

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA

UNAN-MANAGUA



TESIS PARA OPTAR AL TÍTULO DE ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA

TEMA:

Características clínico epidemiológicas de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en consulta externa del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015.

AUTOR:

Dra. Ana Valeria Zeledón Rodríguez.

TUTOR:

Dr. Gerardo Mejía Baltodano
Médico Pediatra
Especialista en Genética Humana

Managua, Marzo 2016.

ÍNDICE

DEDICATORIA.....	I
AGRADECIMIENTOS.....	II
OPINION DEL TUTOR.....	III
RESUMEN.....	IV
I.INTRODUCCIÓN.....	1
II. ANTECEDENTES.....	3
III.JUSTIFICACIÓN.....	5
IV.PROBLEMA.....	6
V.OBJETIVOS.....	7
VI.MARCO TEÓRICO.....	8
VII.DISEÑO METODOLÓGICO.....	20
VIII.RESULTADOS.....	23
IX.DISCUSIÓN.....	24
X.CONCLUSIONES.....	27
XI.RECOMENDACIONES.....	28
XII.BIBLIOGRAFÍA.....	29
ANEXOS.....	31

DEDICATORIA

Dedico este proyecto de tesis a mis padres, pilares fundamentales en mi vida. Su tenacidad y lucha insaciable han hecho de ellos un gran ejemplo a seguir. A mi abuelita Magdalena Úbeda de Rodríguez quien me inspira cada día a alcanzar la excelencia.

AGRADECIMIENTO

Un agradecimiento especial debo al Dr. Gerardo Mejía quien me ha orientado y apoyado en esta labor científica, con un interés y entrega excepcional.

De igual manera, agradezco al departamento de estadística del Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera por facilitar los expedientes de los pacientes en estudio necesarios para cumplir con éxito esta obra.

OPINIÓN DEL TUTOR

El trabajo realizado por la Dra. Ana Valeria Zeledón Rodríguez, médico residente de tercer año, con el fin de optar al título de Pediatra y que se titula **CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y EPIDEMIOLOGICA DEL SÍNDROME DE DOWN**, reviste particular importancia por varias razones, entre las cuales podemos mencionar: el Síndrome de Down es la causa genética más frecuente de discapacidad intelectual; la discapacidad intelectual es una condición que en el momento actual el Gobierno de Nicaragua y el Ministerio de Salud consideran una prioridad para su atención; las personas con discapacidad sufren de discriminación y exclusión social además de sobreprotección y falta de oportunidades para su desarrollo pleno en las diferentes etapas de su vida, entonces, se trata de visualizar una situación que requiere de la atención de los tomadores de decisiones no solo en salud sino de las políticas públicas en general.

A pesar de que el Síndrome de Down se presenta con una frecuencia de 1 por cada 600 a 800 nacimientos y que con los cuidados prenatales y neonatales la mayoría de ellos logran sobrevivir más allá del período neonatal lo que los convierte en una población muy numerosa que consulta los diferentes servicios de salud, la población de trabajadores de la salud en general no tienen el nivel suficiente de preparación y conocimiento sobre esta entidad como para responder y orientar adecuadamente a las familias alrededor de lo más conveniente para su desarrollo e inserción social.

Considero que este trabajo permitirá conocer mejor la situación de la niñez con Síndrome de Down y así los trabajadores de la salud podrán realizar mejor su trabajo de atención, prevención y orientación a los pacientes y a sus familias y a su vez, las personas con Síndrome de Down tendrán mejores oportunidades para la inclusión social que tanto se requiere.

GERARDO MEJÍA BALTODANO
PEDIATRA – ESPECIALISTA EN GENÉTICA

I. RESUMEN

El Síndrome de Down es una enfermedad genética que constituye la primera causa de discapacidad intelectual. Se realizó un estudio descriptivo, longitudinal en pacientes con diagnóstico de Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de enero al 1ro de diciembre 2015, con el objetivo de describir las características clínico epidemiológicas de la población pediátrica con Síndrome de Down. La muestra estuvo constituida por 255 pacientes menores de 14 años, 11 meses y 29 días. Se realizó una guía para la recolección de la información cuya fuente fue la revisión de expedientes clínicos. El procesamiento de los datos se realizó mediante el programa estadístico SPSS versión 22 y el resultado se expresó en porcentajes y frecuencias. Los resultados obtenidos en el estudio fue un ligero predominio del sexo femenino, con una edad promedio de 3 años, procedentes de Managua el 55.69% de la población. La edad materna y paterna de mayor riesgo para la presentación del Síndrome de Down fue el grupo de edades comprendido entre 20-35 años. Los defectos congénitos cardiovasculares que se presentaron con mayor frecuencia fueron foramen oval permeable y comunicación interventricular. El hipotiroidismo fue la patología asociada que se presentó en mayor proporción.

Con el estudio clínico y epidemiológico se logra un mejor manejo de las secuelas discapacitantes de la enfermedad, y se aportan datos científicos necesarios para el asesoramiento genético.

Palabras claves: Síndrome de Down; Cardiopatías congénitas; Hipotiroidismo.

I. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Down (SD), también llamado trisomía 21, es la causa más frecuente de discapacidad intelectual identificable de origen genético. Se trata de una anomalía cromosómica donde en la actualidad la incidencia estimada es de uno por cada 1100 nacimientos vivos, según la Organización de las Naciones Unidas (ONU).

El Dr. John Longdon Down descubre que el Síndrome de Down consiste en un conjunto de signos y síntomas presentes en una persona, provocados por una alteración genética a nivel del cromosoma 21, que determina en un ser humano una serie de características fenotípicas propias de este padecimiento, convirtiéndose en la primera causa de retardo mental de origen genético⁴.

En 1959, Lejeune y colaboradores descubrieron la base genética del Síndrome de Down y lo nombran como la trisomía del cromosoma 21, que es el más pequeño cromosoma autosómico humano. La trisomía 21 se puede producir como tres tipos de anomalías cromosómicas: trisomía 21 libre, translocación o el mosaicismo.

En las tres últimas décadas han visto cambiar sustancialmente la actitud y el interés por las personas con Síndrome de Down y, en consecuencia, ha aumentado extraordinariamente el número de trabajos de investigación y de publicaciones sobre sus características y sus posibilidades en todos los ámbitos de la vida.

El asesoramiento genético puede ser definido como un proceso de comunicación que se ocupa de los problemas humanos asociados con la aparición o reaparición de una enfermedad genética en una familia con el propósito de proveer a los individuos y las familias amplia comprensión de todas las implicaciones relacionadas con la enfermedad genética en discusión, las opciones que ofrece la medicina actual para la terapia o para reducir el riesgo de recurrencia o recidiva de la enfermedad y apoyo psicoterapéutico

Aunque existe una considerable variación en las características físicas de los individuos con síndrome de Down, la mayoría de las personas se presentan con una serie de características que permiten un diagnóstico clínico del síndrome. Sin embargo, la investigación citogenética de los individuos que presentan clínica característica de síndrome de down es fundamental para establecer un diagnóstico preciso, que puede tener implicaciones en el proceso de asesoramiento genético. Además, el análisis de cariotipo de los individuos afectados identifica los casos que pueden haber sido heredadas haciendo necesaria la investigación de los cariotipos de los padres. En este caso, la investigación citogenética de los progenitores es esencial para establecer el riesgo de recurrencia del síndrome en las generaciones futuras. Por lo tanto, todas las personas con un diagnóstico sugestivo de síndrome de down deben ser remitidos a un servicio de asesoramiento genético.

