Universidad Laica Eloy Alfaro de Manabí

Facultad de Ciencias Médicas

Carrera:

Medicina

Asignatura y paralelo:

Fisiopatología II. 5to A

Título:

Cardiopatías congénitas frecuentes en pacientes con Síndrome de Down.

Autor(es):

Sasha Burgos Álava

Fecha: 14-01-2022

Manta – Manabí - Ecuador

Uleam
UNIVERSIDAD LAICA
ELOY ALFARO DE MANABÍ

Fisiopatología
& Diagnóstico Médico

Resumen:

El síndrome de Down es una de las alteraciones cromosómicas más comunes entre los humanos, y se encuentra asociado a cardiopatías congénitas, siendo esta, una de las principales causas de mortalidad en los primeros años de vida en estos pacientes.

Diversos estudios han demostrado que los niños con Síndrome de Down padecen de cardiopatías congénitas, la patología que se ha presentado con mayor frecuencia son los defectos de la pared auriculoventricular. Investigaciones establecen que de 8 a 10 de cada 1000 recién nacidos vivos, padecen algún tipo de cardiopatía congénita; por lo que esta se ha establecido como una de las alteraciones más frecuentes en pacientes con Síndrome de Down.

Entre las cardiopatías congénitas que se presentan con mayor frecuencia en pacientes con Síndrome de Down, tenemos: defectos del tabique auriculoventricular, defectos del tabique ventricular, conducto arterioso persistente y tetralogía de Fallot. Los signos y síntomas se suelen presentar de manera tardía por lo que se llega a un diagnóstico tardío causando complicaciones como insuficiencia cardíaca, arritmias, infecciones respiratorias e hipertensión pulmonar.

Palabras claves: Síndrome de Down, alteraciones cromosómicas, cardiopatías congénitas

Abstract

Down syndrome is one of the most common chromosomal alterations among humans, and is associated with congenital heart disease, this being one of the main causes of mortality in the first years of life in these patients.

Several studies have shown that children with Down syndrome suffer from congenital heart disease, the most frequent pathology being atrioventricular wall defects. Research establishes that 8 to 10 out of every 1000 live newborns suffer from some type of congenital heart disease; therefore, this has been established as one of the most frequent alterations in patients with Down syndrome.

Among the congenital heart diseases that occur most frequently in patients with Down syndrome are: atrioventricular septal defects, ventricular septal defects, patent ductus arteriosus and tetralogy of Fallot. Signs and symptoms usually present late, causing complications such as heart failure, arrhythmias, respiratory infections and pulmonary hypertension.

Key words: Down syndrome, chromosomal alterations, congenital heart disease.

Introducción

El síndrome de Down es una anomalía del cromosoma 21 que puede causar discapacidad intelectual, microcefalia, talla baja y cara característica. En alrededor del 95% de los casos, hay un cromosoma 21 adicional separado (trisomía 21), que generalmente proviene de la madre. Estas personas tienen 47 cromosomas en lugar de los 46 normales. (Powell 2020)

Se han descrito diversos factores de riesgo para la aparición de cardiopatías congénitas. Los más estudiados son la consanguinidad, condiciones maternas como la diabetes, edad materna mayor de 30 años, así como el consumo de teratógenos cardiacos como el carbonato de litio, progestinas, anfetaminas, alcohol y anticonvulsivantes. Asimismo, se han asociados con rubéola, sarampión, toxoplasmosis, citomegalovirus y virus Coxsackie. También, por supuesto, están los factores genéticos; se sabe que con frecuencia las cardiopatías congénitas forman parte de diversos síndromes, como el síndrome de Down, Turner, Edwards, Di George, Patau, entre otros. (Alonso y Rodríguez 2019)

La literatura establece que entre el 40 y el 50% de los nacidos con Síndrome de Down presentan una cardiopatía congénita. Incluso, aquellos nacidos sin cardiopatía, pueden presentar más adelante alteraciones en las válvulas cardiacas que pueden llegar a tener repercusiones clínicas, como, por ejemplo, una insuficiencia valvular. De éstas, las más comunes son la comunicación interauricular (CIA), la comunicación interventricular (CIV) y el ductus arterioso persistente (DAP). Las malformaciones cardiacas presentan un espectro clínico tan variable y pueden ser silenciosas durante los primeros días de vida, lo que dificulta su temprano diagnóstico. (Siuffi, y otros 2021)

En el presente estudio se describirán los tipos de alteraciones cardiacas identificadas en los pacientes que padecen Síndrome de Down y la prevalencia de cada una de ellas, con el fin de tener un conocimiento más amplio de la aparición de cardiopatías congénitas en estos pacientes.

