



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA  
DE MÉXICO**

---

FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN  
SECRETARÍA DE SALUD  
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

**“HALLAZGOS ECOCARDIOGRÁFICOS ANATÓMICOS Y  
HEMODINÁMICOS EN UNA MUESTRA DE PACIENTES DEL  
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA CON SÍNDROME DE DOWN  
CON DEFECTOS DE SEPTACIÓN CARDIACA Y DE COJINETES  
ENDOCÁRDICOS”**

TESIS  
PARA OBTENER EL TÍTULO DE  
**ESPECIALISTA EN CARDIOLOGÍA PEDIÁTRICA**

PRESENTA:  
**DRA. MARCELA GUERRERO LARA**

TUTOR:  
**DR. JESUS DE RUBENS FIGUEROA**



MÉXICO, D.F.

2015

**“Hallazgos ecocardiográficos anatómicos y hemodinámicos en una muestra de pacientes del Instituto Nacional de Pediatría con síndrome de Down con defectos de septación cardiaca y de cojinetes endocárdicos”**



**DRA. ROSAURA ROSAS VARGAS**

**DIRECTORA DE ENSEÑANZA**



**DR. MANUEL ENRIQUE FLORES LANDERO**

**JEFE DEL DEPARTAMENTO DE PRE Y POSGRADO**



**DR. ALFREDO BOBADILLA AGUIRRE**

**PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE CARDIOLOGÍA PEDIÁTRICA**



**DR. JESÚS DE RUBENS FIGUEROA**

**TUTOR DE TESIS**



## ÍNDICE

|  | PÁGINA |
|--|--------|
| Antecedentes                                     | 1      |
| Justificación                                    | 2      |
| Pregunta de investigación                        | 3      |
| Objetivo   | 3      |
| Objetivos específicos                            | 3      |
| Objetivos secundarios                            | 3      |
| Hipótesis  | 3      |
| Material y metodos                               | 4      |
| Población elegible                               | 5      |
| Criterios de inclusión                           | 6      |
| Criterios de exclusión                           | 6      |
| Selección de sujetos a participar                | 6      |
| Definición de variables                          | 7      |
| Hoja de recolección de datos                     | 8      |
| Análisis estadístico                             | 8      |
| Resultados                                       | 9      |
| Resultados de los datos de descripcion anatomica | 11     |
| Análisis   | 18     |
| Conclusiones                                     | 19     |
| Bibliografía                                     | 21     |

**"Hallazgos ecocardiográficos anatómicos y hemodinámicos en una muestra de pacientes del Instituto Nacional de Pediatría con síndrome de Down con defectos de septación cardiaca y de cojinetes endocárdicos"**

ASESOR: DR. JESUS DE RUBENS FIGUEROA

TESISTA: DRA. MARCELA GUERRERO LARA

**ANTECEDENTES:**

El síndrome de Down (SD) es la anomalía cromosómica más frecuente, se presenta en 1 de cada 650 a 800 nacidos vivos, aproximadamente el 50% de los niños con éste síndrome tiene alguna cardiopatía congénita (CC), ésta asociación se incrementa hasta el 62% cuando el análisis se realiza en pacientes hospitalizados.

El riesgo de recurrencia es de 1% en la población general. Es la principal causa de mortalidad en los dos primeros años de vida y que condiciona un pronóstico pobre a largo plazo. Evolución clínica en pacientes con SD y CC, (Martínez 2010).

En México la incidencia entre SD y CC varía del 36% a 58% siendo la lesión cardiaca más frecuente sola o asociada a otra cardiopatía el conducto arterioso permeable (PCA), seguida por la comunicación interventricular (CIV) e interauricular (CIA), se asocia con frecuencia a hipertensión arterial pulmonar (HAP) en niños con SD y CC (Vázquez 2006). A diferencia de lo publicado en otros países el canal atrioventricular (CAV) solo se reporta en cerca del 10% de los casos, en México.

En los países hispanoamericanos, la CC más frecuente es la CIV, mientras que en Europa y en los países anglosajones el CAV tiene un incidencia de 40 a 70%. (De Rubens 2004).

Existen variaciones en la frecuencia de defectos congénitos cardiovasculares en estos pacientes en diferentes poblaciones estudiadas, las variables en estos pacientes se atribuyen a factores genéticos y ambientales (Marino 1996, De Rubens 2004)

Conocer la frecuencia y las características anatómicas de las CC en el SD, así como sus complicaciones y causas de morbimortalidad, cobra gran importancia para la prevención y mejoría en la calidad de vida, por lo que se mencionará la experiencia en el Instituto Nacional de Pediatría.

En nuestro país, existe un número limitado de publicaciones que indiquen la frecuencia de CC en pacientes con SD, sin embargo De Rubens y cols. reportaron que el 58% de los pacientes con SD captados en el Instituto Nacional de Pediatría presentan defectos cardiacos (De Rubens 2003), situación similar observada en una población de origen Guatemalteco en donde se observó que un 54% de los pacientes con SD cursan con defectos cardiacos (Vida 2005).

En población francesa y sueca, se ha reportado una frecuencia de cardiopatías en SD de sólo 23 y 32%, respectivamente (Kallent al., 1996). Estas diferencias en la frecuencia y la explicación al hecho de que sólo el 40-60% de los pacientes con SD desarrollen CC, aún se desconocen, pero

podrían involucrar la participación de factores genéticos y ambientales aún no bien caracterizados (Antonarakis, 2004; Roper&Reeves, 2006; Torfs&Christianson, 1999; Romano 2001; Sherman 2007; Freeman 2008).

La mayoría de las CC en SD son atribuibles a defectos en la septación cardiaca. Tradicionalmente se ha estimado que las CC más frecuentemente asociadas al SD son los defectos de la septación atrioventricular (45%) debidos a alteraciones en el desarrollo de las almohadillas endocárdicas que conducen a un CAV completo o incompleto (comunicación interauricular tipo *ostium primum*), seguido de los defectos septales interventriculares (2/3), los defectos septales interauriculares tipo *ostium secundum* (8%), la tetralogía de Fallot (4%), la persistencia de conducto arterioso (PCA) (7%) entre otras CC (1%) (Freeman 1998, Freeman 2008). De hecho, se estima que el 66-70% de los CAV se presentan en pacientes con trisomía 21 (Freeman 2008) y se ha calculado que los pacientes con SD tienen un riesgo relativo de 550 por cada 1,009 RN vivos, para presentar CAV de tipo completo (Torfs&Christianson 1998; Kerstann 2004; Cassidy&Allanson 2005).

