



**UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA**

TEMA:

Comunicación interventricular en pacientes pediátricos con síndrome de Down en el Hospital IESS Ceibos en el período 2017 al 2022.

AUTORES:

**Ibarra Pesantes, Loren Haziél
León Atancuri, Estefanía Beatriz**

TUTOR:

Dr. Ayón Genkuong, Andrés Mauricio

**Trabajo de titulación previo a la obtención del título de:
MÉDICO**

**Guayaquil, Ecuador
17 de mayo del 2024**



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE MEDICINA

CERTIFICACIÓN

Certificamos que el siguiente trabajo de titulación, fue realizado en su totalidad por **Ibarra Pesantes, Loren Haziel y León Atancuri, Estefanía Beatriz**, como requerimiento para la obtención del título de **médico**.

TUTOR



firmado electrónicamente por:
**ANDRES MAURICIO
AYON GENKUONG**

F. _____

Dr. Ayón Genkuong, Andrés Mauricio

DIRECTOR DE LA CARRERA

F. _____

Dr. Juan Luis Aguirre Martínez

Guayaquil a los 17 días del mes de mayo del año 2024



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA**

DECLARACIÓN DE RESPONSABILIDAD

Nosotros, **Ibarra Pesantes, Loren Haziel**
León Atancuri, Estefanía Beatriz

DECLARAMOS QUE

El trabajo de Titulación: **Comunicación interventricular en pacientes pediátricos con síndrome de Down en el Hospital IESS Ceibos en el período 2017 al 2022**, previo a la obtención del título de **médico**, ha sido desarrollado respetando derechos intelectuales de terceros conforme a las citas que constan en el documento, cuyas fuentes se incorporan en las referencias o bibliografías. Consecuentemente este trabajo es de nuestra total autoría.

En virtud de esta declaración, nos responsabilizamos del contenido, veracidad y alcance del Trabajo de Titulación referido.

Guayaquil, a los 17 días del mes de mayo del año 2024

LOS AUTORES



Firmado electrónicamente por:
**LOREN HAZIEL IBARRA
PESANTES**

F. _____

Ibarra Pesantes, Loren Haziel



Firmado electrónicamente por:
**ESTEFANIA
BEATRIZ LEON
ATANCURI**

F. _____

León Atancuri, Estefanía Beatriz



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE MEDICINA

AUTORIZACIÓN

Nosotros, **Ibarra Pesantes, Loren Haziel**
León Atancuri, Estefanía Beatriz

Autorizamos a la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil a la **publicación** en la biblioteca de la institución del Trabajo de titulación: Comunicación interventricular en pacientes pediátricos con síndrome de Down en el Hospital IESS Ceibos en el período 2017 al 2022, cuyo contenido, ideas y criterios son de nuestra exclusiva responsabilidad y total autoría.

Guayaquil, a los 17 días del mes de mayo del año 2024

LOS AUTORES



Firmado electrónicamente por:
**LOREN HAZIEL IBARRA
PESANTES**

F. _____
Ibarra Pesantes, Loren Haziel



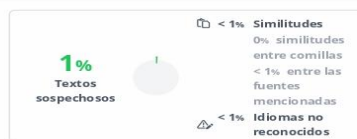
Firmado electrónicamente por:
**ESTEFANIA
BEATRIZ LEON
ATANCURI**

F. _____
León Atancuri, Estefanía Beatriz

REPORTE DE COMPILATIO

 **CERTIFICADO DE ANÁLISIS**
magister

P72 LEON IBARRA COMUNICACION INTERVENTRICULAR EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SINDROME DE DOWN



Nombre del documento: P72 LEON IBARRA COMUNICACION INTERVENTRICULAR EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SINDROME DE DOWN.docx ID del documento: 8e79ef77babdb0a626cbe901b0bcde62e1837d1 Tamaño del documento original: 941,5 kB	Depositante: undefined ESTEFANIA BEATRIZ LEON ATAN CURRI Fecha de depósito: 2/5/2024 Tipo de carga: email_submission fecha de fin de análisis: 2/5/2024	Número de palabras: 11.017 Número de caracteres: 72.512
---	--	--



Fuentes principales detectadas

N°	Descripciones	Similitudes	Ubicaciones	Datos adicionales
1	 repositorio.ucsg.edu.ec http://repositorio.ucsg.edu.ec/bitstream/3317/18946/3/T-UCSG-PRE-MED-1307.pdf.txt 13 fuentes similares	1%		Palabras idénticas: 1% (147 palabras)
2	 revision.docx revision #31dce8 El documento proviene de mi grupo 11 fuentes similares	1%		Palabras idénticas: 1% (134 palabras)
3	 repositorio.ucsg.edu.ec http://repositorio.ucsg.edu.ec/bitstream/3317/18951/3/T-UCSG-PRE-MED-1312.pdf.txt 10 fuentes similares	1%		Palabras idénticas: 1% (116 palabras)
4	 ru.dgb.unam.mx https://ru.dgb.unam.mx/bitstream/20.500.14330/TE501000633925/3/0633925_A1.pdf 1 fuente similar	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (22 palabras)

Fuentes con similitudes fortuitas

N°	Descripciones	Similitudes	Ubicaciones	Datos adicionales
1	 Documento de otro usuario #c3a24c El documento proviene de otro grupo	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (32 palabras)
2	 www.ncbi.nlm.nih.gov https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10506540/pdf/apycv-2-187.pdf	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (23 palabras)
3	 www.ncbi.nlm.nih.gov https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9568679/pdf/cureus-0014	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (21 palabras)
4	 Documento de otro usuario #088649 El documento proviene de otro grupo	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (15 palabras)
5	 Documento de otro usuario #0236a2 El documento proviene de otro grupo	< 1%		Palabras idénticas: < 1% (11 palabras)

Fuentes mencionadas (sin similitudes detectadas)

Estas fuentes han sido citadas en el documento sin encontrar similitudes.

-  <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36716257/>
-  <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7586367/pdf/cureus-0012>
-  <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK526016/>
-  <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-014-0144-2#citeas>
-  <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557511/>

TUTOR



firmado electrónicamente por:
ANDRES MAURICIO
AYON GENKUONG

F. _____
Dr. Ayón Genkuong, Andrés Mauricio

AGRADECIMIENTO

Me gustaría agradecer a mis padres y mi hermano, quienes han estado conmigo apoyándome desde el primer día que pisé la facultad de medicina, y no han dejado de darme ánimos para culminar la carrera.

Gracias a mi compañera de tesis, Tefi, quien desde primer ciclo ha sido mi amiga y al final de todo, decidimos irnos al mismo hospital y hacer la tesis juntas. Quien ha estado para mí en buenos y malos momentos, me ha apoyado y aconsejado en todo. Gracias a mis demás compañeros que me han hecho de la universidad y el internado un lugar con puros recuerdos bonitos y felices.

Muchas gracias al Dr. Ayón, que, aunque Tefi y yo le causáramos muchos dolores de cabeza durante las reuniones, nos guiaba en todo lo que podía para que pudiéramos terminar la tesis, me llevo una muy buena impresión del doctor.

- Loren Ibarra Pesantes

AGRADECIMIENTO

Quiero agradecer a mi familia, a mi mamá por siempre motivarme y darme fuerzas para seguir adelante; a mi papá, que incluso antes de empezar ya estaba orgulloso de mi, y me ha aconsejado; a mi hermanita de cuatro patas, mi fiel compañera de estudio, que ahora está en el cielo y no pudo verme culminar esta carrera que ella y yo empezamos; a John que ha sido un pilar fundamental durante casi toda la carrera; a Sol por apoyarme y siempre confiar en mí.

Gracias Loyi por aceptar ser mi compañera de tesis, te estimo mucho como compañera, amiga y colega, sé que tienes un gran futuro.

Gracias a nuestro tutor, el Dr. Ayón, por guiarnos, tenernos paciencia, y siempre tratar de hacernos el camino menos estresante.

- Estefanía León Atancuri

DEDICATORIA

En dedicación a mis padres, que se ha esforzado en todo lo que han podido para brindarme lo necesario para poder terminar la carrera, por los miles de consejos y la fortaleza que me dan; a mi hermano, el que me siempre está ahí para mí, el que escucha mis historias de lo que me pasaba en la Universidad y, ahora, en el hospital, sin ellos, mi familia, no hubiera llegado tan lejos.

- Loren Ibarra Pesantes

Dedicado a mis queridos padres, quienes dieron todo de sí para que pueda estar aquí el día de hoy. A mis amigos, aquellos que persistieron y me acompañaron durante toda esta jornada. A mis maestros, por su gran dedicación a la enseñanza.

- Estefanía León Atancuri



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA

TRIBUNAL DE SUSTENTACIÓN

F. _____
DR. RONNY MOSCOSO

F. _____
DR. ROBERTO BRIONES

F. _____
OPONENTE

Índice

RESUMEN	X
ABSTRACT	XI
OBJETIVO GENERAL	4
OBJETIVOS ESPECÍFICOS	4
1. MARCO TEÓRICO.....	5
1.1. SÍNDROME DE DOWN.....	5
1.1.1. HISTORIA DE LA ENFERMEDAD	5
1.1.2. DEFINICIÓN.....	6
1.1.3. EPIDEMIOLOGÍA.....	6
1.1.4. TIPOS.....	7
1.1.5. FACTORES DE RIESGO.....	8
1.1.6. DIAGNÓSTICO.....	9
1.1.7. MANIFESTACIONES CLÍNICAS	12
1.1.8. TRATAMIENTO.....	14
COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR.....	15
2.1. DEFINICIÓN.....	15
2.2. EPIDEMIOLOGÍA.....	16
2.3. ETIOLOGÍA.....	16
2.4. FACTORES DE RIESGO.....	17
2.5. FISIOPATOLOGÍA.....	18
2.6. MANIFESTACIONES CLÍNICAS	21
2.7. DIAGNÓSTICO.....	23
2.8. TRATAMIENTO.....	24
RELACIÓN DEL SÍNDROME DE DOWN CON LA COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR	26
MATERIALES Y MÉTODOS.....	29
TIPO DE INVESTIGACIÓN.....	29
OBTENCIÓN DE DATOS Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO	29
VARIABLES DEL ESTUDIO	29
POBLACIÓN DEL ESTUDIO.....	30
CRITERIOS DE INCLUSIÓN.....	30
CRITERIOS DE EXCLUSIÓN.....	30
MÉTODO DE RECOLECCIÓN DE DATOS.....	30
RESULTADOS	31
DISCUSIÓN.....	33
CONCLUSIONES.....	36
RECOMENDACIONES	37
ANEXOS	38
REFERENCIAS	51

RESUMEN

Introducción: El Síndrome de Down (SD) afecta a 1 de cada 1.000 recién nacidos vivos según la ONU, uno de los defectos congénitos más frecuentes, siendo la comunicación interventricular (CIV) una de las principales. El diagnóstico temprano de cardiopatías es importante porque disminuye la mortalidad y morbilidad al actuar de manera oportuna.

Objetivos: Establecer la prevalencia de CIV en pacientes pediátricos con SD.

Materiales y métodos: Estudio de tipo descriptivo, transversal, observacional, retrospectivo. Información obtenida de las historias clínicas del sistema AS400 del Hospital General del Norte de Guayaquil IESS Ceibos. Usando Excel para procesar la base de datos y se analizó con el sistema SPSS para los datos estadísticos. Los criterios de inclusión fueron pacientes con SD, entre 0 meses y 14 años 11 meses; dando un total de 704 pacientes para el estudio.

Resultados: De los 704 pacientes que se estudiaron con SD, el 9.23% padecen CIV siendo la cardiopatía más frecuente, la edad más frecuente fue en neonatos, el sexo no tuvo predominancia, no se encontraron antecedentes maternos predisponentes de SD ni CIV. Los CIV pequeño tuvieron 70.77%, mediano 21.54% y grande 7.69%. La mortalidad en pacientes con SD y CIV es 10.76%. Los defectos grandes tuvieron mayor mortalidad con 60%.

Conclusiones: La prevalencia de CIV en pacientes con SD es del 9.23. No se establecieron factores de riesgo materno asociados que predispongan al desarrollo de CIV. El grado más frecuente de CIV es el pequeño. La mortalidad es de 60% en los CIV grandes.

Palabras claves: Síndrome de Down; Comunicación interventricular; Defecto del tabique interventricular

ABSTRACT

Introduction: Down Syndrome (DS) affects 1 in every 1,000 live births according to the UN, being one of the most common congenital defects, with ventricular septal defect (VSD) being one of the main ones. Early diagnosis of heart conditions is important because it reduces mortality and morbidity by acting promptly.

Objectives: To establish the prevalence of VSD in pediatric patients with DS.

Materials and methods: Epidemiological study of a descriptive, cross-sectional, observational, retrospective nature. Information was obtained from the medical records of the AS400 system of the General Hospital of North Guayaquil IESS Ceibos. Excel was used to process the database, and statistical data were analyzed using the SPSS system. Inclusion criteria were patients with DS, aged between 0 months and 14 years 11 months, resulting in a total of 704 patients for the study.

Results: Out of the 704 patients studied with DS, 9.23% suffer from VSD, with VSD being the most common heart condition. The most frequent age was in neonates, with no predominance of gender, and no predisposing maternal history of DS or VSD was found. Small VSDs accounted for 70.77%, medium 21.54%, and large 7.69%. Mortality in patients with DS and VSD is 10.76%. Large defects had a higher mortality rate of 60%.

Conclusions: The prevalence of VSD in patients with DS is 9.23%. No associated maternal risk factors were established that predispose to the development of VSD. The most frequent degree of VSD is small. Mortality is 60% in large VSDs.

Key words: Down Syndrome, Interventricular Communication, Interventricular septal defect

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) es un defecto genético que proviene de una alteración en el número de cromosomas, con una copia extra del par 21 y provocando así diferentes manifestaciones clínicas que involucran tanto el área del intelecto como malformaciones físicas u orgánicas. La incidencia puede variar dependiendo de la región. Según la ONU, globalmente se estima que 1 de cada 1000 recién nacidos tienen SD (1). Siendo así uno de los defectos congénitos más frecuentes. Las alteraciones en el sistema cardiovascular son frecuentes en estos pacientes, por lo que el conocimiento de las cardiopatías recurrentes en este síndrome es de relevancia. Un diagnóstico óptimo lleva a que se evalúe a tiempo la magnitud del defecto en el tabique interventricular y discernir si realizar un procedimiento quirúrgico o mantener en observación, como es en el caso de defectos pequeños que no afectan en la hemodinamia del paciente (2).