Nuestro país se identifica con un proyecto social que tiene como finalidad la prosperidad, la independencia, el desarrollo humano sostenible y la preservación de la identidad cultural, contemplando la integración de todos sus miembros, lo que ha constituido brújula para la orientación de la toma de decisiones en la atención a personas en general y personas con discapacidad en particular.

II. ANTECEDENTES

En el año 2013, la Dra. Odilkys Cala en Pinar del Río, Cuba, realiza un estudio sobre la caracterización del Síndrome de Down, en donde predominaron los pacientes del sexo femenino, la edad materna de mayor riesgo para la presentación fue el grupo de edades comprendido entre 31-35 años. El mayor porcentaje de los casos con cariotipo anormal correspondió a trisomía libre¹.

En el año 2015, Beatriz Bagatín y colaboradores, en Sao Paulo Brasil realizan un estudio sobre la prevalencia y distribución de cardiopatías congénitas en niños con Síndrome de Down. Se estudiaron 604 pacientes de los cuales la cardiopatía congénita más común fue la comunicación interauricular en 254 pacientes, canal atrioventricular completo en 91 pacientes, comunicación interventricular e interauricular en 88 pacientes, comunicación interventricular en 77 pacientes, ductus arterioso persistente en 40 pacientes, foramen oval permeable en 34 pacientes, tetralogía de fallot en 12 pacientes y otras enfermedades cardíacas en 8 pacientes. La hipertensión pulmonar se presentó en 57 casos. Del total de los pacientes, 150 se sometieron a cirugía cardíaca.

En Barcelona España, Claret y colaboradores, en el 2013 realizan un estudio observacional retrospectivo sobre pacientes con Síndrome de Down e hipotiroidismo diagnosticado antes de los 5 años de edad. De un total de 1903 pacientes, 149 presentaron alteración de la función tiroidea, lo que significa una prevalencia del 7.8%, 12 de ellos con hipertiroidismo y 137 con hipotiroidismo. De estos 137 pacientes con hipotiroidismo, se identificó a 53 pacientes con hipotiroidismo subclínico, 28 niños y 25 niñas, con una media de edad de 2,4 +- 1,1 años. El hipotiroidismo se resolvió espontáneamente en 39 casos (73,6%), en un tiempo medio de 13,2 +- 11,1 meses, y la tasa de resolución fue significativamente superior en los pacientes sin bocio. Un total de 15 pacientes (28,3%) fueron tratados con levotiroxina. Concluyeron que el hipotiroidismo subclínico que aparece en la primera infancia en el Síndrome de Down suele ser transitorio y que la ausencia de bocio y anticuerpos se asocia a una mayor tasa de resolución espontánea.

En el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera, en el 2005, Magali Pérez realizó un estudio monográfico sobre las cardiopatías congénitas en el Síndrome de Down en donde se diagnosticó cardiopatía congénita en el 54% de los pacientes siendo el más frecuente el sexo masculino. Se realizó diagnóstico fenotípico en el 98.3% de los pacientes, se les realizó valoración cardiológica al 77% de los pacientes y se determinó que la cardiopatía más frecuente fue la comunicación interventricular en el 48.4%, persistencia del conducto arterioso en el 21.2%, canal AV completo en el 15.1%, tetralogía de fallot en el 6%, FOP en el 3%.

III. JUSTIFICACIÓN

Este trabajo pretende demostrar que a pesar de que el Síndrome de Down es una de las causas de discapacidad intelectual de origen genético más frecuente, los trabajadores de la salud necesitan elementos básicos para garantizar una atención adecuada y orientar a las familias de forma eficiente con el fin de que sus hijos en el futuro se integren plenamente en la sociedad.

IV. PROBLEMA

¿Cuáles son las características clínico epidemiológicas de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015?

V. OBJETIVO GENERAL

Describir las características clínico epidemiológicas de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

1. Describir las características demográficas y perfil epidemiológico de pacientes con Síndrome de Down.
2. Identificar factores de riesgos maternos y paternos de los pacientes con Síndrome de Down.
3. Identificar las malformaciones congénitas y enfermedades asociadas al Síndrome de Down.

VI. MARCO TEÓRICO

El Síndrome de Down (SD), también llamado trisomía 21, es la causa más frecuente de discapacidad intelectual identificable de origen genético. Se trata de una anomalía cromosómica que tiene una incidencia de 1 de cada 800 nacidos, y que aumenta con la edad materna. Es la cromosomopatía más frecuente y mejor conocida.

En el 95% de casos, el SD se produce por una trisomía del cromosoma 21 debido generalmente a la no disyunción meiótica en el óvulo. Aproximadamente un 4% se debe a una traslocación robertsoniana entre el cromosoma 21 y otro cromosoma acrocéntrico que normalmente es el 14 o el 22. Ocasionalmente puede encontrarse una traslocación entre dos cromosomas 21.

Por último un 1% de los pacientes presentan un mosaico, con cariotipo normal y trisomía 21. No existen diferencias fenotípicas entre los diferentes tipos de Síndrome de Down. La realización del cariotipo es obligada para realizar un adecuado asesoramiento genético dado que el riesgo de recurrencia depende del cariotipo del paciente.

Los niños con SD se caracterizan por presentar una gran hipotonía e hiperlaxitud ligamentosa. Fenotípicamente presentan unos rasgos muy característicos.

CABEZA y CUELLO

Leve microcefalia con braquicefalia y occipital aplanado. El cuello es corto.

CARA

Los ojos son “almendrados”, y si el iris es azul suele observarse una pigmentación moteada, son las manchas de Brushfield. Las hendiduras palpebrales siguen una dirección oblicua hacia arriba y afuera y presentan un pliegue de piel que cubre el ángulo interno y la carúncula del ojo (epicanto). La nariz es pequeña con la raíz nasal aplanada. La boca

también es pequeña y la protrusión lingual característica. Las orejas son pequeñas con un hélix muy plegado y habitualmente con ausencia del lóbulo. El conducto auditivo puede ser muy estrecho.

MANOS Y PIES

Manos pequeñas y cuadradas con metacarpianos y falanges cortas (braquidactilia) y clinodactilia por hipoplasia de la falange media del 5º dedo. Puede observarse un surco palmar único. En el pie existe una hendidura entre el primer y segundo dedo con un aumento de la distancia entre los mismos (signo de la sandalia).

GENITALES

El tamaño del pene es algo pequeño y el volumen testicular es menor que el de los niños de su edad, la criptorquidia es relativamente frecuente en estos individuos.

PIEL y FANERAS

La piel es redundante en la región cervical sobretodo en el período fetal y neonatal. Puede observarse livedo reticularis (cutis marmorata) de predominio en extremidades inferiores. Con el tiempo la piel se vuelve seca e hiperqueratósica. La discapacidad intelectual es constante en mayor o menor grado.

DIAGNÓSTICO

Las características fenotípicas pueden no ser muy evidentes en el período neonatal inmediato. En este momento la gran hipotonía y el llanto característico, agudo y entrecortado, pueden ser la clave para el diagnóstico. Al poco tiempo se define el fenotipo característico, aunque cada uno tendrá sus propias peculiaridades. El diagnóstico definitivo vendrá dado por el estudio de los cromosomas.

RIESGO DE RECURRENCIA

El riesgo depende de la edad materna y del cariotipo de los progenitores.

Los factores importantes en la concepción de trisomías son la fecundación tardía, la edad materna avanzada y la mayor asociación de satélites. Otros factores descubiertos como causantes de la no disyunción incluyen mutágenos físicos, biológicos y químicos. La afirmación más aceptada es que el riesgo de enfermedad aumenta de forma exponencial con el envejecimiento de la madre, reconocida por primera vez por Shuttleworth (1909).