Las manifestaciones clínicas son floridas y se pueden presentar en todos los sistemas; las más significativas son: capacidad intelectual disminuida, talla baja, cardiopatía y trastornos digestivos y ortopédicos. Sin lugar a dudas la cardiopatía es la afección principal que denota una buena o mala evolución. Conocer la frecuencia y las características anatómicas de las CC en el SD, así como sus complicaciones y causas de morbimortalidad, cobra gran importancia para la prevención y mejoría en la calidad de vida. Otros factores que influyen en la supervivencia son la situación socioeconómica, el sexo femenino, el bajo peso al nacer, etc . Las principales causas de fallecimiento son la insuficiencia cardiaca (IC), la sepsis y la HAP, esta última tiene una presentación más temprana en los CAV y reduce la supervivencia hasta en un 58%.

La HAP se desarrolla precozmente en pacientes con SD debido a factores inherentes como la menor alveolización pulmonar o la obstrucción de las vías respiratorias altas. De ahí la importancia de realizar correcciones quirúrgicas tempranas en estos pacientes ya que tiene similar mortalidad quirúrgica que los pacientes con normalidad cromosómica, aunque con mayor movilidad debido a factores extracardiacos como la mecánica de la vía aérea, el hipotiroidismo o la propensión a infecciones. En pacientes con SD que desarrollan HAP, el tratamiento hoy en día con bosentan ha sido bien tolerado, seguro y eficaz, mejorando, en grado funcional, y produciendo estabilización en la capacidad funcional, (Martínez 2010). La tarea para mejorar la calidad de vida de estos pacientes es muy importante y solo se logrará con un tratamiento multidisciplinario.

#### **JUSTIFICACIÓN:**

Conocer la frecuencia, las características anatómicas y hemodinámicas de las CC en el SD, por lo que se mencionará la experiencia en el Instituto Nacional de Pediatría.



### **PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN**

¿Cuáles son hallazgos ecocardiográficos anatómicos y hemodinámicos más frecuentes encontrados en una muestra de pacientes mexicanos con SD y CC atribuible a defectos de septación y formación de cojinetes endocárdicos?.

### **OBJETIVO:**

1. Describir los hallazgos ecocardiográficos anatómicos y hemodinámicos en pacientes mexicanos con SD y CC debida a defectos de la septación cardiaca y de los cojinetes endocárdicos.

### **OBJETIVOS ESPECÍFICOS:**

1. Describir la anatomía y hemodinamia por ecocardiografía transtorácica de pacientes mexicanos con SD sin CC.
2. Describir la anatomía y hemodinamia por ecocardiografía transtorácica de pacientes con diagnóstico cardiológico de CIA y CIV.
3. Describir la anatomía y hemodinamia por ecocardiografía transtorácica de pacientes con diagnóstico cardiológico de CAV

### **OBJETIVOS SECUNDARIOS:**

1. Calcular las variables hemodinámicas por ecocardiografía transtorácica en cada uno de los grupos y determinar si existen diferencias estadísticamente significativas.
2. Describir anatómicamente la cardiopatía más frecuente encontrada en los grupos con CC en pacientes con SD

### **HIPOTESIS:**

1. Hipótesis nula:
  - a. La descripción de la anatomía y hemodinamia más frecuente encontrada en los niños con SD en el Instituto Nacional de Pediatría es similar a la encontrada en la literatura mundial.
2. Hipótesis alterna:
  - a. La descripción de la anatomía y hemodinamia más frecuente encontrada en los niños con SD en el Instituto Nacional de Pediatría es diferente a la encontrada en la literatura mundial.

**MATERIAL Y METODOS:****TIPO DE ESTUDIO**

- PROSPECTIVO
- DESCRIPTIVO
- TRANSVERSAL

**POBLACION A ESTUDIAR**

- Se llevará al cabo en el Instituto Nacional de Pediatría en el Servicio de Cardiología Pediátrica.

**CALCULO DE LA MUESTRA**

- De acuerdo al porcentaje de detección de mutaciones en los genes *NKX2.5*, *GATA4* (CC aisladas) y *CRELD1* (CC aisladas y asociadas al SD) referido en la literatura, el cálculo del tamaño de muestra se realizó mediante la prueba exacta de Fisher usando la transformación inversa del seno, con un error tipo I o alfa de 0.05, un error tipo II o beta de 0.99 y una proporción de casos de 0.80 y de controles de 0.20. Con este cálculo se conformarán tres grupos de estudio en niños con SD:
  - I. **GRUPO SIN CARDIOPATÍA CONGÉNITA:** 47 pacientes con trisomía 21 regular y sin cardiopatía congénita.
  - II. **GRUPO CON DEFECTOS SEPTALES:** 47 pacientes con trisomía 21 regular y con cardiopatía congénita de tipo defecto septal interauricular tipo *ostium secundum* o defecto septal interventricular membranoso o perimembranoso.
  - III. **GRUPO CON DEFECTO DE LA SEPTACION ATRIOVENTRICULAR :** 47 pacientes con trisomía 21 regular y con cardiopatía congénita por defecto de almohadillas endocárdicas o canal atrio-ventricular parcial, transicional o completo.

**MEDICION DE DATOS HEMODINÁMICOS**

Los datos hemodinámicos obtenidos fueron insuficiencia tricuspídea en mmHg, presión sistólica de la arteria pulmonar en mmHg, resistencias vasculares pulmonares en unidades Woods y presión de venas pulmonares en mmHg.

La insuficiencia tricuspídea fue determinada por el chorro de insuficiencia en milímetros de mercurio (mmHg).

La presión sistólica intraventricular derecha (PSVD) fue determinada cuantificando la velocidad del chorro de insuficiencia tricuspídea (IT) y con la ecuación de Bernoulli para medir el gradiente sistólico entre el ventrículo derecho mas la presión de la aurícula derecha (PAD).

$$PSVD = 4 (IT \text{ velocidad})^2 + PAD$$

Donde IT es la velocidad máxima del chorro de IT en m/seg y PAD es una estimación de la presión auricular derecha.

Como la PSVD y la presión sistólica de la arteria pulmonar son similares (en ausencia de estenosis pulmonar), este es el medio sencillo para cuantificar la presencia y la gravedad de la HAP pulmonar.

La resistencia vascular pulmonar (RVP) se estima dividiendo la velocidad máxima del chorro regurgitante en la tricúspide (VRT) en m/s por la integral de la regurgitación (ITV) del tracto de salida del ventrículo derecho (en cm). Este método se basa en que la RVP está directamente relacionada con el cambio de la presión e inversamente con el flujo pulmonar.

$$RVP = VRT / ITV \text{ (TSVD)} \times 10 + 0.16 \text{ (dyn/cm/s}^2\text{)}.$$

Valor normal , menor 1.5 Wood

Valor alterado mayor a 3 Unidades Wood

Indice de RVP = RVP x SC (superficie corporal)

Valor normal de 1.25 a 3UW/m<sup>2</sup>

#### **POBLACIÓN ELEGIBLE:**

Todos los pacientes con diagnóstico de SD canalizados a través de los servicios de Cardiología y Genética del Instituto Nacional de Pediatría del período comprendido entre marzo del año 2009 a febrero del 2011.

