



UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA

**CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS MÁS FRECUENTES EN
PACIENTES PEDIÁTRICOS CON TRISOMÍA 21.**

**Trabajo de titulación para optar al título de
MEDICO GENERAL**

Autor:

Arguello Arguello Jacqueline Elizabeth

Tutor:

Dra. Denny Mabel Carrera Silva

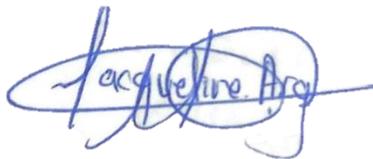
Riobamba, Ecuador. 2024

DERECHOS DE AUTORÍA

Yo, Arguello Arguello Jacqueline Elizabeth, con cédula de ciudadanía 1726281676, autora del trabajo de investigación titulado: **CARDIOPATIAS CONGENITAS MAS FRECUENTES EN PACIENTES PEDIATRICOS CON TRISOMIA 21**, certifico que la producción, ideas, opiniones, criterios, contenidos y conclusiones expuestas son de mí exclusiva responsabilidad.

Asimismo, cedo a la Universidad Nacional de Chimborazo, en forma no exclusiva, los derechos para su uso, comunicación pública, distribución, divulgación y/o reproducción total o parcial, por medio físico o digital; en esta cesión se entiende que el cesionario no podrá obtener beneficios económicos. La posible reclamación de terceros respecto de los derechos de autor (a) de la obra referida, será de mi entera responsabilidad; librando a la Universidad Nacional de Chimborazo de posibles obligaciones.

En Riobamba, 30 de Julio del 2024



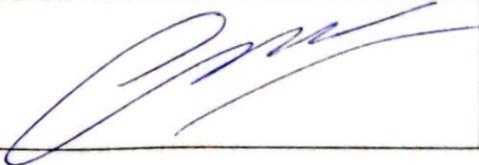
Jacqueline Elizabeth Arguello Arguello

C.I: 1726281676

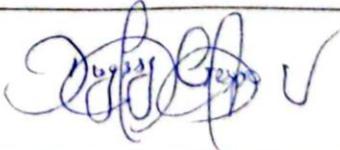
**DICTAMEN FAVORABLE DEL TUTOR Y MIEMBROS DE
TRIBUNAL**

Quienes suscribimos, catedráticos designados Miembros del Tribunal de Grado del trabajo de **CARDIOPATIAS CONGENITAS MAS FRECUENTES EN PACIENTES PEDIATRICOS CON TRISOMIA 21**, por Arguello Arguello Jacqueline Elizabeth, con cédula de identidad número 1726281676, emitimos el **DICTAMEN FAVORABLE**, conducente a la **APROBACIÓN** de la titulación. Certificamos haber revisado y evaluado el trabajo de investigación y cumplida la sustentación por parte de su autor; no teniendo más nada que observar.

De conformidad a la normativa aplicable firmamos, en Riobamba, 25 de julio del 2024

Dr. Luis Costales Vallejo	
DELEGADO DEL DECANO	

Dr. Angel Mayacela Alulema	
MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO	

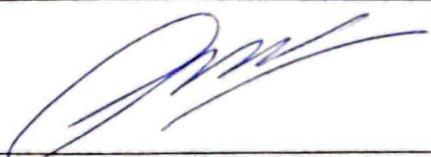
Dra. Dayssy Crespo Vallejo	
MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO	

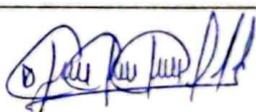
Dra. Mabel Carrera	
TUTORA	

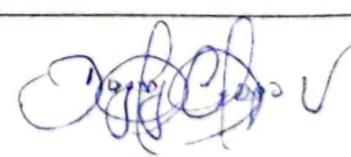
CERTIFICADO DE LOS MIEMBROS DEL TRIBUNAL

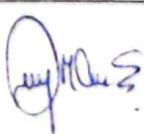
Quienes suscribimos, catedráticos designados Miembros del Tribunal de Grado para la evaluación del trabajo de investigación **CARDIOPATIAS CONGENITAS MAS FRECUENTES EN PACIENTES PEDIATRICOS CON TRISOMIA 21** por Jacqueline Elizabeth Arguello Arguello, con cédula de identidad número 1726281676, bajo la tutoría de Dra. Denny Mabel Carrera Silva; certificamos que recomendamos la **APROBACIÓN** de este con fines de titulación. Previamente se ha evaluado el trabajo de investigación y escuchada la sustentación por parte de su autor, no teniendo más nada que observar.

De conformidad a la normativa aplicable firmamos, en Riobamba, 25 de Julio del 2024

Dr. Luis Costales Vallejo	
DELEGADO DEL DECANO	

Dr. Angel Mayacela Alulema	
MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO	

Dra. Dayssy Crespo Vallejo	
MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO	

Dra. Mabel Carrera	
TUTORA	



Riobamba, 17 de julio del 2024
Oficio N°053-2024-1S-TURNITIN -CID-2024

Dr. Patricio Vásquez
DIRECTOR CARRERA DE MEDICINA
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
UNACH
Presente.-

Estimado Profesor:

Luego de expresarle un cordial saludo, en atención al pedido realizado por la **Dra. Denny Mabel Carrera Silva**, docente tutor de la carrera que dignamente usted dirige, para que en correspondencia con lo indicado por el señor Decano mediante Oficio N°1225-D-FCS-ACADÉMICO-UNACH-2023, realice validación del porcentaje de similitud de coincidencias presentes en el trabajo de investigación con fines de titulación que se detalla a continuación; tengo a bien remitir el resultado obtenido a través del empleo del programa TURNITIN, lo cual comunico para la continuidad al trámite correspondiente.

No	Documento número	Título del trabajo	Nombres y apellidos de los estudiantes	% TURNITIN verificado	Validación	
					Si	No
1	1225-D-FCS-20-12-2023	Cardiopatías congénitas más frecuentes en pacientes pediátricos con trisomía 21	Arguello Arguello Jacqueline Elizabeth	9	x	

Atentamente



Firmado electrónicamente por:
FRANCISCO JAVIER
USTÁRIZ FAJARDO

PhD. Francisco Javier Ustáriz Fajardo
Delegado Programa TURNITIN
FCS / UNACH
C/c Dr. Vinicio Moreno – Decano FCS

DEDICATORIA

Deseo expresar mi más profundo agradecimiento principalmente a mis padres y hermanos quienes han sido los cimientos durante toda esta etapa, y han estado junto a mi en todo el tiempo transcurrido, tanto en los mejores y peores momentos, siendo el apoyo fundamental para lograr la meta más importante de mi vida.

Así como también deseo agradecer a mis amigos más cercanos Evelyn, Kelly, Fernando y Carlos quienes nunca han dejado de acompañarme con una palabra de aliento y fuerzas durante las largas noches de estudio y haciendo más llevadero los días lejos de casa y en el transcurso de mi año de internado.

Finalmente y aunque ya no esté presente, dedico también este trabajo a mi gatito, quién fue mi eterno compañero durante mi periodo universitario, levantandose conmigo en las madrugadas, esperandome en las noches al llegar de la universidad y siendo mi más fiel compañía al no tener físicamente cerca a mi familia.

Jacqueline Elizabeth Arguello Arguello

AGRADECIMIENTO

Mi más sincero agradecimiento a la Dra. Denny Mabel Carrera, por su invaluable orientación, paciencia y dedicación a lo largo de este proceso de investigación. Sus conocimientos expertos y su apoyo constante han sido fundamentales para el éxito de este trabajo. Gracias por ser una guía excepcional y por compartir generosamente su tiempo y experiencia con nosotros.

Agradezco también al Hospital Carlos Andrade Marín por abrirnos sus puertas y mostrarnos de primera mano lo que es en esencia la medicina, a través del vasto conocimiento de sus médicos y el contacto con los pacientes.

A la Universidad Nacional de Chimborazo, por brindarnos la oportunidad de cursar nuestros estudios y realizar esta investigación. Su compromiso con la excelencia académica y los recursos proporcionados han sido fundamentales para el desarrollo y culminación de este trabajo. Agradecemos por el apoyo continuo y las facilidades que nos han permitido alcanzar este logro académico.

