en pacientes pediátricos con cardiopatía congénita asociada a síndrome de Down, atendidos en las salas de hospitalización y consulta externa de cardiología pediátrica del Hospital Escuela, Tegucigalpa, Honduras en el periodo comprendido de Agosto del 2003 a Junio del 2005.

Se estudiaron 83 pacientes de ambos sexos, que reunían los siguientes criterios: edad entre 0 y 18 años, diagnóstico clínico de Síndrome de Down y cardiopatía congénita demostrada por ecocardiografía.

El tipo de muestreo fue intencionado o no probabilístico.

La información se obtuvo a través de la aplicación de un formato pre-elaborado, conformado por 5 apartados: datos generales, datos maternos, examen físico, hallazgos de exámenes de gabinete y diagnóstico de cardiopatía encontrada. Dicho formato fue llenado por el encuestador a partir del expediente clínico, solicitado a la sección de registro del Hospital Escuela.

La tabulación y el análisis de la información se realizó mediante el paquete estadístico EPIINFO versión 6, obteniendo porcentajes y frecuencias para cada variable y sus asociaciones.

## Resultados.

En los 83 pacientes estudiados, predominó el sexo femenino con 60%. La edad materna promedio fue de 37 años, con solo cuatro casos que reportaron antecedente familiar de síndrome de Down. La procedencia rural predominó sobre la urbana (24%).

La cardiopatía congénita tipo persistencia del conducto arterioso (PCA) fue la más frecuente, 42 casos (43%); Además se observó que fue la más frecuente para ambos sexos (femenino 42% y masculino 36%), (Tabla 1).

Tabla 1  
CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS ASOCIADAS AL  
SÍNDROME DE DOWN

Cardiopatía	frecuencia	%
Persistencia del conducto arterioso	42	43
Comunicación interventricular	21	22
Comunicación interauricular	20	20
Canal atrioventricular completo	13	13
Tetralogía de Fallot	2	2

La cardiopatía tipo canal atrioventricular completo se presentó en 13 pacientes (13%), siendo este tipo de cardiopatía la más frecuente en el sexo femenino, además el canal atrioventricular incompleto (CIA ostium primum) se presentó en 11 pacientes.

Se encontraron pacientes con combinaciones de cardiopatías, siendo la más frecuente la de CIA + PCA (50%) (Tabla 2).

Tabla 2  
**COMBINACIONES DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS ASOCIADAS AL SÍNDROME DE DOWN.**

Combinaciones	frecuencia	%
CIA + PCA	19	50
PCA + CIV	9	24
PCA + Canal atrioventricular	9	24
CIA + Tetralogía de Fallot	1	2

CIA: comunicación interauricular.  
PCA: persistencia del conducto arterioso.  
CIV: comunicación interventricular.

Al examen físico se encontró soplo cardíaco en el 23% (28/83) de los pacientes. El hallazgo radiográfico más frecuente fue la cardiomegalia en el 34% (31/83) (tabla 3).

Tabla 3  
**HALLAZGOS RADIOGRÁFICOS OBSERVADOS CON MAYOR FRECUENCIA EN PACIENTES CON CARDIOPATÍA ASOCIADA A SÍNDROME DE DOWN.**

Hallazgo radiográfico	frecuencia	%
Cardiomegalia	31	34
Flujo pulmonar aumentado	14	16
Normal	13	14
No consignado	32	36

## Discusión

En nuestro estudio, predominó el sexo femenino con un 60%, lo que coincide con la literatura internacional donde se hace notar que a pesar de que el Síndrome de Down es más frecuente en el sexo masculino, es el sexo femenino el que se asocia más frecuentemente a cardiopatías congénitas, siendo además las que concentran el mayor número de casos de canal atrioventricular, lo que modificaría aun más, de forma negativa su pronóstico de vida <sup>(9)</sup>.

La edad materna promedio fue de 37 años, edad a la cual según la literatura internacional el síndrome de Down se presenta en 1 de cada 350 nacidos vivos <sup>(3)</sup>.