1. **GRUPO SIN CARDIOPATÍA CONGÉNITA:**
  - a. Todos los pacientes con trisomía 21 regular y sin CC confirmada por estudio ecocardiográfico del periodo comprendido entre marzo del año 2009 a febrero del año 2011.
2. **GRUPO CON DEFECTOS SEPTALES ATRIALES Y/O VENTRICULARES:**
  - a. Todos los pacientes con trisomía 21 regular y con diagnóstico ecocardiográfico de CC de tipo CIA o CIV, del período comprendido entre marzo del año 2009 a febrero del año 2011.
3. **GRUPO CON DEFECTO DE LA SEPTACION ATRIOVENTRICULAR (CANAL ATRIOVENTRICULAR):**
  - a. Todos los pacientes con trisomía 21 regular y con diagnóstico ecocardiográfico de CC por defecto de almohadillas endocárdicas o CAV parcial ó completo, del período comprendido entre marzo del año 2009 a febrero del año 2011.



**CRITERIOS DE INCLUSION:**

1. Pacientes con SD con cariotipo trisomía 21 regular.
2. Hombres o mujeres, de 0 a 18 años edad.
3. Pacientes con SD de la población objetivo cuyos padres o representantes legales autoricen su inclusión en el estudio.
4. Pacientes con diagnóstico de SD sin evidencia clínica y ecocardiográfica de CC.
5. Pacientes con diagnóstico de SD y con CC de tipo CIA o CIV confirmada por evaluación cardiológica y ecocardiográfica.
6. Pacientes con diagnóstico de SD y con CC por defecto de almohadillas endocárdicas o CAV parcial ó completo confirmada por evaluación cardiológica y ecocardiográfica.

**CRITERIOS DE EXCLUSION:**

1. Pacientes con CC complejas donde coexistan CIA, CIV o CAV con otro tipo de cardiopatías cono-troncales.
2. Pacientes con trisomia 21 no regular.
3. Pacientes con los que no se cuentan todos los criterios ecocardiográficos a estudiar .

**SELECCIÓN DE SUJETOS A PARTICIPAR:**

1. Los pacientes elegibles con SD se captarán a través del servicio de Cardiología Pediátrica del Instituto Nacional de Pediatría, Secretaría de Salud. Serán evaluados para la exploración cardiológica y realización de ecocardiograma transtorácico bidimensional.
2. El servicio de Cardiología Pediátrica realizará una exploración cardiológica clínica y por ecocardiografía en un aparato de ultrasonido Modelo tipo iE33 (Philips), en modo M, bidimensional, Doppler, continuo, pulsado, espectro en color, transtorácico y con transductores de 1-5 y 8-3 MHZ, para definir ausencia o presencia de CC y su clasificación.

**DEFINICION DE VARIABLES:**

| VARIABLE | TIPO   |
|----------|--|
| SEXO     | Cualitativa, categorica nominal y dicotomica |

|  |   |
|--|---|
| EDAD   | Cuantitativa numérica discreta                |
| TALLA  | Cuantitativa numérica                         |
| PESO   | Cuantitativa numérica                         |
| SUPERFICIE CORPORAL  | Cuantitativa numérica                         |
| TIPO DE CARDIOPATIA CONGENITA  | Cualitativa , categorica nomina y dicotomica  |
| DEFECTO SEPTAL INTERVENTRICULAR                                      | Cualitativa, categorica nominal y dicotomicas |
| DEFECTOS SEPTAL INTERAURICULAR                                       | Variable categorica                           |
| DEFECTO SEPTAL ATRIOVENTRICULAR COMPLETO                             | Variable categorica                           |
| DEFECTO SEPTAL ATRIOVENTRICULAR PARCIAL                              | Variable categorica                           |
| GRADIENTE DE INSUFICIENCIA TRICUSPIDEA                               | Cuantitativa numérica continua                |
| VELOCIDAD DE INSUFICIENCIA TRICUSPIDEA                               | Cuantitativa numérica continua                |
| PRESION SISTOLICA DE LA ARTERIA PULMONAR                             | Cuantitativa numérica continua                |
| GRADIENTE DE VENAS PULMONARES  | Cuantitativa numérica continua                |
| RESISTENCIAS VASCULARES PULMONARES                                   | Cuantitativa numérica continua                |
| INTEGRAL DE LA VELOCIDAD DEL TRACTO DE SALIDA DEL VENTRICULO DERECHO | Cuantitativa numérica continua                |
| QP/QS:   | Cuantitativa numérica continua                |

**HOJA DE RECOLECCION DE DATOS:**

- I. **Datos Generales**
  - a) Nombre
  - b) Registro
  - c) Edad
  - d) Talla
  - e) Peso
  - f) Superficie Corporal
- II. **Tipo de Cardiopatía (Descripción anatómica).**
  - a) Sin Cardiopatía
  - b) Con defecto de la septación atrio-ventricular.
    - a. Tipo A, B o C de Rastelli
    - b. Balanceado o desbalanceado
    - c. Completo o parcial
  - c) Con defecto de la septación atrial o ventricular.
    - a. Tipo de CIA
    - b. Tipo de CIV
  - d) Otros
- III. **Datos hemodinámicos:**
  - a. Gradiente de insuficiencia tricuspídea
  - b. Velocidad de insuficiencia tricuspídea
  - c. Presión sistólica de la arteria pulmonar
  - d. Gradiente de venas pulmonares
  - e. Resistencias vasculares pulmonares
  - f. Integral de velocidad del tracto de salida del ventrículo derecho
  - g. Relación Qp:Qs: (Gasto pulmonar / Gasto cardíaco).

**ANALISIS ESTADISTICO:**

Utilizaremos en primer lugar pruebas de normalidad para saber la distribución de nuestra muestra. Por el número de pacientes (113 pacientes) suponemos una distribución normal, en tal caso se aplicarán las medidas de tendencia central (media y desviación estándar) en cada una de nuestras variables. Así como la prueba *t de student*, *correlación de variables de Pearson's*.

**RESULTADOS:**

Se estudiaron 113 pacientes en total, de los cuales 57 (50.4%) son femeninos y 56 (49.6%) masculinos.