Con profunda gratitud Jacqueline Elizabeth Arguello Arguello

ÍNDICE GENERAL

DERECHOS DE AUTORÍA

DICTAMEN FAVORABLE DEL TUTOR Y MIEMBROS DE TRIBUNAL

CERTIFICADO DE LOS MIEMBROS DEL TRIBUNAL

CERTIFICADO ANTIPLAGIO

DEDICATORIA

AGRADECIMIENTO

ÍNDICE GENERAL

ÍNDICE DE TABLAS

RESUMEN

ABSTRACT

CAPÍTULO I. INTRODUCCION	13
OBJETIVOS	15
Objetivo general	15
Objetivos específicos.....	15
CAPÍTULO II. MARCO TEÓRICO	16
2.1. Antecedentes	16
2.2. Síndrome de Down (Trisomía 21).....	17
2.3. Cardiopatías congénitas en trisomía 21.....	21
2.3.1. Tipos comunes de cardiopatías congénitas en trisomía 21.....	21
2.4. Diagnóstico y tratamiento de cardiopatías congénitas en trisomía 21	22
2.4.1. Ecocardiografía	22
2.4.2. Electrocardiograma (ECG).....	22
2.4.3. Radiografía de tórax	23
2.4.4. Resonancia Magnética Cardíaca (MRI)	23
2.4.5. Tomografía computarizada (CT) cardíaca.....	23
2.4.6. Cateterismo cardíaco	23
2.4.7. Tamizaje cardíaco (TNC).....	24

2.5. Impacto en la calidad de vida.....	25
CAPÍTULO III. METODOLOGIA.....	26
3.1. Tipo de investigación.....	26
3.2. Diseño de investigación.....	26
3.3. Fuentes de datos.....	26
3.3.1. Criterios de selección.....	26
3.4. Técnicas de recolección de datos.....	27
3.5. Métodos de análisis, y procesamiento de datos.....	28
CAPÍTULO IV. RESULTADOS Y DISCUSIÓN.....	29
4.1. Resultados.....	29
4.2. Discusión.....	37
CAPÍTULO V. CONCLUSIONES y RECOMENDACIONES.....	39
5.1. Conclusiones.....	39
5.2. Recomendaciones.....	39
BIBLIOGRAFÍA.....	41

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1	29
<i>Cardiopatías congénitas más frecuentes en pacientes pediátricos con trisomía 21</i>	

RESUMEN

El síndrome de Down (trisomía 21) es una condición genética que se asocia frecuentemente con diversas anomalías congénitas, entre las cuales las cardiopatías congénitas ocupan un lugar destacado. Este estudio tuvo como objetivo identificar las cardiopatías congénitas más frecuentes en pacientes pediátricos con trisomía 21, establecer la relación entre estas cardiopatías y el síndrome de Down, y determinar las complicaciones sistémicas más importantes que puedan desarrollarse en estos pacientes. Se analizaron 19 artículos científicos relevantes que describen las características y prevalencia de las cardiopatías congénitas en esta población. Se realizaron búsquedas exhaustivas en varias bases de datos científicas reconocidas, tales como PubMed, Web of Science, Scopus y la Biblioteca Cochrane. Los resultados demostraron que las anomalías cardíacas más comunes en pacientes con síndrome de Down son el defecto del septo auriculoventricular (AVSD), la comunicación interventricular (VSD) y el conducto arterioso permeable (PDA). Estas condiciones representan un porcentaje significativo de los casos, con prevalencias que varían entre el 20% y el 67.3%. Además, se observó una fuerte asociación entre el síndrome de Down y la prevalencia de cardiopatías congénitas, con estudios reportando que entre el 40% y el 80% de los pacientes con síndrome de Down presentan alguna anomalía cardíaca congénita. Esta relación se debe a las alteraciones genéticas específicas de la trisomía 21 que afectan el desarrollo cardíaco. Las complicaciones sistémicas más importantes asociadas a las cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down incluyen la hipertensión pulmonar, la insuficiencia cardíaca congestiva y una mayor susceptibilidad a infecciones respiratorias. La hipertensión pulmonar, en particular, se ha reportado con una prevalencia significativa, afectando entre el 14.3% y el 30% de los pacientes. Este estudio subraya la importancia de la detección temprana y el manejo integral de las cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down.

Palabras clave: Trisomía 21, Cardiopatía congénita, Niños, Síndrome de Down

Abstract

Down syndrome (trisomy 21) is a genetic condition frequently associated with various congenital anomalies, among which congenital heart diseases (CHDs) are particularly prominent. This study aimed to identify the most common CHDs in pediatric patients with trisomy 21, establish the relationship between these CHDs and Down syndrome, and determine the most significant systemic complications that may develop in these patients. Nineteen relevant scientific articles describing the characteristics and prevalence of CHDs in this population were analyzed. Comprehensive searches were conducted in several recognized scientific databases, including PubMed, Web of Science, Scopus, and the Cochrane Library. The results demonstrated that the most common cardiac anomalies in patients with Down syndrome are atrioventricular septal defect (AVSD), ventricular septal defect (VSD), and patent ductus arteriosus (PDA). These conditions represent a significant percentage of cases, with prevalences ranging from 20% to 67.3%. Additionally, a strong association between Down syndrome and the prevalence of CHDs was observed, with studies reporting that between 40% and 80% of patients with Down syndrome have some form of congenital heart anomaly. This relationship is attributed to the specific genetic alterations of trisomy 21 that affect cardiac development. The most significant systemic complications associated with CHDs in patients with Down syndrome include pulmonary hypertension, congestive heart failure, and increased susceptibility to respiratory infections. Pulmonary hypertension, in particular, has been reported with a significant prevalence, affecting between 14.3% and 30% of patients. This study underscores the importance of early detection and comprehensive management of CHDs in patients with Down syndrome.

Keywords:

TRISOMY 21, CONGENITAL HEART DISEASE, CHILDREN, DOWN SYNDROME



ENRIQUE JESUS
GUAMBO YEROVI

Reviewed by.

Msc. ENRIQUE GUAMBO YEROVI

ENGLISH PROFESSOR

C.C.0601802424

CAPÍTULO I. INTRODUCCION

El síndrome de Down, o trisomía 21, es una anomalía cromosómica frecuente, caracterizada por la presencia de un cromosoma 21 adicional. Este trastorno genético se presenta en aproximadamente 1 de cada 700 nacimientos a nivel mundial, esta condición particular es responsable en gran parte de los casos de discapacidad intelectual y de una variedad de malformaciones congénitas (1,2). En los Estados Unidos, alrededor de 6.000 bebés nacen con síndrome de Down anualmente, lo que destaca su relevancia a nivel mundial en términos de incidencia (3).

Las cardiopatías congénitas, anomalías estructurales del corazón presentes desde el nacimiento, son una de las complicaciones más prevalentes en niños con síndrome de Down. La incidencia de estas malformaciones cardíacas en este grupo es considerablemente mayor que en la población general, afectando a aproximadamente el 40-60% de los niños con trisomía 21 (4). Entre las cardiopatías más comunes se encuentran el defecto del septo auriculoventricular (DSAV), la CIV), la tetralogía de Fallot y el conducto arterioso persistente (CAP). La severidad de estas anomalías varía, desde defectos leves que requieren monitoreo periódico hasta malformaciones graves que exigen intervenciones quirúrgicas complejas y cuidados médicos continuos (5,6).

La detección temprana en pacientes con síndrome de Down es esencial para mejorar su vida. Se pueden utilizar diversas técnicas de imagen y pruebas de diagnóstico, incluidas la ecocardiografía y la resonancia magnética, durante los períodos prenatal y posnatal para hacer un diagnóstico. La identificación temprana de estas condiciones permite planificar las intervenciones terapéuticas necesarias, que pueden incluir tratamientos quirúrgicos y no quirúrgicos, así como cuidados postoperatorios intensivos y seguimiento a largo plazo (7).

Diversos estudios han explorado la relación entre el síndrome denominado Down y las cardiopatías congénitas, demostrando una clara asociación entre la trisomía 21 y una mayor incidencia de malformaciones cardíacas. Si bien los factores genéticos sin duda desempeñan un papel vital en esta correlación, vale la pena señalar que también se han identificado otros factores que potencialmente podrían afectar la aparición y gravedad de la enfermedad cardíaca en estos individuos (8).

Además de las complicaciones cardíacas directas, los niños con síndrome de Down pueden enfrentar una serie de complicaciones sistémicas que afectan múltiples órganos y sistemas del cuerpo.

Estas complicaciones incluyen problemas respiratorios, gastrointestinales y hematológicos, entre otros, y pueden tener un impacto en la calidad de vida (9).

Este estudio se enfoca en identificar las cardiopatías congénitas más frecuentes en pacientes pediátricos con trisomía 21, proporcionar una visión general sobre el diagnóstico y manejo terapéutico de estas cardiopatías, establecer la relación entre la presencia de cardiopatías congénitas y el síndrome de Down, y determinar las complicaciones sistémicas más importantes que pueden desarrollarse en estos pacientes. A través de un análisis detallado, se espera contribuir al entendimiento de estas complejas interacciones y proporcionar una base sólida para mejorar los protocolos de atención y tratamiento de los infantes.

Dada la alta prevalencia de estas condiciones en esta población, y considerando el impacto significativo que tienen tanto a nivel individual como en el sistema de salud, es crucial desarrollar una comprensión más profunda de su diagnóstico, tratamiento y manejo. Los hallazgos de esta investigación ofrecerán conocimientos valiosos que tienen el potencial de impactar la práctica clínica y dar forma al desarrollo de políticas de salud ayudando a reducir la morbimortalidad asociada a estas malformaciones cardíacas y mejorando el bienestar general de los pacientes pediátricos con trisomía 21.

En base a lo planteado anteriormente, la estructura del presente trabajo investigativo será de la siguiente manera:

En el primer capítulo, se muestra el problema, que aborda la prevalencia de las cardiopatías en pacientes pediátricos con trisomía 21 y su impacto en la salud. Se analizarán las razones por las cuales es crucial investigar estas condiciones debido a su alta frecuencia y la gravedad de las complicaciones asociadas. Además, habrá una discusión exhaustiva sobre los obstáculos existentes en el diagnóstico y tratamiento de estas dolencias cardíacas, con el objetivo de mejorar el bienestar de las personas afectadas por esta dolencia. En este sentido, el establecimiento de protocolos personalizados para su avance es crucial.

El segundo capítulo se dedica al marco teórico, proporcionando una revisión exhaustiva de la literatura existente sobre el síndrome de Down y las cardiopatías congénitas. Se explorarán en detalle las características genéticas y biológicas del síndrome de Down, las manifestaciones clínicas generales y específicas de las cardiopatías congénitas más comunes en estos pacientes, y los métodos diagnósticos utilizados. Además, se analizará la relación entre el síndrome de Down y la mayor incidencia de cardiopatías congénitas, respaldada por

estudios y estadísticas relevantes, y se analizarán los elementos genéticos y ambientales que afectan esta conexión.

