

# VOZANDES

REVISTA MEDICA VOL.13 No. 1



#### ARTICULOS

- MONITOREO DE LA CONTAMINACION AMBIENTAL POR PLOMBO EN EL ZELADOR LA TRANSICION A LA FASE DE LACTACION
- DATOS EPIDEMIOLOGICOS DEL CANCER DE PROSTATA EN 1998 EN EL HOSPITAL CARLOS ANDRADE MARIN
- MODIFICACION BACTERIANA EN LA RESPIRACION INTRACRANEAL TEMPRANA Y TARDIA ASOCIADA A LA VENTILACION MECANICA
- CIRUGIA FUNCIONAL ENDOCRIPICA NASOBIRNAL: RESULTADOS Y COMPLICACIONES
- HIBRILACION AURICULAR
- EFECTIVIDAD DEL PROTOCOLO PARA COLOCACION DE LA FONDA DE NUTRICION ENTERAL A NIVEL POSTERIOR
- CARDIOPATIAS CONGENITAS EN EL SINDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL CARLOS ANDRADE MARIN (MICHAMI)
- EFECTOS AGUTOS DE LA EXPLOSION DEL CAJONEL "LA BIBLIOTECA" EN 1998: HIBRIDO DE UN TIPO EPIDEMIOLOGICO EN LA DERMIA FOTODERMITICA CONGENITA AMPOLLAR HEREDITARIA EN UN NIÑO POR RETOCCIONAZOL

#### CASO CLINICO

RENJIDO Y LEV. 48

#### ARTICULOS

- PREVALENCIA DE ANEL MAMAS INTRACRANEALES: ESTUDIO RETROSPECTIVO EN EL HOSPITAL VOZANDES (COTI)
- EVALUACION Y RESULTADOS DE TRATAMIENTO EN PACIENTES CON LEUCEMIA LINFOCITARIA AGUDA (LEL) EN 1998
- INFECCIONES CALZADAS POR STREPTOCOCCUS BETA HEMOLITICO GRUPO B EN LACTANTES EN ADULTOS
- FACTORES DE CRECIMIENTO SEMIOTOPICO (HEMATOLOGICO Y ENAM) EN CANCER SOBRE SU APLICACION CLINICA Y EXPERIMENTAL
- EVALUACION DE UN AGENTE PATIAS PERIFERICO - Estudio Clinico de Biopica Orogilvimo
- VERUGO POSICIONAL PARAGNATICO BENDIDO - INCIDENCIA DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO
- SEPSIS NEONATAL - Factores de riesgo, cuadro clinico, diagnostico, tratamiento y resultados

#### REPORTAJE ESPECIAL

- ACCIDENTES SECUNARIOS A LA ERUPCION DEL VOLCAN COCCLA WOBINCHA



"He aquí que Yo les traeré sanidad y medicina; y los curaré y les revelaré abundancia de paz y de verdad".  
Santa Biblia, Jeremías 33:6