El enfoque de estudio es la comunicación interventricular (CIV), que forma parte de una de las malformaciones más comunes que pueden presentarse en los pacientes con SD. Este síndrome puede presentar malformaciones en diferentes sistemas y órganos, sin embargo, las cardíacas son las más frecuentes, y dentro de estas las que involucran el septum atrio ventricular son las más prevalentes (3). Según Asmaa *et. al.* la frecuencia de CIV es de 3,17% siendo la segunda cardiopatía más común presente en este síndrome, además propone la posibilidad que no hay una diferencia significativa en la presentación según el sexo (3).

La frecuencia de que la CIV se encuentre como anomalía única es baja ya que puede verse acompañada de otras cardiopatías, siendo la persistencia del ductus arterioso una

de las cardiopatías más asociadas. Según Yasir *et. al.* la frecuencia de CIV fue mayor a las demás cardiopatías enlistadas en su estudio, seguida de la persistencia del ductus arterioso (4). Así mismo recalca la importancia de que el descubrimiento precoz de las cardiopatías en niños con SD ayuda a disminuir la mortalidad y morbilidad, ya que en caso de ser defectos que comprometan la vida del paciente, se puede actuar de manera rápida y oportuna para salvaguardar la vida (4).

Para este estudio, en los pacientes con CIV se estandarizó su clasificación de acuerdo con el tamaño del defecto del tabique, ya que, al momento de la recolección de datos de las historias clínicas, se observó que el reporte ecográfico de la clasificación del CIV variaba en base al profesional que realizaba el procedimiento y el respectivo reporte, y se encontró que indiferentemente de la clasificación empleada por el profesional, el tamaño del orificio era un factor en común descrito en dichos reportes, por lo que se decidió el uso de esta clasificación en base al tamaño del defecto, ya sea: pequeño, mediano o grande, para la descripción del grado de CIV.

OBJETIVO GENERAL

Analizar la influencia de la comunicación interventricular en pacientes con síndrome de Down del Hospital IESS Ceibos del periodo 2017 al 2022.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Establecer la prevalencia de Comulación Interventricular en pacientes pediátricos con síndrome de Down del Hospital IESS Ceibos
- Establecer los factores de riesgo asociados a la madre que podrían intervenir en el desarrollo de comunicación interventricular.
- Establecer el grado de Comulación Interventricular en pacientes pediátricos con síndrome de Down.
- Establecer la mortalidad de la comunicación interventricular en pacientes pediátricos con síndrome de Down.

1. MARCO TEÓRICO

CAPÍTULO I

1.1. SÍNDROME DE DOWN

1.1.1. HISTORIA DE LA ENFERMEDAD

Su primera descripción fue en 1866 por John Langdon Haydon Down, a quien le debe su nombre, y lo caracterizó clínica y fenotípicamente en base a lo que un grupo de personas tenían en común, aunque aún no se determinaba la causa. Estas personas eran pacientes con discapacidad mental, a quienes denominó “Mongolian Idiocy”. Este término se usó debido al parecido que tenían esos pacientes con los grupos étnicos mongoles. J. Down observaba fotografías y describía características comunes, tales como: pliegues epicánticos, hendiduras palpebrales ascendentes, protrusión lingual, puente nasal plano, cuello corto y talla baja; siendo el precursor en usar fotografías en los hospitales. En 1959, Jérôme Lejeune, Raymond Turpin y Marthe Gautier descubrieron que el SD tenía un origen cromosómico, donde había un tercer cromosoma 21, así se identificó la primera cromosomopatía y base genética para el retraso mental. El término “Mongolian”, fue utilizado y aceptado hasta 1961, donde un grupo de genetistas sugirieron cuatro nombres alternativos, eligiendo así “Síndrome de Down”, fue aceptado por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en 1965. Ese mismo año, la República Popular de Mongolia, para referirse a esa entidad clínica, le pidió a la OMS que se evite usar el término mongolismo. Actualmente, se sugiere el empleo de Trisomía 21, en vez de Síndrome de Down. (5)

1.1.2. DEFINICIÓN

El SD es una de las cromosomopatías más frecuentes y se considera a nivel mundial la primera causa de discapacidad intelectual de origen genético. Es una anomalía cromosómica causada por una anormalidad en la división celular en la meiosis o mitosis, conocida como no disyunción, que lleva a la presencia de una copia extra en el par 21, así denominado Trisomía 21(47, XX, +21 o 47, XY, +21). (6)

Su presentación puede ser parcial o completa. El 95% de los casos, es completa en la que todas las células del paciente poseen un cromosoma 21 extra, el 3% a mosaicismo, donde coexisten células afectadas con la cromosomopatía y células sanas, que se originan por errores en la meiosis y mitosis durante el desarrollo del óvulo, espermatozoide o embrión, por lo que no son hereditarias; 2% por una traslocación no equilibrada, donde existe un cariotipo con 46 cromosomas, pero uno de ellos, especialmente el cromosoma 14, tiene material cromosómico extra del Hsa21. (7)

1.1.3. EPIDEMIOLOGÍA

La OMS estima que existe una prevalencia a nivel mundial de 1 de cada 1000 recién nacidos vivos, aunque esta cifra se ve influenciada a cambios debido a variaciones socioculturales, como la interrupción legal del embarazo y el acceso al diagnóstico prenatal (8). Según el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas en Latinoamérica, nacen 18 niños con síndrome de Down de cada 10000 nacidos vivos. (9)

En Ecuador, el síndrome de Down prevalece 1 de cada 550 nacidos vivos, una tasa mucho mayor que el promedio mundial, relacionando como factor de riesgo a madres añosas y factores ambientales que alteran los cromosomas en mujeres jóvenes, como la radiación y efectos plaguicidas. (10)

1.1.4. TIPOS

1.1.4.1. Trisomía 21

Es la variante más frecuente en este síndrome, en donde cada célula del cuerpo humano cuenta con tres copias separadas del cromosoma 21 en vez de las dos que normalmente están (11).

1.1.4.2. Síndrome de Down con mosaicismo

Cabe recalcar que mosaico quiere decir mezcla o combinación, por ende, en estos pacientes algunas células tienen 3 copias del cromosoma 21, pero otras tienen las dos copias normales del cromosoma 21. Estos pacientes tienen las mismas características de los otros niños con Trisomía 21, sin embargo, pueden tener menos características dependiendo de la presencia elevada o disminuida de la cantidad de cromosomas normales (11).

1.1.4.3. Síndrome de Down por translocación

Es la variante que ocupa un 2% en la frecuencia de su aparición en el síndrome. Ocurre cuando existe una parte o un cromosoma 21 entero adicional presente, translocado a un cromosoma distinto en vez de estar en el cromosoma 21 separado (11).

1.1.5. FACTORES DE RIESGO

1.1.5.1. Edad

La edad materna mayor de 35 años es uno de los factores de riesgo más importantes asociado al síndrome de Down. El riesgo es mucho más alto en una madre de 40 años en comparación con el de una madre de 25 años. Esto se debe a varios mecanismos que implican una elevada tasa de error en la meiosis II, es decir en la no disyunción, la pérdida de eficiencia en la degradación de las cohesinas y errores en el ADN por factores extrínsecos e intrínsecos. (9)

1.1.5.2. Nivel socioeconómico bajo

El nivel bajo socioeconómico ha tenido una relación probabilística elevada de tener un hijo con síndrome de Down. Este factor implica la exposición a químicos o tipo de trabajo que los padres realicen, así como la nutrición deficiente, acceso limitado al diagnóstico prenatal y falta de control gestacional. (9)

1.1.5.3. Ocupación materna

El papel de la mujer en el entorno laboral ha evolucionado, es mucho más frecuente que mujeres embarazadas trabajen y estén expuestas a factores estresantes y a un ambiente laboral tóxico durante las primeras etapas del desarrollo fetal. Anteriormente este factor de riesgo no se había investigado, sin embargo, Keen *et al.* realizaron una asociación entre la no disyunción del cromosoma 21 y la ocupación materna, dándole mayor atención a los agentes tóxicos asociados a la ocupación materna. (12)

Los resultados del estudio mostraron que las mujeres trabajadoras de la producción obrera se asociaban más a la no disyunción en meiosis II, y las científicas o relacionadas en la preparación de alimentos se asociaban más a la no disyunción en MI. (12)

1.1.5.4. Portadores de la translocación genética

Ya sea el padre o la madre, puede transmitir la translocación genética para el síndrome de Down a sus hijos, aunque este se presente en una baja probabilidad. (11)

1.1.5.5. Primogénito con síndrome de Down

Los padres que ya han tenido un hijo con este síndrome y tienen una traslocación, tienen un riesgo elevado de tener otro hijo con el mismo trastorno. (11)

Otros factores de riesgo implicados en la existencia de SD incluyen: madre primigesta, antecedentes familiares de cromosomopatías, infertilidad con o sin pérdida gestacional recurrente, embarazo actual con diagnóstico del defecto estructural fetal, embarazo múltiple. (13)

1.1.6. DIAGNÓSTICO

El diagnóstico prenatal, le brinda al médico y a los padres información relevante sobre el estado del feto actual, no está indicado para la asistencia en la decisión de la terminación del embarazo. Tiene la finalidad de planear, asesorar y asistir la vigilancia del embarazo. La única manera de realizar el diagnóstico prenatal del síndrome en el embarazo es mediante procesos invasivos tales como la biopsia en vellosidades coriales, cordocentesis o amniocentesis; también la realización del cariotipo a partir de esos cultivos celulares. (13)

El diagnóstico prenatal inicia con el cálculo de riesgo determinado por la edad materna, siendo este el riesgo basal, el cual puede ser modificado por la búsqueda y hallazgo de marcadores ecográficos y análisis de marcadores bioquímicos en el primer o segundo trimestre, estableciendo la probabilidad que tiene el feto de tener síndrome de Down (13).

La presencia de translucencia nucal y la edad materna es el método eficaz, identificando un 75% las trisomías; combinando con subunidad beta de la gonadotropina coriónica humana y la proteína A plasmática entre las semanas 11 y 13 de embarazo se detecta en un 85 y 90% anomalías cromosómicas (13).

Se deben realizar marcadores de manera secuencial como:

- 1) **Dúo-Test:** proteína plasmática al embarazo tipo A (PaPP-A), Fracción de la hormona gonadotrofina coriónica humana (-hCG). Se debe realizar entre las 7ma y 14va semanas de gestación, siendo la 9na semana la más óptima (13).
- 2) **Triple marcador:** Estriol no conjugado, - hCG, alfafetoproteína (13).
- 3) **Cuádruple marcador:** Agregar otros marcadores como determinación de inhibina A, expresados en MoM (múltiples de la mediana), se indica en el segundo trimestre y tiene mayor sensibilidad (13).

Una PaPP-A baja y la -hCg por arriba de valores normales indican síndrome de Down. En el primer trimestre se recomienda la combinación de edad materna, PaPP-A, hueso nasal, ducto venoso o flujo tricúspideo, translucencia nucal, fracción B-HCG. Los marcadores ecográficos asociados en el primer trimestre son: hueso nasal, ductus venoso, ángulo maxilofacial amplio, regurgitación tricuspídea, translucencia nucal. Los marcadores ecográficos durante el segundo trimestre son: pliegue nucal mayor de 6 mm, fémur corto, húmero corto, foco cardíaco ecogénico, intestino hiperecogénico, pielectasia bilateral, malformación mayor (13).

Los procedimientos diagnósticos invasivos para el diagnóstico de SD son: amniocentesis, cordocentesis y biopsia de vellosidades coriales (13).

1.1.6.1. Amniocentesis

Para realizarla se debe contar con un ecógrafo obstétrico, el cuál brindará información de: número de fetos, contracciones uterinas, fibromas uterinos, observación continua de vellosidades cuando se hace la biopsia. Se debe realizar por un gineco-obstetra en el hospital para tratamiento de las posibles complicaciones. Se realiza en la semana 16 a 20 de gestación. Consiste en obtener 10 a 20 ml de líquido amniótico mediante la punción transabdominal con aguja especial de un calibre 20 a 22 G por visualización ecográfica, si hay 2 intentos fallidos, se debe realizar otra vez 24 horas posteriores siempre y cuando analizando el riesgo-beneficio. Las complicaciones son pérdida fetal, salida de líquido amniótico, corioamnionitis, muestra insuficiente, lesión fetal (13)

1.1.6.2. Cordocentesis

Es la punción de la vena umbilical con visualización ecográfica para obtener sangre fetal. Se debe tener vital cuidado en pacientes con Hepatitis B, C, entre otros con potencial riesgo infectocontagioso.

1.1.6.3. Biopsia de vellosidades coriónicas

Este estudio obtiene tejido coriónico del desarrollo de la placenta. Se debe realizar entre las semanas 9 y 13 de gestación, se utiliza la vía transcervical o transabdominal. Su ventaja es la rápida obtención del cariotipo. Las complicaciones incluyen pérdida fetal, riesgo de síndrome de regresión caudal, defectos mandibulares, sangrado vaginal (13).

1.1.7. MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Dentro de las manifestaciones físicas comunes de los pacientes con síndrome de Down incluyen puente nasal aplanado, ojos en forma almendrada con rasgos hacia arriba, cuello corto, orejas pequeñas, macroglosia, extremidades superiores e inferiores con alteraciones en el tamaño, un solo pliegue palmar en la mano, tono muscular débil, baja talla en la niñez y en la adultez.

En el aspecto motor hay un retardo en su desarrollo, en el aspecto psicomotor hay un retraso del desarrollo de lenguaje, tanto de la comprensión como de su expresión, hay problemas en la conducta adaptativa (14).