En el tercer capítulo, se describirá la metodología empleada en el estudio, incluyendo la población y muestra seleccionada, y los métodos de recolección de datos. Se detallarán los procedimientos utilizados para identificar y clasificar las cardiopatías congénitas en pacientes pediátricos con trisomía 21, así como las técnicas estadísticas aplicadas para evaluar la relación entre estas condiciones y las complicaciones sistémicas. Este capítulo también incluirá una descripción de las herramientas diagnósticas y los criterios de inclusión y exclusión utilizados para asegurar la validez y confiabilidad del estudio.

El cuarto capítulo presentará los resultados del estudio, destacando las cardiopatías congénitas más frecuentes identificadas en la población estudiada y las complicaciones sistémicas asociadas. Se discutirán los hallazgos más significativos en relación con el diagnóstico y manejo terapéutico de estas condiciones, así como las implicaciones clínicas de estos resultados. Con base en los hallazgos del estudio, este artículo concluirá brindando recomendaciones destinadas a mejorar los protocolos de atención y tratamiento para niños diagnosticados tanto con síndrome de Down como con cardiopatía congénita. Además, se presentarán sugerencias para futuras direcciones de investigación.

OBJETIVOS

Objetivo general

Identificar las cardiopatías congénitas más frecuentes en pacientes pediátricos con trisomía 21

Objetivos específicos

1. Conocer una visión general sobre el diagnóstico y manejo terapéutico de estas cardiopatías
2. Establecer la relación entre la presencia de cardiopatías congénitas y el síndrome de Down
3. Determinar las complicaciones sistémicas más importantes que puedan desarrollarse en pacientes pediátricos asociados a esta patología.

CAPÍTULO II. MARCO TEÓRICO

2.1. Antecedentes

El estudio de Delany et al., (7) examinó la epidemiología de las cardiopatías congénitas en niños diagnosticados con síndrome de Down y exploró las estrategias para planificar y gestionar su atención perioperatoria.. La inclusión de estudios publicados desde 2010 revela que alrededor de la mitad de los recién nacidos diagnosticados con síndrome de Down también padecen cardiopatías congénitas, siendo la comunicación auriculoventricular la condición predominante. Se encontró que una evaluación y manejo cuidadosos permitieron que la tasa de mortalidad en la cirugía cardíaca no fuera mayor que en la población general, excepto en casos de defectos de ventrículo único funcional. El estudio concluyó que una planificación integral y un enfoque multidisciplinario son esenciales para mejorar los resultados en estos pacientes.

Por su parte, el artículo de Santoro y Steffensen (10) revisó la prevalencia, tipos, gravedad y métodos de detección de las cardiopatías en individuos con síndrome de Down, evaluando los cambios a lo largo del tiempo. Se identificaron 56 artículos relevantes que mostraron una prevalencia constante de 40-55% en décadas recientes, con los defectos del septo auriculoventricular siendo los más comunes. Los métodos de detección mostraron una sensibilidad del 71-95%. Se concluyó que la prevalencia se ha mantenido constante, pero se destacó la necesidad de estudios futuros con un enfoque más amplio y longitudinal para mejorar el manejo de estas afecciones.

A su vez, el estudio retrospectivo de Zahari et al., (11) incluyó a 754 pacientes con síndrome de Down nacidos entre 2006 y 2015 para analizar las tendencias en la prevalencia y los resultados de las cardiopatías congénitas en un país de ingresos medios. Se encontró que el 55% de los pacientes presentaban cardiopatías congénitas, siendo los defectos del septo auriculoventricular los más comunes, seguidos por las comunicaciones interventriculares y la tetralogía de Fallot. A lo largo del tiempo, la supervivencia y los resultados postoperatorios mejoraron significativamente gracias a los avances en el manejo quirúrgico y el cuidado perioperatorio. Aunque la prevalencia de cardiopatías congénitas se mantuvo constante, el estudio subrayó la importancia de detectar a tiempo y el manejo integral para optimizar los resultados en esta población.

El estudio realizado por Dimopoulos et al., (12) revisó las complicaciones cardiovasculares en individuos con síndrome de Down, enfocándose en el diagnóstico, prevalencia y manejo

de enfermedades cardíacas congénitas y otras condiciones cardiovasculares. Utilizando las directrices de PRISMA, se analizaron 460 artículos seleccionados de 1662 relevantes, encontrando que la prevalencia de cardiopatías congénitas varía entre 23% y 79%, siendo los defectos del septo auriculoventricular los más comunes. Se observó una alta incidencia de hipertensión pulmonar y mejoras en la detección prenatal y neonatal. La conclusión enfatiza la importancia de un enfoque integral y multidisciplinario para mejorar los resultados de salud.

Finalmente, el estudio Lagan et al., (13) revisó las hospitalizaciones nacionales de pacientes con síndrome de Down (CHD) en Italia durante 15 años, analizando datos de 12,362 admisiones entre 2001 y 2016. De los 6,527 individuos con síndrome de Down y CHD, el 49.1% eran mujeres y el 50.9% hombres, con el defecto del septo auriculoventricular (AVSD) siendo la anomalía más común en el 65.1% de los casos. Las hospitalizaciones relacionadas con procedimientos cardíacos representaron el 47.3% del total, y la mortalidad hospitalaria fue del 2.3%, siendo más alta en menores de un año. El estudio concluyó que la prevalencia de CHD ha permanecido constante, con mejoras significativas en los resultados postoperatorios gracias a avances en el manejo quirúrgico, destacando la importancia de la detección temprana y un enfoque multidisciplinario.

2.2. Síndrome de Down (Trisomía 21)

La condición genética conocida como síndrome de Down, o trisomía 21, se caracteriza por la presencia de un cromosoma 21 adicional. Los individuos con síndrome exhiben una combinación distintiva de características de tipo físicas, retrasos en el desarrollo y niveles variables de deterioro cognitivo (14).

La causa principal de la trisomía 21 es un error en el proceso de división celular conocido como no disyunción. La consecuencia de este error es la existencia de un duplicado adicional del cromosoma 21 en toda o en una parte de la composición celular de un individuo. La no disyunción puede ocurrir durante la creación de gametos o en las divisiones celulares iniciales del embrión. En casos más raros, la trisomía 21 puede surgir de una translocación, en la que un segmento del cromosoma 21 se vincula a otro, o de un mosaicismo, en el que ciertas células poseen la trisomía mientras que otras no (15,16).

Los individuos con síndrome de Down pueden presentar baja estatura, tono muscular bajo, una cara plana con un puente nasal aplanado, pliegue epicántico en los ojos y un único pliegue en la palma de la mano. Además de estas características físicas, estos individuos

tienen un mayor riesgo de padecer varias condiciones médicas, incluyendo cardiopatías congénitas, problemas gastrointestinales, trastornos hematológicos como la leucemia, y disfunciones tiroideas (17).

El impacto en el desarrollo cognitivo varía ampliamente entre las personas con síndrome de Down, con discapacidades intelectuales que pueden ser leves o moderadas. El desarrollo del lenguaje y las habilidades motoras con frecuencia se retrasan en estos individuos, pero con intervenciones tempranas y apoyos adecuados, pueden lograr altos niveles de funcionalidad y participar activamente en la sociedad (18).

Los últimos años han sido testigos de un resurgimiento significativo en la esperanza de vida de las personas con síndrome de Down, debido a los avances en la tecnología médica y una mejor atención integral. En la década de 1980, la esperanza media de vida era de aproximadamente 25 años, pero hoy ha aumentado a 60 años o incluso más. Este incremento se debe en gran parte a la detección temprana y al tratamiento efectivo de las complicaciones médicas asociadas, especialmente las cardiopatías congénitas (19).

2.2.1. Aspectos genéticos

- **Trisomía 21 completa:** La no disyunción, la causa principal de alrededor del 95% de los casos de síndrome de Down, es responsable de un error en la división celular. En lugar de las típicas dos copias del cromosoma 21, una célula termina con tres copias. Este error puede manifestarse durante el desarrollo de los óvulos o del espermatozoide, o en las divisiones iniciales del embrión, dando lugar a que un embrión lleve 47 cromosomas en lugar de los 46 habituales (20).
- **Translocación:** Aproximadamente el 4% de los casos de síndrome de Down son el resultado de una translocación, en la que un segmento del cromosoma 21 se conecta con un cromosoma diferente. En algunos casos, esta translocación puede heredarse de un padre que porta la alteración genética sin experimentar ninguna síntomas (21).
- **Mosaicismo:** Representando cerca del 1% de los casos, el mosaicismo ocurre cuando el error en la división celular se produce en las primeras etapas del desarrollo embrionario, resultando en una mezcla de células con 46 y 47 cromosomas. Esta variabilidad puede dar lugar a una expresión menos severa de las características del síndrome de Down (22).

2.2.2. Aspectos biológicos

El cromosoma 21 contiene entre 200 y 300 genes, y la presencia de una copia adicional altera el equilibrio genético y la regulación de estos genes, lo que provoca una sobreproducción de proteínas que interfieren con los procesos celulares normales (23).