**REVISTA MÉDICA VOZANDES**

**Volumen No. 13**

**Enero 2000**



**DIRECCION MEDICA HVQ**

**Dr. Oswaldo Vásconez Hatt**

**CONSEJO EDITORIAL**

**Dr. Patricio Mejía  
Dr. Juan Roldán  
Dr. Marco Vaca**

**EDITOR**

**Dr. Antonio Naranjo**

**CONSEJO DE PUBLICACION**

**Ing. Henry Pineda  
Srta. Vanessa Melo E.  
Srta. Maritza Valencia M.  
Sr. Armando Vargas**

**REVISTA MÉDICA VOZANDES**  
**VOLUMEN No. 13**

**ÍNDICE GENERAL**

<b>EDITORIAL</b> .....	5
<b>MONITOREO DE LA CONTAMINACIÓN AMBIENTAL POR PLOMO EN EL ECUADOR</b> <i>Dr. J. Oviedo, Dr. F. Bossano, Dr. R. Estrella, Dr. L. T. Garcés, Dra. M. Gaybor, Ec. M. Calderón</i> .....	7
<b>LA TRANSICIÓN A LA FACOEMULSIFICACIÓN</b> <i>Dra. M. D. Carrillo, Dr. R. Rothenbach, Dr. R. Carrillo</i> .....	14
<b>DATOS EPIDEMIOLÓGICOS DEL CÁNCER DE PRÓSTATA EN 1998 EN EL HOSPITAL CARLOS ANDRADE MARÍN</b> <i>Dr. M. Paz y Miño, Dra. G. Falconí</i> .....	20
<b>MODIFICACIÓN BACTERIANA EN LA NEUMONÍA NOSOCOMIAL TEMPRANA Y TARDÍA ASOCIADA A LA VENTILACIÓN MECÁNICA</b> <i>Dr. N. Villamarín, Dr. L. Mantilla, Dr. F. Estrada, Dr. P. Jiménez</i> .....	24
<b>CIRUGÍA FUNCIONAL ENDOSCÓPICA NASOSINUSAL: RESULTADOS Y COMPLICACIONES</b> <i>Dr. J. J. Letort, Dr. M. Letort, Dr. M. Guevara</i> .....	28
<b>FIBRILACIÓN AURICULAR</b> <i>Dr. N.N. Tamayo, Dr. M. de L. N. Toro</i> .....	31
<b>EFFECTIVIDAD DEL PROTOCOLO PARA COLOCACIÓN DE LA SONDA DE NUTRICIÓN ENTERAL A NIVEL POSTPILÓRICO</b> <i>Dra. J. Calero, Dr. D. Velástegui, Dr. P. Jiménez M.</i> .....	36
<b>CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN EL SÍNDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL CARLOS ANDRADE MARÍN (HCAM)</b> <i>Dra. A. Mosquera, Dra. O. Nieto, Dra. S. Santillán, Dr. R. Bossano, Dr. G. Ordóñez</i> .....	40
<b>EFFECTOS AUDITIVOS DE LA EXPLOSIÓN DEL CUARTEL "LA BALBINA" de 1997</b> <i>Dr. J. J. Letort, Dr. R. Almeida</i> .....	46
<b>HIPERQUERATOSIS EPIDERMOLÍTICA ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA AMPOLLAR</b> <i>Dr. M. G. Zambrano, Dr. G. Bonilla S, Dra. D. Legña, Dra. S. Tello</i> .....	52
<b>HEPATOLOGÍA INDUCIDA POR RETOCONAZOL</b> <i>Dr. R. Douce, Dr. O. Vásquez H. Int. Y. Zabana</i> .....	56
<b>CASO CLÍNICO PENFIGO VULVAR</b> <i>Dr. J. M. García, Dr. A.N. Vera. Dr. A. Naranjo P.</i> .....	59
<b>PREVALENCIA DE ANEURISMAS INTRACRANEALES: ESTUDIO RETROSPECTIVO EN EL HOSPITAL VOZANDES QUITO</b> <i>Dr. C. S. Rojas, Dra. P. O. Navarrete, Dr. A. Veintimilla U., Dr. F. Bossano</i> ....	62
<b>EVALUACIÓN Y RESULTADOS DE TRATAMIENTO EN PACIENTES CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA, DESDE 1967-1996</b> <i>Dr. J. Sghirla</i> .....	67

## CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN EL SÍNDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL CARLOS ANDRADE MARIN (HCAM)

Dra. Amparo Mosquera<sup>1</sup>

Dra. Olga Nieto<sup>1</sup>

Dra. Sonia Santillán<sup>2</sup>

Dr. Rodrigo Bossano<sup>3</sup>

Dr. Gabriel Ordóñez<sup>4</sup>

### RESUMEN

**Contexto.** El síndrome de Down está bien estudiado y caracterizado en la actualidad. Uno de los mayores problemas de estos pacientes es la asociación con problemas como los cardiopatías que se acompañan de una alta morbimortalidad.

**Objetivo.** Conocer si las cardiopatías que acompañan al síndrome de Down de los niños atendidos en el HCAM sigue el mismo comportamiento reportado por otros autores de otras partes del mundo.

**Diseño.** Estudio clínico-quirúrgico retrospectivo.

**Lugar y población.** Hospital "Carlos Andrade Marín", Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social. 100 niños que presentaron diagnóstico de Síndrome de Down entre el 1 de enero de 1996 hasta el 31 de julio de 1999.

**Resultados.** 90 niños tuvieron diagnóstico confirmado de Down por medio del cariotipo. 75 (83.3%) presentaron cardiopatía. La más frecuente fue la PCA (58.6%), sola o en combinación con otros problemas cardiopatológicos. La asociación más común fue CIA más PCA (18.9%) seguida de la CIV con PCA (8.8%). La hipertensión pulmonar fue un hallazgo frecuente tanto en niños con cardiopatía (57.3%) como en niños sin cardiopatía (40%). Un 5.6% de niños con cardiopatía tuvieron madres que trabajaron en contacto con insecticidas. La edad promedio de las madres de estos niños fue de  $33.4 \pm 6.3$  años. La mortalidad fue de 7.8%. La mayoría de los diagnósticos cardiopatológicos ocurrió en los primeros 3 meses de vida (78%).