La explicación del mayor riesgo de no disyunción en la edad materna se sugiere por la hipótesis de que la profase de meiosis muy larga, en el estado de animación suspendida del óvulo antes de la 1ra división meiótica en la ovulación, altera la segregación del cromosoma resultante de la no disyunción. La hipótesis de la microcirculación comprometida explica la aparición de aneuploidía en oocitos primarios y secundarios, células precursoras espermáticas, células tumorales y embrionarias. Esto también explica por qué las mujeres de todas las edades reproductivas pueden tener un hijo con síndrome de Down. Por otro lado, también se indicó que el mayor factor de riesgo para la no disyunción en mujeres jóvenes es la presencia de un patrón de intercambio susceptible. Se lanzó la hipótesis de que el entorno y las agresiones relacionadas con la edad se acumulan en el ovario a medida que la mujer envejece, lo que lleva a la segregación deficiente de oocitos con patrones de intercambio estables. Es el riesgo causado por la recombinación de factores independientes que estaría más influido por una edad más avanzada, lo que lleva al efecto observado de la edad materna.

En el caso de que exista una traslocación y alguno de los progenitores sea portador, no influye la edad materna, pero existe un riesgo más alto de recurrencia si el portador de la traslocación es la madre. En el caso de que alguno de los padres tenga una traslocación Robertsoniana entre dos cromosomas 21 el riesgo de recurrencia es del 100% independientemente del sexo que lo transmita. Si ninguno de los progenitores es portador de una traslocación el riesgo de recurrencia es de alrededor de un 2-3%.

SEGUIMIENTO

Los niños con Síndrome de Down deben seguir los controles periódicos y vacunas como cualquier otro niño de la misma edad, pero además se debe prestar especial atención a las complicaciones que pueden aparecer inherentes a su cromosomopatía. Deben usarse gráficas de crecimiento específicas para el Síndrome de Down, y si existe un retraso pondoestatural muy marcado nos puede orientar hacia la existencia de una patología cardíaca, endocrina o a una alteración nutricional.

Un 30-60% de las personas con Síndrome de Down presentarán una cardiopatía. Aunque clínicamente no se constate un soplo cardíaco, se deberá realizar un ecocardiograma en los primeros dos meses de vida. Si existe cardiopatía se deberá insistir a los padres en la necesidad de profilaxis antibiótica ante cualquier procedimiento que suponga un riesgo de endocarditis bacteriana (dental, nefrourológico, etc.). No debe olvidarse el riesgo de desarrollar hipertensión pulmonar sobre todo en los niños con comunicación interventricular o con canal atrioventricular, que pueden estar asintomáticos en el primer año de vida. En los individuos sin cardiopatía congénita de base, deberá realizarse un ecocardiograma entre los 18 y los 20 años de edad para descartar patología valvular.

Más de un 50% de estos niños tienen problemas oculares y auditivos. Entre los primeros el estrabismo, la miopía, la hipermetropía y las cataratas son los más frecuentes. Se debe realizar una exploración oftalmológica dentro del primer año de vida. Si se evidencia nistagmos, estrabismo o se observa leucocoria debe remitirse al oftalmólogo inmediatamente. Si la exploración oftalmológica es normal deberán realizarse controles cada dos años. La mayoría presentan una hipoacusia. Entre el nacimiento y los 6 meses de edad deben realizarse potenciales evocados auditivos. Los controles posteriores deberán incluir una revisión audiológica anual hasta los tres años y posteriormente cada dos años. Si presentan otitis de repetición es recomendable que sean vistos por un otorrinolaringólogo, para poder tratar las causas solucionables de hipoacusia y así no interferir en el desarrollo del lenguaje. Los individuos con Síndrome de Down pueden presentar los primeros síntomas

de hipoacusia a partir de la segunda década de la vida, manifestándose en ocasiones como un trastorno del carácter, pudiendo ser interpretado como una enfermedad psiquiátrica.

Las apneas obstructivas del sueño son frecuentes en estos individuos. Las manifestaciones clínicas habituales según la edad del paciente pueden ser desde ronquidos hasta posturas inusuales al dormir, fatigabilidad diurna, aparición de enuresis en individuo previamente continente e incluso cambio de carácter. En algunos niños estos síntomas aparecen por la propia hipotonía sin que el tejido linfóide de amígdalas y adenoides produzca una obstrucción al flujo aéreo. El diagnóstico se realiza mediante polisomnografía. Existen varios procedimientos quirúrgicos recomendados pero si no funcionan o no están indicados, puede aplicarse una presión continua parcial en la vía aérea (CPAP) mediante máscara o tubo, para mantenerla abierta durante el sueño.

Desde el punto de vista digestivo, un 10- 12% nacen con malformaciones intestinales que requerirán abordaje quirúrgico, siendo la atresia duodenal y la enfermedad de Hirschsprung las más frecuentes. Los vómitos y la ausencia de deposiciones en los primeros días de vida pueden orientarnos hacia esta patología. A pesar de que el estreñimiento es frecuente debido al poco tono muscular, el estreñimiento pertinaz, que no responde ni a un tratamiento dietético ni a laxantes, debe hacer sospechar una enfermedad Hirschsprung en cualquier época de la vida. No debe olvidarse que el estreñimiento también es un signo de hipotiroidismo. Dado que estudios recientes sugieren que los niños con SD tienen mayor riesgo de desarrollar celiaquía, ante cualquier signo de malabsorción deberían realizarse unos anticuerpos antiendomiso en suero. La alimentación puede ser difícil durante la lactancia debido a la hipotonía. La duración de las tomas se alarga y la macroglosia puede empeorar los problemas de succión.

Son necesarias las revisiones odontológicas, la primera alrededor de los dos años de edad y posteriormente bianuales. Los dientes de los niños con SD tienden a ser pequeños, deformados y situados de forma irregular. Debido a la tendencia a la obesidad la dieta debe ser equilibrada, rica en fibra y con una cantidad total de calorías inferior a las recomendadas

para niños del mismo peso y talla. Debe aconsejarse realizar ejercicio de forma regular desde edad temprana. Existe además un retraso de talla en todos los individuos.

Hasta un 30% desarrollarán un hipotiroidismo a lo largo de la vida. El diagnóstico puede ser difícil porque los síntomas que dan enmascarados por la propia clínica del Síndrome de Down (retraso madurativo y de crecimiento, macroglosia, hipotonía, piel seca, estreñimiento). Aunque generalmente aparece durante la adolescencia se recomienda realizar un estudio de la función tiroidea cada 6 meses a los más pequeños y posteriormente controles anuales. Dado que la patología autoinmune es más frecuente en este grupo de población deberán estudiarse los anticuerpos antitiroideos si se demuestra un hipotiroidismo.

Un 15% de los individuos con SD presentan evidencia radiológica de inestabilidad de la articulación atlanto axial, estando totalmente asintomáticos, sin ninguna clínica de compresión medular. Por ello el manejo de este hallazgo es un tema controvertido. Para su diagnóstico debe realizarse un estudio radiológico cervical en posición flexionada, neutral y extendida.

La distancia entre el arco anterior de la primera vértebra cervical y la apófisis odontoides debe ser menor o igual a 5 mm. Se recomienda realizarlo antes de que el niño inicie la escolarización, y si aparece inestabilidad modificar sus actividades pero sin ser excesivamente restrictivo.

Estas exploraciones se exigen para participar en ciertas actividades deportivas y es aconsejable realizarlas cuando el paciente va a ser sometido a una intervención quirúrgica. Se recomienda una exploración neuroradiológica si se observan alteraciones del diámetro de la luz del canal medular. Desde el punto de vista de maduración sexual, la menarquia en las niñas con SD aparece algo más tarde, siendo posteriormente bastante regulares. A pesar de que la mayoría de ciclos son anovulatorios pueden llegar a concebir. Los varones tienen unos genitales pequeños, y la erección y eyaculación completas son difíciles.