**TOTAL DE PACIENTES Y PORCENTAJE POR SEXO**

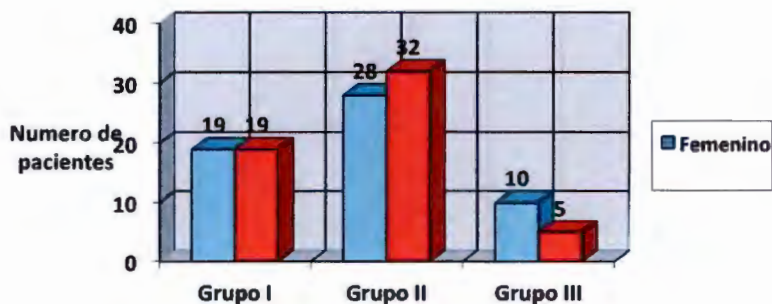


Se clasificaron los niños con Síndrome de Down en tres grupos:

1. GRUPO SIN CARDIOPATÍA CONGÉNITA (GRUPO I)
2. GRUPO CON DEFECTOS SEPTALES ATRIALES Y/O VENTRICULARES (GRUPO II)
3. GRUPO CON DEFECTO DE LA SEPTACION ATRIOVENTRICULAR (CANAL ATRIOVENTRICULAR (GRUPO III)

En el primer grupo 50% de los pacientes son mujeres y 50% hombres, en el segundo grupo el 46% son mujeres y el 54% hombres, en el tercer grupo 67% mujeres y 33% hombres. Se presenta la siguiente tabla con distribución de sexo por grupos:

**Sexo de los pacientes por grupo**



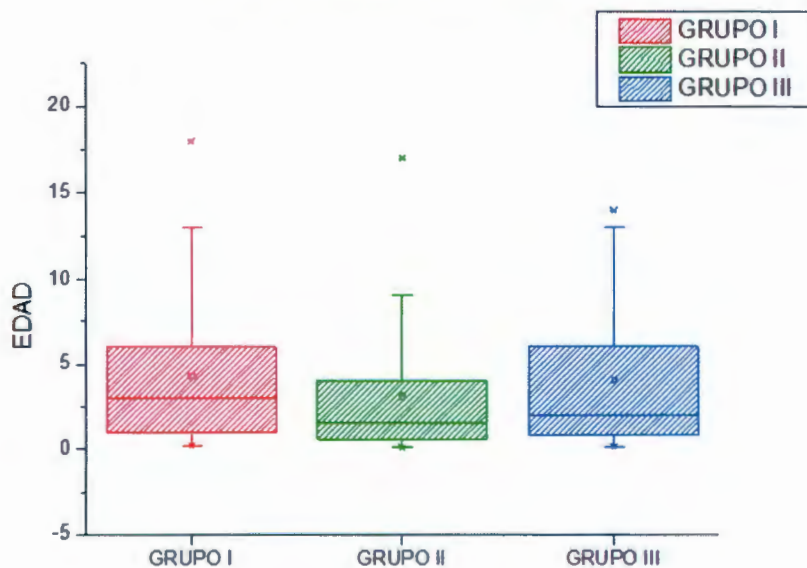
**Edad de los pacientes:**

En el grupo I se estudiaron 38 pacientes, con edad promedio de 4.3 años, desviación estándar de 4.3. Valor mínimo de 2 meses y máximo de 18 años, mediana de 3 años.

En el grupo II se estudiaron 60 pacientes, con edad promedio de 3.1 años, desviación estándar de 4. Valor mínimo de 1 meses y máximo de 17 años, mediana de 1.5 años.

En el grupo III se estudiaron 15 pacientes, con edad promedio de 4 años, desviación estándar de 4.8. Valor mínimo de 1 meses y máximo de 14 años, mediana de 2 años

**Grafica. Edad en años en los tres grupos**





## **RESULTADOS DE LOS DATOS DE DESCRIPCIÓN ANATÓMICA**

El defecto septal atrioventricular, se caracteriza por la falta de separación entre el atrio derecho y el ventrículo izquierdo lo que origina una unión atrioventricular común, y dos defectos septales adicionales: CIV que involucra a las porciones perimembranosa y de entrada y en la gran mayoría de los casos una CIA tipo foramen primum.

Actualmente se reconocen dos formas de esta CC:

Los defectos parciales: consisten en un defecto limitado al septo interauricular CIA tipo ostium primum, con dos válvulas atrio-ventriculares presentes, asociado a diferentes grados de insuficiencia de las válvulas atrio-ventriculares, más frecuentemente de la izquierda, debido a la falta de tejido a nivel de la valva septal de la mitral (cleft o hendidura mitral).

Los defectos completos CAV común, combinan un gran defecto de la septación a nivel auricular y ventricular, CIA tipo ostium primum y CIV a nivel del septo membranoso de entrada, con severa anomalía de las válvulas atrio-ventriculares, consiste en la existencia de una válvula atrio-ventricular común que conecta las dos aurículas con los dos ventrículos. Habitualmente dicha válvula disfunciona con regurgitación importante hacia una o ambas aurículas. Frecuentemente la válvula atrio-ventricular común está constituida por 5 velos, 2 anterosuperiores derecha e izquierda o valva puente, 2 laterales derecha e izquierda y 1 posterior común.

Además se utilizó la clasificación quirúrgica de Rastelli para determinar la inserción de la valva puente, la cual proporciona información valiosa para el cirujano que lo orienta en la elección del enfoque quirúrgico más adecuado.

Tipo A de Rastelli: Es la forma más frecuente 75% de los casos, la valva puente tiene una completa división por encima de la cresta del septo en dos componentes, derecho e izquierdo, que se insertan a través de sus cuerdas tendinosas sobre la cresta del tabique ventricular, con CIV a través de los espacios intercordales.

Tipo B de Rastelli: Es la forma menos frecuente. La inserción de esas valvas se establece en un músculo papilar situado en la unión del tabique ventricular con la pared libre del ventrículo derecho, y la valva puente pasa por encima de la CIV.

Tipo C de Rastelli: Abarca aproximadamente al 25% de los casos. Es la forma más común en los casos en que dicha malformación asocia la tetralogía de Fallot. La inserción de las valvas puente y derecha se insertan en un músculo papilar de la pared libre del ventrículo derecho y se ubica por encima de la CIV.

### Grupo I sin Cardiopatía

- Se estudiaron 38 pacientes de los cuales 33 pacientes (87%) tuvieron anatomía normal, 5 pacientes (13%) tuvieron foramen oval permeable y 1 paciente (2.6%) tuvo persistencia del conducto arterioso silente. (Tabla 1).

Tabla 1. Hallazgos anatómicos encontrados en el grupo I

| HALLAZGOS ANATÓMICOS   | NUMERO DE PACIENTES |
|------------------------|---------------------|
| ANATOMIA NORMAL        | 32                  |
| FORAMEN OVAL PERMEABLE | 5                   |
| PCA SILENTE            | 1                   |
| TOTAL                  | 38                  |

### Grupo II Con defecto de la septación atrial o ventricular

- Se estudiaron 60 pacientes de los cuales 29 (48.4%) tuvieron comunicación interauricular tipo ostium secundum, en 24 (40%) pacientes tuvieron comunicación interventricular tipo perimembranosa (100%).
- Se encontró comunicación interventricular perimembranosa y comunicación interatrial tipo ostium secundum, es decir ambos defectos en 7 pacientes (11.6%).
- Otros hallazgos anatómicos: se encontraron 8 (13.3%) pacientes con foramen oval permeable (todos en el grupo de CIV), 17 (28.3%) con persistencia del conducto arterioso (10 en el grupo de CIA, 6 en el grupo de CIV y 1 en el grupo de ambos defectos), 2 (3.3%) pacientes con derrame pericárdico (1 en el grupo de CIA y 1 en el grupo de ambos defectos) y 1 (3.3%) con aneurisma del septum interatrial en el grupo de CIV).