**Conclusiones.** La cardiopatía congénita más frecuente en los niños con síndrome de Down en el HCAM es diferente a la reportada en las series provenientes de otros lugares y su frecuencia es más alta que la señalada en los mismos estudios. (CAV vs. PCA  $p < 0.005$ ). La etiología es con toda seguridad poligénica aunque se debe estudiar mejor la participación de la altura y otros factores propios del medio como el tipo de trabajo de las madres.

### ABSTRACT

**Context.-** The Dow's syndrome had been studied and has been characterized in the actual era. One of the major problems of these patients is the association with congenital heart diseases (CHD) that produce high mortality.

**Objectives.-** Know if the heart diseases in the Down's syndrome seen in the Carlos Andrade Marín Hospital has the same behavior reported by others elsewhere in other place of the world.

**Design.-** Retrospective clinical and surgical study.

**Setting and Participants.-** "Carlos Andrade Marín" Ecuadorian Social Security Hospital. 100 children with diagnosis of Down's syndrome between January 1, 1996 and July 31, 1999.

**Results.-** 90 children had diagnosis of Down's syndrome with cariotype 75(83.37%) had presented CHD. The PDA above or in combination was the most often CHD (58.6%). The most often association of PDA + ASD (18.9%), followed by VSD + PDA (8.8%). The pulmonary hypertension has been seen in 75.7.3% with CHD and 40% without CHD. 5.6% of children with Down's syndrome worked in contact with pesticides. The mother's age were  $33.4 \pm 6.3$  years.

The mortality was 7.8%. The majority of the diagnosis of CHD had occurred in the first 3 months (78%).

**Conclusions.-** 1) The CHD most often associated with Down's syndrome in the HCAM is different to universal reports and its frequency was higher than the same studies (AV canal vs PDA) ( $p < 0.005$ ). 2) The etiology is more surely polygenic but it needs a better study with factors that look for environmental risk in fetal life.

### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down es una asociación de anomalías congénitas que incluyen fases y signos característicos y las personas afectadas suelen tener capacidad intelectual reducida. Existe una ligera predilección 1:3 para el sexo masculino

En 1959 Lejeune y cols descubrieron que los niños con mongolismo hoy conocido como síndrome de Down o trisomía 21 tienen 47 cromosomas en lugar de los 46 habituales en sus células somáticas y se lo catalogó como un trastorno cromosómico bien definido compatible con supervivencia postnatal relativamente prolongada.

<sup>1</sup> Médico Residente R-4, HCAM

<sup>2</sup> Médico Genetista, HCAM

<sup>3</sup> Médico Pediatra Cardiólogo HVQ y HCAM

<sup>4</sup> Jefe de Pediatría HVQ, Médico de Pediatría Neonatológica HCAM

Cerca de 92% guarda correlación con la edad avanzada de la madre y la no disyunción que determina la aparición de un tercer cromosoma 21 que origina el síndrome cromosómico más frecuente y conocido como síndrome de Down, mongolismo o trisomía 21.

La incidencia es de 1/600-800 recién nacidos vivos. El riesgo de tener un hijo con trisomía 21 se incrementa con la edad materna, en especial después de los 30 años de allí que el diagnóstico prenatal es importante. El 95% de los casos ocurre por trisomía 21 libre con bajo riesgo de recurrencia en los hermanos (alrededor del 1%), 3% presenta trisomía 21 por traslocación (generalmente robertsoniana) y del 2 al 3% presenta mosaicismos.

Aunque cualquiera de los rasgos del aspecto físico pueden aparecer en individuos normales, es la combinación de hallazgos que conforman un patrón reconocible que usualmente permite el diagnóstico temprano que desde el punto de vista clínico generalmente no presenta dificultades. Sin embargo el cariotipo está indicado para confirmar y proporcionar las bases para conocer si se trata de no disyunción o translocación, para el consejo genético y determinar el riesgo de recurrencia.

La falta de disyunción, se origina en el óvulo en el 95% de los casos y en el espermatozoide en el 5%. La edad del padre es un factor de riesgo entre las personas mayores de los 70 años.

Aproximadamente 5% se debe a una traslocación que es independiente de la edad materna frecuentemente en el cromosoma 14.

Se han descrito varias alteraciones bioquímicas en los enfermos con síndrome de Down que ayudan al diagnóstico prenatal presuntivo. La triple prueba consistente en la dosificación de alfa-feto proteína (DiMaio y col., 1987), gonadotropina coriónica y estriol no conjugado. También se usa un cuarto marcador, la inhibina A, que ha mostrado un 75% de efectividad en la detección del síndrome de Down.