Durante la infancia deben examinarse los genitales externos de las niñas y posteriormente se realizará una exploración pélvica en las pacientes que sean sexualmente activas. En caso de no poderse realizar se aconseja practicar ecografías pélvicas. Deberá realizarse una citología después de las primeras relaciones sexuales con una periodicidad de entre uno y tres años. La exploración mamaria debe realizarse anualmente y se recomienda una mamografía anual a partir de los 50 años de edad.

Algunos autores sugieren iniciarlas a los 40 años con una periodicidad cada dos años hasta los 50 y posteriormente anuales, sobre todo si hay antecedentes familiares de cáncer de mama. Ni las características físicas ni los datos analíticos podrán predecirnos el desarrollo mental de los niños con Síndrome de Down. Dado que todos presentan retraso mental en grado variable, deberán seguir estimulación precoz en su área de residencia. Debe insistirse en el perfeccionamiento del lenguaje y en la capacitación para el cuidado personal. Con un soporte educacional adecuado menos de un 10% tendrán una discapacidad intelectual profunda. A partir de los 18 años deben buscarse signos de demencia (pérdida de memoria, incontinencia urinaria) y de pérdida de la capacidad de vida independiente.

Un 5%-10% de pacientes con Síndrome de Down tendrán convulsiones, con dos picos de incidencia, uno alrededor de los dos años y que se presentan como espasmos infantiles y posteriormente en la edad adulta en forma de convulsiones tónico clónicas. La hiperactividad y los rasgos autistas aparecen con mayor frecuencia que en la población general. La hiperactividad responde bien al tratamiento estimulante. Los trastornos psiquiátricos pueden ser de diagnóstico difícil. Son frecuentes la depresión, la ansiedad, la patología compulsiva y la demencia.

La esperanza de vida de los individuos con Síndrome de Down ha aumentado sustancialmente en los últimos años. Si no tienen cardiopatía la supervivencia suele ser hasta la sexta década de la vida.

Otros problemas asociados al Síndrome de Down son las frecuentes bronquitis, neumonías, infección de vías altas, sinusitis y otitis, contribuyendo éstas últimas, en parte, al déficit

auditivo. Un 10% de los recién nacidos con Síndrome de Down presentan una reacción leucemoide que es muy típica del síndrome. Estos niños también tienen un riesgo más elevado de desarrollar una leucemia aguda linfoblástica o no linfoblástica.

Cardiopatías y Síndrome de Down

De los pacientes con cardiopatía congénita, el 4-10% se asocia a SD, y el 40-60% de los pacientes con este síndrome presenta cardiopatía congénita. La malformación cardíaca es la mayor causa de mortalidad en los primeros 2 años de la vida. En México, las cardiopatías que se presentan con más frecuencia en los niños con SD son la persistencia del ductus arterioso (PDA), la comunicación interventricular (CIV) y la comunicación interauricular (CIA), a diferencia de lo mencionado en países anglosajones y europeos, donde los defectos de la tabicación atrioventricular (D-AV) son los más comunes (40-70%) y, entre estos, el canal atrio ventricular parcial (CIA ostium primum con hendidura mitral) es el más frecuente⁵⁻¹⁰.

Conocer la frecuencia y las características anatómicas de las cardiopatías congénitas 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 cardíaca, la sepsis y la hipertensión arterial pulmonar; esta última tiene una presentación más temprana en los D-AV y reduce la supervivencia hasta en un 58%. Las malformaciones congénitas no cardíacas asociadas más frecuentemente son las del tubo digestivo.

Hipotiroidismo

La prevalencia de esta patología médica en las personas con Síndrome de Down (SD) es mayor que en la población general, lo que repercute negativamente en su calidad y esperanza de vida. De entre estos problemas médicos, la patología tiroidea ocupa un lugar destacado. Tanto el hipertiroidismo como el hipotiroidismo, fundamentalmente de origen

autoinmunitario, ocurren más a menudo en el SD, siendo el segundo trastorno seis veces más frecuente que el primero.

Además del aumento del riesgo de desarrollar hipotiroidismo autoinmunitario con la edad, los niños con SD tienen una mayor probabilidad de presentar en sus primeros meses de vida otros dos problemas tiroideos: el hipotiroidismo congénito, que puede detectarse de forma sencilla mediante el cribado neonatal, y, más frecuentemente, la elevación leve aislada de tirotrópina (TSH) o hipotiroidismo subclínico. Este segundo trastorno, parece que habitualmente es transitorio y que raramente progresa a estadios clínicos, con lo que suele autolimitarse sin necesidad de tratamiento. Pero hay pocos estudios sistemáticos al respecto y no quedan claros los factores que estarían relacionados con dicha resolución. Por otra parte, existen dudas sobre el posible beneficio del tratamiento hormonal sobre el desarrollo de estos pacientes, a pesar de ser un trastorno subclínico e incluso transitorio. En este sentido, se realizó un ensayo clínico aleatorizado, doble ciego, con 196 niños con SD, basándose en la teoría de que todos los sujetos con SD son levemente hipotiroideos al nacer, este estudio evaluó el efecto del tratamiento sistemático con levotiroxina iniciado en el período neonatal y durante los primeros 2 años de vida, comparado con placebo. El tratamiento con levotiroxina se tradujo en una mejoría sutil en el desarrollo psicomotor y el crecimiento somático a los 24 meses, y concluye, por tanto, que el tratamiento hormonal debería considerarse en los neonatos con SD para obtener un desarrollo y crecimiento óptimos.

Trastornos neurológicos

Las complicaciones neurológicas de niños con SD, sin incluir el retraso cognitivo y la hipotonía, hallazgos transversales del síndrome, son problemas frecuentes y no mencionados en la descripción original del SD y su prevalencia puede llegar hasta 40%⁸. La diversidad en la expresión clínica de las manifestaciones neurológicas en SD, requiere un alto índice de sospecha y una búsqueda sistematizada por parte del clínico a cargo del cuidado de niños con SD.

La prevalencia de trastornos neurológicos en niños con SD, en un estudio realizado en Chile, es de 38,7%, sin diferencias en género. A pesar que los trastornos oculomotores, son los trastornos más recurrentes (25,7%), son inferiores al 38,4 y 60% reportados por Liza-Sharmini.

El aumento de la susceptibilidad para epilepsia en SD ha sido atribuido a las anomalías estructurales del sistema nervioso central, inherentes a esta patología, con frecuencias de 5 a 11%. En cuanto a tipos de síndromes epilépticos, la literatura menciona una alta prevalencia (0,6-13%) de espasmos infantiles (EI) en niños con SD en relación al 0,04% de la población pediátrica general.

La prevalencia de crisis febriles fue muy inferior a la población pediátrica general (0,4 vs 5%), hecho que se mencionaba como típico en estudios anteriores, pero que está siendo refutada actualmente, con trabajos que alcanzan cifras similares a la población pediátrica.

En un estudio de vigilancia reciente de Estados Unidos de Norteamérica, en niños entre 3 a 17 años, Schieve describe una frecuencia de trastornos neurológicos de 26,2% e incluye hiperactividad, ceguera, parálisis cerebral, hipoacusia y espasmofemia, sin incluir trastornos oculomotores. El autismo, patología neuropsiquiátrica con prevalencia de 6-7% en pacientes con SD, cifra 10 veces superior a la población general.

La asociación entre Alzheimer y Síndrome de Down es de 15 a 25% los que comienzan a aparecer en la adultez (35-45 años) y que deben tenerse presente, considerando los nuevos tratamientos neuroprotectores. La sospecha requiere la búsqueda del descenso cognitivo propio de esta condición.