1.1.7.1. Manifestaciones neurológicas

Estos pacientes adquieren de manera tardía el desarrollo en el área motora como en el lenguaje. El coeficiente intelectual en pacientes con síndrome de Down varía de 35 a 70 puntos. Se debe a defectos en la neurogénesis, transmisión sináptica y vías de señalización celular, mediante una inhibición de la neurotransmisión. De igual manera se ha demostrado problemas de aprendizaje leve y problemas de memoria. Los neonatos con síndrome de Down, padecen hipotonía y alteraciones motoras, también es frecuente una aparición precoz de Alzheimer. (7)

1.1.7.2. Características craneofaciales

Se caracterizan por tener microcefalia, un occipital plano, maxilares de tamaño reducido, braquicefalia e implantación baja de las orejas. (7)

1.1.7.3. Alteraciones hematológicas

Existe un mayor riesgo de leucemia, en especial la leucemia megacarioblástica. Cerca del 10 al 20% de estos pacientes, desarrollan una leucemia transitoria o trastorno mieloproliferativo transitorio, aparece exclusivamente en los neonatos con este síndrome, suele resolverse de manera espontánea a los 3 meses, el 20% de ellos desarrolla leucemia transitoria megacarioblástica en los siguientes 4 años. (7)

1.1.7.4. Cardiopatías congénitas

Alrededor del 50% de los pacientes con síndrome de Down padece alguna cardiopatía congénita. Las malformaciones que aparecen con mayor frecuencia son el canal atrio ventricular completo, comunicación interventricular, comunicación interauricular, persistencia del conducto arterioso y tetralogía de Fallot. Cabe recalcar que los informes a nivel mundial indican que la comunicación interventricular e interatrial son mucho más frecuentes que el canal atrio ventricular completo (7)

A nivel genético, se han realizado análisis en humanos con diferentes trisomías, por lo que se concluyó que el único gen candidato que se expresa en el corazón en desarrollo es el DSCAM (21q22.2). De igual manera, están asociadas algunas duplicaciones que involucran regiones que regulan el gen RIPK4, el cual se ha asociado con morfogénesis epitelial y el gen ZBTB21 el cual es importante para la diferenciación cardíaca de células embrionarias, afectando a genes del cilioma, el cual es un componente fundamental para la septación atrio ventricular. (7)

1.1.8. TRATAMIENTO

No existe un tratamiento estándar para este síndrome. Los tratamientos refuerzan las necesidades, fortalezas y limitaciones físicas e intelectuales de cada paciente. Los servicios de pedagogía a temprana edad ayudan a enfocar a los niños con SD a desarrollar todo su potencial. Los servicios incluyen terapias de lenguaje, ocupacionales y físicas. (15)

CAPITULO II

COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR

2.1. DEFINICIÓN

La comunicación interventricular (CIV) es un defecto en el septum que divide a los ventrículos, en donde existe un orificio que permite la comunicación entre ambos ventrículos (16). Este defecto forma parte de las cardiopatías congénitas más comunes entre los pacientes pediátricos, por lo general suele haber un cierre de esta cavidad de forma espontánea, pero en caso de no ocurrir se debe tomar medidas terapéuticas para evitar complicaciones a futuro (17). La afectación del septum interventricular puede ocurrir como patología aislada o estar asociada a demás afectaciones del septum como el de la CIV, siendo estas anormalidades septales las más comunes en la trisomía 21. Las medidas terapéuticas quirúrgicas van a variar dependiendo de las malformaciones asociadas al CIV, sin embargo, la intervención quirúrgica en estos pacientes mejora la supervivencia a lo largo del tiempo (18). El diagnóstico precoz a través del ecocardiograma es de total importancia para poder establecer el lugar exacto del defecto y el tamaño del mismo, así poder tener un plan terapéutico de acuerdo a las necesidades del paciente, si va a necesitar o no intervención quirúrgica, o simplemente es un defecto que cerrará espontáneamente con el pasar del tiempo (19).

2.2. EPIDEMIOLOGÍA

La incidencia de esta patología es mayor en niños pequeños, ya que la comunicación entre ambos ventrículos es pequeña y se cierra de manera espontánea, siendo así una patología pediátrica y si prevalece hasta la vida adulta se deben tomar medidas de prevención o de cuidado para evitar descompensación hemodinámica. Como establece Dakkak et al (17) la CIV aislada dentro de las patologías cardíacas se encuentra en un 37% teniendo una alta frecuencia de presentación (17). En los pacientes que ya presentan otras malformaciones cardíacas, se puede encontrar CIV entre un tercio y la mitad de ellos, siendo una cifra bastante significativa (16). Los defectos auriculoventriculares por lo general se ven asociados a patologías sindrómicas, como en el caso del síndrome de Down, el cual tiene una alta incidencia la presencia de CIV aislado o en conjunto con comunicación interauricular, además pueden verse acompañados de otras afectaciones cardíacas o multiorgánicas (19).

Por lo general no se ha establecido una prevalencia asociada al género del paciente, pero como establece Ahmed et al (18) en el caso particular del síndrome de Down podríamos estar ante la presencia de una leve preferencia en las mujeres de presentar CIV, con una relación mujeres: hombres aproximada de 1.3:1 (18).

2.3. ETIOLOGÍA

La CIV se produce por una alteración durante la morfogénesis del corazón en la etapa embrionaria debido a factores genéticos o de manera idiopática. Generalmente ocurre este defecto de forma aislada, pero puede acompañarse de más defectos cardíacos, como en el caso de la Tetralogía de Fallot, donde se ve acompañado de otras tres

anomalías cardíacas (comunicación interventricular, comunicación interauricular, estenosis pulmonar y coartación de aorta) (17).

Entre los factores genéticos que podrían vincularse a esta patología, según Dakkak et al (17) se encuentra la mutación del gen TBX5, el cual se ve ligado a defectos en el septum interventricular, especialmente en los pacientes con el síndrome de Holt-Oram (17). Estas mutaciones genéticas pueden heredarse a las siguientes generaciones con un carácter autosómico dominante, por lo que, si ya hay antecedentes familiares de patologías cardíacas de esta índole, puede ayudar con el diagnóstico precoz de dicho defecto (18). Otros genes que se encuentran asociados a defectos en el tabique septal son el gen NKX2.5 y el GATA4, que fueron afectados al analizar tejido cardíaco de pacientes con cardiopatías congénitas, de los cuales también se analizaron pacientes con CIV (20).

2.4. FACTORES DE RIESGO

No se han establecido factores de riesgo específicos para esta patología, pero existen factores que podrían verse ligados a un mayor riesgo de defectos en el canal auriculoventricular no ligado a patologías sindrómicas; entre estos factores podemos encontrar a la diabetes gestacional, gestantes con obesidad y gestantes con diabetes mellitus como patología de base (18) (19). Otros factores de riesgo pueden ser las infecciones virales durante la gestación y la exposición a drogas o ciertos fármacos, de los cuales el ibuprofeno y metronidazol se encuentran ligados a la aparición de defectos en el tabique auriculoventricular (17).

2.5. FISIOPATOLOGÍA

Durante el periodo embrionario, las estructuras mesenquimales llamadas cojinetes endocárdicos al finalizar la cuarta o quinta semana de gestación se fusionan y de esta fusión da como resultado las dos aurículas y los dos ventrículos, un fallo en esta fusión origina los defectos auriculoventriculares y del septum, ya sean completos o parciales (18) (19). La presencia o no de síntomas graves está en el tamaño del CIV y por ende la diferencia de presiones que existe ambos ventrículos, en pacientes con CIV grandes el flujo pulmonar aumenta produciendo un shunt de izquierda a derecha que afecta hemodinámicamente al paciente, produciendo hipertensión pulmonar (16). Cuando el aumento de presiones persiste, la resistencia vascular pulmonar supera a la sistémica y el flujo cambia de sentido de derecha a izquierda, cuando esto sucede, el tratamiento quirúrgico ya no es posible, cuando este cambio de flujo ocurre se lo conoce como reacción de Eisenmenger (16). Cuando el defecto es pequeño, no hay mucha sintomatología ya que no se ven tan afectadas de mayor manera las presiones del ventrículo derecho e izquierdo y es un proceso restrictivo (16).

El septum interventricular se compone de cinco secciones: membranosa, muscular, infundibular, atrioventricular y, de entrada. La clasificación del CIV es compleja, por lo que hay varias formas de subdividirlos, se van a enlistar las tres clasificaciones más usadas, primero se puede determinar cómo comunicación interventricular completa o parcial basándose en si el defecto es por falta de fusión de los cojinetes endocárdicos o por fusión parcial de estos; segundo, también se puede clasificar de acuerdo a que sección del tabique interventricular se ve afectado, siendo de Tipo 1 (infundibular), Tipo 2 (membranoso), Tipo 3 (de entrada o atrioventricular) y Tipo 4 (muscular); una tercera

forma de clasificarlo es con la clasificación de Rastelli, quien dividió el defecto de acuerdo a como se insertaban las cuerdas tendinosas que sujetan las valvas anterosuperiores de la pared ventricular, siendo Tipo A, B o C (17) (18) (19) (21).

1. Clasificación de acuerdo de fusión de los cojinetes endocárdicos

- **Completa:** Se va a encontrar la presencia de una válvula auriculoventricular que comparten ambos compartimentos, se debe a que en el desarrollo embrionario los cojinetes endocárdicos no tuvieron una fusión completa y produjo esta comunicación entre ambos ventrículos (18) (19).
- **Parcial:** a diferencia de la comunicación completa, en el tipo parcial durante el desarrollo embrionario los cojinetes endocárdicos tienen una fusión incompleta. Además, hay válvulas auriculoventriculares independientes y en algunos casos la válvula mitral se puede encontrar hendida y ocasionar insuficiencia de la misma (18) (19).

2. Clasificación anatómica

- **Tipo 1:** También llamado infundibular, el defecto se ubica bajo las válvulas aortica y la pulmonar, debido a su localización es frecuente que exista prolapso de la válvula aórtica y su posterior insuficiencia. Cuando el defecto ocurre a este nivel, por lo general, no hay un cierre espontáneo del defecto, y dependerá del tamaño y la afección hemodinámica del paciente para discernir si requiere o no tratamiento quirúrgico. Es el tipo menos frecuente, estando presente en un 6% de los casos, aunque se ha visto que su frecuencia aumenta en el continente asiático (17) (21).
- **Tipo 2:** También llamado membranoso, el defecto se ubica en la parte membranosa del septum interventricular, por debajo de la zona infundibular, en la

continuidad fibrosa que existe entre ambas válvulas auriculoventriculares. Es el tipo más común y más prevalente, estando presente en un 80% de los pacientes con CIV, por lo general el tipo 2 cierra de forma espontánea, ya que la válvula tricúspide se desplaza levemente y reduce el foramen de comunicación (17) (21).

- **Tipo 3:** También llamado de entrada o auriculoventricular, el defecto se ubica debajo de las válvulas auriculoventriculares. Esta presentación del defecto se va a ver presente en el 8% de los casos, tendiendo una presentación más frecuente en pacientes con síndrome de Down (17) (21).
- **Tipo 4:** También llamado muscular, aquí el defecto se halla en el septo muscular y pueden verse múltiples defectos, generalmente tienen a cerrar espontáneamente, y su prevalencia es mayor en lactantes, estando presente en un 20% de los casos (17) (21).

3. Clasificación de Rastelli (según la morfología de la válvula auriculoventricular y la inserción de las cuerdas tendinosas)

- **Tipo A:** las cuerdas tendinosas de las valvas superiores se verán insertadas a la altura del ventrículo izquierdo. Este tipo de comunicación se ve asociada más comúnmente con pacientes que padecen de síndrome de Down. (18) (19).
- **Tipo B:** es el de menor frecuencia entre los tres tipos. Encontraremos que las cuerdas tendinosas de las valvas superiores se insertan a la altura del ventrículo derecho (18) (19).
- **Tipo C:** a diferencia de las anteriores, en el tipo C hay valvas superiores que se ven con cuerdas tendinosas por lo que no se insertan en ninguna estructura y persisten flotantes en la cavidad ventricular. Este tipo se ve asociado con

tetralogía de Fallot, trasposición de grandes vasos, entre otras cardiopatías (18) (19).

4. Clasificación según el tamaño del defecto

Para clasificarlos según su tamaño debemos tener en cuenta: primero el tamaño de la válvula aórtica en estado no patológico, y segundo, la razón del flujo sanguíneo pulmonar y el sistémico (Q_p : flujo sanguíneo pulmonar; Q_s : flujo sanguíneo sistémico) (22).

- **Pequeño:** el defecto mide menos de $1/3$ en comparación con el diámetro valvular aórtico, y la razón de $Q_p:Q_s$ es menor a 1.5, por lo que el shunt de izquierda a derecha es pequeño y es un CIV restrictivo, por lo que la función cardiaca se encuentra conservada (22) (23) (24).
- **Mediano:** el defecto va a medir de $1/3$ a $2/3$ de diámetro en comparación a la válvula aórtica, y en lo que concierne a la razón $Q_p:Q_s$ esta va a encontrarse entre 1.5 a 2 (22). La resistencia pulmonar en estos defectos va a variar, y la presión sistólica llega a ser mayor a 20 mmHg, el shunt de izquierda a derecha aún se mantiene restrictivo, pero puede variar y formar un shunt de derecha a izquierda pequeño (22) (23).
- **Grande:** En este tipo de defectos ya aparece el Síndrome de Eisenmenger, que ocurre cuando el shunt de flujo de izquierda a derecha cambia a ser de derecha a izquierda, aquí el tamaño del defecto es mayor a $2/3$ del diámetro valvular aórtica y la proporción $Q_p:Q_s$ es mayor a 2 (22) (24).

2.6. MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Las manifestaciones clínicas dependen de la magnitud del defecto y la capacidad de alterar la hemodinamia del paciente. En defectos pequeños que no alteren las

resistencias sistémicas y pulmonares de ambas cámaras ventriculares, así mismo en pacientes con defectos parciales, va a ser un defecto asintomático, y en el mayor de los casos remitirá espontáneamente con el pasar de los años. Los CIV sintomáticos se deben a la presencia de un shunt de izquierda a derecha, debido a que la resistencia pulmonar es menos a la del ventrículo izquierdo. Los síntomas aparecen entre las 4 y 8 semanas de nacido donde hay una remodelación de las arteriolas pulmonares, produciendo una disminución de la resistencia vascular pulmonar y el aumento consiguiente del flujo sanguíneo a esta zona. El aumento del flujo sanguíneo pulmonar puede producir obstrucción de las vías respiratorias y crear una congestión a nivel pulmonar, lo que puede conllevar a edema o hipertensión pulmonares e insuficiencia cardiaca congestiva (16) (17) (18).