- **Características físicas:** Las personas frecuentemente exhiben características físicas únicas, incluida una estatura más baja, hipotonía muscular, una cara plana con un puente nasal aplanado, pliegues epicánticos en los ojos y un pliegue único (17).
- **Desarrollo cognitivo:** La discapacidad intelectual varía ampliamente, pudiendo ser leve o moderada. Es frecuente observar demoras en el desarrollo del habla y las habilidades físicas. La intervención temprana con terapias físicas, ocupacionales y del habla puede mejorar significativamente las capacidades funcionales (24).
- **Metabolismo y sistema inmune:** Las personas pueden tener un metabolismo alterado y un sistema inmune comprometido, lo que aumenta su susceptibilidad a infecciones y enfermedades autoinmunes (25).
- **Neurobiología:** La presencia de material genético adicional en el cromosoma 21 tiene un impacto en el desarrollo y funcionamiento del cerebro. Hay varios genes ubicados en el cromosoma 21 que desempeñan un papel en que se pueda desarrollar, uno de los cuales es el gen APP, que está asociado con la enfermedad de Alzheimer. De hecho, casi todas los individuos con síndrome de Down desarrollan cambios neuropatológicos asociados con el Alzheimer a medida que envejecen (26).

2.2.3. Manifestaciones clínicas generales

Las manifestaciones del Síndrome de Down son diversas y varían en su grado de severidad entre los individuos, pero comparten ciertas características comunes.

a. Características físicas

Las personas con síndrome de Down suelen tener una estatura baja desde la infancia, lo que persiste a lo largo de su vida adulta. Esta condición también se asocia con hipotonía muscular, que es un tono muscular bajo que puede retrasar el desarrollo motor, dificultando que los niños alcancen hitos como sentarse, gatear y caminar en el tiempo esperado (27).

Entre los rasgos faciales distintivos se encuentran una cara plana, especialmente en el puente nasal, ojos con pliegues epicánticos (pliegues adicionales de piel en el ángulo interno del ojo) y una boca pequeña con tendencia a que la lengua sobresalga. Además, es común encontrar un único pliegue transversal, conocido como pliegue simiesco. Otros rasgos pueden incluir orejas pequeñas y de implantación baja, cuello corto, y manos y pies pequeños (21).

Los individuos con síndrome de Down también tienen una mayor propensión a problemas ortopédicos debido a la laxitud ligamentosa, que puede llevar a condiciones como la subluxación atlantoaxial, donde las primeras dos vértebras cervicales se deslizan una sobre otra. Otros problemas ortopédicos comunes son los pies planos y la dislocación de cadera (28).

b. Desarrollo cognitivo

Las personas con síndrome de Down experimentan un desarrollo cognitivo marcado por diversos grados de discapacidad intelectual, que pueden variar de leve a moderada. Esto afecta sus capacidades de aprendizaje y memoria. El desarrollo del lenguaje a menudo se retrasa, lo que genera dificultades tanto para comprender como para expresar el habla. Los infantes con síndrome de Down pueden empezar a hablar más tarde que sus pares y desarrollar un vocabulario más limitado, aunque la intervención temprana con terapia del habla puede resultar en mejoras significativas (21).

Las habilidades motoras también se ven afectadas, con retrasos en habilidades motoras gruesas y finas. La intervención temprana, como la terapia física y ocupacional, es crucial para mejorar estas habilidades y promover la independencia en las actividades diarias. Las personas con síndrome de Down experimentan un desarrollo cognitivo marcado por diversos grados de discapacidad intelectual, que pueden variar de leve a moderada. Esto afecta sus capacidades de aprendizaje y memoria. El desarrollo del lenguaje a menudo se retrasa, lo que genera dificultades tanto para comprender como para expresar el habla (21).

El aprendizaje académico y la adquisición de habilidades también pueden ser más lentos. Los niños pueden aprender a leer y escribir, pero generalmente lo hacen a un ritmo más pausado que otros niños. La educación adaptada y los programas de intervención temprana son esenciales para proporcionar un entorno de aprendizaje adecuado que satisfaga sus necesidades específicas (21).

A pesar de estas dificultades, las personas con síndrome de Down suelen tener una gran capacidad para formar relaciones sociales y emocionales. Son conocidos por ser afectuosos y sociables, y las actividades que fomentan la interacción social y la inclusión son muy beneficiosas para su desarrollo global (21).

2.3. Cardiopatías congénitas en trisomía 21

Las cardiopatías congénitas son una de las complicaciones médicas más prevalentes y serias en niños con síndrome de Down (trisomía 21). Estas malformaciones del corazón, presentes desde el nacimiento, afectan entre el 40% y el 60% de los individuos con esta condición. Las cardiopatías congénitas varían en tipo y severidad, influyendo significativamente en la salud y el desarrollo de los pacientes (7,8).

2.3.1. Tipos comunes de cardiopatías congénitas en trisomía 21

2.3.1.1. Defecto del septo auriculoventricular (DSAV)

Es la anomalía cardíaca más común en infantes, representando cerca del 45% de los casos. Este defecto implica una apertura en el septo que separa las cámaras superiores (aurículas) y las inferiores (ventrículos) del corazón, lo que permite la mezcla de sangre oxigenada y desoxigenada. La afección conocida como AVSD, que puede ser completa, parcial o transitoria, generalmente requiere una intervención quirúrgica para rectificar la anomalía y mitigar el riesgo de complicaciones graves, como insuficiencia cardíaca e hipertensión pulmonar (29).

2.3.1.2. Comunicación interventricular (CIV)

El segundo defecto más común, implica una apertura en el septo interventricular, permitiendo el paso de sangre entre los ventrículos izquierdo y derecho. La gravedad de la CIV varía según el tamaño del defecto y puede necesitar desde monitoreo regular hasta cirugía para evitar problemas como insuficiencia cardíaca y un desarrollo inadecuado del crecimiento (30).

2.3.1.3. Tetralogía de Fallot

Es una combinación de varios defectos cardíacos: comunicación interventricular, estenosis e hipertrofia ventricular derecha. Los niños con tetralogía de Fallot suelen presentar cianosis y a menudo requieren cirugía para corregir los defectos y mejorar la circulación sanguínea (31).

2.3.1.4. Conducto arterioso persistente (CAP)

Después del nacimiento, el conducto arterioso, que es una conexión natural entre la arteria pulmonar y la aorta en el feto, no se cierra. En consecuencia, una cantidad excesiva de sangre fluye a los pulmones, lo que genera posibles complicaciones relacionadas con la respiración y la función cardíaca. Aunque el CAP puede cerrarse espontáneamente en algunos casos, generalmente se requiere intervención médica o quirúrgica (32).

2.4. Diagnóstico y tratamiento de cardiopatías congénitas en trisomía 21

El diagnóstico temprano y preciso de las cardiopatías congénitas en infantes es crucial para su manejo adecuado y mejora de los resultados a largo plazo. Debido a la alta prevalencia de estas anomalías en esta población, es esencial una vigilancia constante y el uso de técnicas avanzadas de diagnóstico.

2.4.1. Ecocardiografía

La ecocardiografía permite detectar cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down. Este procedimiento no invasivo emplea ondas de ultrasonido para crear imágenes detalladas del corazón y sus estructuras, permitiendo a los cardiólogos identificar defectos en las paredes del corazón, las válvulas y los grandes vasos sanguíneos. La ecocardiografía puede ejecutarse en el período prenatal como en el posnatal (8).

- **Ecocardiografía prenatal:** Para las mujeres que tienen un alto riesgo de tener un bebé con síndrome de Down, se recomienda someterse a una ecocardiografía fetal entre las semanas 18 y 24 que se tiene de gestación. Este examen puede detectar defectos cardíacos significativos antes del nacimiento, permitiendo planificar intervenciones médicas inmediatas postparto si es necesario (33).
- **Ecocardiografía postnatal:** Después del nacimiento, se recomienda que todos los recién nacidos diagnosticados con síndrome de Down se sometan a una ecocardiografía como medio para evaluar la presencia de posibles anomalías cardíacas. Este examen es vital, ya que algunos defectos pueden no ser evidentes clínicamente en las primeras horas o días de vida (34).

2.4.2. Electrocardiograma (ECG)

El electrocardiograma es otra herramienta diagnóstica utilizada para evaluar la función cardíaca en niños con síndrome de Down. El ECG mide la actividad eléctrica que se produce

en el corazón y puede ayudar a identificar arritmias, anomalías en la conducción y otros problemas eléctricos que pueden acompañar a las cardiopatías congénitas (34).

2.4.3. Radiografía de tórax

El tamaño y la forma se pueden evaluar eficazmente mediante una radiografía de tórax, lo que proporciona información valiosa. Esta prueba puede revelar signos de insuficiencia cardíaca, como cardiomegalia (aumento del tamaño del corazón) y congestión pulmonar. Aunque no es específica para diagnosticar defectos estructurales, es útil para evaluar el impacto de una cardiopatía congénita en el funcionamiento general del corazón y los pulmones (6).

2.4.4. Resonancia Magnética Cardíaca (MRI)

Es una técnica de imagen avanzada que proporciona imágenes detalladas del corazón sin la exposición a la radiación ionizante. Esta prueba es especialmente útil para evaluar defectos complejos y para planificar intervenciones quirúrgicas. La MRI cardíaca puede proporcionar información precisa sobre la anatomía y la función del corazón, así como sobre el flujo sanguíneo y la perfusión miocárdica (35).

2.4.5. Tomografía computarizada (CT) cardíaca

Utilizando rayos X, la tomografía computarizada del corazón es una técnica de diagnóstico avanzada que genera imágenes precisas del corazón y sus vasos sanguíneos, y sirve como otra herramienta invaluable en el campo de la medicina. La CT cardíaca puede ser útil para evaluar defectos estructurales complejos y para planificar procedimientos quirúrgicos o intervenciones percutáneas. Aunque la CT implica exposición a radiación, su uso puede estar justificado en situaciones donde se requiere una evaluación anatómica detallada (36).