Tabla 2. Hallazgos anatómicos encontrados en el grupo II

| HALLAZGOS ANATOMICOS   | NUMERO DE PACIENTES |
|--|---------------------|
| COMUNICACIÓN INTERAURICULAR                                    | 29(48.4%)           |
| COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR                                  | 24(40%)             |
| AMBOS DEFECTOS (CIV PERIMEMBRANOSA Y CIA TIPO OSTIUM SECUNDUM) | 7(11.6%)            |
| OTROS HALLAZGOS:   |                     |
| * FORAMEN OVAL PERMEABLE                                       | 8 (13.3%)           |
| * PERSISTENCIA DEL CONDUCTO ARTERIOSO                          | 17 (28.3%)          |
| *DERRAME PERICARDICO   | 2 (3.3%)            |
| *ANEURISMA DEL SEPTUM INTERATRIAL                              | 1 (1.6%)            |

\*Total de pacientes 60 (100%).

**Grupo III con defecto de la septación atrio-ventricular.**

- Se estudiaron 15 pacientes con defecto de la septación atrio ventricular, 14 (93.3%) de ellos completos y 1 (6.6%) parcial, 14 (93.3%) balanceados y 1 de los completos (6.6%) desbalanceado.
- Los pacientes con Canal atrioventricular completo (14 pacientes) se subclasificaron de acuerdo a la inserción de la valva puente anterior en el septum interventricular según la clasificación de Rastelli en:
  - Tipo A de Rastelli: 11 (78.5%) pacientes.
  - Tipo B de Rastelli: 2 paciente (14.2%).
  - Tipo C de Rastelli: 1 paciente (7.1%).

Otros hallazgos anatómicos asociados: se encontraron 6 (40%) pacientes con persistencia del conducto arterioso, 1 con hendidura mitral (6.6%), todos con insuficiencia mitral, 2 (13.3%) pacientes con derrame pericárdico y 3 (20%) pacientes con foramen oval permeable. Tabla 3.

**Tabla 3. Hallazgos anatómicos encontrados en el grupo III**

| HALLAZGOS ANATOMICOS                  | NUMERO DE PACIENTES |
|---------------------------------------|---------------------|
| Canal AV Completo                     | 14 (93%)            |
| Canal AV Parcial                      | 1 (7%)              |
| Canal AV Balanceado                   | 14 (93%)            |
| Tipo A de Rastelli                    | 11 (78.5%)          |
| Tipo B de Rastelli                    | 2 (14.2%)           |
| Tipo C de Rastelli                    | 1 (7.1%)            |
| Canal AV Desbalanceado                | 1(7.1%)             |
| Otros Hallazgos                       |                     |
| * Persistencia del conducto arterioso | 6 (40%)             |
| * Hendidura mitral                    | 1 (6.6%)            |
| * Derrame pericardico                 | 2 (13%)             |
| * Foramen oval permeable              | 3 (20%)             |

\*Total de pacientes 15 (100%).

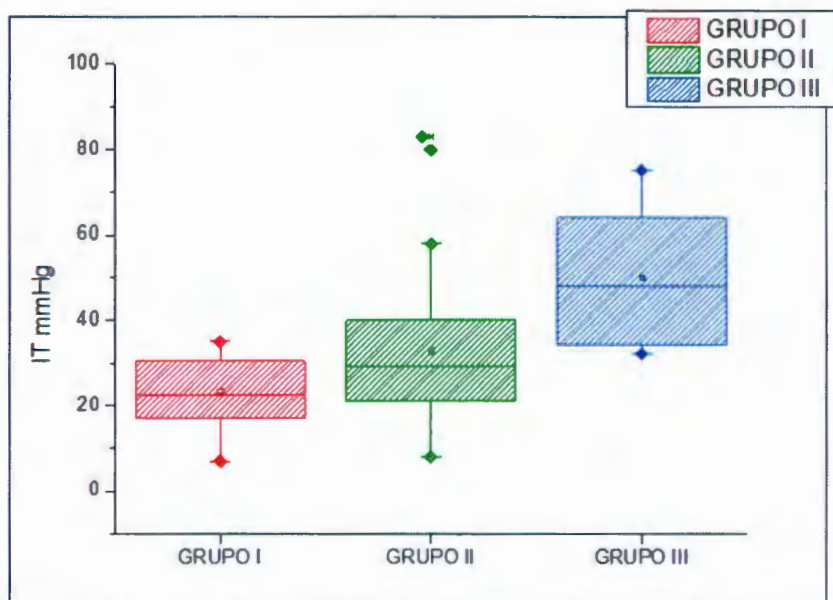
**Insuficiencia tricuspídea:**

**Grupo I:** Total 38 pacientes, promedio de IT 22.8mmHg, desviación estándar 7.36, valor máximo 35mmHg, mínimo 7mmHg y mediana 22mmHg.

**Grupo II:** Total 60 pacientes, promedio de IT 32.7mmHg, desviación estándar 16.3, valor máximo 83mmHg, mínimo 8mmHg y mediana 29mmHg.

**Grupo III:** Total 15 pacientes, promedio del gradiente de la valvula atrioventricular derecha 43.7mmHg, desviación estándar 21.8, valor máximo 75mmHg, mínimo17 mmHg y mediana 43mmHg.

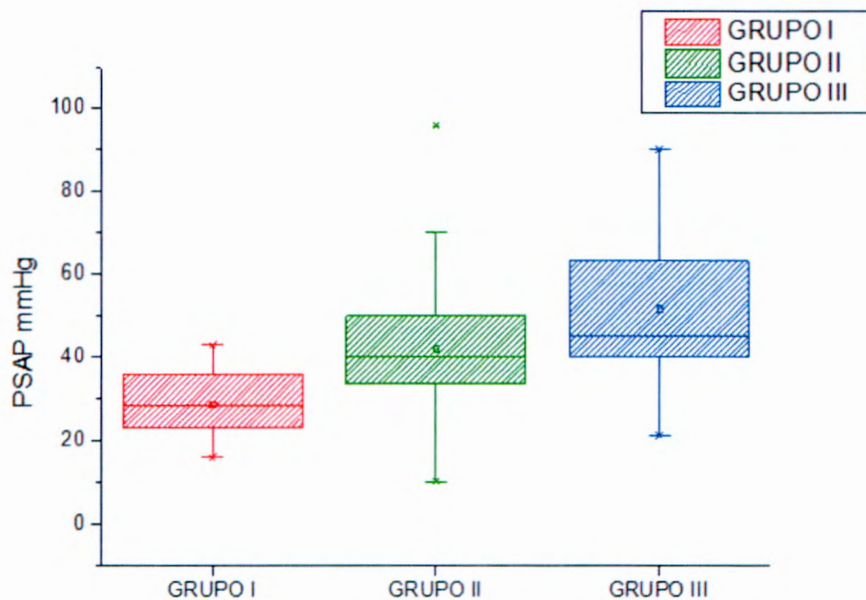
**GRAFICA INSUFICIENCIA TRICUSPIDEA Y VALVULA ATRIOVENTRICULAR DERECHA COMPARATIVA  
EN LOS 3 GRUPOS**