La procedencia de la mayoría de los pacientes del estudio fue del área rural 24%, dato que quizás tenga mucha relación con que el Hospital Escuela es un Hospital de referencia nacional.

En el presente estudio se encontró que la persistencia del conducto arterioso PCA fue la cardiopatía congénita más frecuente, asociada al síndrome de Down (43%), lo cual no coincide con la literatura internacional anglosajona y europea, que describen al canal atrioventricular (45%) como el más frecuente <sup>(6)</sup>, y que en nuestro estudio este solo representa el 13%; Pero coincide con algunos estudios realizados en países latinoamericanos como México y Cuba, en donde se encontró una baja incidencia de este tipo de cardiopatía (canal atrioventricular) y en donde describen a la persistencia del conducto arterioso (PCA), la comunicación interventricular (CIV) y la comunicación interauricular (CIA) como las de mayor frecuencia <sup>(4)</sup>. Este hallazgo podría sugerir en teoría una mejor expectativa de vida para nuestros pacientes con síndrome de Down ya que la cardiopatía que se asocia con el peor pronóstico es el canal atrioventricular, por su alta asociación con hipertensión arterial pulmonar (89%), lo cual podría reducir hasta en un 58% su expectativa de vida. <sup>(4, 17, 18)</sup>.

Se encontraron 23 casos de foramen oval persistente, pero este es un hallazgo frecuente en los lactantes, sin tener relación con el Síndrome de Down y no es considerada una cardiopatía congénita. Además se encontró que la combinación de comunicación interauricular y la persistencia del conducto arterioso representan el 50% del total de las combinaciones de cardiopatías existentes en nuestro estudio, lo que coincide con lo descrito por la literatura internacional (63%) <sup>(19, 20)</sup>.

Se observó que el 23% de los pacientes presentaron soplos cardíacos, todos de tipo sistólico, lo cual está de acuerdo con la literatura internacional que describe una incidencia baja de soplos del 41%.

En el 50% de los pacientes se observó una radiografía de tórax anormal, siendo el hallazgo más importante, la cardiomegalia, la que se encontró en el 34% de los casos seguido por el aumento del flujo pulmonar en un 16%, esto apoya la propuesta de la literatura internacional que relaciona a la radiografía de tórax con una sensibilidad de 44% y una especificidad de 98%<sup>(11, 12)</sup>.

Basados en nuestros resultados podemos concluir que las cardiopatías encontradas con mayor frecuencia en nuestro medio coinciden con lo descrito en otros países latinos como ser Cuba y México, mostrando en teoría un mejor pronóstico de vida para nuestros pacientes por la baja incidencia de defectos cardíacos complejos; en relación al sexo, las cardiopatías se presentaron con mayor frecuencia en el sexo femenino; siendo el tipo canal atrioventricular el más frecuente en este grupo.

A todo niño nacido con síndrome de Down se le debe realizar un ecocardiograma de rutina, ya que este, nos permitirá detectar un alto porcentaje de cardiopatías que clínicamente no podrían diagnosticarse.

A pesar de la importancia de los hallazgos aquí encontrados, se necesitarían más estudios sobre el tema que pudieran dar mayor fortaleza a las conclusiones a las cuales hemos llegado, por lo cual sugerimos que se promueva más la investigación en esta área, para lograr obtener una idea más precisa del problema. También que se promueva la educación a la población en edad reproductiva, principalmente a la del área rural ya que al mejorar la conciencia sobre los múltiples riesgos que conllevan los embarazos a edades extremas se lograría disminuir la incidencia de pacientes con síndrome de Down.