2.4.6. Cateterismo cardíaco

El cateterismo cardíaco es una técnica invasiva que se utiliza tanto para el diagnóstico como para el tratamiento de algunas cardiopatías congénitas. En el proceso, se inserta cuidadosamente un catéter en un vaso sanguíneo que conduce al corazón, lo que permite medir las presiones intracardíacas, recolectar muestras de sangre y visualizar las estructuras internas del corazón mediante angiografía. Este procedimiento puede ser particularmente útil para evaluar defectos complejos y planificar intervenciones quirúrgicas (37).

El tratamiento de las cardiopatías congénitas varía según el tipo y la severidad del defecto. Las opciones incluyen:

- **Intervenciones médicas:** Algunos defectos menores pueden manejarse con medicamentos para prevenir complicaciones. Los fármacos comunes incluyen diuréticos, (ACE), y medicamentos para el control de la hipertensión pulmonar (38).
- **Intervenciones quirúrgicas:** La cirugía es frecuentemente necesaria para corregir los defectos más graves. Los procedimientos pueden incluir la reparación del septo, la colocación de parches para cerrar los agujeros, y la reconstrucción de las válvulas cardíacas afectadas. Las cirugías pueden realizarse en una o varias etapas, dependiendo de la complejidad del defecto (39).
- **Cuidados postoperatorios:** Después de la cirugía, los niños requieren cuidados intensivos y seguimiento regular para asegurar una recuperación adecuada y monitorizar la función cardíaca a largo plazo. Esto incluye visitas regulares al cardiólogo, pruebas de imagen y evaluación continua del desarrollo físico y cognitivo (7).

2.4.7. Tamizaje cardíaco (TNC)

Este medio de diagnóstico (TNC) se ha determinado que es uno de los más importantes paraclínicos en la etapa neonatal para el diagnóstico oportuno de malformaciones cardíacas, este consiste en tomar la saturación de oxígeno en el miembro superior derecho y cualquier pie del RN, con el objetivo de medir la saturación cuando exista baja perfusión. Esta prueba se realiza a las 24 horas postparto, de no ser posible, se realizará lo más pronto previo al egreso del RN.

Esta prueba se considera negativa cuando la saturación en la mano derecha y la extremidad inferior es igual o mayor a 95% y con diferencia respectiva menor o igual a 3 %, por el contrario será positiva cuando la saturación de la mano derecha y la extremidad inferior sea menor a 90.

En el caso de que este sea positivo el RN debe permanecer en estancia hospitalaria hasta que sea evaluado por un cardiólogo pediatra, que se encargará de realizar un ecocardiograma y sea quien diagnostique o descarte alguna cardiopatía.

2.5. Impacto en la calidad de vida

La calidad de vida de los niños con síndrome de Down puede verse afectada significativamente por una cardiopatía congénita. Los defectos cardíacos no tratados o mal manejados pueden llevar a complicaciones graves como insuficiencia cardíaca, infecciones respiratorias recurrentes y retraso en el crecimiento y desarrollo. Sin embargo, con un diagnóstico temprano, muchos niños con estas condiciones pueden llevar una vida relativamente normal y activa. Para mejorar los resultados de salud de los infantes diagnosticados con síndrome de Down y cardiopatías congénitas, es fundamental implementar una intervención temprana, brindar atención médica continua y ofrecer el apoyo inquebrantable de sus familias. Cabe destacar que los avances en los procedimientos quirúrgicos y la posterior atención brindada han mejorado enormemente el pronóstico de estos individuos, permitiéndoles alcanzar un mayor estado de bienestar y progreso en su desarrollo.

CAPÍTULO III. METODOLOGIA.

3.1. Tipo de investigación

El tipo de investigación empleado en este estudio es una revisión bibliográfica sistemática. Este enfoque se centra en recopilar, evaluar y sintetizar la literatura existente sobre un tema específico, en este caso, las cardiopatías congénitas. La revisión bibliográfica sistemática permite identificar tendencias, evaluar la calidad de los estudios y consolidar el conocimiento actual de una manera estructurada y objetiva. Esta metodología es adecuada para obtener una visión integral de la prevalencia, tipos, gravedad y manejo de las cardiopatías congénitas en esta población específica.

3.2. Diseño de investigación

El diseño de investigación se realizó una revisión sistemática de la literatura científica disponible en las principales bases de datos. Este proceso incluye la identificación, selección, evaluación y síntesis de estudios relevantes publicados entre 2018 y 2024. Se adoptaron criterios estandarizados para asegurar la calidad y relevancia de los artículos seleccionados, utilizando herramientas y directrices establecidas como PRISMA.

3.3. Fuentes de datos

Para llevar a cabo esta evaluación, se realizaron investigaciones exhaustivas en múltiples bases de datos científicas acreditadas, incluidas PubMed, Web of Science, Scopus y la Biblioteca Cochrane. Se eligieron estas bases de datos debido a su alcance integral y su compromiso de publicar investigaciones revisadas por pares sobre temas médicos y relacionados con la salud.

3.3.1. Criterios de selección

- Criterios de inclusión
 - Artículos publicados entre 2018 y 2024.
 - Estudios que aborden la prevalencia, tipos, gravedad y manejo de cardiopatías.
 - Estudios en inglés y español.
 - Estudios revisados por pares y publicaciones en revistas científicas de alto impacto.
- Criterios de exclusión
 - Estudios con datos incompletos o no verificables.
 - Artículos de opinión, editoriales y comentarios.
 - Estudios que no especifican la metodología utilizada.

- Duplicados o artículos que no aporten datos nuevos relevantes.

3.4. Técnicas de recolección de datos

La recolección de datos en esta revisión bibliográfica sistemática se llevó a cabo mediante varias técnicas, incluyendo:

- **Búsqueda electrónica en bases de datos:** Se realizaron búsquedas estructuradas en las bases de datos seleccionadas utilizando términos clave relacionados con el síndrome de Down y las cardiopatías congénitas. Se emplearon operadores booleanos y filtros específicos para refinar los resultados y asegurar la relevancia de los artículos recuperados.
- **Revisión manual de referencias:** Para garantizar una cobertura completa, las listas de referencias de los artículos se examinaron cuidadosamente para descubrir cualquier estudio potencial que pudiera haberse pasado por alto involuntariamente durante la búsqueda electrónica inicial. Esta técnica permitió la identificación de artículos relevantes que no aparecieron en las búsquedas automatizadas.
- **Evaluación y selección de artículos:** Para evaluar su pertinencia, los artículos obtenidos fueron examinados primero revisando sus títulos y resúmenes. Aquellos que cumplían los criterios de inclusión se sometieron a una evaluación exhaustiva de su rigor metodológico y la importancia de sus hallazgos.
- **Extracción de datos:** Se utilizó una hoja de cálculo estándar para extraer datos relevantes de cada estudio seleccionado, incluyendo información sobre la población estudiada, el diseño del estudio, los métodos de diagnóstico utilizados, los tipos de cardiopatías identificadas y los resultados clínicos reportados.
- **Síntesis de resultados:** Los datos extraídos fueron sintetizados en una matriz que permitió comparar y contrastar los hallazgos de diferentes estudios. Se realizaron análisis descriptivos y se identificaron patrones y tendencias en la prevalencia, tipos y manejo de las cardiopatías.

3.5. Métodos de análisis, y procesamiento de datos.

Los datos recolectados fueron analizados utilizando métodos estadísticos descriptivos y de síntesis cualitativa. A continuación, se describen los pasos específicos seguidos en el análisis y procesamiento de los datos:

- **Análisis descriptivo:** Para presentar una instantánea completa de los datos, se emplearon estadísticas descriptivas para condensar los atributos esenciales de los estudios que se incluyeron. Se llevó a cabo un examen exhaustivo de los datos mediante el cálculo de medidas de tendencia central, así como medidas de dispersión, . Este análisis tuvo en cuenta diversas características, como el tamaño de la muestra, el rango de edad de los pacientes, los tipos de cardiopatías congénitas estudiadas y las tasas de prevalencia y mortalidad.
- **Síntesis cualitativa:** Los resultados de los estudios se agruparon según temas comunes, tales como tipos de cardiopatías, métodos de diagnóstico, intervenciones terapéuticas y resultados clínicos. Se utilizó una síntesis cualitativa para integrar los hallazgos de manera coherente, destacando las tendencias y patrones observados.
- **Evaluación de la calidad del estudio:** Se utilizó una herramienta de evaluación crítica para valorar la calidad metodológica de los estudios. Los resultados se clasificaron en categorías de alta, media o baja calidad.
- **Análisis de subgrupos:** Se obtuvieron análisis en subgrupos para explorar diferencias en los resultados según variables específicas, como el país de origen de los estudios, el diseño del estudio y la edad de los pacientes.
- **presentación de resultados:** Los resultados se presentaron en tablas para facilitar la comparación y la interpretación de los datos para develar las tendencias en la prevalencia y los resultados de las cardiopatías congénitas en los infantes.