I. Edad materna y cariotipo en la incidencia de Síndrome de Down.

Distribución de la edad materna en casos de síndrome de Down (SD) y control				
(n = 200)				
Rango de edad (años) Rango de edad (años)	N.º de madres		Porcentaje	
	SD	Control	SD	Control
< 20	9	15	4.5	7.5
21-25	60	71	30	35.5
26-30	70	86	35	43
31-35	27	16	13	8
>35	34	12	17	6
Total	200	200		

Rev Med Int Sindr Down. 2013;17(1):8-12

Edad materna en casos analizados citogenéticamente			
No	Citogenética de casos de síndrome de Down	N.º de casos (%)	Edad de la madre (años)
1	Trisomía 21 libre	94.5	20-40
2	Traslocación 14; 21	1.1	28
3	Mosaico para traslocación 21; 21	1.1	32
4	Mosaico para trisomía 21 libre	1.1	34
5	Citogenética normal con fenotipo de síndrome de Down Citogenética normal con fenotipo de síndrome de Down	2.2	25-28

Rev Med Int Sindr Down. 2013;17(1):8-12

Citogenética de casos de síndrome de Down y edad materna (< 30 años y > 30 años)		
Citogenética	< 30 años (%)	> 30 años (%)
Trisomía 21 libre	67.3	27.2
Traslocación 14; 21	1.1	-
Mosaico para traslocación 21; 21	-	1.1
Mosaico para trisomía 21 libre	-	1.1
Citogenética normal con fenotipo de síndrome de Down	1.1	1.1
Total	69.5	30.5

Rev Med Int Sindr Down. 2013;17(1):8-12

Edad materna en casos de trisomía 21 libre		
Edad materna (años)	Casos de síndrome de Down (%)	
<20	4.9	67.3
21-25	12.2	
26-30	50.2	
31-35	20.1	27.2
36-40	7.1	
>40		

Rev Med Int Sindr Down. 2013;17(1):8-12

VII. DISEÑO METODOLÓGICO

TIPO DE ESTUDIO

Se realizó un estudio descriptivo, longitudinal, en un grupo de pacientes diagnosticados con Síndrome de Down, atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera.

El universo de este trabajo estuvo constituido por el total de 255 pacientes con Síndrome de Down, que han asistido al servicio de genética clínica del 1ro de enero hasta el 1ro diciembre del año 2015, estudiándose clínicamente en su totalidad y lo anterior coincide con la muestra.

La selección de la muestra se realizó por un muestreo estratificado, teniendo en cuenta criterios de inclusión y exclusión.

Se incluyeron todos los pacientes que fueron menores de 14 años, 11 meses y 29 días y nacionalidad nicaragüense y expedientes completos.

Se excluyeron los pacientes que fallecieron en el período de estudio y expedientes incompletos.

Fuente de información: Es de tipo secundario, mediante la revisión de expedientes.

Recolección de la Información

Se utilizó como instrumento, una guía estructurada para el estudio de las variables.

El esquema general de la guía de la encuesta, contiene los siguientes aspectos:

1. Perfil epidemiológico de los pacientes.
2. Antecedentes patológicos, no patológicos y edad materna.
3. Malformaciones congénitas y enfermedades asociadas al Síndrome de Do

Características demográficas y perfil epidemiológico de pacientes con síndrome de down.

Sexo, edad y procedencia

Identificar factores de riesgo materno y paterno de los pacientes con Síndrome de Down

Antecedentes patológicos maternos

Antecedentes no patológicos maternos

Edad materna

Edad paterna

Malformaciones congénitas y enfermedades asociadas al síndrome de down.

Cardiopatías

Leucemia

Hipotiroidismo

Defectos oculares

Defectos auditivos

Malformaciones intestinales

Otras

PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE LA INFORMACIÓN.

El procesamiento de los datos se realizó mediante el programa estadístico SPSS versión 22.

El resultado se expresó en porcentajes y frecuencias. La información se presentó en tablas y gráficos, utilizando el programa Microsoft Excel 2007, el informe final se elaboró en Microsoft Word 2007.

VIII. RESULTADOS

1. De una población de 255 niños, la edad promedio de los niños atendidos fue de 3 años (30.6%). La distribución porcentual del sexo fue 51% para el sexo femenino y 49% para el sexo masculino, con una edad de diagnóstico promedio de 35.6 meses.
2. La distribución porcentual de la procedencia fue de 91% para el área urbana y 9% para el área rural. A nivel de departamentos se encontró Managua 55.69%, Masaya 14.9%, Carazo 7%, Rivas 5.8%, Granada 3.5%, Boaco y Chinandega 3.1%, Chontales 1.9%, Madriz y RAAN 1.8%, Jinotega 0.7%, Estelí, Matagalpa, Nueva Segovia y RAAS 0.39%
3. La distribución porcentual de la edad materna fue 7% para las menores de 19 años, 56% de 20 a 35 años y 37% para las mayores de 35 años. La distribución porcentual de las patologías maternas fue 64% preeclampsia, 18% Diabetes e Hipertensión concomitando, 9% Diabetes y 9% Hipertensión Arterial.
4. La distribución porcentual de la edad paterna fue 51% de 20 a 35 años, 43% para mayores de 35 años y 6% menores de 19 años.
5. La malformación congénita más frecuentemente asociada fueron las cardiopatías congénitas 59.6% (152) y la mayor proporción corresponde al foramen oval permeable 33%, 22% comunicación interventricular, 14% comunicación interauricular, 13% foramen oval permeable con ductus arterioso persistente, 9% ductus arterioso persistente, 5% canal AV, 3% foramen oval permeable y comunicación interventricular perimembranosa y 1% tetralogía de fallot.
6. La distribución porcentual de las patologías asociadas fue 58% hipotiroidismo, 17% trastornos neurológicos, 15% defectos oculares, 7% defectos auditivos, 1% leucemia y 1% otros.

IX. DISCUSIÓN

Con el estudio epidemiológico y clínico de niños con Síndrome de Down se logra una mejor prevención de las secuelas discapacitantes de la enfermedad. Este estudio contribuye a aumentar los datos científicos sobre el comportamiento de esta entidad, con el propósito de aportar elementos necesarios para su diagnóstico, tratamiento y seguimiento, logrando un impacto sobre la calidad de vida.

Con respecto a la edad de los progenitores, en un estudio realizado en la India sobre la edad materna y su relación con el Síndrome de Down, en el máximo de casos de trisomía 21 libre (50,2%), la edad de la madre era de 26-30 años. La afirmación más aceptada es que el riesgo de enfermedad aumenta de forma exponencial con la edad materna avanzada para la reproducción, reconocida por primera vez por Shuttleworth (1909). En este estudio, el análisis de pacientes con síndrome de Down reveló que la mayor proporción de las madres eran menor de 35 años. Recientemente se ha demostrado que el 95% de casos de trisomía 21 sería resultado de la no disyunción que se produce en la primera división meiótica del óvulo. Junto con la edad materna avanzada, el patrón de recombinación alterado es el único factor que concuerda con la no disyunción meiótica materna. La explicación del mayor riesgo de no disyunción en la edad materna se sugiere por la hipótesis de que la profase de meiosis muy larga, en el estado de animación suspendida del óvulo antes de la 1.^a división meiótica en la ovulación, altera la segregación del cromosoma resultante de la no disyunción. La hipótesis de la microcirculación comprometida explica la aparición de aneuploidía en oocitos primarios y secundarios, células precursoras espermáticas, células tumorales y embrionarias. Esto también explica por qué las mujeres de todas las edades reproductivas pueden tener un hijo con síndrome de Down. Se lanzó la hipótesis de que el entorno y las agresiones relacionadas con la edad se acumulan en el ovario a medida que la mujer aumenta su edad, lo que lleva a la segregación deficiente de oocitos con patrones de intercambio estables. Es el riesgo causado por la recombinación de factores independientes que estaría más influido por una edad más avanzada, lo que lleva al efecto observado de la edad materna.