Los CIV pequeños son de carácter restrictivo por lo que la presión del ventrículo derecho no varía y se mantiene estable. Los CIV moderados producen un shunt de izquierda a derecha significativo, produciendo que el flujo pulmonar aumente y aumenta el flujo de retorno de las venas pulmonares a la aurícula izquierda. La precarga aumenta, y la aurícula y el ventrículo izquierdos sufren una dilatación. En los CIV grandes, al no haber oposición al flujo del ventrículo izquierdo, aumenta el flujo a los vasos pulmonares, y con el tiempo, debido al aumento crónico del flujo sanguíneo, termina en una vasculopatía que eleva la resistencia vascular pulmonar cambiando la dirección del shunt y produciendo lo que se conoce como síndrome de Eisenmenger, que tiene como signos la cianosis y desaturación (21).

1. Examen físico

- **Auscultación:** presencia de un soplo pansistólico, la intensidad del soplo va a variar de acuerdo con el tamaño del defecto, el soplo es más fuerte en CIV pequeños que en los grandes, donde el soplo es menos intenso. Debido a que el CIV puede verse acompañado de otras cardiopatías, puede haber otros soplos como el de la insuficiencia mitral o aórtica (17) (19).
- **Signos y síntomas de insuficiencia cardiaca:** en lactantes puede haber síntomas más inespecíficos como falta de apetito, somnolencia, que se encuentre en estado letárgico, taquipnea o falta de crecimiento (18) (19). Entre los signos que podemos hallar en el examen físico son:
 - Taquicardia
 - Taquipnea
 - Roncus
 - Galope del S3
 - Presión venosa yugular elevada
 - Hepatomegalia

2.7. DIAGNÓSTICO

2.7.1. Ecocardiograma

El uso del ecocardiograma transtorácico convencional y el eco Doppler es el Gold estándar para el diagnóstico definitivo del CIV, ya que evidencia el defecto morfológico y cómo se encuentra el flujo sanguíneo (16) (17) (19).

2.7.2. Radiografía cardiaca

Ayuda a estimar la congestión pulmonar a través del aumento de la trama vascular pulmonar. También se puede evidenciar la hiperinflación del pulmón ya que hay retención aérea (16) (17) (19).

2.7.3. EKG

Evidencia la hipertrofia ventricular, ya sea derecha o izquierda (16) (18) (19).

2.7.4. Cateterismo cardiaco

Este método brinda información sobre las resistencias vasculares, al ser un método invasivo se emplea en candidatos al cierre quirúrgico del defecto (17).

2.8. TRATAMIENTO

2.8.1. Tratamiento farmacológico

En los pacientes que usan fármacos suelen tratar la sintomatología y mejorar la condición del paciente previo a una intervención quirúrgica. Se opta por el uso de diuréticos y vasodilatadores para ayudar con los síntomas de congestión pulmonar y aliviar los síntomas de insuficiencia cardiaca congestiva (18).

2.8.2. Tratamiento quirúrgico

La mayoría de los CIV tienen un cierre espontáneo en el primer año de vida, o conforme el niño avanza a la edad adulta. Los CIV mediano y grande o que alteran la hemodinamia requerirán un cierre quirúrgico. Se realiza cirugía a corazón abierto para reparar el defecto del septum, aunque en los últimos años se prefiere el cierre percutáneo del defecto al ser menos invasivo y que conlleva menos complicaciones (17) (18). La cirugía del defecto auriculoventricular en pacientes con SD requiere una evaluación detallada y

a menudo implica tratar múltiples problemas cardíacos simultáneamente. Aunque estos pacientes enfrentan desafíos únicos, incluido el retraso en el crecimiento, la corrección quirúrgica ofrece mejoras significativas, permitiendo un crecimiento notable postoperatorio (25).

CAPITULO III

RELACIÓN DEL SÍNDROME DE DOWN CON LA COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR

En un paciente con Síndrome de Down pueden coexistir varias patologías que involucren diferentes órganos y sistemas, en especial las cardíacas. Según la Revista Española de Cardiología, es la afección principal, cerca del 40 al 60% de niños tienen cardiopatías congénitas, lo cual puede llevar a una mala evolución y es además la mayor causa de mortalidad en los primeros dos años de vida (2) (26). Dentro de las cardiopatías congénitas más frecuentes a nivel mundial se encuentra la comunicación interventricular, le siguen la comunicación interauricular y el ductus arterioso. Es importante mencionar que, en la región de América del Sur, la comunicación interventricular es la más frecuente en alrededor de un 40% (27).

Cerca de un 50% de niños con SD presenta alguna cardiopatía congénita, las áreas más comprometidas del corazón en este tipo de paciente van a ser los tabiques que separan los ventrículos y las aurículas, así mismo pueden presentar persistencia del ductus arterioso o tetralogía de Fallot, de entre estas cardiopatías, las más frecuentes van a ser la CIV y comunicación auricular, presentándose en conjunto o de forma aislada cada una (7).

La prevalencia de CIV es variable y existen países en donde su frecuencia es mayor, según Castillo *et. al.* la frecuencia del CIV en países como Pakistán y Colombia alcanza un porcentaje del 41% y 62% de la muestra estudiada en su estudio, por lo que los defectos del tabique septal tienen una alta frecuencia en los pacientes que padecen

Síndrome de Down (28). La mortalidad de esta complicación cardiológica se encuentra aumentada en los primeros años de vida del paciente, la cual según la revisión bibliográfica de Castillo *et. al.* puede ir de entre 3,45% en un estudio en Panamá, hasta un porcentaje mayor de 14,1% en un estudio en Marruecos, siendo las causas de estos decesos las infecciones, esta diferencia entre países puede verse ligada a los sistemas de salud de cada país, el conocimiento de la población sobre las complicaciones cardiológicas de los síndromes cromosómicos y es estado socioeconómico (28).

La presencia del CIV puede presentarse de forma aislada, pero hay una alta incidencia de que se presente en pacientes con enfermedades sindrómica, como en el caso del Síndrome de Down, donde existe la predisposición a cardiopatías congénitas y defectos en el tabique interventricular o interauricular (19). La frecuencia de las cardiopatías y el CIV también se ve ligada al tipo de SD que presente el paciente, los casos de SD con mosaicismo tienen una menor frecuencia de presentación de defectos cardiacos que los pacientes con una presentación pura de SD (28). No hay una preferencia de la presentación del CIV con el sexo del paciente, pero en el Síndrome de Down podemos ver un leve aumento de los casos de CIV en mujeres que hombres (18). Los pacientes con Síndrome de Down también tienen una tendencia a presentar cierto tipo de CIV en específico, ya que los estudios han evidenciado que en el SD se presenta más frecuentemente los CIV de entrada o auriculoventricular, el cual se va a ver presente en un 8% de todos los tipos de CIV y también el tipo A de Rastelli; ambos tipos siendo más prevalentes en SD (17) (18) (19) (21).

Según Mouat J, *et al.* los recién nacidos varones con síndrome de Down y cardiopatías congénitas mostraban hipometilación global en comparación con los recién nacidos con

síndrome de Down pero sin la cardiopatía congénita. (29) Este hallazgo sugiere que la cantidad de grupos metilo en el ADN de esos recién nacidos con cardiopatía congénita es menor, lo que podría tener implicaciones en la regulación génica, y, por ende, en el desarrollo de cardiopatías congénitas. De igual manera se mencionan los genes alterados en el desarrollo del canal atrio ventricular: CHD7, FOXN4, HAS2, PTPN1. (29)

La exposición de la madre a factores externos y ambientales, como el estrés, sustancias tóxicas, sustancias psicotrópicas y demás factores ambientales, se ha visto como factor de riesgo tanto para SD como para CIV, lo que podría incurrir en una mayor probabilidad de que el feto adquiriera mutaciones genéticas que se vean ligadas al SD y al CIV, por lo que es de vital importancia la promoción de salud durante el embarazo, para evitar estos factores de riesgo que pueden acarrear patologías tanto orgánicas como sindrómicas (12) (17).

El pronóstico de pacientes con malformaciones cardíacas y SD disminuye en un 72%, sin embargo, la CIV tiene una mejor supervivencia en comparación con los defectos auriculoventriculares teniendo un peor pronóstico. Es importante que, al ser una malformación que atente contra la salud e integridad de esos pacientes, sea diagnosticada de manera precoz para poder realizar el tratamiento médico oportuno. (27)

MATERIALES Y MÉTODOS

TIPO DE INVESTIGACIÓN

Se trata de un estudio de tipo descriptivo, transversal, observacional, retrospectivo. Se tomó información de la base de datos de datos solicitada con los siguientes CIE-10: Q90.0, Q90.1, Q90.2, Q90.9, del Hospital General del Norte de Guayaquil los Ceibos. Dicha base de datos consta de información obtenida de historias clínicas de los pacientes pediátricos de 0 a 15 años diagnosticados con Síndrome de Down entre el año 2017 al 2022

OBTENCIÓN DE DATOS Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO

La información se obtuvo de las historias clínicas del sistema AS400 brindadas por el departamento de estadística del Hospital General del Norte de Guayaquil IESS Ceibos. Se utilizó el sistema Microsoft Excel para procesar la base de datos y se realizó un análisis con el sistema IBM - SPSS versión 25 para tabulación y graficación de los datos.

VARIABLES DEL ESTUDIO

Variables de Caracterización	Indicador (dimensiones)	Valor final (unidades - categorías)	Tipo de variable
Comunicación interventricular	Reporte ecocardiográfico	Presencia Ausencia	Variable categórica nominal dicotómica
Edad	Historia clínica	Años	Variable numérica de intervalo discreto
Sexo	Historia clínica	-Hombre -Mujer	Variable Categórica nominal dicotómica

Grado de CIV	Reporte ecográfico en historia clínica	-Pequeño -Mediano -Grande	Variable Categórica ordinal politómica
Síndrome de Down	Reporte de cariotipo	-Cromosomas pares -Trisomía	Variable Categórica nominal dicotómica

POBLACIÓN DEL ESTUDIO

La población se obtuvo de la base de datos brindada por el departamento de estadística del HGNG IESS Ceibos donde hay 704 pacientes con síndrome de Down.

MUESTRA

Se tomaron todos los casos de Síndrome de Down con cardiopatías, por lo que no hay muestra.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- Pacientes con diagnóstico de Trisomía 21 (Síndrome de Down).
- Pacientes entre 0 meses y 14 años 11 meses.

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

No aplica.

MÉTODO DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Revisión de historias clínicas. Documentación de Datos secundarios por medio de una base de datos del hospital.

RESULTADOS

El presente estudio consta una población de 704 pacientes con Síndrome de Down, donde 65 pacientes tienen comunicación interventricular, siendo así la prevalencia de esta cardiopatía del 9,23% (Gráfico 3). El rango de edad estudiado fue de entre 0 y 15 años, con una media de 4.40 años. La moda es de 0 años, siendo así la edad más frecuente los pacientes neonatos (Tabla 1). Se describen los grupos de edad donde se diagnosticó CIV y cuál fue el más frecuente, siendo el Grupo 1: 0 - 1 año; Grupo 2: 1,2 - 5 años; Grupo 3: 5.1 - 10 años; Grupo 4: 10.1 - 15 años. El grupo de edad donde se diagnosticó con más frecuencia la comunicación interventricular fue en el grupo de los niños de entre 0 a 1 año con un 21.34% (Gráfico 11).

Con respecto al sexo de los pacientes con Síndrome de Down de la población, hay un 54.55% de pacientes masculinos y 45.45% de femeninos (Gráfico 1). En lo que refiere a los pacientes con Síndrome de Down y comunicación interventricular hubo 52% de pacientes masculinos y 48% de femeninos (Gráfico 2). En el estudio no hubo predominancia de ninguno de los sexos, tanto hombres como mujeres tuvieron una proporción similar.

En los pacientes que conformaron la población de estudio no se encontraron antecedentes maternos que predispongan al desarrollo de este Síndrome, ya que en un 91.19% de los casos las madres no padecían de ninguna patología. (Tabla 2) (Gráfico 4).

A lo que refiere a los antecedentes maternos como factor de riesgo, no se encontró relación entre la presencia de antecedentes con el de Síndrome de Down, ni con los pacientes con SD que padecen Comunicación interventricular, con un 91,19% de madres

sin antecedentes personales patológicos durante la gestación, con una $p=0,039$ (Tabla 3) (Gráfico 5).

En lo que refiere al grado de comunicación interventricular, se encontró que el más frecuente es un defecto pequeño con el 70.77%, los defectos medianos tienen una frecuencia de 21.54% y los defectos grandes con un 7.69% (Gráfico 6).

Las patologías asociadas al síndrome de Down más frecuentes encontradas en el estudio son, describiendo las 3 más frecuentes, el hipotiroidismo con una frecuencia del 42.92%, seguido de la comunicación interventricular con 13.72% y trastornos del habla con un 11.06% (Tabla 4) (Gráfico 9). En lo que refiere al sistema cardiovascular, fueron 3 cardiopatías encontradas en la población, siendo el CIV la más prevalente con 9.23%, seguida de la comunicación interauricular (CIA) con 3.12% y por último el conducto arterioso persistente (CAP) con 2.84% (Gráfico 10).

La mortalidad en el síndrome de Down en la población estudiada fue de 4.83% (Gráfico 7). La prevalencia de CIV en pacientes con SD en este estudio es de 9,23% (Gráfico 8). Se realizó una regla de tres para calcular la mortalidad en los pacientes con síndrome de Down y CIV, obteniendo un 10,76% y en los que no tienen CIV es de 4,22% (Tabla 5) (Gráfico 12). Para calcular la mortalidad de los pacientes con SD y CIV se realizó una regla de tres, resultando en pequeños defectos la mortalidad del 6,52%, en los defectos medianos del 7,14 % y en los grandes la mortalidad aumenta a un 60%, con una $p=0,00$ (Tabla 6) (Gráfico 13).