Planteamiento del problema

El síndrome de Down es una alteración genética que se produce por la presencia de un cromosoma extra, o parte de uno, en el par 21; por este motivo es conocida también como trisomía 21. Este síndrome puede originarse de las siguientes maneras: El tipo más común denominado trisomía 21; translocación cromosómica y mosaicismo o trisomía en mosaico. (Sánchez 2020)

El síndrome de Down posee un espectro de manifestaciones clínicas muy variadas llegando a afectar a todos los sistemas. En el nacimiento el niño con Síndrome de Down tiene características particulares que hacen sospechar de diagnóstico, destacándose la hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa. Entre los sistemas comprometidos frecuentemente son: la capacidad intelectual disminuida, talla baja, cardiopatía, trastornos digestivos, ortopédicos. (Gallo 2014)

Las cardiopatías congénitas son un grupo de enfermedades caracterizadas por la presencia de alteraciones estructurales del corazón producidas por defectos en la formación de este durante el periodo embrionario. Existe una causa multifactorial y poco conocida, siendo raros los casos ligados a una única mutación genética concreta. Se suelen presentar aproximadamente en el 1% de los recién nacidos vivos. (Valle 2018)

Las cardiopatías congénitas se asocian a múltiples factores de riesgo, entre ellas las alteraciones congénitas como el Síndrome de Down; muchos estudios han demostrado que niños con Síndrome de Down llegan a desarrollar estas alteraciones congénitas. (Lagan, y otros 2019)

La mayoría de los niños con síndrome de Down padecen de malformaciones cardiacas en un 40-50%, siendo esta una de las principales causas de morbimortalidad, en especial los dos primeros años de vida, debido a esto, se recomienda un cribado cardíaco de rutina en todos los recién nacidos con Síndrome de Down hasta las 6 semanas de edad. (Ruz, y otros 2017)

Las personas con síndrome de Down sin cardiopatía tienen una supervivencia al año de 90,7% a los 20 años 81,7% y a los 30 años de 79,2%;

la supervivencia para cada tipo de malformación cardiaca 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 y por requerir una corrección quirúrgica completa antes de los 6 meses de edad. (Fontacheta y Aronne 2006)

La mayoría de las cardiopatías que padecen los niños con Síndrome de Down pueden ser asintomáticas al nacer, por esto, con una exploración clínica en la época neonatal, la mayoría de los casos van a quedar sin ser diagnosticados. (Núñez y López 2012)

Justificación

El síndrome de Down es la cromosomopatía más frecuente, siendo este un factor importante para que se presenten las cardiopatías congénitas en estos pacientes. Existen pocos estudios en los que se reporten la prevalencia y caracterización de las cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down, por este motivo se planteó realizar la presente revisión bibliográfica para describir los tipos de cardiopatías congénitas y cuál de ellas es la más frecuente en los pacientes con Síndrome de Down.

Los datos que se obtendrán en la presente investigación nos permitirán conocer la relación entre el síndrome de Down y las cardiopatías congénitas, de esta forma poder brindar un diagnóstico precoz de estas alteraciones y con ello garantizar una mejor calidad de vida en estos pacientes.

Fundamento teórico

¿Qué tipo de cardiopatía congénita es la más frecuente en pacientes que padecen Síndrome de Down?

Objetivos

Objetivo general:

- Describir los tipos de alteraciones cardiacas identificadas en los pacientes que padecen Síndrome de Down y establecer su prevalencia.

Objetivos específicos:

- Identificar las cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con Trisomía 21.
- Describir la relación entre el Síndrome de Down y las cardiopatías congénitas.

Marco Teórico

Síndrome de Down

Es un síndrome genético originado por una división celular anormal produciendo una copia adicional total o parcial del cromosoma 21. El síndrome de Down en cada persona es diferente, los problemas intelectuales y de desarrollo oscilan entre leves, moderados y graves, algunas personas son sanas mientras que otras padecen de problemas de salud importantes, como defectos cardíacos graves. (Mayo Clinic 2018)

Cardiopatía Congénita

Son definidas como un problema relacionado con la estructura y funcionamiento del corazón y grandes vasos, que se presentan al nacer, aunque pueden ser descubiertos posteriormente. (Chen 2019)