Actualmente existen pruebas ecográficas de gran sensibilidad para detectar el síndrome<sup>28</sup> y los problemas cardíacos acompañantes.

En 1984 Garrot describió a los pacientes con cardiopatía y síndrome de Down. Desde entonces múltiples estudios han reportado que las cardiopatías más frecuentes en estos pacientes son: canal atrioventricular (46%), defecto interventricular (31%), comunicación interauricular (9%) y conducto arterioso persistente (6.9%). La enfermedad cardíaca congénita está presente en el 50% de todos los niños con síndrome de Down y en una proporción más alta en los productos abortados con este síndrome. Se ha observado también hipertensión pulmonar y vasculopatía pulmonar obstructiva.<sup>4</sup> Human reporta un 66% de enfermedades cardíacas congénitas con un 10%

de mortalidad, Wells<sup>16</sup> informa de un 48 % sin indicar la mortalidad.

Los pacientes con menores probabilidades de supervivencia prenatal y postnatal son aquellos que padecen enfermedad cardíaca congénita, alrededor de una cuarta parte de los niños nacidos vivos con defectos cardíacos mueren antes de su primer cumpleaños.

El diagnóstico de las cardiopatías es simple en unos casos y difícil en otros, depende de la severidad y de la repercusión hemodinámica que provoquen.

En la mayoría de los casos de cardiopatía congénita con Down, el riesgo de recurrencia es del 1 al 5%, para 1982 Whittemor y col. hallaron una tasa de recurrencia mucho más alta que correspondía al 14.2% y mayor afectación en hombres que en mujeres.

En el manejo de un niño con síndrome de Down es importante realizar: evaluación cardiológica, examen oftalmológico, medición de niveles de hormona tiroidea, explorar la audición, estimulación temprana, evaluación genética y asesoramiento genético familiar.

El pronóstico se relaciona con la aparición de malformaciones viscerales. Las más comunes son las cardiopatías congénitas y las malformaciones gastrointestinales. Los defectos pueden provocar ICC en el período neonatal y tanto los cardíacos como los gastrointestinales pueden corregirse de manera quirúrgica. El reconocimiento temprano de estos aumenta la supervivencia de los niños con síndrome de Down en el período neonatal y los sobrevivientes tienen un excelente pronóstico para una sobrevivida prolongada.

#### OBJETIVOS

1. Conocer cual es la cardiopatía congénita más frecuente en los niños con síndrome de Down que se atienden en el HCAM.
2. Establecer la relación que guarda esta frecuencia con las reportadas en otros estudios.
3. Reportar los resultados del diagnóstico y tratamiento.
4. Conocer la mortalidad en este grupo.
5. Señalar las patologías asociadas al síndrome de Down.

#### MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio retrospectivo clínico quirúrgico mediante la revisión de expedientes clínicos obtenidos del archivo de Pediatría del Hospital Carlos Andrade Marín IESS de la ciudad de Quito, tanto de nacidos en la institución como de transferidos de otras ciudades del país entre el primero de enero de 1996 y el 31 de julio de 1999.

De las historias clínicas de los niños con diagnóstico de Down se recogió la siguiente información: procedencia, presencia o no de

retardo mental en alguno de sus familiares íntimos, edad materna, sexo del niño, factores de riesgo antenatales (rubeola, exposición a insecticidas o radiaciones), natales y postnatales, edad del diagnóstico cardiológico, resultado del cariotipo y de la evaluación genética realizada por la especialista (SS), datos de la exploración física del niño al momento de descubrir la posible cardiopatía (soplo, cianosis, disrritmia, falla cardíaca), tipo de tratamiento recibido (clínico, quirúrgico o combinado) para la cardiopatía y el resultado final con el paciente.

La rutina para el estudio genético incluyó la toma de 2 cc de sangre utilizando una jeringuilla con anticoagulante siempre que el niño no estuviera bajo antibióticoterapia, cultivo celular de linfocitos en medio RPM/1640 suplementado con suero fetal y estimulado con fitohemaglutinina, aplicación de choque hipotónico, fijación Cornoy y análisis de metafases para establecer la alteración cromosómica: trisomía, traslocación o mosaicismo del par 21.

Todos los niños fueron valorados por el Cardiólogo Pediatra (RB) aplicando de manera sistemática la siguiente rutina:

1. Evaluación clínica completa que incluyó toma de la presión arterial en los 4 miembros con manguito adecuado y equipo Dinamap modelo 8100, saturación con oximetría de pulso efectuada con un aparato modelo Ohmeda 3700 o 3740.
2. Radiografía de tórax y electrocardiograma según técnicas universales.
3. Ecocardiograma con equipo Siemens Sonoline en los modos: unidimensional o M, bidimensional y ecodoppler. La interpretación utilizó criterios internacionales<sup>34</sup> para establecer el diagnóstico.
4. Seguimiento de los pacientes hasta su alta del hospital.