CAPÍTULO IV. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

4.1. Resultados

Tabla 1

Cardiopatías congénitas más frecuentes en pacientes pediátricos con trisomía 21

Autor y Año	Revista	País	Título	Metodología	Muestra	Resultados
Pfitzer et al., 2018 (8)	European Journal of Pediatrics	Alemania	Dynamics in prevalence of Down syndrome in children with congenital heart disease	Análisis de datos del Registro Nacional de Defectos Cardíacos Congénitos en Alemania	1618 pacientes con SD y cardiopatías congénitas nacidos entre 1980 y 2014	Incremento en la prevalencia de niños nacidos con SD y cardiopatías congénitas de 2010 a 2014; el defecto del septo auriculoventricular fue el fenotipo más común.
Delany et al., 2021 (7)	Journal of Congenital Cardiology	Internacional	Down syndrome and congenital heart disease: perioperative planning and management	Revisión de literatura utilizando términos médicos para identificar artículos revisados por pares sobre la atención perioperatoria en pacientes con DS y CHD	Artículos relevantes publicados desde 2010, con algunas publicaciones anteriores importantes	El 50% de los recién nacidos con DS tienen CHD, y muchos de estos defectos cardíacos requieren intervención quirúrgica o por catéter en la infancia. Se requiere una planificación cuidadosa para la cirugía cardíaca, evaluando tanto la enfermedad cardíaca como no cardíaca, con atención especial al riesgo de hipertensión pulmonar. La mortalidad con

						<p>cirugía cardíaca en pacientes pediátricos con DS es comparable a la población general, excepto en aquellos con defectos cardíacos de un solo ventrículo funcional. Las comorbilidades subyacentes pueden contribuir a complicaciones postoperatorias y aumento en la estancia hospitalaria.</p>
Santoro et al., 2021 (10)	Journal of Congenital Cardiology	Internacional	Congenital heart disease in Down syndrome – A review of temporal changes	Revisión de literatura basada en búsquedas en PubMed para evaluar la prevalencia, tipo, severidad y tamizaje de CHD en DS	56 artículos relevantes de 1950 a 2019	<p>La prevalencia de CHD en DS varió entre 20% y 57.9%, manteniéndose constante en 40-55% en décadas recientes. Se observó una tendencia hacia fenotipos más leves en algunos estudios y una mejora en el pronóstico de CHD en DS con el tiempo. Sensibilidades de tamizaje por examen físico, radiografía de tórax y electrocardiograma reportaron entre 71-95%.</p>
Zahari et al., 2019 (11)	European Journal of Pediatrics	Malasia	Ten-year trend in prevalence and outcome of Down syndrome with congenital heart disease in a	Estudio de cohorte retrospectivo para determinar las tendencias en la prevalencia y supervivencia de pacientes con síndrome de Down y enfermedades cardíacas	754 pacientes con síndrome de Down, de los cuales 414 (55%) tenían enfermedades	<p>La prevalencia de enfermedades cardíacas congénitas en pacientes con síndrome de Down fue similar a la de los países de altos ingresos, pero la tasa de supervivencia fue menor debido a la limitada experiencia y recursos para</p>

			middle-income country	congénitas nacidos entre 2006 y 2015 en Malasia	cardíacas congénitas	cirugías oportunas. Las tasas de supervivencia a 1, 5 y 10 años fueron del 85.5%, 74.6% y 72.9%, respectivamente.
Al-Fahham y Ali, 2021 (40)	The Egyptian Heart Journal	Egipto	Pattern of congenital heart disease among Egyptian children: a 3-year retrospective study	Estudio retrospectivo de tres años basado en datos de 1005 pacientes con enfermedades cardíacas congénitas confirmadas por ecocardiografía, registrados en la Clínica de Cardiología Pediátrica de un hospital universitario infantil	1005 pacientes con enfermedades cardíacas congénitas	La CHD cianótica fue la más común (79.2%), con el defecto del septo ventricular y la tetralogía de Fallot como las lesiones acianóticas y cianóticas más comunes, respectivamente. La mayoría de los casos se diagnosticaron en el primer año de vida (86.7%). Se encontró consanguinidad en el 44.6% de los pacientes. El síndrome de Down fue la anomalía cromosómica más frecuente, con el defecto del septo auriculoventricular como la lesión cardíaca más característica.
Bana et al., 2018 (41)	International Journal of Contemporary Pediatrics	India	Prevalence of extracardiac malformations associated with congenital heart disease	Estudio observacional transversal realizado en el Instituto de Postgrado en Ciencias Pediátricas Dr. B. C. Roy, Kolkata, de julio de 2014 a junio de 2016.	100 niños con enfermedades cardíacas congénitas	El 23% de los pacientes presentaron malformaciones extracardíacas (ECM) mayores, siendo el síndrome de Down el más común (50% de los casos con ECM). Las malformaciones más frecuentes fueron del sistema nervioso central y gastrointestinal (30.4% cada una). Se recomienda la búsqueda de ECM en

						pacientes con enfermedades cardíacas congénitas para un manejo integral y mejor pronóstico.
Rambo-Martin et al. 2018 (42)	G3: Genes, Genomes, Genetics	Estados Unidos	Analysis of Copy Number Variants on Chromosome 21 in Down Syndrome-Associated Congenital Heart Defects	Estudio de cohorte utilizando un microarray personalizado	409 individuos con síndrome de Down, incluidos 198 casos con AVSD y 211 controles sin defectos cardíacos	No se encontraron CNVs individuales en el cromosoma 21 que estuvieran asociadas con AVSD. Mayor incidencia de duplicaciones en casos que en controles en la población caucásica.
Gramaglia et al., 2020 (43)	J Biol Regul Homeost Agents	No especificado	Congenital heart disease in Down Syndrome	Revisión de estudios existentes	Pacientes pediátricos con síndrome de Down	Más del 50% tienen cardiopatías congénitas; defectos del septo auriculoventricular son los más comunes.
Muhammad Yaqoob et al. 2019 (44)	Turkish Journal of Pediatrics	Pakistán	Congenital heart disease and thyroid dysfunction in Down syndrome reported at Children's	Estudio retrospectivo basado en registros	350 niños con síndrome de Down	41.8% presentaron defectos cardíacos congénitos, el defecto septal ventricular fue el más común. Disfunción tiroidea en el 22% de los casos.

			Hospital, Lahore, Pakistan			
Somasundaram A, Ramkumar P 2018 (45)	Journal of Pediatrics and Infants	India	Study on Congenital Cardiac Defects of Down Syndrome Children	Estudio descriptivo en un hospital terciario durante un año	112 niños con síndrome de Down confirmados cromosómicamente	49.1% tenían enfermedades cardíacas congénitas; defecto septal ventricular (34.5%) y defecto del cojin endocardial (21.8%)
Alhuzaimi et al. 2021 (4)	Cureus	Arabia Saudita	Congenital Heart Defect and Pulmonary Hypertension in Children <u>With</u> Down Syndrome: Clinical Profile Over Two Decades	Estudio retrospectivo transversal	468 pacientes pediátricos con síndrome de Down	58.8% presentaron defectos cardíacos congénitos; los defectos más comunes fueron VSD (29.45%), ASD (26.9%), y AVSD (22.9%). Hipertensión pulmonar en 21.5% de pacientes con CHD.
Artur Dobosz, Mirosław y Bik- Mulanowski 2019 (46)	Developme ntal Period Medicine	Polonia	Long-term trends in the prevalence of congenital heart defects in patients with Down syndrome	Análisis retrospectivo de 500 pacientes consecutivos con síndrome de Down nacidos entre 2006 y 2017	500 pacientes con síndrome de Down	57.6% presentaron malformaciones cardíacas; el CAVC fue la anomalía más frecuente (35.1%). La frecuencia de CAVC ha disminuido significativamente en años recientes.

			in southern Poland			
Drakopoulou et al., 2020 (47)	World Journal of Cardiology	Grecia	Congenital heart 'Challenges' in Down syndrome	Editorial comentando un caso clínico	No aplica (editorial)	En un estudio poblacional en el noreste de Inglaterra (1985-2006), el 42% de los bebés con síndrome de Down presentaban anomalías cardiovasculares. De 821 bebés, el 23% tenía anomalías múltiples. Las lesiones primarias incluían AVSD completa (37%), comunicación interventricular (31%), CIA (15%), AVSD parcial (6%), tetralogía de Fallot (5%) y CAP (4%).
AlSuwayfee et al., 2020 (48)	Annals of the College of Medicine, Mosul	Irak	Congenital heart diseases and pulmonary hypertension among Down syndrome pediatric patients	Estudio caso-control basado en ecocardiografía	76 niños con síndrome de Down y 76 niños sin síndrome de Down (grupo control)	59% de los niños con síndrome de Down presentaron cardiopatías congénitas, siendo CAVC y ASD los más comunes. PAH fue significativamente más alta en niños con síndrome de Down (30%) en comparación con el grupo control (10.5%).
Aminaron et al, 2022 (49)	Journal of Cardiology and Cardiovasc	Nigeria	Prevalence and pattern of congenital heart disease among	Estudio prospectivo hospitalario	24 niños con síndrome de Down	95.8% presentaban cardiopatías congénitas; AVSD fue la más común (66.6%), seguida de TOF (8.3%). 33% de los niños tenía hipertensión pulmonar.

	ular Medicine		children with Down syndrome seen in a Federal Medical Centre in the Niger Delta Region, Nigeria			
Duru et al., 2020 (50)	Journal of Medicine in the Tropics	Nigeria	Congenital heart disease and associated comorbidities among children with Down syndrome in the Niger Delta region of Nigeria	Estudio descriptivo transversal	35 niños con síndrome de Down	Todos los niños tenían CHD. AVSD fue la más común (28.6%), seguida de VSD (22.9%) y PDA (14.3%). 48.6% tenía insuficiencia cardíaca y 14.3% hipertensión pulmonar.
Moayad et al., 2018 (51)	Annals of the College of Medicine, Mosul	Irak	Frequency of congenital heart disease among patients with Down's syndrome in Mosul	Estudio de series de casos	69 pacientes con síndrome de Down	72.5% presentaban cardiopatías congénitas. El defecto más común fue la ASD (30%), seguido del canal AV completo (20%) y la VSD (20%). El 14.5% de los pacientes presentaban otras anomalías congénitas, siendo las más frecuentes la atresia intestinal y la atresia anal (40% cada una).