La etiología en muchas cardiopatías aun no es clara, se consideran 3 principales causas: genética, factores ambientales y multifactorial, en la que se asocian factores tanto genéticos como ambientales. Los avances en los diagnósticos genéticos han demostrado que las alteraciones cardiológicas presentan deleciones como en el cromosoma 22q11 que se encuentra asociado con el Síndrome Di George. También se ha evidenciado que otros síndromes se relacionan con las cardiopatías como el Síndrome de Down, de Alaguille, de Williams, de Turner, de Edwards, de Patau, entre otros. (Bustillos, Medina y Sevillano 2020)

Síndrome de Down y cardiopatías congénitas

Los mecanismos genómicos implicados en esta variabilidad son ampliamente discutidos; debido a su alta frecuencia, comparada con individuos

sin síndrome de Down y su espectro clínico variable, las cardiopatías congénitas se han utilizado como modelo en la búsqueda de loci de riesgo, mutaciones patogénicas, variación de dosis génica y variantes en número de copias que expliquen esta compleja etiopatogenia del fenotipo del síndrome de Down. Análisis realizados en diferentes pacientes llevaron a la identificación de una región de 1.77 Mb que contiene 10 genes. De estos, DSCAM (21q22.2) es el único que se expresa en el corazón en desarrollo, por lo que se planteó como un gen candidato; este análisis descarta genes previamente identificados como candidatos, entre ellos DIRK1A y COL6A1 (21q22.3), genes altamente expresados en las almohadillas endocárdicas a nivel atrioventricular en fetos con síndrome de Down. (Díaz, Yokoyama-Rebollar y Castillo-Ruiz 2016)

Valoración cardiológica del niño con Síndrome de Down

Las cardiopatías que se presentan en los niños con síndrome de Down pueden ser asintomáticas en el momento del nacimiento. Un examen clínico normal no excluye la presencia de una cardiopatía, en etapa neonatal la mitad de los niños con cardiopatías no presenta síntomas y a las seis semanas, un tercio de estos casos continúan sin diagnóstico. (Correa 2019)

Se recomienda la realización de una ecocardiografía a todo niño afecto de Síndrome de Down en el primer mes de vida. El retraso en el diagnóstico y tratamiento puede dar lugar a la aparición de complicaciones como la presencia de hipertensión pulmonar. La utilidad de un programa específico y la realización de un screening universal mediante ecocardiografía neonatal en estos pacientes ha sido claramente efectiva para el diagnóstico precoz. (Núñez y López 2012)

Cardiopatías congénitas más presentes en los pacientes con Síndrome de Down

Las cardiopatías que aparecen en los niños con Síndrome de Down son:

Persistencia del conducto arterioso

Conducto o ductus arterioso es una estructura vascular fetal que comunica la arteria aorta con la arteria pulmonar, produciendo un cortocircuito entre la circulación pulmonar y sistémica en la vida fetal. El cierre del conducto

arterioso es un fenómeno funcional y anatómico que se produce tras el nacimiento, aproximadamente los 3 primeros días de vida, la persistencia del conducto arterioso ha sido relacionada con una mayor morbimortalidad. (Montaner, y otros 2018)

Con respecto a la fisiopatología de la persistencia del conducto arterioso, al nacer el aumento de la PaO2 y el descenso de la concentración de prostaglandinas inducen el cierre del conducto arterioso, que suele comenzar dentro de las primeras 10-15 h de vida. Si no tiene lugar este proceso normal, el conducto arterioso permanece. Las consecuencias fisiológicas dependen del calibre del conducto. Un conducto arterioso de pequeño calibre rara vez causa síntomas. Uno de gran calibre causa un cortocircuito izquierda derecha importante. Con el tiempo, un cortocircuito de gran magnitud determina un aumento de tamaño del corazón izquierdo, hipertensión arterial pulmonar y aumento de la resistencia vascular pulmonar. (Beerman 2020)

Las manifestaciones clínicas dependen del gradiente del corto circuito aorta-pulmonar, el cual es directamente proporcional al diámetro del conducto arterioso y a la diferencia de presión entre la resistencia sistémica y vascular pulmonar (gradiente). Conductos arteriosos pequeños pueden cursar asintomáticos y normalmente son identificados de forma incidental, al detectar un soplo continuo durante una exploración rutinaria o en la realización de estudios complementarios por causas no cardiovasculares. Los pacientes con conducto arterioso de tamaño moderado pueden presentar intolerancia al ejercicio, además del soplo continuo en foco pulmonar, así como pulsos periféricos amplios. El flujo pulmonar tan aumentado en un conducto arterioso grande lleva a un aumento progresivo de la presión en la arteria pulmonar, generando cambios vasculares pulmonares con disminución del gradiente. (Alvarado y Ramírez 2018)