**PRESIÓN SISTÓLICA EN LA ARTERIA PULMONAR EN LOS TRES GRUPOS:**

**ANÁLISIS ESTADÍSTICO TABLA 1.**

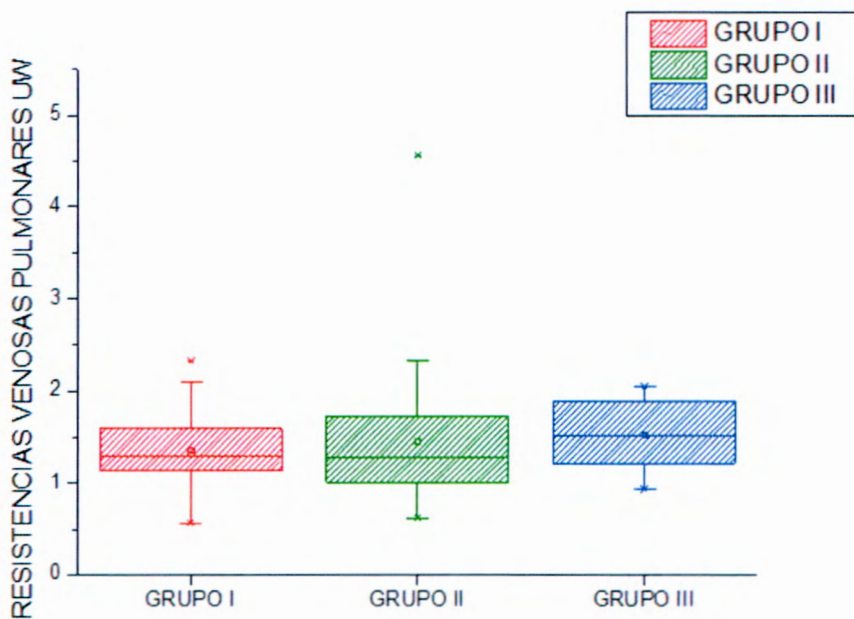
|           | Total | Promedio | Desviación St | Mínimo | Media | Máximo |
|-----------|-------|----------|---------------|--------|-------|--------|
| GRUPO I   | 38    | 28.76316 | 8.26073       | 16     | 28.5  | 43     |
| GRUPO II  | 60    | 42.08333 | 17.04559      | 10     | 40    | 96     |
| GRUPO III | 13    | 51.69231 | 19.21971      | 21     | 45    | 90     |





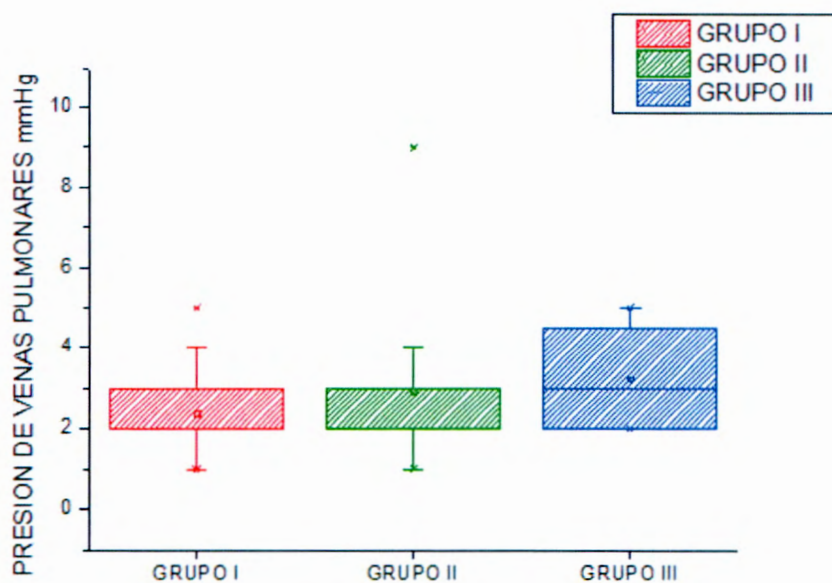
## RESISTENCIAS PULMONARES UNIDADES WOODS

|           | Total | Promedio | Desviación St | Mínimo | Media | Máximo |
|-----------|-------|----------|---------------|--------|-------|--------|
| GRUPO I   | 33    | 1.37091  | 0.38897       | 0.57   | 1.31  | 2.33   |
| GRUPO II  | 46    | 1.46457  | 0.71191       | 0.62   | 1.295 | 4.56   |
| GRUPO III | 8     | 1.54     | 0.40313       | 0.93   | 1.55  | 2      |



### Presión de venas pulmonares

| Total     | Promedio | Desviación St | Mínimo  | Media | Máximo |   |
|-----------|----------|---------------|---------|-------|--------|---|
| GRUPO I   | 32       | 2.375         | 0.79312 | 1     | 2      | 5 |
| GRUPO II  | 53       | 2.9434        | 1.59826 | 1     | 3      | 9 |
| GRUPO III | 8        | 3.25          | 1.28174 | 2     | 3      | 5 |



**ANÁLISIS:**

El SD se ha asociado con diversas CC como CAV, CIA, CIV, etc. En éste estudio nos enfocamos a los hallazgos ecocardiograficos anatómicos y hemodinámicos de la población estudiada. Encontrando lo siguiente:

El sexo de los afectados con SD es predominantemente femenino 50.4%, sin embargo no significativo, similar a lo reportado en Cuba con 59,2%, (León Ojeda 2003).

En un estudio Chileno (Castillo 2002) hay un predominio discreto femenino con un 53%. Y aquí en nuestro país se presenta una relación 1:1. (De Rubens 2003). En este estudio nos llama la atención que hay mayor predominio de pacientes femeninas en el grupo III.

Dentro de los defectos congénitos aislados la CC más frecuente fue la CIA (48%), que difiere importantemente de lo reportado en Cuba (14.6%), Guatemala 12.7% y similar a los reportes de India y Arabia que están en 30% aproximadamente.