**Criterio de inclusión y exclusión:** Niñas y niños con diagnóstico cromosómico de síndrome de Down o con diagnóstico inequívoco por el fenotipo de la enfermedad. Se excluyeron aquellos con fenotipo dudoso.

**Intervención:** A los niños se los distribuyó en dos grupos, el uno conformado por todos los que tuvieron diagnóstico confirmado mediante el cariotipo y el otro por los niños con fenotipo compatible, sin la referida comprobación.

**Estadística:** Se estructuró una base de datos en Dbase III plus y en computadora Compaq Presario 460 se acumuló la información que sirve para el presente trabajo. Para el análisis estadístico se empleó el programa EPI INFO 6.0 y el paquete EPISTAT. Se tabularon todos los datos y se elaboraron tablas y cuadros representativos.

## RESULTADOS

Hubo 100 casos con diagnóstico establecido de síndrome de Down, 90 de ellos tuvieron confirmación por medio del cariotipo y 10 sospecha en firme por las características del fenotipo. El análisis se refiere, por obvias razones, a los primeros pero se mencionará a los segundos con el fin de ofrecer una información más amplia del problema.

El cariotipo arrojó los siguientes resultados: 85 (94.4%) tuvieron trisomía primaria 21; 2 (2.2%) trisomía secundaria a translocación 14:21; 1 (1.1%) trisomía 21 asociada a síndrome de Klinefelter y 2 (2.2%) trisomía primaria 21 + mosaicismo. En lo referente a la edad materna, un dato digno de tomarse en cuenta, para confirmación y análisis ulteriores, en el marco de la población general, es el siguiente: la mayoría de las madres (55 de 90 o sea el 61.1%) de los niños con síndrome de Down tuvo menos de 35 años. (Tabla No.1). La edad promedio de las madres fue de  $33.4 \pm 6.3$  con rango de 19 a en tanto que en la población general fue de  $28.56 \pm 5.7$  con un rango de 15 a 48 años.

Tabla No.1 EDAD MATERNA

Edad materna	Down confirmado		Fenotipo Down	
	No. Casos	%	No Casos	%
< 20 años	3	3.3	0	0.0
21 a 25 años	3	3.3	0	0.0
25 a 30 años	28	31.1	4	40.0
31 a 35 años	21	23.3	4	40.0
35 a 40 años	19	21.1	1	10.0
> a 41 años	16	17.8	1	10.0
TOTAL	90	100.0	10	100.0

x: 33.4

DE: 6.3

Rango: 19 - 46

En cuanto a la distribución por sexo 46 (51.1%) pertenecieron al sexo femenino y 44 (48.9%) al masculino. El tamaño reducido de la muestra no permite sacar conclusiones al respecto. La bibliografía extranjera reporta un predominio del sexo masculino en una proporción de 1.3 a 1. En lo referente a la procedencia de los niños, la mayoría, el 48.9% nacieron en el propio HCAM, el 15.5% se transfirieron de algún hospital o clínica de la ciudad de Quito o de la provincia de Pichincha y el 35.6% restante llegaron desde otras ciudades o lugares del país. Un número importante de pacientes (78; 86.7%) provino de lugares asentados a una altitud mayor de 1500 m sobre el nivel del mar y la minoría (12; 13.3%) de sitios ubicados a menor altitud de la señalada.

Del análisis de los antecedentes se obtuvo una cifra preocupante: 5 de las madres (5.6%) trabajaban en contacto con insecticidas. Esto sin duda merece atención y una investigación más amplia y cuidadosa. Los datos clínicos que indujeron a la investigación de cardiopatía se muestran en la Tabla No.2. El más llamativo fue el soplo presente en el 80% de los casos seguido

de la cianosis con un 36.7% y con porcentajes mucho menores se ubicaron las disrritmias y la falla cardíaca. Es de sumo interés, señalar en este punto, que 8 de los niños, 8.9% del total no presentaron ninguno de los signos investigados por lo que la cardiopatía se descubrió gracias a la investigación ecocardiográfica sistemática que se efectuó y se efectúa en el servicio con este tipo de pacientes. El número superior a 90 se explica porque un mismo niño tuvo, en algunas ocasiones dos o más signos.