El diagnóstico es sugerido por el examen físico, que es avalado por la radiografía de tórax y el ECG y confirmado por ecocardiografía bidimensional con estudios de flujo Doppler color. La radiografía de tórax y el ECG son normales si el conducto arterioso permeable es pequeño. Si el cortocircuito es significativo, la radiografía de tórax muestra prominencia de la aurícula izquierda, el ventrículo izquierdo y la aorta ascendente, y aumento de la trama

vascular pulmonar; el ECG puede revelar hipertrofia ventricular izquierda. La ecocardiografía proporciona información sobre el tamaño de conducto arterioso, velocidad de flujo, presencia de cardiomegalia izquierda, presencia de inversión diastólica del flujo en aorta descendente y presencia de flujo anterógrado diastólico en la arteria pulmonar izquierda. (Beerman 2020)

Comunicación interauricular

Es un defecto cardíaco congénito en el que se presenta continuidad entre las aurículas causando un cortocircuito izquierda-derecha y sobrecarga de volumen de la aurícula y ventrículo derecho. Representa alrededor del 6 al 10% de los casos, la mayoría de los casos son aislados y esporádicos, pero algunos forman parte de un síndrome genético. Se clasifican según su localización en ostium secundum, seno venoso y ostium primum. (Beerman 2020)

Fisiopatológicamente, este defecto produce un cortocircuito de izquierda a derecha, que ocurre al final de la contracción ventricular (telesístole) y al inicio de la relajación ventricular (protodiástole), viéndose reforzado en la contracción auricular (sístole auricular) generando la sobrecarga de volumen de cavidades derechas con aumento de la resistencia arterial pulmonar. Este fenómeno genera cambios crónicos de hipertrofia de cavidades derechas, lo que es un detonante de aparición de arritmias de predominio auricular. Existe una coexistencia entre el retorno venoso sistémico y la aurícula izquierda, lo cual conlleva a la aparición de una entidad denominada embolia paradójica cuyo sistema principal de afectación es el neurológico. (Arbeláez, Esmeral y Peluffo 2020)

Las manifestaciones clínicas presentes en la comunicación interauricular son variables y dependen del tipo de presentación y del tamaño del defecto septal atrial. Los defectos pequeños no tienen repercusión hemodinámica, los medianos y grandes son asintomáticos en la infancia. En algunos casos, se puede evidenciar retraso en el crecimiento, infecciones del tracto respiratorio superior a repetición y signos de insuficiencia cardíaca. Los signos clínicos encontrados en el examen físico varían desde auscultación de soplos en

diferentes fases del ciclo cardíaco, hasta el hallazgo de latidos palpables en distintos focos auscultatorios. (Beerman 2020)

El examen cardíaco, la radiografía de tórax y el ECG sugieren el diagnóstico de una comunicación interauricular, que se confirma mediante ecocardiografía bidimensional con estudios de flujo Doppler color. En caso de que se presente un cortocircuito significativo, el ECG puede demostrar una desviasión en el eje a la derecha, hipertrofia ventricular derecha o retraso en la contracción del ventrículo derecho. La radiografía de tórax muestra cardiomegalia con dilatación de la aurícula derecha y el ventrículo derecho, un tronco pulmonar prominente y aumento de la trama vascular pulmonar. (Beerman 2020)

Comunicación interventricular

El defecto en la comunicación interventricular (CIV) 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). (Aranibar 2018)

La magnitud del cortocircuito depende del tamaño de la comunicación y la resistencia corriente abajo (es decir, obstrucción del tracto de salida pulmonar y resistencia vascular pulmonar). Las CIV no restrictivas, la sangre fácilmente a través de defectos más grandes; la presión se iguala entre los ventrículos derecho e izquierdo y hay un gran cortocircuito izquierda-derecha. Asumiendo que no haya estenosis pulmonar, a lo largo del tiempo un cortocircuito importante causa hipertensión pulmonar, aumento de resistencia vascular pulmonar, sobrecarga de presión ventricular derecha e hipertrofia del ventrículo derecho. Por último, la mayor resistencia vascular pulmonar causa inversión de la dirección del cortocircuito. En el caso de las CIV restrictivas, en las que encontramos defectos más pequeños, limitan el flujo de sangre y la transmisión de alta presión a las cavidades cardíacas derechas. Las comunicaciones interventriculares pequeñas producen un cortocircuito izquierda-derecha relativamente pequeño, y la presión en la arteria pulmonar es normal o mínimamente elevada. (Beerman 2020)

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. (Aranibar 2018)