En este estudio se determinó que el 4.3% de las madres presentó algún tipo de patología ya sea antes o durante la concepción, en donde se observó que el 64% se trató de preeclampsia. Se plantea en la literatura internacional que el trofoblasto placentario presente en la circulación materna ha sido la hipótesis como una posible causa de la preeclampsia. Debido a que los embarazos con un feto con trisomía 21 también tienen altos niveles de células fetales y ADN fetal libre de células en la circulación materna.

Con respecto a las cardiopatías congénitas en este estudio 152 pacientes presentan una cardiopatía congénita, para un 59.6%, coincide con la mencionada en la bibliografía mundial en donde los defectos cardíacos se presentan en el 35-60% de los pacientes. La anomalía más común es el canal atrioventricular completo, que es casi exclusivo de los pacientes con Síndrome de Down, que representan hasta el 80% de todos los casos diagnosticados. En el presente estudio se evidencia que el foramen oval permeable es la cardiopatía congénita más frecuente (33%) y en segundo lugar la comunicación interventricular (22%) que coincide con estudios realizados en Cuba en donde reportan una prevalencia de CIV en el 29% de los pacientes, no obstante los defectos atrioventriculares no forman parte de las cardiopatías observadas en nuestra unidad de salud a diferencia de otros hospitales de España, Reino Unido, Países Bajos y Estados Unidos.

La hipótesis sugiere la existencia de un gen o de grupos de genes en el cromosoma 21 que está implicado en la adhesión celular y probablemente juega un papel importante en la morfogénesis valvuloseptal, pero cuando se sobre expresa, resulta en los defectos cardíacos congénitos. Los estudios inicialmente sugirieron que los subconjuntos del fenotipo de SD se asociaron con tres copias de la banda de cromosomas 21q22.2-22.3 y más tarde, que las cardiopatías fueron causadas por la sobre expresión de los genes en la región, incluyendo D21S55 a través del telómero. Un estudio reciente especula que la sobre expresión de las moléculas de adhesión celular en el SD puede tener el potencial para perturbar la transformación epitelial-mesenquimal y / o la migración y proliferación de células mesenquimales y, posiblemente, por lo tanto contribuir a la mayor adhesión intercelular, fibroblastos de cojín y un desarrollo anormal de cojinetes visto en las cardiopatías congénitas relacionadas a síndrome de Down.

Si las cardiopatías asociadas son de cortocircuitos de izquierda a derecha, el pronóstico de mortalidad es menor que si se asociaran a defectos de la tabicación atrio ventricular (D, A-V), aunado al aumento de presión pulmonar de esta última cardiopatía (de alta mortalidad). Por ello, contamos con un mejor pronóstico en la mortalidad del SD por causa cardíaca que en otros países.

En el presente estudio se observa una alta incidencia de hipotiroidismo en niños con síndrome de down (58%). La causa del hipotiroidismo subclínico en los primeros años de vida en el síndrome de down no queda clara. Entre las diferentes hipótesis se incluye un defecto periférico local en la generación o acción de la T3, una insensibilidad tiroidea a la TSH, o una secreción inadecuada o menos activa de TSH a nivel central, aunque en algunos estudios la bioactividad de la molécula de TSH parece ser normal en estos pacientes². Se ha postulado que el hipotiroidismo subclínico puede ser un factor añadido que contribuya al retraso de crecimiento de estos pacientes o que tenga alguna repercusión sobre el desarrollo intelectual, agravando la discapacidad intelectual propia del SD.

El aumento de la susceptibilidad para epilepsia en SD ha sido atribuido a las anomalías estructurales del sistema nervioso central, inherentes a esta patología, con frecuencias de 5 a 11%⁶. En cuanto a tipos de síndromes epilépticos, la literatura menciona una alta prevalencia (0,6-13%) de espasmos infantiles (EI) en niños con SD en relación al 0,04% de la población pediátrica general. En este estudio, se detectó 17% de epilepsias, mayor al 6,7 y 8% descrito por Smigielska-Kuzia, McGrath y Cortez MA respectivamente ^{12,13} y el 63% de ellas correspondieron a espasmos infantiles. En nuestros pacientes el retraso del diagnóstico fue de 35.6 meses. No es posible hacer una comparación entre la prevalencia de trastornos neurológicos encontrados en esta serie en relación a publicaciones internacionales ya que los distintos autores realizan clasificaciones heterogéneas.

X. CONCLUSIONES

1. Se estudiaron 255 niños con diagnóstico de síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el año 2015, con una edad promedio de 3 años (30.6%). De los 255 niños en estudio, no encontramos una diferencia significativa con relación al sexo predominante siendo el femenino (51%) ligeramente más alto que el masculino. La edad promedio al diagnóstico fue de 35.6 meses, la mayoría eran procedentes del Departamento de Managua (55.69%).
2. La mayor proporción de las madres tenían una edad entre 20 y 35 años (56%) al momento del nacimiento del niño y el 4.3% de estas presentó alguna patología en donde la mayoría presentó preeclampsia (64%), la mayor proporción de los padres tenían una edad entre 20 y 35 años (51%) al momento de engendrar a su hijo.
3. De los 255 niños, 152 presentaron cardiopatía congénita (59.6%) y la mayor proporción corresponde al foramen oval permeable (33%) y 208 niños presentaron una enfermedad asociada (81.5%), la mayor proporción corresponde al hipotiroidismo (58%). El diagnóstico para Síndrome de Down fue clínico, no se realizaron cariotipos.

XI. RECOMENDACIONES

1. Realizar intervenciones tempranas en la mujer embarazada para detectar oportunamente las malformaciones congénitas, realizar un abordaje biopsicosocial en ellas y referir oportunamente a los centros de fisioterapia y estimulación precoz, a fin de lograr un desarrollo psicomotor adecuado.
2. Garantizar los estudios cromosómicos a través del establecimiento de un laboratorio de citogenética.
3. Valorar en tiempo y forma al recién nacido con síndrome de Down por los servicios de oftalmología y audiología
4. Realizar de forma continua estudios epidemiológicos y clínicos de niños con Síndrome de Down para lograr una mejor prevención de las secuelas discapacitantes de la enfermedad de manera que contribuya a aumentar los datos científicos sobre el comportamiento de esta entidad, con el propósito de aportar elementos necesarios para su diagnóstico, tratamiento y seguimiento, logrando un impacto sobre la calidad de vida.
5. Realizar un abordaje temprano a los niños con síndrome de Down, de manera que las cardiopatías congénitas frecuentes asociadas a este síndrome, sean diagnosticadas a tiempo y de esta forma iniciar un manejo clínico o quirúrgico óptimo.
6. Dar un seguimiento continuo a todo paciente con síndrome de Down de manera integral durante toda la infancia para detectar precozmente las secuelas y así intervenir de manera oportuna.