La CIA difiere a lo reportado en Guatemala. (León Ojeda 2003, De Rubens 2003, Martínez-Quintana 2010, Kuri 2010, Morales Castro 2007, Núñez Gómez 2012, Palenzuela 2008, Castillo 2002, Vázquez 2006)

En nuestro estudio la segunda cardiopatía más frecuente fue CIV (40%), En cuba la CIV (32%) también fue la segunda CC aislada más frecuente, la primera fue CAV.

La CIV es similar a lo que se reporta en España, Atlanta (35%) Roma 30%, Guatemala (27.5%), Panamá y Chile (38%), diferimos de Brasil (55%) y Arabia (15%), (León Ojeda 2003, De Rubens 2003, Martínez-Quintana 2010, Kuri 2010, Morales Castro 2007, Núñez Gómez 2012, Palenzuela 2008, Castillo 2002).

La PCA la encontramos en un 28%, tercera en frecuencia similar a lo encontrado Cuba 18% y tercera cardiopatía mas frecuente; en Mexico, Guatemala y Panamá que está encima de 20%, difiere de Brasil, Atlanta y España con una presentación de 6.8% aproximadamente y Ecuador 58%. (León Ojeda 2003, De Rubens 2003, Martínez-Quintana 2010, Kuri 2010, Morales Castro 2007, Núñez Gómez 2012, Palenzuela 2008, Castillo 2002).

El CAV, a diferencia de los encontrado en Republica Dominicana con estadística de CAV 21.6%, CIA 15.7%. España, Estados Unidos e Italia con cifras de 45% de CAV. Comparado con lo encontrado en México, Guatemala y Brasil donde las cifras de CAV oscilan alrededor de un 10%, nuestros resultados son similares con 12.3%, las poblaciones orientales como China y la India oscilan entre un 25%, lo cual difiere con nuestra población aunque no estadísticamente significativo. (León Ojeda 2003, De Rubens 2003, Martínez-Quintana 2010, Kuri 2010, Morales Castro 2007, Núñez Gómez 2012, Palenzuela 2008, Castillo 2002)

Un defecto congénito mayor, no obstante a las diferencias en la prevalencia de los defectos cardiovasculares en las diferentes etnias, el genotipo cardiovascular está influenciado por factores genéticos y ambientales.

Añadiríamos a este comentario que más allá de las diferencias étnicas pueden estar las diferencias geográficas en las poblaciones orientales como China y Japón que tiene como defecto más común entre los niños con SD con CC, la presencia de CIV, en las caucásicas, en América del Norte el CAV, en Centroamérica: México y Guatemala PCA, en América del Sur hay variaciones entre el Ecuador, donde la más frecuente es la PCA, Brasil y Chile es la CIV.

En las Islas de Caribe como República Dominicana el CAV se presenta en (53%), CIV 33% y en Cuba con iguales cifras la CIV en 33%. (León Ojeda 2003, De Rubens 2003, Martínez-Quintana 2010, Kuri 2010, Morales Castro 2007, Núñez Gómez 2012, Palenzuela 2008, Castillo 2002)

En cuanto al análisis hemodinámico no encontré artículos que estudiaran la presión pulmonar y unidades woods por ecocardiografía como único estudio para HAP. La mayoría de los estudios son de hemodinamia en donde se observa lo siguiente. (Vázquez 2006).

La HAP se consideró como leve cuando la presión sistólica fue de 30-40mmHg, moderada cuando la presión sistólica de la arteria pulmonar era de 40 a 70mmHg y severa cuando la presión pulmonar fue mayor de 70mmHg. Según datos hemodinámicos.

En nuestro estudio si hubo cifras elevadas de presión sistólica pulmonar en los grupos II y III y en cuanto a las RVP en los tres grupos las encontramos dentro de límites normales, lo cual permitió la realización de corrección quirúrgica cardíaca en todos los pacientes de los grupos II y III.

#### **CONCLUSIONES:**

En nuestro trabajo los niños con SD de acuerdo al grupo en que fueron estratificados mostraron los siguientes datos:

En el grupo I, niños con SD sin cardiopatía, la presión pulmonar fue normal. La presión sistólica de la arteria pulmonar inferida por gradiente de IT promedio de 28.7mmHg. Las resistencias vasculares pulmonares en promedio fueron de 1.3UW. La presión de venas pulmonares con promedio de 2.3mmHg.

En el grupo II, niños con SD con defectos del tabique interatrial e interventricular; el tipo de cardiopatía más frecuente fue CIA en 48% de las cuales el 100% fue del tipo ostium secundum, CIV en 40% de las cuales las más frecuentes fueron del tipo perimembranosa (100%), y PCA en 28.3%. Se observó insuficiencia tricuspídea en el total de los pacientes, con un promedio de 32.7mmHg. La presión sistólica de la arteria pulmonar inferida por gradiente de IT promedio de 42mmHg. (HAP leve a moderada) Las resistencias vasculares pulmonares en promedio fueron de 1.4UW, la presión de venas pulmonares con promedio de 2.9mmHg. (normales).

En el grupo III, niños con SD con CAV, se encontró que el tipo A de Rastelli fué el más frecuente en 78.5%. La cardiopatía asociada más frecuente es PCA en 40%. Todos los pacientes presentaron insuficiencia tricuspídea, con un promedio de 43.7mmHg. La presión sistólica de la arteria pulmonar inferida por gradiente de IT promedio de 51.6mmHg (HAP moderada).

Las resistencias vasculares pulmonares en promedio fueron de 3.25UW. La presión de venas pulmonares con promedio de 3.25mmHg (normales).

La presión pulmonar se encontró más elevada en el grupo de SD con CAV, sin embargo la presión de venas pulmonares se encontraron en rangos normales. Los tres grupos mantuvieron la presión pulmonar dentro de rangos de normalidad.

Éste estudio permitió identificar las CC más frecuentes asociadas al SD y su repercusión hemodinámica en los diferentes grupos.

El abordaje diagnóstico y la intervención quirúrgica oportuna y temprana puede cambiar el pronóstico de la enfermedad cardíaca así como la calidad de vida con su abordaje multidisciplinario.