Cuando la CIV es grande, la radiografía de tórax muestra cardiomegalia y aumento de la trama vascular pulmonar. El ECG revela hipertrofia ventricular derecha o hipertrofia ventricular combinada y, en ocasiones, hipertrofia auricular izquierda. Por lo general, el ECG y la radiografía de tórax son normales si la CIV es pequeña. La ecocardiografía bidimensional con estudios de flujo Doppler color confirma el diagnóstico y puede aportar información anatómica y hemodinámica importante, como la localización y el tamaño de la comunicación y la presión ventricular derecha. (Beerman 2020)

Defecto del tabique auriculoventricular

Este defecto es una combinación de defectos cardíacos, estos defectos son: un orificio en la pared que separa las aurículas (CIA) y una CIV, resultando un gran defecto y una válvula auriculoventricular única e incompetente. (Baffa 2019)

Debido a los defectos ya mencionados, se produce una sobrecarga importante de volumen a nivel de territorio vascular pulmonar debido al importante shunt izquierda-derecha a través del defecto cardíaco; a esto se le suma 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 el caso de los niños Síndrome de Down esto no se cumple; en ellos las presiones elevadas pulmonares fetales tardan más en descender tras el nacimiento, incluso pueden mantenerse elevadas. Esta circunstancia puede condicionar la clínica en estos niños en forma de crisis de cianosis intermitente. (Aranibar 2018)

Entre los tipos de defectos del tabique auriculoventricular tenemos; el parcial, comunicación interauricular + anillo auriculoventricular único con aberturas separadas de la válvula tricúspide/mitral; el completo, comunicación

interauricular + comunicación interventricular + anillo y aberturas mitral y tricúspide únicas/fusionadas; intermedio o transitoria: comunicación interauricular + pequeña comunicación interventricular + normalmente un solo anillo mitral y tricúspide; y por último el desequilibrado, hipoplasia de un ventrículo + anillo mitral y tricúspide único/fusionado que se abre principalmente en el otro ventrículo. (Oiseth, Jones y Maza 2021)

El diagnóstico es sugerido por los hallazgos durante la exploración física. La ecocardiografía proporciona información como el agrandamiento del ventrículo derecho, válvulas auriculoventriculares anormalmente bajas con deformidad de “cuello de cisne” del tracto de salida del ventrículo izquierdo, válvula tricúspide está al mismo nivel que la válvula mitral en lugar de la inserción normal, más apical y se observa una comunicación interventricular y una única válvula auriculoventricular. El electrocardiograma se observa desviación del eje izquierdo o desviación del eje superior, hipertrofia biventricular o aislada, retraso en la conducción del ventrículo derecho, ondas P altas y prolongación del intervalo PR. Se puede obtener una radiografía de tórax para ver el tamaño del corazón y el flujo de sangre a los pulmones. (Oiseth, Jones y Maza 2021)

Tetralogía de Fallot

Es la cardiopatía cianosante más frecuente, ha sido descrita como la unión de CIV amplia, obstrucción a la salida del VD, hipertrofia del ventrículo derecho y acabalgamiento de la aorta. Actualmente se consideran suficientes las dos primeras circunstancias dado que la hipertrofia ventricular es secundaria y el acabalgamiento aórtico muy variable. 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 y la arteria pulmonares principal y sus ramas derechas e izquierdas suelen ser más pequeñas de lo normal en grado variable. 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 aurículo-ventricular (sobre todo en niños con Síndrome de Down). (Aranibar 2018)

Las consecuencias hemodinámicas dependen del grado de obstrucción de la válvula pulmonar. El grado de estenosis pulmonar es considerado como el factor determinante de las manifestaciones clínicas; precocidad e intensidad de la cianosis. El paso de sangre a nivel intracardiaco dependerá de las resistencias vasculares pulmonares más que del tamaño de los ventrículos, por lo tanto, si la resistencia de salida del ventrículo derecho es menor que la de ventrículo izquierdo hacia la aorta el cortocircuito será de izquierda a derecha y el paciente se encontrará predominantemente acianótico, en el caso de la resistencia sea mayor en el ventrículo derecho el cortocircuito será de derecha a izquierda con paso de sangre desaturada a la circulación sistémica y debido a esto la manifestación clínica principal será la cianosis. (Abarca y Piñar 2020)

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. Con el tiempo aparece la disnea de esfuerzo, estancamiento ponderal y los episodios hipóxicos. (Aranibar 2018)

En el electrocardiograma, la forma cianótica presenta desviación del eje a la derecha (120-150º), mientras que en la a cianótica el eje es normal. En la primera se observa una HVD y en la a cianótica 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. (Aranibar 2018)

Metodología

Consiste en una investigación de tipo descriptivo, se llevó a cabo una revisión sistemática de artículos científicos consultando bases de datos confiables como Scielo, Elsevier, PubMed, entre otros, en los idiomas de español e inglés. Fueron descartados los artículos duplicados o que no eran acordes al tema. La información presentada es referente a cardiopatía congénita en pacientes con Síndrome de Down, los factores, fisiopatología, manifestaciones clínicas, prevalencia. La población de la cual se adquirieron los datos para la prevalencia fue recolectada de los estudios más relevantes.