Tabla No. 2 SIGNOS CLINICOS DE CARDIOPATÍA EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN

SIGNO	Down confirmado		Fenotipo Down	
	No. Casos	%	No. Casos	%
SOPLO	72	80.0	9	90.0
CIANOSIS	33	36.7	5	50.0
DISRRITMIA	3	3.3	0	0.0
FALLA CARDÍACA	3	3.3	1	10.0

Los resultados, en el tema de la edad del diagnóstico, se ofrecen en la Tabla No.3, en ella es posible apreciar que en el 78% de los niños se reconoció y precisó la cardiopatía en el curso de los 3 primeros meses de vida, la cifra rebasó el 90% cuando se llegó a los 6 meses de edad. El 9% que tuvo un diagnóstico tardío arribó de lugares servidos por el Seguro Social Campesino, vale decir de sectores deprimidos de la sociedad que miran y aceptan las cosas con cierta conformidad y retardan la consulta al médico mucho tiempo.

Tabla No.3 EDAD DEL DIAGNÓSTICO CARDIOLÓGICO EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN

EDAD	Down confirmado		Fenotipo Down	
	No Casos	%	No Casos	%
RECIENTE NACIDO	38	42.3	4	40
1 A 3 MESES	32	35.6	4	40
4 A 6 MESES	12	13.3	0	0
7 A 12 MESES	2	2.2	2	20
13 A 24 MESES	1	1.1	0	0
25 O MAS	5	5.5	0	0
TOTAL	90	100.0	10	100

x: 5.87 meses

DE: 19.28

Rango: 0 a 128 meses

En lo medular de este trabajo, las cardiopatías en el síndrome de Down, 75 (83.3%) tuvieron una o más malformaciones cardíacas y solo 15 (16.7%) no la presentaron. El desglose del tipo de cardiopatías se ofrece en la Tabla No.4 y en ella se observa que la mayoría son cardiopatías acianóticas simples como PCA (16.7%), CIV (15.6%) y CIA (12.3%). De las distintas combinaciones descubiertas la predominante en esta serie es la CIA más PCA (18.9%) seguida de la CIV más PCA con 8.8%. Esto hace de la PCA el hallazgo más frecuente pues sola o en combinación con otros problemas se la encontró en 44 de 75 (58.6%) ocasiones.

Tabla No.4 TIPOS DE CARDIOPATÍAS

Cardiopatía	Down confirmado		Fenotipo Down	
	No Casos	%	No Casos	%
CIA	11	12.3	1	10.0
CIV	14	15.6	4	40.0
PCA	15	16.7	1	10.0
CIA+CIV+PCA	4	4.4	1	10.0
CIA+ CIV	2	2.2	0	0.0
CIA+PCA	17	18.9	0	0.0
CIV + PCA	8	8.8	1	10.0
TF	1	1.1	1	10.0
DVS	1	1.1	0	0.0
CAV	2	2.2	0	0.0
TOTAL	75	83.3	9	90.0

Las cardiopatías complejas, tipo canal aurículoventricular (CAV), doble vía de salida del ventrículo derecho (DVS) y tetralogía de Fallot (TF) no son muy numerosas. Sobre todo, llama la atención, el escaso número de CAV que se describe como el hallazgo más común, en niños con Down, en las series precedentes del extranjero. (p < 0.005) Tabla No.5

Tabla No.5 Cardiopatías congénitas en los niños con síndrome de Down en distintas series\*\*

LESION	TANDON EDWARDS <sup>29</sup>	GREENWOOD NADAS <sup>12</sup>	FREEMAN COLS <sup>6</sup>	HBO CASTRO BOSSANO <sup>4</sup>	HCAM
CIV	29	28.7	3.5	* 16 (22)	*15.6 (8.8)
PCA	* 1.8 (45.5)	6.9		* 24 (41)	*16.7 (18.9)
CIA	* 1.8 (47.3)	2.6	8	11	*12.3 (6.6)
CAV	60	45.7	45	8	2.2
EST. PULMONAR	5.5	< 1	7	2	(2.2)
EST. AORTICA	5.5				0
COART. AORTA	14.5	< 1			0
TETRAL.FALLOT	5.4	8.3	4		*1.1 (1.1)
DVS					1.1
OTROS	10.5	4.8	1	6	

\* Cardiopatía sola, ( ) Cardiopatía asociada, CIV Comunicación interventricular, PCA persistencia del conducto arterioso, Comunicación Interauricular, HBO Hospital "Baca Ortiz", HCAM "Hospital Carlos Andrade Marín"

\*\* Porcentajes: p: Aplicada entre la serie del HCAM y las series extranjeras < 0.005

Por tratarse de un trabajo realizado a 2810 metros de altura es importante conocer la participación de la hipertensión arterial pulmonar tanto en los casos con cardiopatía como en los sin cardiopatía. En el primero hubo 43 (57.3%) niños con hipertensión pulmonar y 32 (42.7%) sin este trastorno. Lo interesante fue que en aquellos sin problema cardiológico, 15 del total, también hubo 6 casos (40%) de hipertensión arterial pulmonar lo cual permite asegurar que solo 9 de los niños Down cursaron sin complicación cardiopulmonar.