DISCUSIÓN

En contraste con el estudio retrospectivo realizado en Arabia Saudita durante el periodo de 2015 a 2019 de Asmaa *et. al.* donde la prevalencia de CIV en pacientes con SD fue de 50,9%, en la investigación actual la prevalencia fue de 9,23%, esta diferencia podría deberse a que en el estudio de Asmaa *et. al.* usó 851 pacientes diagnosticados con alguna cardiopatía congénita y luego se sacó la muestra de 53 pacientes con síndrome de Down, donde 27 de estos tienen comunicación interventricular, por lo que prevalencia de CIV en ese estudio fue sacada en base al grupo de pacientes con cardiopatías y SD, pero si realizamos una regla de 3 entre la población total de pacientes con cardiopatías y los pacientes CIV da una prevalencia de 3,17%; que se asemeja más a la prevalencia de este estudio, ya que en este estudio fue una población de 704 pacientes con síndrome de Down, donde se sacó la muestra en base a cuáles tenían comunicación interventricular dando un resultado de 65 pacientes, siendo 9,23% la prevalencia de CIV (3).

El sexo no influyó, un 52% (34 pacientes) fueron sexo masculino y 48% (31 pacientes) femeninos, al igual que en el estudio Asmaa *et. al.* donde no hubo diferencia significativa en el sexo de los pacientes con comunicación interventricular y síndrome de Down, ya que de los 27 pacientes estudiados 14 fueron mujeres y 13 hombres (3).

En el estudio actual la patología asociada al SD más frecuente en la población fue el hipotiroidismo 42.92%, y en lo que refiere al sistema cardiovascular, la comunicación interventricular fue la más prevalente con 9,23%, seguida de la comunicación auricular con 3,12% y persistencia del conducto arterioso con 2.84%, datos similares a los del

estudio de Yasir *et. al.* realizado en el Instituto de Cardiología de Peshawar - Pakistán desde el 2021 hasta el 2022, que contó con una población de 123 pacientes con SD y cardiopatías congénitas, donde el CIV fue la cardiopatía que más se presentó con un 18,6%, seguida de la persistencia del conducto arterioso con 14,6% y comunicación interauricular con 4,8%; vemos que en ambos estudios la CIV se encuentra como primera cardiopatía, y le siguen la CIA y CAP (4). Así mismo este resultado lo podemos comparar con los de Asmaa *et. al.* donde el CIV se posicionó en segundo lugar en el top de las cardiopatías con un 3,17%, siendo la más prevalente la comunicación interauricular con un 5,05%, sin embargo, no hay una diferencia muy marcada entre CIA y CIV que podría ser debido a la muestra pequeña de Asmaa *et. al.* de pacientes 53 pacientes con cardiopatías y síndrome de Down, en cambio en estudio actual se cuenta con una cantidad de 105 pacientes con síndrome de Down y cardiopatías (3).

El rango de edad más frecuente donde se diagnostica el CIV va de 0 a 1 año correspondiendo al 21.4%, al igual que en el estudio de Yasir *et. al.* donde concluyen que la edad más frecuente es de 0 a 1 año con un 56,9%, esto se explica porque este tipo de cardiopatía que involucra al tabique interventricular pueden diagnosticarse desde la vida intrauterina mediante ecografía obstétrica o ecocardiograma posterior al nacimiento, y los controles del niño sano llevan a un diagnóstico precoz de estas patologías (4).

Al igual que en la revisión bibliográfica de Ahmed *et. al.* realizada el 2023 y Kishore *et. al.* así mismo del 2023 donde indican que no existen factores de riesgo específicos ligados al desarrollo de CIV en niños con SD, mas bien concluyen que hay hábitos maternos nocivos que pueden incrementar el riesgo de malformaciones congénitas, pero no se relacionan estrechamente con el CIV. En el estudio actual no se encontró ningún

factor materno vinculado a esta patología, ya que el 91,19% de las madres con tenía una patología asociada previa durante la gestación (18)(19).

Referente al tamaño de la CIV, en este estudio los defectos pequeños tienen una frecuencia del 70.77%, los defectos medianos de 21.54% y los defectos grandes con 7.69%, igual que el estudio de Pérez *et. al.* Publicado el 2018 realizado en Barcelona - España, estudio donde recolectaron información de 10 años desde el 2023 hasta el 2012, donde los defectos pequeños tuvieron una prevalencia del 75,8%, los medianos del 20,4% y los grandes con un 3,6% de los casos, teniendo gran validez por la cantidad de años de recolección de datos y el tamaño de la muestra que fue de 64831, dando un gran peso a los datos obtenidos en el actual estudio (30). En los defectos pequeños la mortalidad es de 6,52%, en los defectos medianos de 7,14% y en los defectos de gran tamaño la mortalidad es de 60%, lo que difiere de la revisión de Kishore *et. al.* donde la mortalidad de los defectos grandes intrahospitalariamente fue de 3% (19). La mortalidad en el síndrome de Down en la población estudiada fue de 4.83%, igual que en la revisión de Castillo *et. al.* donde reúne información de un estudio sueco con una recolección de datos desde 1973 hasta 2003 y reveló que la mortalidad del SD fue de 4% y en Panamá reportó un 3,45% de mortalidad con datos desde 2005 al 2013, datos que nos indican que el síndrome de Down tiene una baja mortalidad (28). A diferencia de Saleha *et. al.* cuyo estudio pakistaní indicó una mortalidad del 50% en los niños con SD y del 9% en los que no padecían de SD. Así mismo estableció que la mortalidad en los pacientes con SD y CIV fue de 24%, mientras que en este estudio fue de 10,76%, esta diferencia tan grande en la mortalidad puede deberse a la localización geográfica del estudio, aunque la población del estudio pakistaní es pequeña con 61 pacientes (26).

CONCLUSIONES

- La prevalencia de comunicación interventricular en pacientes con Síndrome de Down es del 9.23 %, siendo esta la segunda patología asociada más frecuente y la primera cardiopatía de esta población.
- No se observaron factores asociados maternos que predispongan al desarrollo de este síndrome ni de la comunicación interventricular.
- El grado más frecuente de comunicación ventricular según el tamaño del defecto es el pequeño con 70.77 %, seguido del mediano con 21.54 % y el grande con 7.69 % respectivamente.
- La mortalidad en pacientes con comunicación interventricular y síndrome de Down fue de 10,76%. En los defectos pequeños se observó una mortalidad de 6,52%, los medianos 7,14% y los grandes un 60%.

RECOMENDACIONES

- Aumentar la población de estudio para establecer el verdadero lugar que tiene la CIV como complicación.
- Realizar un seguimiento más exhaustivo de los pacientes que tienen CIV pequeño para corroborar si es que hay aumento de tamaño del defecto interventricular.
- Realizar estudios donde se investigue la supervivencia de los pacientes con CIV grande en el postoperatorio.
- Estandarizar la forma de clasificar la CIV en nuestro medio para realizar mejores estudios a futuro.

ANEXOS

Edad		
N	Válido	704
	Perdidos	294
Media		4,4004
Mediana		3,2250
Moda		,00
Desv. Desviación		3,92229
Mínimo		,00
Máximo		15,30

Tabla 1. Edad de la población

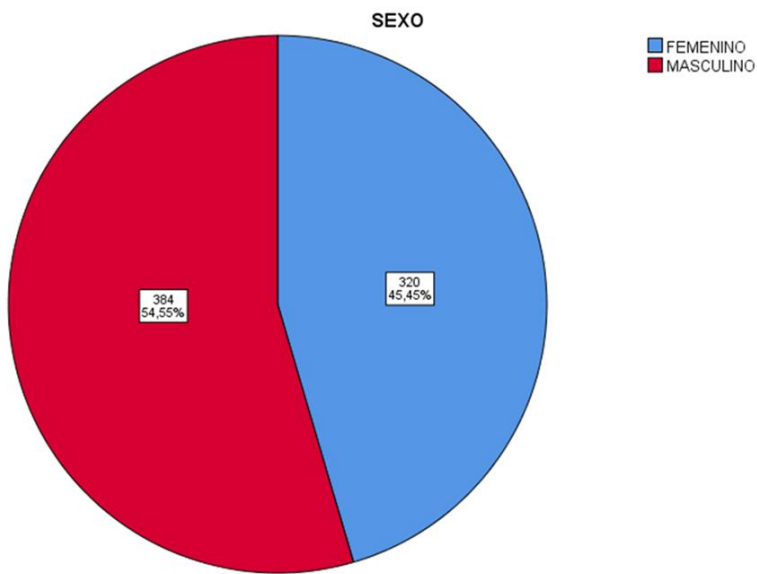


Gráfico 1. Sexo de la población

Sexo en pacientes con comunicación interventricular

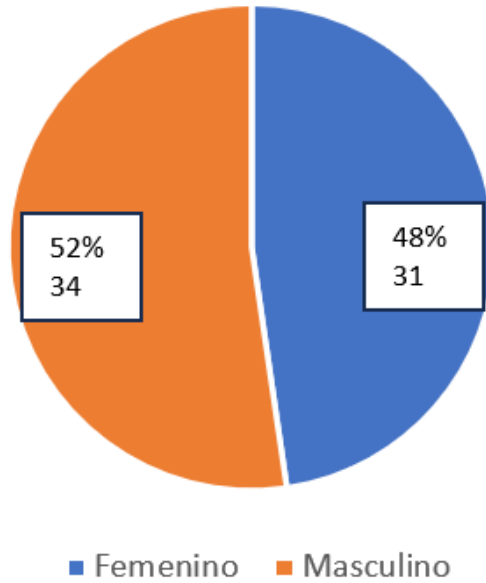


Gráfico 2. Sexo de los pacientes con comunicación interventricular

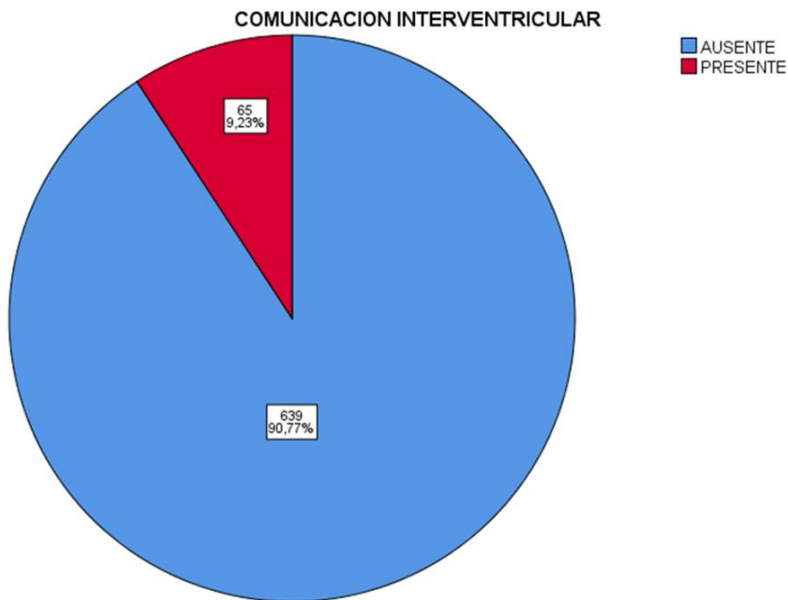


Gráfico 3. Población con Síndrome de Down que padece comunicación interventricular

ANTECEDENTES MATERNOS			
Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado

Válido	NINGUNO	642	64,3	91,2	91,2
	HIPERTENSIÓN ARTERIAL	14	1,4	2,0	93,2
	DIABETES MELLITUS TIPO 2	14	1,4	2,0	95,2
	ATOPIA	4	,4	,6	95,7
	CONVULSIONES	1	,1	,1	95,9
	TUMORACIÓN BENIGNA	1	,1	,1	96,0
	HIPOTIROIDISMO	4	,4	,6	96,6
	TUBERCULOSIS	2	,2	,3	96,9
	HEMOFILIA	2	,2	,3	97,2
	CARDIOPATÍA	3	,3	,4	97,6
	LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO	1	,1	,1	97,7
	OBESIDAD	2	,2	,3	98,0
	HIPERTENSIÓN ARTERIAL Y DIABETES MELLITUS TIPO 2	4	,4	,6	98,6
	HIPERTENSIÓN ARTERIAL Y ATOPIA	2	,2	,3	98,9
	HIPERTIROIDISMO	1	,1	,1	99,0
	ASMA	2	,2	,3	99,3
	GASTROPATÍA	1	,1	,1	99,4
	DEPRESIÓN	1	,1	,1	99,6
	LINFOMA DE HODGKIN	1	,1	,1	99,7
	SÍNDROME DE DOWN	2	,2	,3	100,0
	Total	704	70,5	100,0	
Perdidos	Sistema	294	29,5		
Total		998	100,0		