Resultados

AUTORES	TITULO	RESULTADO
Siuffi S.; Valencia V.; López C.; Hurtado P.; Becerra L.	Prevalencia de Síndrome de Down y cardiopatías congénitas en dos ciudades de Colombia entre los años 2001 y 2017. (2021)	En el periodo de 2001 al 2017, en Bogotá y Cali, se evaluaron 530.739 nacimientos, de los cuales el 99,5% (n=528.739), fueron nacidos vivos. De estos nacimientos, el 2,1% (n=11.578) presentaron algún defecto congénito; de los cuales 5,9% (n=684) tenía SD. De los 684 niños con SD el 12,1% (n=88) presentaron alguna cardiopatía congénita. el 64% de los niños con SD y con cardiopatías congénitas correspondió al sexo masculino. El 36% (n=31) correspondió al sexo femenino. En cuanto a la prevalencia de las cardiopatías congénitas en los niños con SD, se evidenció que las cardiopatías más frecuentes fueron la CIA y la CIV con 31,8% (n= 28) ambas, seguido del DAP con un 25% (n=22). (Siuffi, y otros 2021)
Alfonso Zully	PREVALENCIA DE CARDIOPATIAS CONGENITA EN MENORES DE 5 AÑOS, DEL HOSPITAL FRANCISCO ICAZA (2018)	El estudio poseía un universo de 180 pacientes de los cuales se tomo como muestra 100 pacientes, los cuales cumplían con los criterios de inclusión. La cardiopatía más frecuente en su estudio fue persistencia del conducto arterioso y comunicación interventricular con el 22%, seguido por la comunicación interauricular con el 19%, a continuación de tetralogía de Fallot y auriculoventricular común con el 7%, en cuarto lugar transposición de grandes vasos y coartación de aorta con el 6%, en quinto lugar estenosis pulmonar con el 4%, seguido por el taussig bing con el 3%, a continuación comunicación interauricular con anomalía del

		retorno venoso con el 2% y en último lugar el tronco arterioso con el 1%. (Alfonso 2018)
Araníbar Geimmy	PATOLOGÍA CARDIOVASCULAR EN RECIEN NACIDOS CON SINDROME DE DOWN DEL HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO ESPINOZA 2012 AL 2017 (2018)	Para el estudio se recolectaron 90 historias clínicas de recién nacidos con SD, en las cuales las cardiopatías congénitas más frecuentes fueron: Comunicación interauricular (CIA) con un 80,4%: seguida de comunicación interventricular (CIV) con 36,9%; persistencia del conducto arterioso (PCA) con 39,1% y de otras patologías cardiovasculares dentro de las que se encuentran insuficiencia tricúspidea con 4,3% y estenosis pulmonar e insuficiencia de válvula pulmonar con 2,2%. (Aranibar 2018)
Castillo J.; Elías O.; Huamám G.	Cardiopatías congénitas asociadas a los síndromes cromosómicos más prevalentes: revisión de la literatura. (2021)	Se tomaron en cuenta estudios realizados en diferentes países: México, USA, Inglaterra, Brasil, Marruecos, Suecia, Colombia, Pakistán, Panamá, con fecha de publicación entre 2000-2021. La comunicación interventricular fue más frecuente en Colombia y Pakistán, en donde el 62 y 41% de sus muestras padecían este tipo de cardiopatía congénita, en las demás poblaciones de estudio no se halló mayor variación, y la frecuencia se hallaba entre 13-31%. Colombia también obtuvo los mayores índices de comunicación interauricular (46,46%). La tetralogía de Fallot fue una cardiopatía bastante infrecuente, los estudios obtuvieron una variación en el rango de 1-5,5%, a excepción de Colombia en donde llegó a 17,17%. Por otro lado, la persistencia del conducto arterioso fue más frecuente en Colombia (38,38%), México (21%), Panamá (20,69%), Marruecos (16,7%) y Pakistán 15,4%); los otros estudios descriptivos de países como Estados Unidos, Inglaterra, Suecia

		y Brasil tuvieron una frecuencia de entre 1-7%. (Castillo, Elías y Huamán 2021)