XII. BIBLIOGRAFÍA

1. Cala, Odilkys. Caracterización del Síndrome de Down en la población pediátrica. *Revistas de Ciencias Médicas*. Julio-agosto, 2013; 17(4):33-43. Pinar del Río, Cuba.
2. Claret, C, et al. Hipotiroidismo y síndrome de Down. *Rev Med Int Sindr Down*. 2013;17(2):18-24. España.
3. Cortes M. Prevención primaria de las malformaciones congénitas. *Rev Med Clin Condes*. 2007;18(4):338-43.
4. Delgado A, Galan E. *Patología Cromosómica. Grandes Síndromes en Pediatría. Volumen 8*. Bilbao 1998.
5. Fonseca R, et al. Conocimientos de la etiología y los factores de riesgo de los defectos congénitos en pediatría. *Pediatr. (Asunción)*, Vol. 35; N° 2; 2008. Uruguay.
6. Gaete, Beatriz, et al. Prevalence of neurological disorders among children with Down syndrome. *Rev Med Chile* 2012; 140: 214-218. Chile.
7. Figueroa, Jesús, et al. Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down. *Rev Esp Cardiol* 2003;56(9):894-9. España.
8. Fort P, Lifshitz F, et al. Abnormalities of thyroid function in infants with Down syndrome. *J Pediatr*. 1984;104(4):545-9.
9. Hernández N, Castanedo J. Defectos congénitos secundarios al uso de isotretinoína oral: comunicación de un caso. *Dermatología Rev Mex*. 2008;52(1):29-30.
10. Nazer J, Cifuentes L. Estudio epidemiológico global del Síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr* 2011; 2 (82): 105-12.

11. Van Trotsenburg AS, Vulsma T, van Santen HM, Cheung W, de Vijlder JJ. Lower neonatal screening thyroxine concentrations in Down syndrome newborns. *J Clin Endocrinol Metab.* 2003. 88(4):1512-5.
12. W, Kulak, Bockowski L. Clinical and EEG features of epilepsy in children and adolescents in Down syndrome. *J Child Neurol* 2009; 24 (4): 416-20.
13. Wu Y, Aleem et al. Infantile spasms and Down syndrome: a new animal model. *Pediatr Res* 2009; 65 (5): 499-503.
14. Zelaya M, Duarte C. Cardiopatía congénita en síndrome de Down. *Managua. Junio, 2004.* (30-37)

ANEXOS

ANEXO 1: OPERACIONALIZACIÓN VARIABLES

Variable	Definición	Escala
Sexo	Clasificación de los hombres o mujeres teniendo en cuenta numerosos criterios, entre ellos las características anatómicas y cromosómicas.	Masculino (M) Femenino (F)
Edad del niño	Tiempo transcurrido en años desde su nacimiento hasta el momento de la suplementación.	0 a 1 año 2 a 5 años 6 a 14 años
Procedencia	Región geográfica de donde proceden los pacientes.	Departamentos de Nicaragua
Edad materna	Edad en años que tiene la mujer al momento de finalizar el embarazo	Menor de 19 años 19 y 35 años Mayores de 35 años
Edad paterna	Edad en años que tiene el padre al momento de engendrar al niño.	Menor de 19 años 19 y 35 años Mayores de 35 años
Factores de riesgo maternos	Son aquellas situaciones que pueden causar problemas o enfermedad en el embarazo o parto.	Diabetes Preclamsia HTA Otras
Malformaciones asociadas	Defecto morfológico resultante de un proceso de desarrollo anormal de origen intrínseco que se asocia a anomalías del desarrollo	Cardiopatías congénitas, leucemia, hipotiroidismo, defectos oculares, defectos auditivos, epilepsia y otros

ANEXO 2: GUÍA CLÍNICA

Caracterización clínico epidemiológica de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde de Enero a Diciembre 2015.

1. Perfil epidemiológico de los pacientes.

No. de expediente: Fecha de nacimiento: Edad: Sexo:
Procedencia: Edad de diagnóstico:

2. Antecedentes patológicos, no patológicos y edad materna.

Antecedentes patológicos y perinatales de la madre:

Antecedentes no patológicos de la madre:

Edad materna:

Edad paterna:

3. Variantes del cariotipo de pacientes con síndrome de down.

Cariotipo: Trisomía regular () Mosaico () Translocación: De Novo () Heredada ()

3. Malformaciones congénitas y enfermedades asociadas al síndrome de down.

Tipo de cardiopatía congénita

Hipotiroidismo

Leucemia

Defectos oculares

Defectos auditivos

Trastornos neurológicos

Otras

ANEXO 3: RESULTADOS

TABLA 1

Distribución porcentual de la edad y diagnóstico de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015.

(n=255)

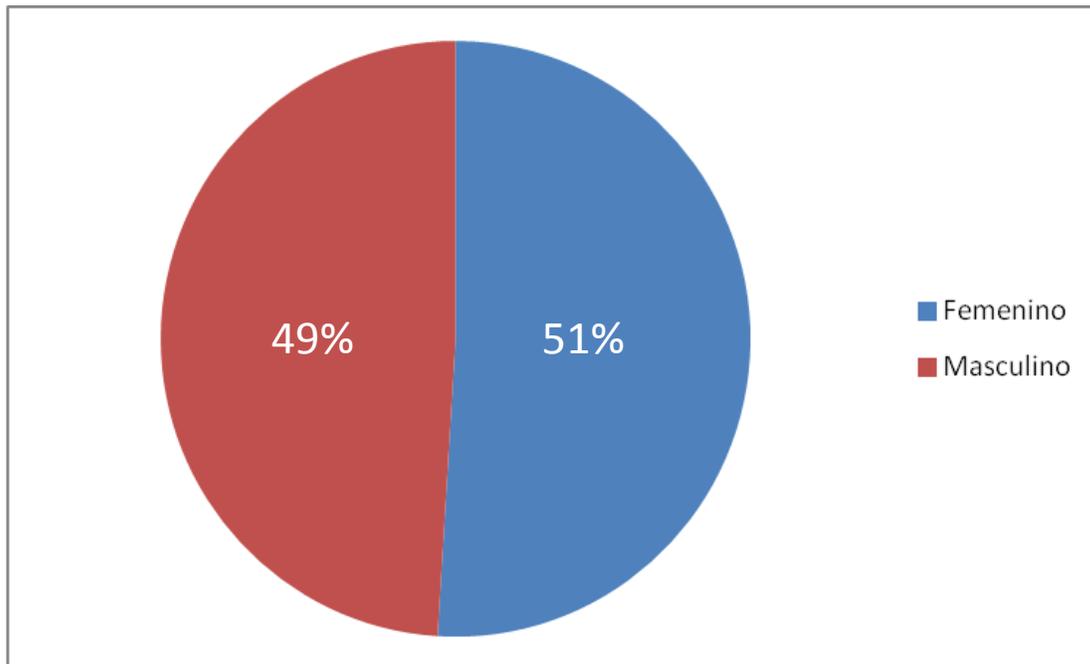
Datos		Frecuencia	Porcentaje (%)
Edad	0 – 1 año	124	48.6%
	2 a 5 años	78	30.6%
	6 a 14 años	53	20.8%
	TOTAL	255	100.0%
	Valor Promedio	3 años	
	Mediana	2 años	
Edad de diagnóstico			
Promedio	35.6 meses		
Mediana	13.5 meses		
Diagnóstico		Frecuencia	Porcentaje %
Cariotipo		0	0%
Clínico		255	100.0%
TOTAL		255	100.0%

La tabla 1 refleja que de una población de 255 niños, la edad promedio de los niños atendidos fue de 3 años (30.6%) y la edad de diagnóstico promedio fue de 35.6 meses. El diagnóstico de síndrome de Down en su totalidad fue clínico.

Gráfico 1

Distribución porcentual del sexo de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015.