Tabla 2. Antecedentes maternos de pacientes con Síndrome de Down

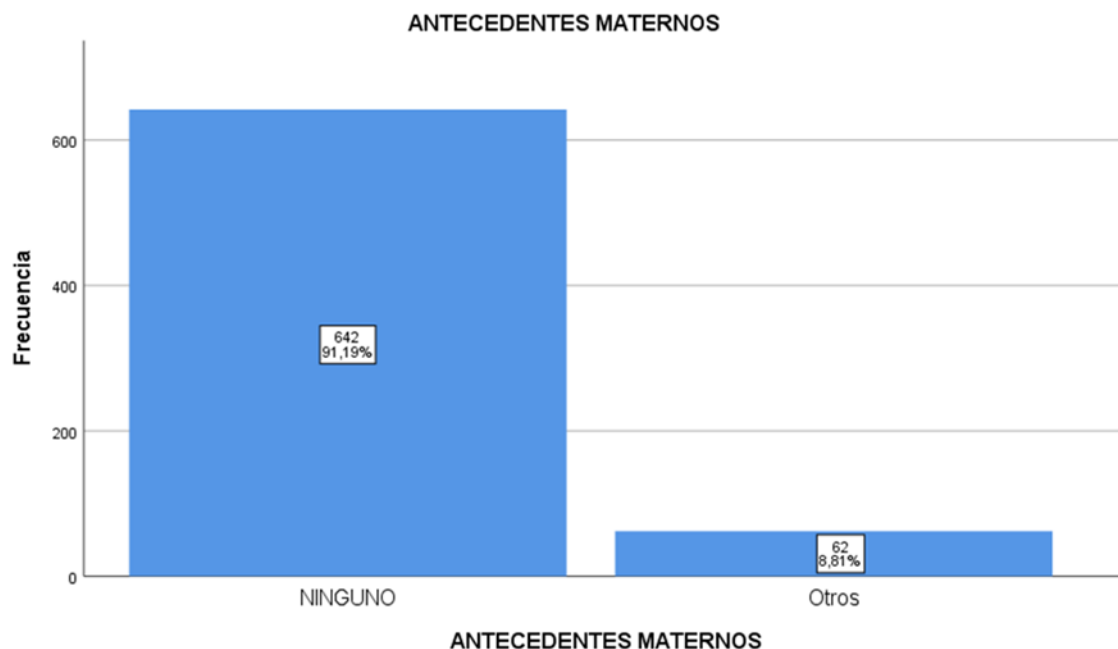


Gráfico 4. Antecedentes maternos en pacientes con Síndrome de Down

Tabla cruzada ANTECEDENTES MATERNOS*COMUNICACION INTERVENTRICULAR

Recuento		COMUNICACION INTERVENTRICULAR		Total
		AUSENTE	PRESENTE	
ANTECEDENTES MATERNOS	NINGUNO	585	57	642
	HIPERTENSIÓN ARTERIAL	13	1	14
	DIABETES MELLITUS TIPO 2	10	4	14
	ATOPIA	4	0	4
	CONVULSIONES	1	0	1
	TUMORACIÓN BENIGNA	1	0	1
	HIPOTIROIDISMO	4	0	4
	TUBERCULOSIS	2	0	2
	HEMOFILIA	2	0	2
	CARDIOPATÍA	2	1	3
	LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO	1	0	1
	OBESIDAD	2	0	2
	HIPERTENSIÓN ARTERIAL Y DIABETES MELLITUS TIPO 2	4	0	4
	HIPERTENSIÓN ARTERIAL Y ATOPIA	2	0	2
	HIPERTIROIDISMO	1	0	1

	ASMA	2	0	2
	GASTROPATÍA	0	1	1
	DEPRESIÓN	0	1	1
	LINFOMA DE HODGKIN	1	0	1
	SÍNDROME DE DOWN	2	0	2
Total		639	65	704

Pruebas de chi-cuadrado

	Valor	df	Significación asintótica (bilateral)
Chi-cuadrado de Pearson	<u>31,107^a</u>	19	,039
Razón de verosimilitud	20,902	19	,342
Asociación lineal por lineal	,720	1	,396
N de casos válidos	704		

Medidas simétricas

		Valor	Error estándar asintótico ^a	T aproximada ^b
Intervalo por intervalo	R de Pearson	,032	,046	,849
Ordinal por ordinal	Correlación de Spearman	,039	,043	1,047
N de casos válidos		704		

Medidas simétricas

		Significación aproximada
Intervalo por intervalo	R de Pearson	,396 ^c
Ordinal por ordinal	Correlación de Spearman	,296 ^c
N de casos válidos		

Tabla 3. Tabla cruzada: Antecedentes maternos como factores de riesgo para comunicación interventricular. $P=0,039$.

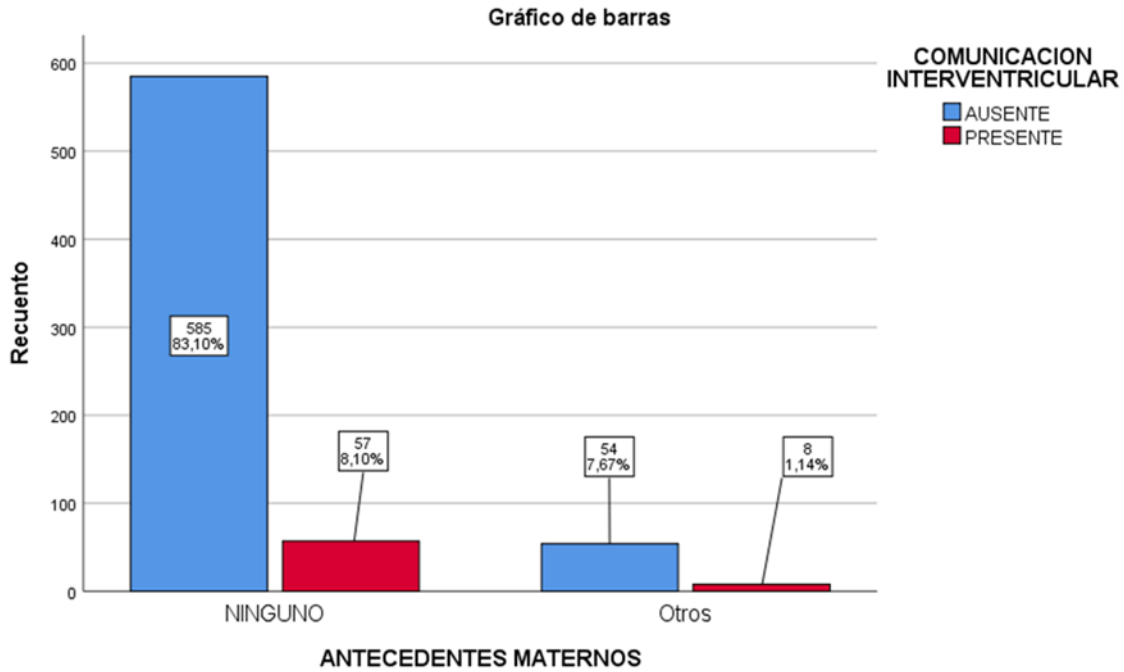


Gráfico 5. Antecedentes maternos como factor de riesgo para comunicación interventricular. $P=0,039$.

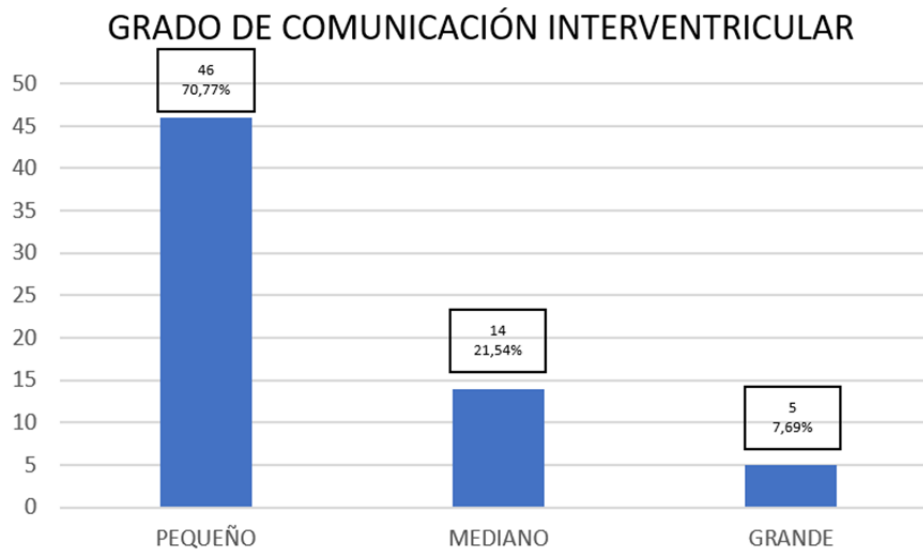


Gráfico 6. Grado de comunicación interventricular según el tamaño del defecto.

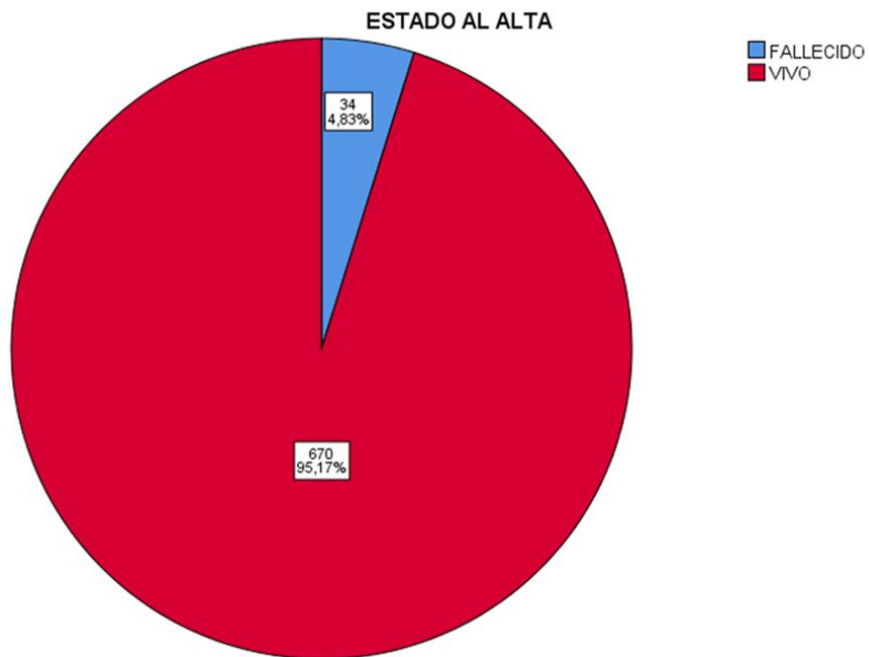


Gráfico 7. Estado al alta del paciente con Síndrome de Down

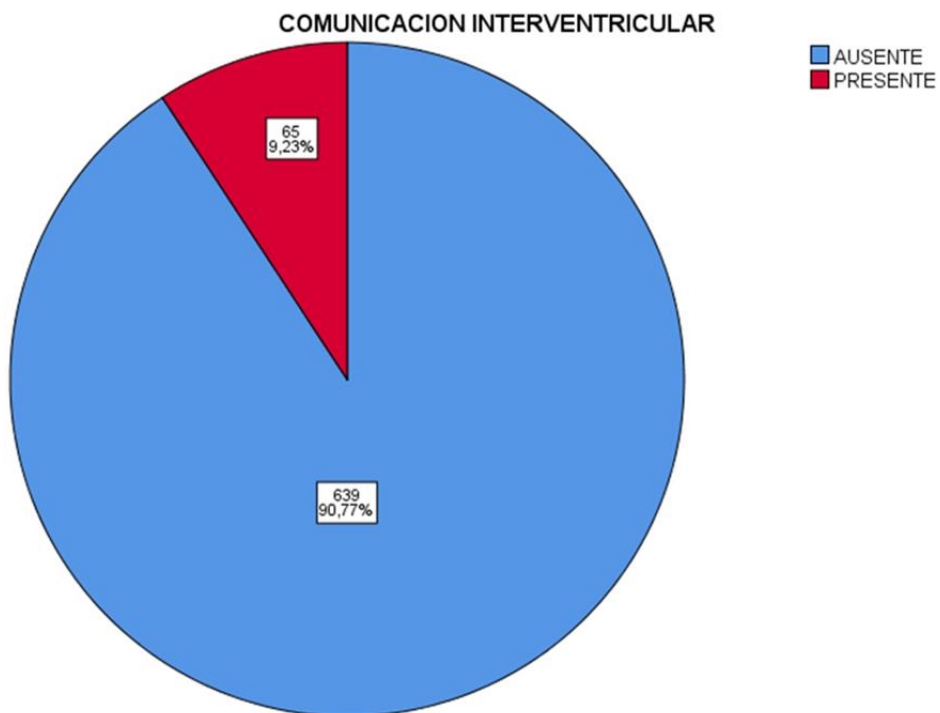


Gráfico 8. Prevalencia de comunicación interventricular en pacientes con Síndrome de Down

OTRAS PATOLOGÍAS

Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
------------	------------	-------------------	----------------------

Válido	SIN PATOLOGÍA ASOCIADA	393	39,4	55,8	55,8
	COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR	31	3,1	4,4	60,2
	COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR E HIPOTIROIDISMO	5	,5	,7	60,9
	ENFERMEDAD DE REFLUJO GASTROESOFÁGICO	3	,3	,4	61,4
	COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR Y COMUNICACIÓN INTERAURICULAR	17	1,7	2,4	63,8
	HIPOACUSIA NEUROSENSORIAL	3	,3	,4	64,2
	SÍNDROME DE MALABSORCIÓN	2	,2	,3	64,5
	HIPOTIROIDISMO Y AUTISMO	1	,1	,1	64,6
	CRIPTORQUIDIA	12	1,2	1,7	66,3
	TRASTORNO DEL HABLA	25	2,5	3,6	69,9
	CONDUCTO ARTERIOSO PERSISTENTE	13	1,3	1,8	71,7
	CONVULSIONES	5	,5	,7	72,4
	NISTAGMO	2	,2	,3	72,7
	TRASTORNO DE LA CONDUCTA	5	,5	,7	73,4
	PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL	3	,3	,4	73,9
	DERMATITIS	7	,7	1,0	74,9
	EPILEPSI + HIPOTIROIDISMO + ASMA + ENFERMEDAD DE REFLUJO GASTROESOFÁGICO	1	,1	,1	75,0
	HIPOTIROIDISMO Y TRASTORNO DEL HABLAR	2	,2	,3	75,3
	HERNIA UMBILICAL	20	2,0	2,8	78,1
	HIPOTIROIDISMO	97	9,7	13,8	91,9
	ESTRABISMO Y TRASTORNO DEL HABLA	1	,1	,1	92,0
	ANO IMPERFORADO	11	1,1	1,6	93,6
	OBESIDAD	3	,3	,4	94,0
	PALADAR HENDIDO	2	,2	,3	94,3
	HERNIA UMBILICAL Y CRIPTORQUIDIA	3	,3	,4	94,7
	SINDACTILIA	2	,2	,3	95,0