Conclusiones

- En los estudios revisados, las cardiopatías congénitas asociadas con el síndrome de Down más frecuentes fueron las alteraciones de la comunicación interauricular, alteraciones de la comunicación interventricular, seguido de la persistencia del conducto arterioso y la tetralogía de Fallot.
- Los factores de riesgo para las cardiopatías congénitas son de tipo genética, factores ambientales y multifactorial.
- En caso de que se sospeche de una cardiopatía congénita, se debe realizar una ecocardiografía, debido a que con el examen físico no se obtiene información para diagnosticar una cardiopatía.
- Un retraso en el diagnostico, da lugar a la aparición de hipertensión pulmonar secundaria a una cardiopatía congénita.
- En los niños con síndrome de Down, la tetralogía de Fallot se suele asociar a un defecto septal auriculoventricular.

Recomendaciones

- Se recomienda la realización de un estudio a nivel regional en nuestro país en el cual se analice la prevalencia de las diferentes cardiopatías congénitas asociadas al síndrome de Down.
- Continuar con la constante investigación y actualización de los diferentes descubrimientos genómicos para así tener una base de datos mas certera al momento de referirnos a patologías cromosómicas.
- Se debe realizar una valoración profunda en la etapa posnatal para descartar anomalías cardiacas y evitar sus posibles secuelas a largo plazo.

- Informar los agentes causales tanto de cromosomopatías como de cardiopatías congénitas en el feto a mujeres en etapa de gestación y público en general.

Referencias

Abarca, Vivian, y Gustavo Piñar. 2020. “Tetralogía de Fallot en pediatría.” Revista Médica Sinergia 5, nº 5 (Consultado el 12 de Enero de 2020).

Alfonso, Zully. 2018. “*PREVALENCIA DE CARDIOPATIAS CONGENITA EN MENORES DE 5 AÑOS, DEL HOSPITAL FRANCISCO ICAZA.”* http://repositorio.ug.edu.ec/bitstream/redug/30573/1/CD%202143-%20Alfonso%20Franco%2c%20Zully%20Isabel.pdf.txt.pdf (Consultado el 13 de Enero de 2022).

Alonso, José, y Susana Rodríguez. 2019 “Características de los pacientes pediátricos con cardiopatías congénitas en el Hospital “Dr. Rafael Lucio” de Veracruz, México.” Revista mexicana de pediatría 86, nº 1 (Consultado el 10 de Enero de 2022).

Alvarado, Eduardo, y Óscar Ramírez. 19 de Diciembre de 2018. “*Persistencia del Conducto Arterioso (PCA)”.* https://www.sac.org.ar/paso-a-paso/persistencia-del-conducto-arterioso-pca/ (Consultado el 12 de Enero de 2022).

Aranibar, Geimmy. 2018. “*PATOLOGÍA CARDIOVASCULAR EN RECIEN NACIDOS CON SINDROME DE DOWN DEL HOSPITAL REGIONAL HONORIO DELGADO ESPINOZA 2012 AL 2017*.” http://repositorio.unsa.edu.pe/bitstream/handle/UNSA/5572/MDarargs.pdf?sequence=1&isAllowed=y (Consultado el 12 de Enero de 2022).

Arbeláez, Sergio, Koretta Esmeral, y Sebastián Peluffo. 2020. “Comunicación Interauricular.” *Revista pediátrica* 53, Nº 3 (Consultado el 12 de Enero de 2022).

Baffa, Jeanne. 2019. “*Defectos en el tabique auriculoventricular*.” https://www.msdmanuals.com/es-ec/hogar/salud-infantil/defectos-card%C3%ADacos-cong%C3%A9nitos/defectos-en-el-tabique-auriculoventricular (Consultado el 12 de Enero de 2022).

Beerman, B. 2020. “*Comunicación interventricular (CIV)”*. https://www.msdmanuals.com/es-ec/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cardiovasculares-cong%C3%A9nitas/comunicaci%C3%B3n-interventricular-civ (Consultado el 12 de Enero de 2022).

Beerman, Lee. 2020. “*Comunicación interauricular (CIA)”*. https://www.msdmanuals.com/es-ec/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cardiovasculares-cong%C3%A9nitas/comunicaci%C3%B3n-interauricular-cia (Consultado el 12 de Enero de 2022).

Beerman, Lee. Diciembre de 2020. “*Conducto arterial persistente”*. https://www.msdmanuals.com/es-ec/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cardiovasculares-cong%C3%A9nitas/conducto-arterioso-permeable-cap (Consultado el 12 de Enero de 2022).