Sadoh et al., 2018 (52)	Sri Lanka Journal of Child Health	Nigeria	Profile of clinical features, congenital heart disease and other comorbidities in children with Down syndrome in a tertiary care centre in Nigeria	Estudio descriptivo transversal	64 niños con síndrome de Down	80% presentaban cardiopatías congénitas, siendo AVSD el más común (39%). Otras comorbilidades incluyeron insuficiencia cardíaca congestiva (48.6%) y neumonía (42.9%).
Biniam-Endale y Seyoum 2024 (53)	Internationa l Journal of General Medicine	Etiopia	Prevalence and Patterns of Congenital Heart Defects and Other Major Non-Syndromic Congenital Anomalies Among Down Syndrome Patients: A Retrospective Study	Estudio retrospectivo	502 pacientes con síndrome de Down	67.3% presentaban cardiopatías congénitas; PDA (28.5%), VSD (23.2%) y AVSD (21.9%) fueron las más comunes. 32.8% presentaban múltiples anomalías cardíacas. 75.1% de los sujetos tenían al menos una anomalía estructural congénita.

4.2. Discusión

En este estudio, se analizaron 19 artículos científicos para identificar las cardiopatías congénitas más frecuentes en pacientes pediátricos con trisomía 21. Los resultados mostraron que las anomalías cardíacas más comunes fueron el defecto del septo auriculoventricular (AVSD), la comunicación interventricular (VSD) y el conducto arterioso permeable (PDA). Además, se observó una alta prevalencia de hipertensión pulmonar y otras complicaciones sistémicas asociadas.

Nuestros resultados concuerdan con investigaciones anteriores que han documentado una alta prevalencia de AVSD, VSD y PDA en pacientes con síndrome de Down. Por ejemplo, el estudio de Dobosz y Bik-Multanowski en Polonia reportó que el 57.6% de los niños con síndrome de Down presentaban malformaciones cardíacas, siendo el AVSD la más común (46). Similarmente, el estudio de Alhuzaimi et al. en Arabia Saudita encontró que el 58.8% de los pacientes presentaban defectos cardíacos congénitos, con una alta prevalencia de VSD y ASD (4). Además, un estudio en Nigeria realizado por Duru et al. reportó que el 80% de los infantes presentaban cardiopatías congénitas, con AVSD siendo la más frecuente (50).

La prevalencia de estas anomalías se alinea también con el estudio de Yassen, Fawzi y Alsaoor en Irak, donde el 72.5% de los pacientes con síndrome presentaban cardiopatías, con una alta incidencia de ASD (30%) y VSD (20%) (51). De manera similar, el estudio de Sadoh, Eki-udoko e Isah en Nigeria encontró que el 80% de los niños con síndrome presentaban cardiopatías congénitas, con AVSD siendo la más frecuente (39%) (52).

La alta prevalencia de AVSD y VSD sugiere que los cardiólogos y pediatras deben estar particularmente atentos a estas anomalías durante las evaluaciones iniciales. Además, la presencia significativa de hipertensión pulmonar resalta la necesidad de monitoreo regular y tratamiento oportuno para prevenir complicaciones graves. La hipertensión pulmonar, observada en un 21.5% a 30% de los casos, es una complicación crítica que requiere atención especial (4, 48).

Aunque este estudio proporciona una visión comprensiva de las cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down, presenta algunas limitaciones. Primero, la mayoría de los fueron de diseño retrospectivo, lo que podría introducir sesgos en la recopilación de datos.

Además, la variabilidad en los métodos de diagnóstico y las poblaciones estudiadas puede limitar la generalización de nuestros hallazgos. Futuras investigaciones deberían considerar diseños prospectivos y muestras más grandes para validar estos resultados.

CAPÍTULO V. CONCLUSIONES y RECOMENDACIONES

5.1. Conclusiones

Los estudios analizados han demostrado consistentemente que las cardiopatías congénitas más frecuentes en pacientes pediátricos con síndrome de Down son la comunicación interventricular (VSD) y el conducto arterioso permeable (PDA). Estas anomalías representan un porcentaje significativo de los casos, con prevalencias que varían entre el 20% y el 67.3% según diferentes estudios. La alta incidencia de estas condiciones resalta la necesidad de un diagnóstico temprano y una vigilancia constante para mejorar los resultados clínicos en esta población vulnerable.

Con base en la literatura revisada, es evidente que existe una correlación significativa entre el síndrome de Down y la aparición de cardiopatías congénitas. Los hallazgos revelan que entre el 40% y el 80% de los individuos con síndrome de Down presentan algún tipo de anomalía cardíaca congénita. Esta relación se explica, en parte, por las alteraciones genéticas específicas de la trisomía 21, que afectan el desarrollo cardíaco. La variabilidad en la prevalencia reportada puede deberse a diferencias en las poblaciones estudiadas, los métodos de diagnóstico y los criterios de inclusión utilizados en los diferentes estudios.

Las complicaciones sistémicas más importantes asociadas a las cardiopatías congénitas en pacientes incluyen la hipertensión pulmonar, insuficiencia cardíaca congestiva y una mayor susceptibilidad a infecciones respiratorias. La hipertensión pulmonar, en particular, se ha reportado con una prevalencia significativa, afectando entre el 14.3% y el 30% de los pacientes. Estas complicaciones aumentan la morbilidad, subrayando la necesidad de una gestión multidisciplinaria y un seguimiento continuo para prevenir y tratar estas condiciones de manera eficaz.

5.2. Recomendaciones

Se recomienda la implementación de programas de detección temprana de cardiopatías congénitas. Esto incluye la realización rutinaria de ecocardiogramas en las primeras semanas de vida para identificar defectos cardíacos congénitos comunes como el AVSD, VSD y PDA. La detección temprana permitirá un manejo adecuado y oportuno, mejorando significativamente los resultados clínicos.

Es crucial desarrollar y aplicar protocolos de manejo multidisciplinario que incluyan la colaboración entre pediatras, cardiólogos, neumólogos y otros especialistas relevantes. Estos protocolos deben abordar no solo las cardiopatías congénitas sino también las complicaciones sistémicas asociadas como la hipertensión pulmonar y las infecciones respiratorias. Un enfoque integral y coordinado puede reducir la morbilidad.

Para mejorar nuestra comprensión y mejorar la calidad de la atención a los individuos con síndrome de Down, es fundamental apoyar la investigación en curso sobre las cardiopatías congénitas en esta población y las complicaciones relacionadas. Además, es imperativo priorizar la educación y capacitación continua de los proveedores de atención médica, garantizando que estén actualizados con los últimos avances en el diagnóstico. Al ofrecer capacitación especializada, los equipos de atención médica pueden mejorar su competencia en el manejo de casos complejos y brindar atención excepcional a pacientes con síndrome de Down.

BIBLIOGRÁFIA

1. Pelleri MC, Cicchini E, Petersen MB, Tranebjærg L, Mattina T, Magini P, et al. Partial trisomy 21 map: Ten cases further supporting the highly restricted Down syndrome critical region (HR-DSCR) on human chromosome 21. *Mol Genet genomic Med.* 2019;7(8):e797.
2. Verywell Health. Down Syndrome: Facts and Statistics [Internet]. 2023. Available from: <https://www.verywellhealth.com/down-syndrome-facts-5324273>
3. Diamandopoulos K, Green J. Down syndrome: An integrative review. *J neonatal Nurs.* 2018;24(5):235–41.
4. Alhuzaimi AN, Alotaibi NM, Alsuhaibani GI, Alanazi RK, Temsah MH. Congenital heart defect and pulmonary hypertension in children with Down syndrome: clinical profile over two decades. *Cureus.* 2021;13(2).
5. Santos FCGB, Croti UA, Marchi CH De, Murakami AN, Brachine JDP, Borim BC, et al. Surgical treatment for congenital heart defects in down syndrome patients. *Brazilian J Cardiovasc Surg.* 2019;34:1–7.
6. Hyder SN, Humayun L, Kazmi T. Frequency of associated congenital heart defects in Down syndrome. *Assoc J Heal Sci.* 2019;1.
7. Delany DR, Gaydos SS, Romeo DA, Henderson HT, Fogg KL, McKeta AS, et al. Down syndrome and congenital heart disease: perioperative planning and management. *J Congenit Cardiol.* 2021;5:1–14.
8. Pfitzer C, Helm PC, Rosenthal LM, Berger F, Bauer UMM, Schmitt KRL. Dynamics in prevalence of Down syndrome in children with congenital heart disease. *Eur J Pediatr.* 2018;177:107–15.
9. Korlimarla A, Hart SJ, Spiridigliozzi GA, Kishnani PS. Down syndrome. *Cassidy Allanson's Manag Genet Syndr.* 2021;355–87.
10. Santoro SL, Steffensen EH. Congenital heart disease in Down syndrome – A review of temporal changes. *J Congenit Cardiol* [Internet]. 2021;5(1):1. Available from: <https://doi.org/10.1186/s40949-020-00055-7>
11. Zahari N, Mat Bah MN, A. Razak H, Thong MK. Ten-year trend in prevalence and outcome of Down syndrome with congenital heart disease in a middle-income country. *Eur J Pediatr* [Internet]. 2019;178(8):1267–74. Available from: <https://doi.org/10.1007/s00431-019-03403-x>
12. Dimopoulos K, Constantine A, Clift P, Condliffe R, Moledina S, Jansen K, et al. Cardiovascular Complications of Down Syndrome: Scoping Review and Expert Consensus. *Circulation.* 2023;147(5):425–41.
13. Lagan N, Huggard D, Mc Grane F, Leahy TR, Franklin O, Roche E, et al. Multiorgan involvement and management in children with Down syndrome. *Acta Paediatr* [Internet]. 2020 Jun 1;109(6):1096–111. Available from: <https://doi.org/10.1111/apa.15153>
14. Antonarakis SE, Skotko BG, Rafii MS, Strydom A, Pape SE, Bianchi DW, et al. Down syndrome. *Nat Rev Dis Prim.* 2020;6(1):9.