	HIPOTIROIDISMO Y CRIPTORQUIDIA	9	,9	1,3	96,3
	ESTRABISMO	2	,2	,3	96,6
	PARÁLISIS CEREBRAL INFANTIL E HIPOTIROIDISMO	1	,1	,1	96,7
	COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR + COMUNICACIÓN INTERAURICULAR + HIPOTIROIDISMO	2	,2	,3	97,0
	HIPOTIROIDISMO Y ENFERMEDAD DE REFLUJO GASTROESOGÁGICO	1	,1	,1	97,2
	ASMA	1	,1	,1	97,3
	COMUNICACIÓN INTERAURICULAR	2	,2	,3	97,6
	COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR Y DERMATITIS	1	,1	,1	97,7
	MALFORMACIONES DIGESTIVAS	2	,2	,3	98,0
	COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR Y CONDUCTO ARTERIOSO PERSISTENTE	6	,6	,9	98,9
	AUTISMO	1	,1	,1	99,0
	HIPOTIROIDISMO Y HERNIA UMBILICAL	3	,3	,4	99,4
	COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR + COMUNICACIÓN INTERAURICULAR + CONDUCTO ARTERIOSO PERSISTENTE	1	,1	,1	99,6
	COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR Y ANO IMPERFORADO	1	,1	,1	99,7
	HIPERTIROIDISMO	1	,1	,1	99,9
	SÍNDROME METABÓLICO	1	,1	,1	100,0
	Total	704	70,5	100,0	
Perdidos	Sistema	294	29,5		
Total		998	100,0		

Tabla 4. Otras patologías en los pacientes con Síndrome de Down de esta población

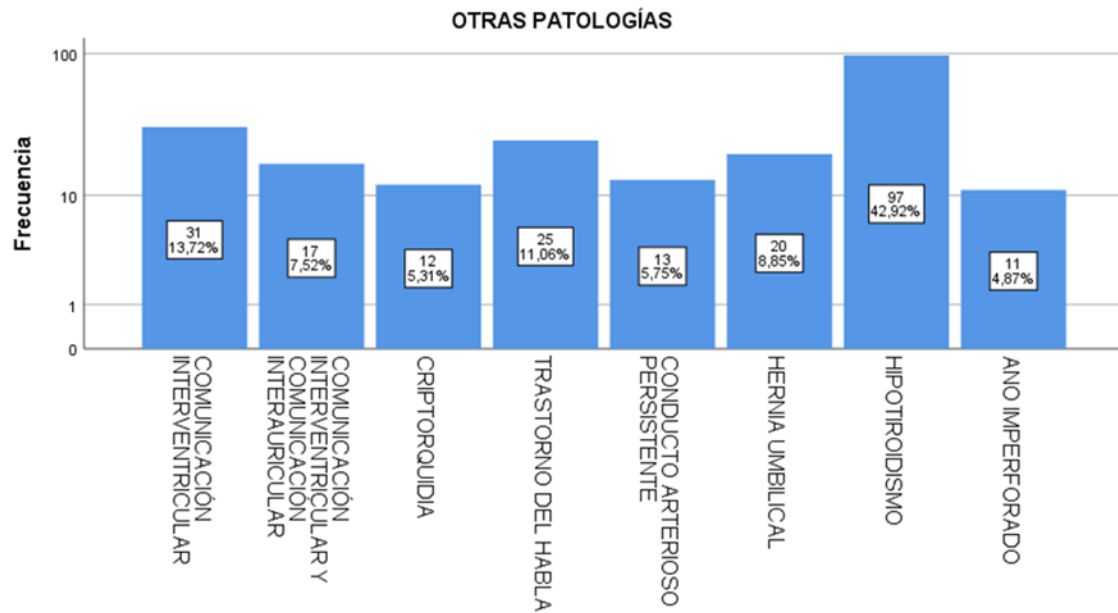


Gráfico 9. Otras patologías en pacientes con Síndrome de Down de esta población

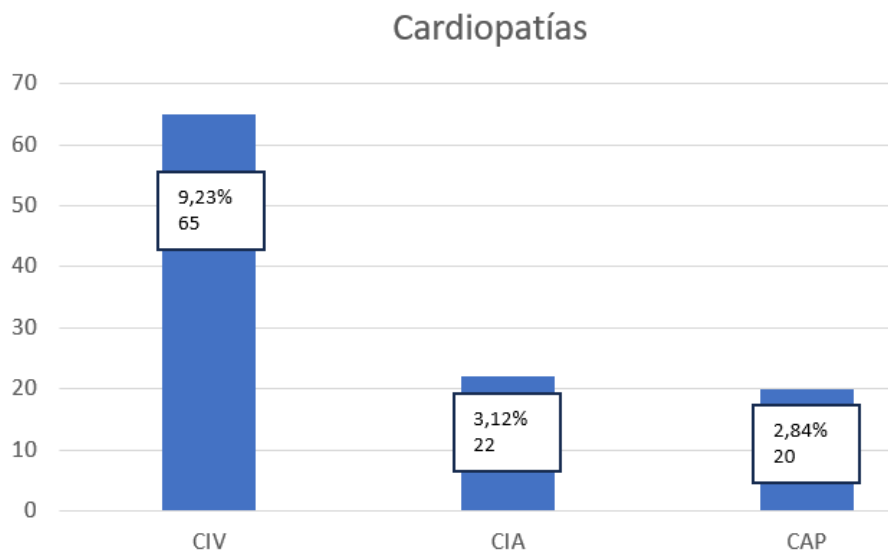


Gráfico 10. Cardiopatías

CIV: comunicación interventricular; CIA: comunicación interauricular; CAP: conducto arterioso persistente

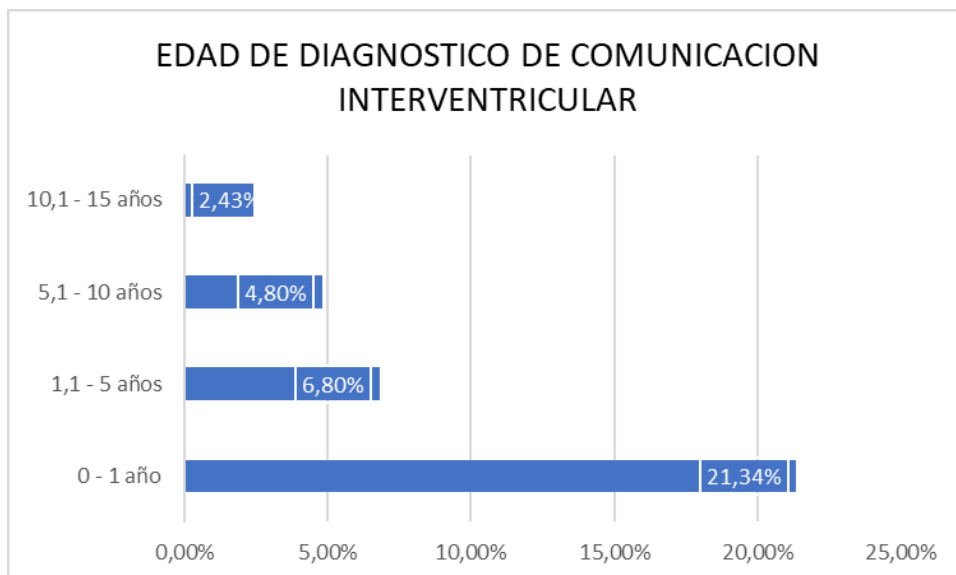


Gráfico 11. Edad de diagnóstico de comunicación interventricular

Recuento

		ESTADO AL ALTA		Total
		FALLECIDO	VIVO	
COMUNICACION INTERVENTRICULAR	AUSENTE	27	612	639
	PRESENTE	7	58	65
Total		34	670	704

Pruebas de chi-cuadrado

	Valor	df	Significación asintótica (bilateral)	Significación exacta (bilateral)	Significación exacta (unilateral)
Chi-cuadrado de Pearson	5,497 ^a	1	,019		
Corrección de continuidad ^b	4,165	1	,041		
Razón de verosimilitud	4,281	1	,039		
Prueba exacta de Fisher				,030	,030
Asociación lineal por lineal	5,489	1	,019		
N de casos válidos	704				

Medidas simétricas

		Valor	Error estándar asintótico ^a	T aproximada ^b
Intervalo por intervalo	R de Pearson	-,088	,052	-2,350
Ordinal por ordinal	Correlación de Spearman	-,088	,052	-2,350
N de casos válidos		704		

Medidas simétricas

Significación aproximada

Intervalo por intervalo	R de Pearson	,019 ^c
Ordinal por ordinal	Correlación de Spearman	,019 ^c
N de casos válidos		

Tabla 5. Tabla cruzada: Pacientes con comunicación interventricular y su estado al alta. P=0,019.

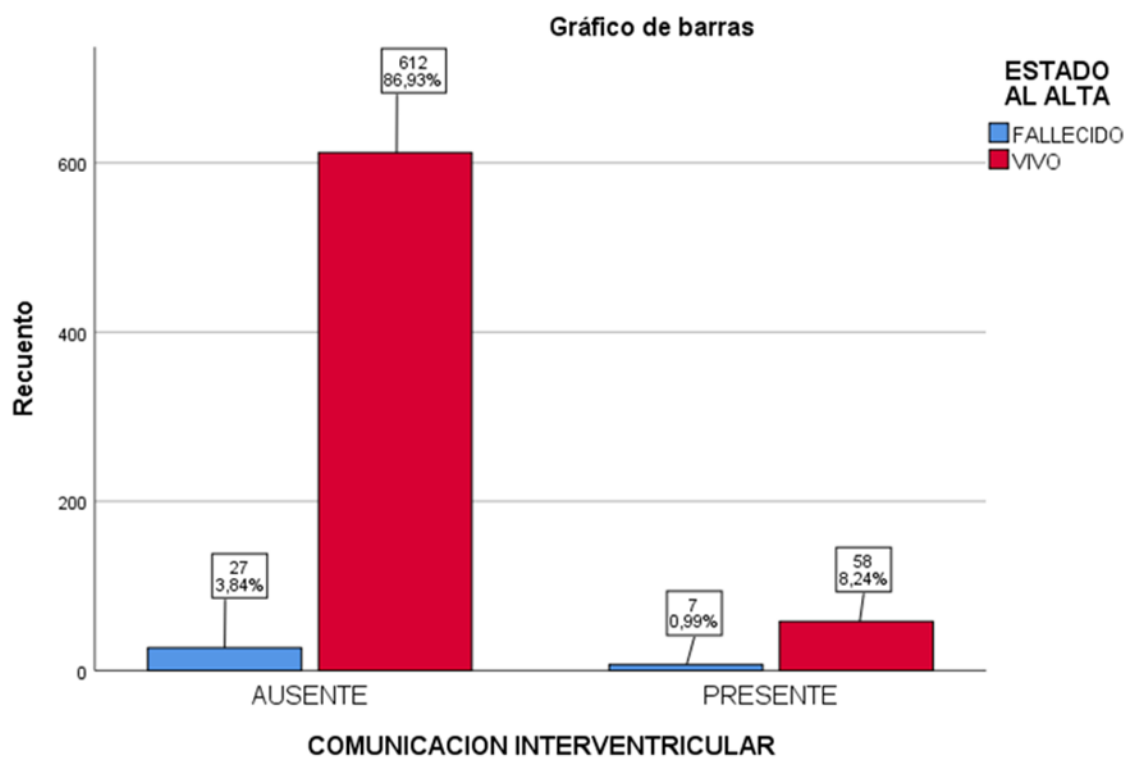


Gráfico 12. Pacientes con comunicación interventricular y su estado al alta. P=0,019.

Tabla cruzada GRADO DE COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR*ESTADO AL ALTA

Recuento

		ESTADO AL ALTA		Total
		FALLECIDO	VIVO	
GRADO DE COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR	NO TIENE	27	612	639
	PEQUEÑO	3	43	46
	MEDIANO	1	13	14
	GRANDE	3	2	5
Total		34	670	704

Pruebas de chi-cuadrado

	Valor	df	Significación asintótica (bilateral)
Chi-cuadrado de Pearson	34,068 ^a	3	,000
Razón de verosimilitud	12,582	3	,006

Asociación lineal por lineal	15,064	1	,000
N de casos válidos	704		

Medidas simétricas

		Valor	Error estándar asintótico ^a	T aproximada ^b
Intervalo por intervalo	R de Pearson	-,146	,072	-3,921
Ordinal por ordinal	Correlación de Spearman	-,094	,054	-2,491
N de casos válidos		704		

Medidas simétricas

		Significación aproximada
Intervalo por intervalo	R de Pearson	,000 ^c
Ordinal por ordinal	Correlación de Spearman	,013 ^c
N de casos válidos		

Tabla 6. Mortalidad según el grado de comunicación interventricular en pacientes con Síndrome de Down. $P=0,00$.

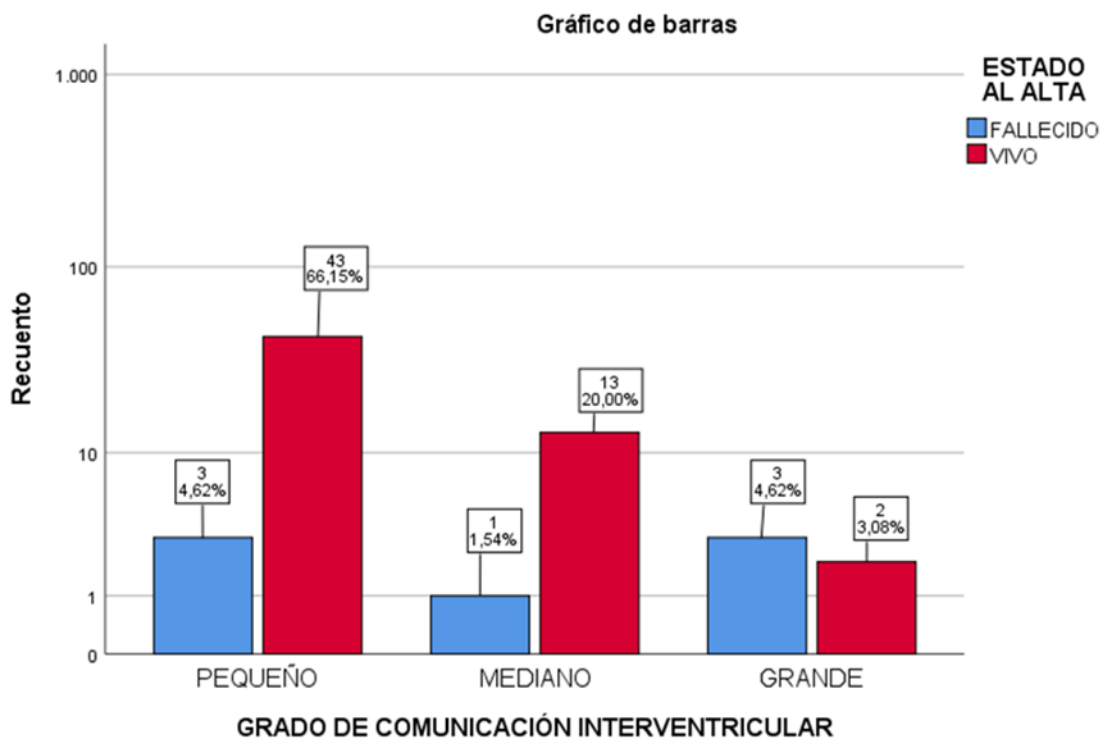


Gráfico 13. Mortalidad según el grado de comunicación interventricular en pacientes con Síndrome de Down. $P=0,00$.