Se sometieron a tratamiento quirúrgico 30 niños, la mayoría, 28 para cierre del conducto arterioso y 2 para bandaje de la arteria pulmonar para aliviar el hiperflujo en un caso de CIA y uno de CIV.

Hubo una mortalidad de 7 niños (7.8%) de los cuales 3 tuvieron autopsia que permitió confirmar el diagnóstico cardiológico establecido en cada uno de ellos y los problemas asociados que en uno de los niños fue ano imperforado y en el otro una hipertensión pulmonar severa. De los niños operados de corazón fallecieron 4 (13.3%).

Siete pacientes presentaron malformaciones gastrointestinales, 3 catarata congénita bilateral, 1 neumonitis intersticial, 1 displasia broncopulmonar y 1 hidronefrosis. La sobrevivencia de los niños de esta serie fue del 91.1%.

Algunos niños que fueron observados cada 2 o 3 meses, ingresaron a hospitalización por diversas causas siendo las más frecuentes las infecciones respiratorias altas y su permanencia dependió de la severidad del cuadro y del tipo de tratamiento.

#### CONCLUSIONES

1. El 84 % de los niños Down son portadores de cardiopatías congénitas lo que significa que su prevalencia es más alta que en otros estudios.
2. El canal atrioventricular es la cardiopatía congénita más frecuente en estudios universales, sin embargo en este estudio fue la persistencia del conducto arterioso.
3. Hay cardiopatía, incluso graves, que no presentan signos o síntomas por lo que es indispensable que estos pacientes tengan evaluación cardiológica completa.
4. Se deberá dar soluciones clínicas y quirúrgicas a todos los pacientes con cardiopatías congénitas por su menor mortalidad y por su mejor manejo en otras áreas afectadas.
5. Deberá estudiarse integralmente por la presencia de patología asociada, tal el caso hematología, análisis hormonales (tiroideo), renales, gastrointestinales y osteoarticulares.

6. En la etiología de las cardiopatías en los niños Down seguramente participan factores poligénicos que deberán conocerse mejor en el futuro.
7. La familia de los pacientes afectados con cardiopatía congénita y Síndrome de Down deberían asistir a discusiones dirigidas para mejorar el conocimiento de la enfermedad así como también a lugares especializados de rehabilitación destinados a este grupo de pacientes. Incluir precozmente en programas de estimulación temprana, entrenamiento ocupacional y mantenerlo en su núcleo familiar

#### LECTURA

1. BAHADO, SINGH, R.O., et al.: New addition to Down Syndrome screening. *Am. J. Obst. Gynecol.* 179: 1627-1631, 1998.
2. BUYSE, M. L.: Birth defects Encyclopedia. Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications, Inc, 1990.
3. BLICKMAN, HANS.: Sistema esquelético. Síndrome de Down. *Radiología pediátrica* 2da edición. MOSBY, 254, 1999.
4. CASTRO, M, BOSSANO, R.: Tipos de cardiopatías en el Síndrome de Down en la altura, *Revista Médica Vozandes*. Vol 7. Número 1. 19-22. 1992.
5. DORLAND.: Diccionario enciclopédico ilustrado de Medicina, vol I A-E. Interamericana. 466 1985
6. FREEMAN, S.B., et al.: Population Based Study of congenital heart disease in Down Syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 80: 213-217, 1998.
7. GAIBOR, J., GORDILLO, L.: Hipertension pulmonar en Síndrome de Down. *Revista Ecuatoriana de cardiología*. Vol VI, 2, 1998.
8. GOADMAN, R., GORDIN, R.: Trisomía 21. Malformaciones en el lactante y niño. *Guía ilustrada* Salvat Editores S.A. 122-123, 1986.
9. GOETZMAN, B., WENBERG, R.: Malformaciones congénitas. Trisomía 21. *Mosby year book*. Wolfe Publishing, 239-243.
10. GOMELLA T., CUNNINGHAM, M., et al.: Síndromes habituales de anomalías congénitas múltiples (trisomía 21). *Neonatología. Manejo Básico. Problemas en la guardia. Patologías y Farmacoterapia*. Editorial Panamericana, México DF. 251-257, 1992.
11. GRABOWSKI, G., WHITTSETT, J.: Terapia genética. *Nelson Tratado de Pediatría*. 15º edición. Vol 1 McGraw-Hill Interamericana. 391-397, 1997.
12. GREENWOOD, R.D., NADAS, A.S.: The clinical causes of cardiac disease in Down's Syndrome. *Pediatrics*. Vol 58, 893, 1976.
13. GRECH, V.: Syndromes and malformations associated with congenital heart disease in a population based study. *Int. J. Cardiol.* 1999. Feb 28; 68 (2): 151-156.
14. HALL, J.: Alteraciones clínicas de los cromosomas. *Nelson Tratado de Pediatría*. 15º edición. Vol 1 McGraw-Hill Interamericana. 391-397, 1997.
15. HADDOW, J.E.: Antenatal screening for Down Syndrome. *Lancet* 352: 336-337, 1998.
16. HAY, W., HAYWARD, A.: Anomalías en autosomas en el Síndrome Down. diagnóstico y tratamiento pediátrico. *El manual Moderno*, Mexico D. F. 1057-1060, 1991.