## Bibliografía

1. National Down Syndrome Congress. Healthwatch for the person with Down Syndrome II. 01/2000.

2. Leonard S, Bower C, Petterson B, Leonard H. Medical aspects of school-aged children with Down syndrome. *Dev Med Child Neurol.* 1999; 41 (10). 683-8.
3. Cronk C, Crocker Ac, Pueschel SM, et al. Growth charts for children with Down syndrome: 1 month to 18 years of age. *Pediatrics* 1988; 81:102-110.
4. Jesús de Rubens Figueroa, Blanca del Pozzo Magaña, José L Pablos Hach, Claudia Calderón Jiménez y Rocío Castrejón Urbina. Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down. *Rev Esp Cardiol* 2003; 56: 894 – 899
5. Munetaka Masudaa, Hideaki Kadob, Yoshihisa Tanouea, Koji Fukaeab, Tatsushi Onzukab, Yuichiro Shiokawab, et al. Does Down syndrome affect the long-term results of complete atrioventricular septal defect when the defect is repaired during the first year of life? *European Journal of Cardio-thoracic Surgery* 27 (2005) 405–409.
6. Anna Seale, Elliot A. Shinebourne, Cardiac problems in Down syndrome. *Current Paediatrics* (2004) 14, 33–38.
7. Nina L. Shapiro, Robert Y. Huang, Susheela Sangwan, Ayal Willner, Hillel Laks, Tracheal stenosis and congenital heart disease in patients with Down syndrome: diagnostic approach and surgical options. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology.* 54 (2000) 137–142
8. Dra. Mercedes Fonseca Hernández, Dra. Bertha Pina Cobas y Lic. Raúl Acevedo Fonseca. Cardiopatías congénitas asociadas a cromosomopatías. *Rev Cubana Pediatr* 1997;69(2);102-107
9. Ceballos Puentes Glicerio, Fenotipo Down y fenotipo cardiovascular. Hospital Docente Universitario, Cardiocentro William Soler Ciudad de La Habana, Cuba.
10. Edward B. ClarkU, Wilma T. Gibson, Congenital cardiovascular

- malformations: an intersection of human genetics and developmental biology. *Progress in Pediatric Cardiology* 9 1999 199]202
11. Sam Richmond, Christopher Wrenb. Early diagnosis of congenital heart disease *Semin Neonatol* 2001; 6: 27–35
  12. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy: implications for routine examination. *Arch Dis Child* 1999; 80: 49–53.
  13. Rosenberg HC, Jung JH, Soltan HC, Li MD, Sheridan G. Cardiac screening of children with Down's syndrome. *Can J Cardiol.* 1994; 10 (6): 675-7.
  14. Molina Lamothe; Cabrera Cuellar; Pérez de Villamil Álvarez. Becker García, Asociación de las Cardiopatías Congénitas en pacientes con Síndrome de Down. Diagnóstico Clínico y Ecocardiográfico. Hospital gineco-obstétrico provincial universitario. "Martires de Girón" de Cienfuegos. Cuba.
  15. Hugo D Allen, Edward B Clark, Howard P Gutgel, David J Driscoll; Moss and Adams' Heart disease in infants, children, and adolescents. Sixth edition; 276-324
  16. Reller M, Morris C. Is Down syndrome a risk factor for poor outcome after repair of congenital heart defects? *J Pediatr* 1998; 132: 738-41
  17. Hayes C, Johnson Z, Thornton L, Fogarty J, Lyons R, O'Connor M, et al. Ten year survival of Down syndrome births. *Int J Epidemiol* 1997; 4:822-21.
  18. Rizzoli G, Mazzucco A, Maizza F, Daliento L, Rubino M, Tursi V, et al.. Does Down syndrome affect prognosis of surgically managed atrioventricular canal defects? *J Thorac Cardiovasc Surg* 1992; 104:945-53.
  19. Maroto CM, Enríquez de Salamanca F, Herráiz IS, Zabala JA. Guías de práctica clínica de la Sociedad Española de Cardiología en las cardiopatías congénitas más frecuentes. *Rev Esp Cardiol* 2001; 54:67-82.
  20. Martín Delgado Eusebio, Llanes Camacho María del Carmen, Castillo Vitloch Alina. González Guillermo, Teresita Vega; Incidencia de las cardiopatías congénitas en el menor de un año. Villa Clara. 1998 –2002. *Rev. costarric. cardiol* v.5 n.1 San José abr. 2003.