REFERENCIAS

1. **Unidas, Naciones.** Día Mundial del Síndrome de Down. [En línea] 2020.
2. **Dimopoulos, Konstantinos , y otros.** Cardiovascular Complications of Down Syndrome: Scoping Review and Expert Consensus. *NIH.* [En línea] Enero de 2023. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36716257/>. 10.1161/CIRCULATIONAHA.122.059706.
3. **Asmaa, Ghmaid, Tahani, Nasser y Yazeed, Alqahtani.** Types and Distribution of Congenital Heart Defects in Pediatric with Down's Syndrome: A Retrospective Study. Original Article. *Cureus.* [En línea] Cureus, 24 de Octubre de 2020. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7586367/pdf/cureus-0012-00000011133.pdf>. 10.7759..
4. **Yasir, Rehman, y otros.** Congenital Heart Disease and its association in children with Down syndrome. *Cureus.* [En línea] 14 de Septiembre de 2022. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9568679/pdf/cureus-0014-00000029176.pdf>. 10.7759.
5. *Humanidades en pediatría.* **Francisco Cammarata, Gloria Da Silva, Gabriela Cammarata, Adalgisa Sifuentes.** 3, Venezuela : Dialnet, 2010, Vol. 34.
6. **Faisal Akhtar, Syed Rzwana.** National Library of Medicine. *Down Syndrome.* [En línea] StatPearls, 8 de 8 de 2023. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK526016/>.
7. *Genómica del síndrome de Down.* **Diaz Cuellar, Yokoyama Rebollar, Del Castillo Ruiz.** 5, Mexico : Acta Pediatrica Mexicana, 2016, Vol. 37.
8. **United Nations.** Síndrome de Down. *Día mundial del síndrome de Down.* [En línea] 2019. [Citado el: 25 de 11 de 2023.] <https://www.un.org/es/observances/down-syndrome-day#:~:text=La-incidencia-estimada-del-síndrome,problemas-de-salud-en-general..>
9. *Factores de riesgo en el origen del síndrome de Down .* **Aurora Blanco Montaña, Monserrat Ramos Arenas, Bryssia Adilene Yerena, Laura Miranda, Ana Rios, Ammi Dorantes, Alondra Morato, Jessica Meza, Elisa Acosta, Carlos Aguilar.** 5, Mexico : Rev Med Inst Mex , 2023, Vol. 61. 10.5281.

10. **Jijón, Milton.** Redaccion Medica. *La tasa de síndrome de Down en Ecuador es mayor que el promedio mundial.* [En línea] Edicion Medica, 21 de 3 de 2019. <https://www.edicionmedica.ec/secciones/salud-publica/la-tasa-de-sindrome-de-down-en-ecuador-es-mayor-que-el-promedio-mundial-93840>.
11. **Mayo Clinic.** Síndrome de Down. [En línea] 8 de 3 de 2018.
12. *The association between maternal occupation and down syndrome: A report from the national Down syndrome project.* **Colleen Keen, Jessica Ezzell, Emily Graves, Carissa Rocheleau.** 1, USA : International Journal of Hygiene and Environmental Health, 2019, Vol. 223. 10.1016.
13. **Guía de práctica clínica GPC.** Diagnostico prenatal del Síndrome de Down . [En línea] [Citado el: 25 de 11 de 2023.] [chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.imss.gob.mx/sites/all/statics/guiasclinicas/494GRR.pdf](https://www.imss.gob.mx/sites/all/statics/guiasclinicas/494GRR.pdf).
14. **Sanchez, Rocio.** Clinica Universidad de Navarra. *Síndrome de Down.* [En línea] [Citado el: 25 de 11 de 2023.]
15. **MedlinePlus.** Biblioteca Nacional de Medicina. *Síndrome de Down.* [En línea] [Citado el: 25 de 11 de 2023.] <https://medlineplus.gov/spanish/downsyndrome.html#:~:text=No-existe-un-tratamiento-Clinico,a-desarrollar-todo-su-potencial..>
16. **Spicer, Diane, y otros.** Ventricular septal defect. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* [En línea] Orphanet Journal of Rare Diseases, 19 de December de 2014. <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-014-0144-2#citeas>.
17. **Dakkak, Wael y Oliver, Tony.** Ventricular Septal Defect. [En línea] StatPearls Publishing, 16 de Enero de 2023. [//www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470330/](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470330/).
18. **Ahmed, Intisar y Anjum, Fatima.** Atrioventricular Septal Defect. [En línea] StatPearls Publishing, 30 de Julio de 2023. [//www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562194/](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562194/).

19. **Kishore, Krishna y Agasthi, Pradyumna.** Atrioventricular Canal Defects. *National Library of Medicine*. [En línea] StatPearls, 19 de Julio de 2023. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557511/>.
20. **Salazar, Marleny, y otros.** Mutaciones en los genes NKX2.5 Y GATA4 EN. *Revista de la asociación colombiana de ciencias biológicas*. [En línea] Noviembre de 2015. <https://www.revistaacsb.org/r/index.php/acsb/article/view/29/30>.
21. **Fusco, Flavia, y otros.** Imaging of ventricular septal defect: NAtive and post-repair. *Elsevier*. [En línea] International Journal of Cardiology Cogenital Heart Disease, Marzo de 2022. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2666668522000180>.
<https://doi.org/10.1016/j.ijcchd.2022.100335>.
22. **Rolo, Vasco.** Ventricular Septal Defects. *World Federation of Societies of Anaesthesiologists*. [En línea] 1 de June de 2015. <https://resources.wfsahq.org/atotw/ventricular-septal-defects/>.
23. *La comunicaciòn interventricular.* **Castro, Abdon.** 1, s.l. : Revista Costarricense de Cardiología, 2000, Vol. 2. https://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1409-41422000000100004#:~:text=Las-comunicaciones-interventriculares-pequeñas-cursan,las-presiones-pulmonares-pueden-estar.
24. *Comunicación interventricular: revisión de la literatura.* **Osorio, Luis Angel y Silot, Dianeyis.** 6, s.l. : MediSur, 2011, Vol. 9. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2011000600008.
25. *Down syndrome and congenital heart disease: perioperative planning and management.* **Delany, Dennis, y otros.** 7, s.l. : Journal of Congenital Cardiology, 2021, Vol. 5. <https://link.springer.com/article/10.1186/s40949-021-00061-3>.
26. **Saleha , Aziz, Maaha , Ayub y Laiba , Masood.** Major Septal Defects: Comparative Study of Down Syndrome and Non-Down Syndrome Infants, Before and After Surgery. *Pakistan Journal Medical Science*. [En línea] Agosto de 2020. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7372654/>. 10.12669/pjms.36.5.1743.

27. **de Rubens Figueroa, Jesus, y otros.** Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down. *Revista española de cardiología*. [En línea] Septiembre de 2003. <https://www.revespcardiol.org/es-malformaciones-cardiacas-ninos-con-sindrome-articulo-13051617>. <https://doi.org/10.1157/13051617>.
28. *Cardiopatías congénitas asociadas a los síndromes cromosómicos más prevalentes: revisión de la literatura.* **Castillo, José, Elías, Oscar y Huamán, Gian Paolo.** 3, s.l. : Archivos Peruanos de Cardiología y Cirugía Cardiovascular, 2021, Vol. 2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10506540/>.
29. *Epigenomic signature of major congenital heart defects in newborns with Down Syndrome.* **Julia Mouat, Shaaobo Li.** 92, s.l. : Human Genomics, 2023, Vol. 17. 10.1186.
30. **Perez, J, y otros.** Incidencia y evolución de las cardiopatías congénitas en España durante 10 años (2003-2012). [En línea] Noviembre de 2018. <https://www.analesdepediatria.org/en-incidence-evolution-congenital-heart-disease-articulo-S2341287918301571>.
31. *Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down.* **Jesus de Rubens Figueroa, Blanca del Pozzo Magaña.** 9, Ciudad de Mexico : Revista Española de Cardiología, 2003, Vol. 56. 13051617.

DECLARACIÓN Y AUTORIZACIÓN

Nosotras, **Ibarra Pesantes, Loren Haziél**, con C.C: **0922685797** y **León Atancuri, Estefanía Beatriz**, con C.C: **0955097522** autores del trabajo de titulación: **Comunicación interventricular en pacientes pediátricos con síndrome de Down en el Hospital IESS Ceibos en el período 2017 al 2022**, previo a la obtención del título de **Médico** en la Universidad Católica de Santiago de Guayaquil.

1.- Declaramos tener pleno conocimiento de la obligación que tienen las instituciones de educación superior, de conformidad con el Artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior, de entregar a la SENESCYT en formato digital una copia del referido trabajo de titulación para que sea integrado al Sistema Nacional de Información de la Educación Superior del Ecuador para su difusión pública respetando los derechos de autor.

2.- Autorizamos a la **SENESCYT** a tener una copia del referido trabajo de titulación, con el propósito de generar un repositorio que democratice la información, respetando las políticas de propiedad intelectual vigentes.

Guayaquil, a los 17 días del mes de mayo del año 2024

LOS AUTORES



Firmado electrónicamente por:
**LOREN HAZIEL IBARRA
PESANTES**

F. _____
Ibarra Pesantes, Loren Haziél
C.C: **0922685797**



Firmado electrónicamente por:
**ESTEFANIA
BEATRIZ LEON
ATANCURI**

F. _____
León Atancuri, Estefanía Beatriz
C.C: **0955097522**



Presidencia
de la República
del Ecuador



Plan Nacional
de Ciencia, Tecnología,
Innovación y Saberes



SENESCYT

Secretaría Nacional de Educación Superior,
Ciencia, Tecnología e Innovación

REPOSITORIO NACIONAL EN CIENCIA Y TECNOLOGÍA

FICHA DE REGISTRO DE TESIS/TRABAJO DE TITULACIÓN

TEMA Y SUBTEMA:	Comunicación interventricular en pacientes pediátricos con síndrome de Down en el Hospital IESS Ceibos en el período 2017 al 2022.		
AUTOR(ES)	Ibarra Pesantes, Loren Haziel León Atancuri, Estefanía Beatriz		
REVISOR(ES)/TUTOR(ES)	Dr. Ayón Genkuong, Andrés Mauricio		
INSTITUCIÓN:	Universidad Católica de Santiago de Guayaquil		
FACULTAD:	Ciencias de la Salud		
CARRERA:	Medicina		
TÍTULO OBTENIDO:	Médico General		
FECHA DE PUBLICACIÓN:	17 de mayo del 2024	No. DE PÁGINAS:	53
ÁREAS TEMÁTICAS:	Pediatría, Cardiología, Medicina Interna		
PALABRAS CLAVES/ KEYWORDS:	Síndrome de Down; Comunicación interventricular; Defecto del tabique interventricular		

Resumen:

Introducción: El Síndrome de Down (SD) afecta a 1 de cada 1.000 recién nacidos vivos según la ONU, uno de los defectos congénitos más frecuentes, siendo la comunicación interventricular (CIV) una de las principales. El diagnóstico temprano de cardiopatías es importante porque disminuye la mortalidad y morbilidad al actuar de manera oportuna. **Objetivos:** Establecer la prevalencia de CIV en pacientes pediátricos con SD. **Materiales y métodos:** Estudio de tipo descriptivo, transversal, observacional, retrospectivo. Información obtenida de las historias clínicas del sistema AS400 del Hospital General del Norte de Guayaquil IESS Ceibos. Usando Excel para procesar la base de datos y se analizó con el sistema SPSS para los datos estadísticos. Los criterios de inclusión fueron pacientes con SD, entre 0 meses y 14 años 11 meses; dando un total de 704 pacientes para el estudio. **Resultados:** De los 704 pacientes que se estudiaron con SD, el 9.23% padecen CIV siendo la cardiopatía más frecuente, la edad más frecuente fue en neonatos, el sexo no tuvo predominancia, no se encontraron antecedentes maternos predisponentes de SD ni CIV. Los CIV pequeño tuvieron 70.77%, mediano 21.54% y grande 7.69%. La mortalidad en pacientes con SD y CIV es 10.76%. Los defectos grandes tuvieron mayor mortalidad con 60%. **Conclusiones:** La prevalencia de CIV en pacientes con SD es del 9.23. No se establecieron factores de riesgo materno asociados que predispongan al desarrollo de CIV. El grado más frecuente de CIV es el pequeño. La mortalidad es de 60% en los CIV grandes.

ADJUNTO PDF:	<input checked="" type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
CONTACTO CON AUTOR/ES:	Teléfono: 0986630741, 0990072040	E-mail: lorenibarrap@gmail.com; estevsdani@gmail.com
CONTACTO CON LA INSTITUCIÓN(COORDINADOR DEL PROCESO UTE):	Diego Antonio Vásquez Cedeño	
	Teléfono: +593 98 274 2221	
	diego.vasquez@cu.ucsg.edu.ec	
SECCIÓN PARA USO DE BIBLIOTECA		
Nº. DE REGISTRO (en base a datos):		
Nº. DE CLASIFICACIÓN:		