## BIBLIOGRAFÍA

1. Antonarakis SE, Lyle R, Dermitzakis ET, Reymond A, Deutsch S. *Chromosome 21 and Down syndrome: from genomics to pathophysiology*. Nat Rev Genet 2004; 5:725-738.
2. Buendía A, Calderon J, Patiño E, Ramírez S, Zabal C, Muñoz L y cols: *Síndromes asociados a cardiopatías congénitas*. PLAC CARDIO-3. México Intersistemas. 2002: 522-526.
3. Calderón J, Flores A, Ramírez S, Patiño E, Zabal C, García-Montes JA y cols: *Resultados en la corrección quirúrgica de la cardiopatía congénita en el síndrome de Down*. Arch Cardiol Mex 2004; 74: 39-44.
4. Castillo ME, Toro L, Garay R, Herrera F, Alcántara A, Díaz V. *Cardiopatía congénita en trisomía 21, área metropolitana sur-oriente de Santiago*, Rev Chil Pediatr 2002; 73 (6): 629-680.
5. Cassidy S & Allanson J, Management of Genetic Syndromes. Third edition, New York, NY; John Wiley and Blackwell; April 2010: 363-380.
6. Clapp S, Perry BL, Farooki ZQ, Jackson WL, Karpawich PP, Hakimi M, et al: *Down's syndrome, complete atrioventricular canal, and pulmonary vascular obstructive disease*. J Thorac Cardiovasc Surg 1990; 100: 115-121.
7. De Rubens FJ, Del Pozzo MB, Pablos JL, Calderón C, Castrejón R: *Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down*. Rev Esp Cardiol 2003; 56: 894-899.
8. Freeman SB, Taft LF, Dooley KY, Allran K, Sherman SL, Hassold TJ, et al. *Population-based study of congenital heart defects in Down Syndrome*. Am J Med Genet 1998; 80: 213-217.
9. Freeman SB, Bean LH, Allen EG, Tinker SW, Locke AE, Druschel C, et al. Ethnicity, sex, and the incidence of congenital heart defects: a report from the National Down Syndrome Project. Genet Med 2008; 10:173-180.
10. Giglio S, Graw SL, Gimelli G, Pirola B, Varone P, Voullaire L, et al. *Deletion of a 5-cM region at chromosome 8p23 is associated with a spectrum of congenital heart defects*. Circulation 2000; 102: 432-437.
11. Granzoti JA, Paneto ILC, Amaral FTV, Ávila Nuñez M. *Incidencia de cardiopatías congénitas en síndrome de Down*. J Pediatr (Rio J) 1995; 71 (1): 28-30.
12. Jacobs EG, Leung MP, Karkberg J. *Distribution of syntamatic congenital heart disease in Hong Kong*. Pediatr Cardiol 2000; 21 (2): 148-157.
13. Jáquez M; Jáquez F; López MateoM, Guerra M; Rosario L. *Cardiopatías asociadas al síndrome de Down*. Acta Méd Domin 1992; 14(1): 4-5.
14. Kallen B, Mastroiacovo P, Robert E. *Major congenital malformations in Down syndrome*. Am J. Med Genet 1996; 65: 160-166.
15. Kerstann KF, Feingold E, Freeman SB, Bean LJ, Pyatt R, Tinker S, et al. *Linkage disequilibrium mapping in trisomic populations: analytical approaches and an application to congenital heart defects in Down syndrome*. Genet Epidemiol. 2004; 27: 240-251.

16. León Ojeda N, Pérez Mateo M, Estevez Perera A, García García A, García Martínez D. *Defectis cardiovasculares congénitos en niños cubanos con síndrome de Down*. Rev Cubana de Genética Humana 2003; vol 4 (1): 1-7.
17. Marino B: *Patterns of congenital heart disease and associated cardiac anomalies in children with Down syndrome*. En: Marino B, Pueschel SM. "Heart disease in persons with Down's syndrome". Baltimore: Brookes, 1996: 133-140.
18. Martínez- Quintana E, Rodríguez González F, Medica-Gil JM, Agredo-Muñoz J, Nieto-Lago V. *Evolución clínica en pacientes con síndrome de Down y cardiopatía congénita*. Cir Cir 2010; 78: 245-250.
19. Kuri N, Martínez E, Muñoz L, Espínola N, *Estudio anatomoembriológico en defecto septal atrioventricular*. Arch Cardiol Mex 2008; 78: 19-29.
20. Morales TL. *Enfermedad cardiaca en el síndrome de Down*. Rev. Hosp. Niño (Panamá) 1995; 14 (1/2): 19-21.
21. Morales Castro M, Pereda M, Belo S, Bueno F, Calvelo A, De los Santos M, et. al. *Mortalidad y enfermedades asociadas al síndrome de Down en el primer año de vida. Experiencia de la Policlínica Interdisciplinaria de Atención al Niño con síndrome de Down del Servicio de Recién Nacidos del Centro Hospitalario Pereira Rossell*. Arch Pediatr del Uruguay 2007; 78 (3): 204-208
22. Mosquera A, Nieto O, Santillán S, Bossano R, Ordóñez G. *Cardiopatías congénitas en el síndrome de Dawn en el Hospital Carlos Andrade Marín*. Voz Andes 2000; 13(1): 40-45.
23. Núñez Gómez F; López-Prats Lucea J. *Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down*. Rev Esp Pediatr 2012; 68 (6): 415-420.
24. Palenzuela López H, Senra Reyes L, Pérez López H, Carballés García F. *Síndrome de Down y cardiopatías congénitas con hipertensión pulmonar severa. Resultados quirúrgico*. Rev Peru Pediatr 2008; 61 (2): 90-97.
25. Rodríguez L, Reyes J: *Cardiopatías congénitas en el síndrome de Down*. Bol Méd Hosp Infant Mex 1984; 41: 622-625.
26. Romano O, Hirsh R, Blieden L, Green M, Shohat T. The risk for congenital heart defects in offspring of individuals with congenital heart defects. Clin Genet 2001; 59: 325-329.
27. Roper RJ, Reeves RH. *Understanding the basis for Down syndrome phenotypes*. PLoS Genet 2006; 2:e50: 231-236.
28. Sherman SL, Allen EG, Bean LH, Freeman SB. *Epidemiology of Down Syndrome*. Ment Retard Dev Disabil Res Rev 2007; 13: 221-227.
29. Torfs CP, Christianson RE. Maternal risk factors and major associated defects in infants with Down syndrome. Epidemiology 1999; 10: 264-270.
30. Vázquez C, Calderón J, Gil M, García A, Buendía A, Martínez M y cols: *Estudio en pacientes con hipertensión arterial secundaria a cardiopatía congénita mediante angiografía pulmonar en cuña magnificada*. Arch Inst Cardiol Mex 1991; 61(4) supl: 4: 1-12.
31. Vázquez C, Lomeli C, Buendía A, Vargas-Barrón J. *Hipertensión arterial pulmonar en niños con síndrome de Down y cardiopatía congénita: ¿Es realmente más severa?*. Arch. Cardiol. Méx. 2006, 76 (1): 16-27 .

32. Vida VL, Barnoya J, Larrazabal LA, Gaitan G, de Maria Garcia F, Castañeda AR. *Congenital cardiac disease in children with Down's syndrome in Guatemala*. *Cardiol Young* 2005; 15: 286-90.
33. Yamaki S, Horiuchi T, Sekino Y: *Quantitative analysis of pulmonary vascular disease in simple cardiac anomalies with the Down's Syndrome*. *Am J Cardiol* 1983; 51: 1502-1506