17. HOOK, E., CHAMBERS, G.: Estimated rates of Down Syndrome in live births by one year maternal age interval of mothers aged 20-49. In Bergsma D and Lewry R.B., Numerical taxonomy of birth defects and polygenic disorders. New York. (3A): 126. 1977.
18. HUMAN, D.G. et al.: Congenital heart disease in Down Syndrome. Abstract Canadian Pediatric Society 1992.
19. JONES, Kenneth L.: Recognizable Patterns of human malformation 3th Edition W.B. Saunders Company, Philadelphia, 1997.
20. KAMINKER, C., OBREGO, M.G.: Trisomía 21. *Pediatría Meneghelo*. 5ª edición, editorial Médica Panamericana, cap 337. 2004.
20. KORF, B.: Anomalías cromosómicas. Síndrome de Down. Enfermedades del recién nacido. Schafer/ Avery Editorial Médica Panamericana, sexta edición 126-129 1993.
22. LASCANO, Y., GAIBOR, J Y BOSSANO, R.: Prevalencia de tipos de cardiopatías congénitas en habitantes de altura menores de un año. *Revista Ecuatoriana de Cardiología*. Vol IV. No 1. 3-7. 1994.
23. LONG WALKER, A.: Fetal and neonatal cardiology. W.B. Saunders C. Philadelphia 578. 1990.
24. SCHRECK, R.R.: Chromosomal mosaicism detect through prenatal diagnosis. *Current Science*. 1029. 1991.
25. SHAPIRO, L.: Patrones de herencia. Consejo genético. *Nelson Tratado de Pediatría*. 15ª edición. Vol 1 McGraw-Hill Interamericana. 387-393, 1612-1613. 1997.
26. SMITH, D.: Malformaciones de patrones reconocibles Síndrome Down, anomalía cromosómica. *Atlas de malformaciones somáticas en el niño, aspectos genéticos, embriológicos y clínicos*. 2da edición, capítulo 1 6-9 1978.
27. SWAIMAN KENNETH: Trastornos ligados a los cromosomas trisomía 21 Principios y prácticas. *Neurología Pediátrica* 2da edición. Vol 1 343-346, 383-359-403. 1996.
28. TAPIA, J., VENTURA, A.: Malformaciones congénitas. *Manual de Neonatología Mediterráneo*, capítulo 12, 91-100. 1992.
29. TAIPALE, P. et al.: Increased nuchal translucency. A marker for fetal chromosomal defects. *New England J. Med.* 337: 1654-1658, 1997.
30. TANDON, R., EDWARDS, J.: Cardiac malformation associated with Down's Syndrome. *Circulation*. Vol 47. 1349. 1973.
31. THOMPSON, T.: Citogenética clínica Principios generales y anomalías autosómicas. Trisomía 21. Síndrome de Down. *Genética en Medicina*. MASSON. 208. 218. 1996.
32. TUBMAN, T., SHIELDS, et al.: Congenital heart disease in Down's Syndrome two year prospective early screening study. *BMJ*, vol 302, 1425. 1991.
33. VAN REGEMORTER, M., et al.: Congenital malformations in 10.000 consecutive births in a university hospital : Need for genetic counseling and prenatal diagnosis. *J. Pediatr.* 1984, 104:386.
34. VELASCO, Y., BOSSANO, R.: Utilidad de la ecocardiografía con doppler a color en cardiología pediátrica. *Revista Ecuatoriana de Cardiología* 1. 1992. 24-29.
35. WELLS, G.L. et al.: Congenital heart disease in infants with Down Syndrome. *South Med. J.* 87: 724-728. 1994.