Bustillos, Joel, Jonathan Medina, y Javier Sevillano. 2020. “Cardiopatías congénitas: etiología y clasificación.” *Revista Finlay* 10, Nº 2 (Consultado el 11 de Enero de 2022).

Castillo, José, Oscar Elías, y Gian Huamán. 2021. “Cardiopatías congénitas asociadas a los síndromes cromosómicos.” *Archivos Peruanos de Cardiología y Cirugía Cardiovascular*. 2(3). (Consultado el 13 de Enero de 2022)

Chen, Michael. 2019. *Cardiopatía congénita*. https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001114.htm (Consultado el 11 de Enero de 2022).

Correa, Manuela. 2019. “*Seguimiento del niño con Síndrome de Down”.* https://bibliotecadigital.udea.edu.co/dspace/bitstream/10495/11219/1/CursoActualizacionPediatriaPuericultura_2019_ActualizacionPediatria.pdf#page=182 (Consultado el 11 de Enero de 2022).

Díaz, Yokoyama-Rebollar, y Castillo-Ruiz. 2016. “Genómica del síndrome de Down.” *Acta Pediátrica Mexico* 37, nº 5 (Consultado el 11 de Enero de 2022).

Fontacheta, Gisela, y Edwin Aronne. 2006. "Cardiopatías congénitas más frecuentes en el paciente pediátrico con síndrome de Down." Revista Médica de los Post Grados de Medicina 9, Nº 3, http://cidbimena.desastres.hn/RMP/pdf/2006/pdf/Vol9-3-2006-20.pdf (Consultado el 15 Diciembre de 2021).

Gallo, Katrina. 2014. "PREVALENCIA DE LAS CARDIOPATIAS CONGENITAS EN PACIENTES CON SINDROME DE DOWN". https://repositorio.unal.edu.co/bitstream/handle/unal/55496/22657392.2015.pdf?sequence=1&isAllowed=y (Consultado el 15 de Diciembre de 2021).

Lagan, Niamh, y otros. 2019. "Multiorgan involvement and management in children with." Acta Pediátrica. DOI: 10.1111/apa.15153 (Consultado el 15 Diciembre de 2021)

Mayo Clinic. 08 de Marzo de 2018. “*Síndrome de Down”*. https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/down-syndrome/symptoms-causes/syc-20355977 (Consultado el 11 de Enero de 2022).

Montaner, A., I. Serrano, L. Jiménez C. Ruíz, M. Samper, y S. Rite. 2018. “Persistencia del conducto arterioso en el recién nacido pretérmino: experiencia en una unidad neonatal de referencia de nivel IIIB.” *Bol Pediatr Arag Rio* 48, Nº 2 (Consultado el 12 de Enero de 2022).

Núñez, F., y J.L. López. 2012. "Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down." REV ESP PEDIATR 68, nº 6, http://familias.mobile.centrodocumentaciondown.com/uploads/documentos/0374e93e8eddb60fbfa863ff7716d68017cf4cf8.pdf (Consultado el 15 Diciembre de 2021)

Oiseth, Stanley, Lindsay Jones, y Evelin Maza. 2021. “*Defecto del Septo Auriculoventricular”*. https://www.lecturio.com/es/concepts/defecto-del-septo-auriculoventricular/ (Consultado el 12 de Enero de 2022).

Powell Nina. 2020. “Síndrome de Down (trisomía 21)”. https://www.msdmanuals.com/es-ec/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-g%C3%A9nicas/s%C3%ADndrome-de-down-trisom%C3%ADa-21 (Consultado el 10 de Enero de 2022).

Ruz, Miguel, y otros. 2017. "Cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con síndrome de Down." Revista Colombiana de Cardiología 24, nº 1 http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-56332017000100066 (Consultado el 15 de Diciembre de 2021).

Sánchez, María. 2020. "Síndrome de Down". https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/geneticas/sindrome-de-down.html (Consultado el 15 de Diciembre de 2021).

Siuffi Suad, Valeria Valencia, Claudia López, Paula Hurtado, y Lina Becerra. 2021. “Prevalencia de Síndrome de Down y cardiopatías congénitas en dos ciudades de Colombia entre los años 2001 y 2017.” Salutem Scientia Spiritus 7, Nº 2 (Consultado el 10 de Enero de 2022).

Valle, Alfonso. 2018. "CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS". https://fundaciondelcorazon.com/informacion-para-pacientes/enfermedades-cardiovasculares/cardiopatias-congenitas.html (Consultado el 15 de Diciembre de 2021).