15. Sánchez-Pavón E, Mendoza H, García-Ferreira J. Trisomy 21 and assisted reproductive technologies: a review. *JBRA Assist Reprod.* 2022;26(1):129.
16. Vázquez-Diez C, FitzHarris G. Causes and consequences of chromosome segregation error in preimplantation embryos. *Reproduction.* 2018;155(1):R63–76.
17. Ganguly BB. *Genetics and Neurobiology of Down Syndrome.* Academic Press; 2022.
18. Yamauchi Y, Aoki S, Koike J, Hanzawa N, Hashimoto K. Motor and cognitive development of children with Down syndrome: The effect of acquisition of walking skills on their cognitive and language abilities. *Brain Dev.* 2019;41(4):320–6.
19. Suto M, Isayama T, Morisaki N. Population-based analysis of secular trends in age at death in trisomy 18 syndrome in Japan from 1975 to 2016. *Neonatology.* 2021;118(1):47–53.
20. Cipriani G, Danti S, Carlesi C, Di Fiorino M. Aging with Down syndrome: the dual diagnosis: Alzheimer's disease and Down syndrome. *Am J Alzheimer's Dis Other Dementias®.* 2018;33(4):253–62.
21. MacLennan S. Down's syndrome. *InnovAiT.* 2020;13(1):47–52.
22. Avigdor BE, Osei-Owusu IA, Pevsner J. Mosaicism in rare disease. In: *Genomics of rare diseases.* Elsevier; 2021. p. 151–84.
23. Edie S, Zaghoul NA, Leitch CC, Klinedinst DK, Lebron J, Thole JF, et al. Survey of human chromosome 21 gene expression effects on early development in *Danio rerio*. *G3 Genes, Genomes, Genet.* 2018;8(7):2215–23.
24. McGuire M, Long J, Esbensen AJ, Bailes AF. Adapted dance improves motor abilities and participation in children with Down syndrome: A pilot study. *Pediatr Phys Ther.* 2019;31(1):76–82.
25. Ferrari M, Stagi S. Autoimmunity and genetic syndromes: a focus on Down syndrome. *Genes (Basel).* 2021;12(2):268.
26. Gomez W, Morales R, Maracaja-Coutinho V, Parra V, Nassif M. Down syndrome and Alzheimer's disease: common molecular traits beyond the amyloid precursor protein. *Aging (Albany NY).* 2020;12(1):1011.
27. Diciere-Pereira B, Gomes MF, Giannasi LC, Nacif SR, Oliveira EF, Salgado MAC, et al. Down syndrome: orofacial pain, masticatory muscle hypotonia, and sleep disorders. *Sleep.* 2022;45(11):zsac181.
28. Merckling M, Vazquez S, Nolan B, Subah G, Fortunato M, Stein A, et al. Atlantoaxial subluxation and Down syndrome: A cross-sectional analysis. *J Craniovertebr Junction Spine.* 2024;15(2):173–7.
29. Mahmoud HH, Amin SA, El-Awady HA, Ibrahim AY. Prevalence of Congenital Heart Disease in Pediatric Patients with Down Syndrome in Fayoum Governorate. *Fayoum Univ Med J.* 2023;11(2):1–9.
30. Sassalos P, Si MS, Ohye RG, Bove EL, Romano JC. Atrioventricular septal defects. In: *Critical Heart Disease in Infants and Children.* Elsevier; 2019. p. 606–14.
31. Boussouf K, Zaidi Z, Soltani S, Kadour F, Djellaoudji A. Tetralogy of Fallot in four down syndrome patients in Setif, Algeria: Diagnosis and clinical aspects. *Heal Sci J.*

- 2019;1:629.
32. Pugnaloni F, Doni D, Lucente M, Fiocchi S, Capolupo I. Ductus Arteriosus in Fetal and Perinatal Life. *J Cardiovasc Dev Dis.* 2024;11(4):113.
 33. Springer S, Karner E, Worda C, Grabner MM, Seidl-Mlczoch E, Laccone F, et al. Outcome after prenatal diagnosis of trisomy 13, 18, and 21 in fetuses with congenital heart disease. *Life.* 2022;12(8):1223.
 34. Cooper A, Sisco K, Backes CH, Dutro M, Seabrook R, Santoro SL, et al. Usefulness of postnatal echocardiography in patients with Down syndrome with normal fetal echocardiograms. *Pediatr Cardiol.* 2019;40:1716–21.
 35. Syed MA, Mohiaddin RH. *Magnetic resonance imaging of congenital heart disease.* Springer Nature; 2023.
 36. Wattamwar K, Levin TL. Delayed sternal ossification in congenital heart disease: incidence using computed tomography. *Pediatr Radiol.* 2021;51:1676–81.
 37. Wagdy R. The role of diagnostic cardiac catheterization for children with congenital heart diseases: local experience. *Arch Med Sci – Atheroscler Dis.* 2018;3(1):72–9.
 38. Varela-Chinchilla CD, Sánchez-Mejía DE, Trinidad-Calderón PA. Congenital Heart Disease: The State-of-the-Art on its Pharmacological Therapeutics. *J Cardiovasc Dev Dis.* 2022;9(7).
 39. Ottaviani G, Buja LM. Chapter 6 - Congenital heart disease: pathology, natural history, and interventions. In: Buja LM, Butany JBTCP (Fifth E, editors. Academic Press; 2022. p. 223–64. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780128222249000116>
 40. Al-Fahham MM, Ali YA. Pattern of congenital heart disease among Egyptian children: a 3-year retrospective study. *Egypt Hear J.* 2021;73:1–8.
 41. Bana SK, Mandal AK, Nagaraj N, Saraswat S, Shukla A. Prevalence of extracardiac malformations associated with congenital heart disease. *Int J Contemp Pediatr.* 2018;5(2):411.
 42. Rambo-Martin BL, Mülle JG, Cutler DJ, Bean LJH, Rosser TC, Dooley KJ, et al. Analysis of copy number variants on chromosome 21 in Down syndrome-associated congenital heart defects. G3 genes, genomes, Genet. 2018;8(1):105–11.
 43. Gramaglia SMC, Cuppari C, Salpietro C, Ceravolo A, Cutrupi MC, Concolino D, et al. Congenital heart disease in Down syndrome. *J Biol Regul Homeost Agents.* 2020;34(4 suppl 2):31–5.
 44. Yaqoob M, Manzoor J, Hyder SN, Sadiq M. Congenital heart disease and thyroid dysfunction in Down syndrome reported at Children’s Hospital, Lahore, Pakistan. *Turk J Pediatr.* 2019;61(6):915–24.
 45. Somasundaram A, Ramkumar P. Study on congenital cardiac defects of Down Syndrome children. *J Pediat Infants.* 2018;1:7–10.
 46. Dobosz A, Bik-Multanowski M. Long-term trends in the prevalence of congenital heart defects in patients with Down syndrome in southern Poland. *J Mother Child.* 2019;23(3):184–9.

47. Drakopoulou M, Vlachakis PK, Tsioufis C, Tousoulis D. Congenital heart “Challenges” in Down syndrome. *World J Cardiol.* 2024;16(5):217.
48. ALSUWAYFEE KI, AHMED M, MOHAMMED QN. Congenital heart disease and pulmonary hypertension among Down syndrome pediatric patients. *Ann Coll Med Mosul.* 2020;42(1):50–6.
49. Susan UA, Chiemerie OA. Prevalence and pattern of congenital heart disease among children with Down syndrome seen in a Federal Medical Centre in the Niger Delta Region, Nigeria. *J Cardiol Cardiovasc Med.* 2022;7(1):30–5.
50. Duru CO, Ige OO, Okpokowuruk FS, Daniels QO, Udo PA, Megbelayin F, et al. Congenital heart disease and associated comorbidities among children with Down syndrome in the Niger Delta region of Nigeria. *J Med Trop.* 2020;22(1):46–50.
51. Yassen ZM, Fawzi MM, Alsaor RS. Frequency of congenital heart disease among patients with Down’s syndrome in Mosul. *Ann Coll Med Mosul.* 2018;40(2):24–9.
52. Sadoh WE, Eki-Udoko FE, Isah IA. Profile of clinical features, congenital heart disease and other comorbidities in children with Down syndrome in a tertiary care centre in Nigeria. *Sri Lanka J Child Heal.* 2018;47(1):50–5.
53. Geleta BE, Seyoum G. Prevalence and Patterns of Congenital Heart Defects and Other Major Non-Syndromic Congenital Anomalies Among Down Syndrome Patients: A Retrospective Study. *Int J Gen Med.* 2024;1337–47.