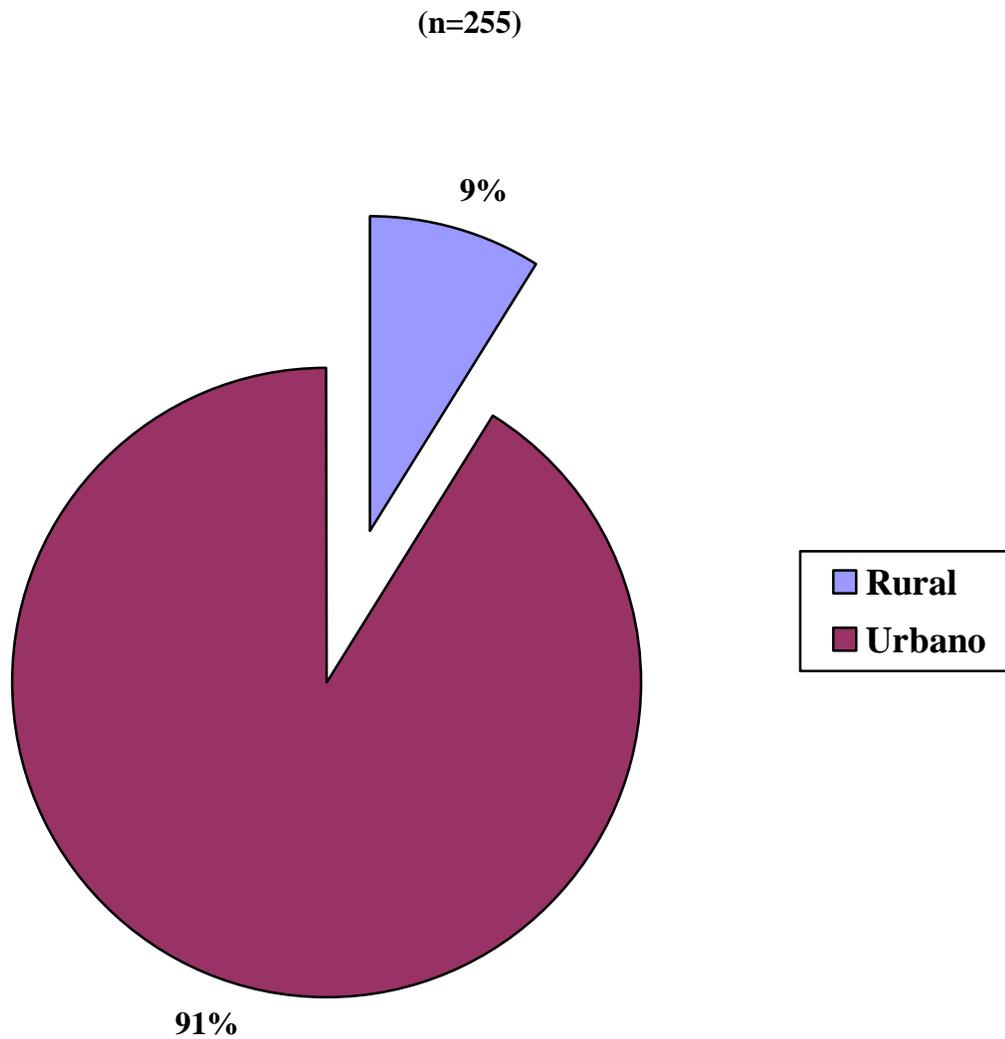
(n=255)



El gráfico 1 refleja que de una población de 255 niños, el sexo femenino representa el 51% y el sexo masculino el 49%.

Gráfico 2

Distribución porcentual de la procedencia de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015.



La tabla 2 se observa que de una población de 255 niños, la mayor proporción corresponde al área urbana (91%).

Tabla 2

Distribución porcentual de la procedencia de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015.

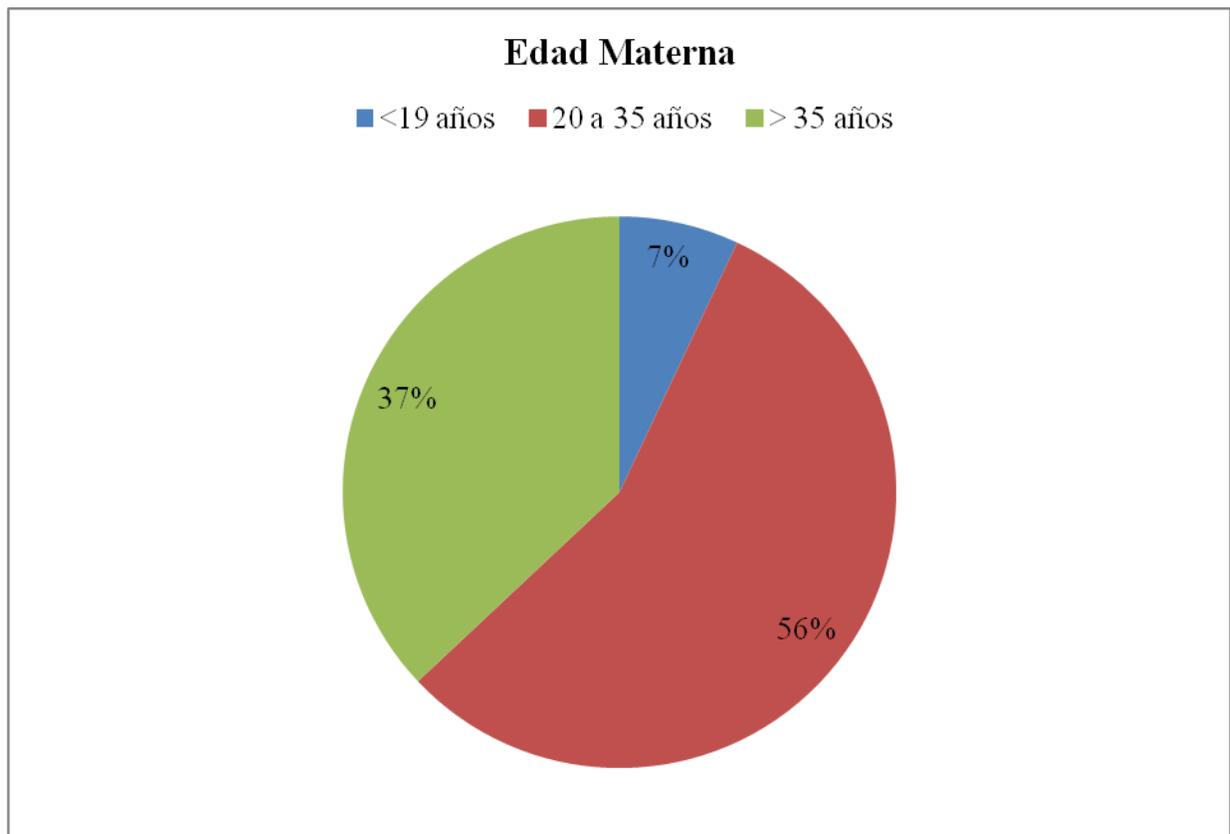
	Datos	Frecuencia	Porcentaje (%)
Procedencia	Managua	142	55.69
	Masaya	38	14.90
	Carazo	18	7.06
	Rivas	15	5.88
	Granada	9	3.53
	Chinandega	8	3.14
	Boaco	8	3.14
	Chontales	5	1.96
	Madriz	3	1.18
	RAAN	3	1.18
	Jinotega	2	0.78
	Estelí	1	0.39
	Matagalpa	1	0.39
	Nueva Segovia	1	0.39
	RAAS	1	0.39
TOTAL	255	100.0	

La tabla 2 se observa que de una población de 255 niños, la mayor proporción corresponde al Departamento de Managua (55.69%) y en segundo lugar a Masaya (14.9%)

Gráfico 3

Distribución porcentual de la edad materna de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015.

(n=255)

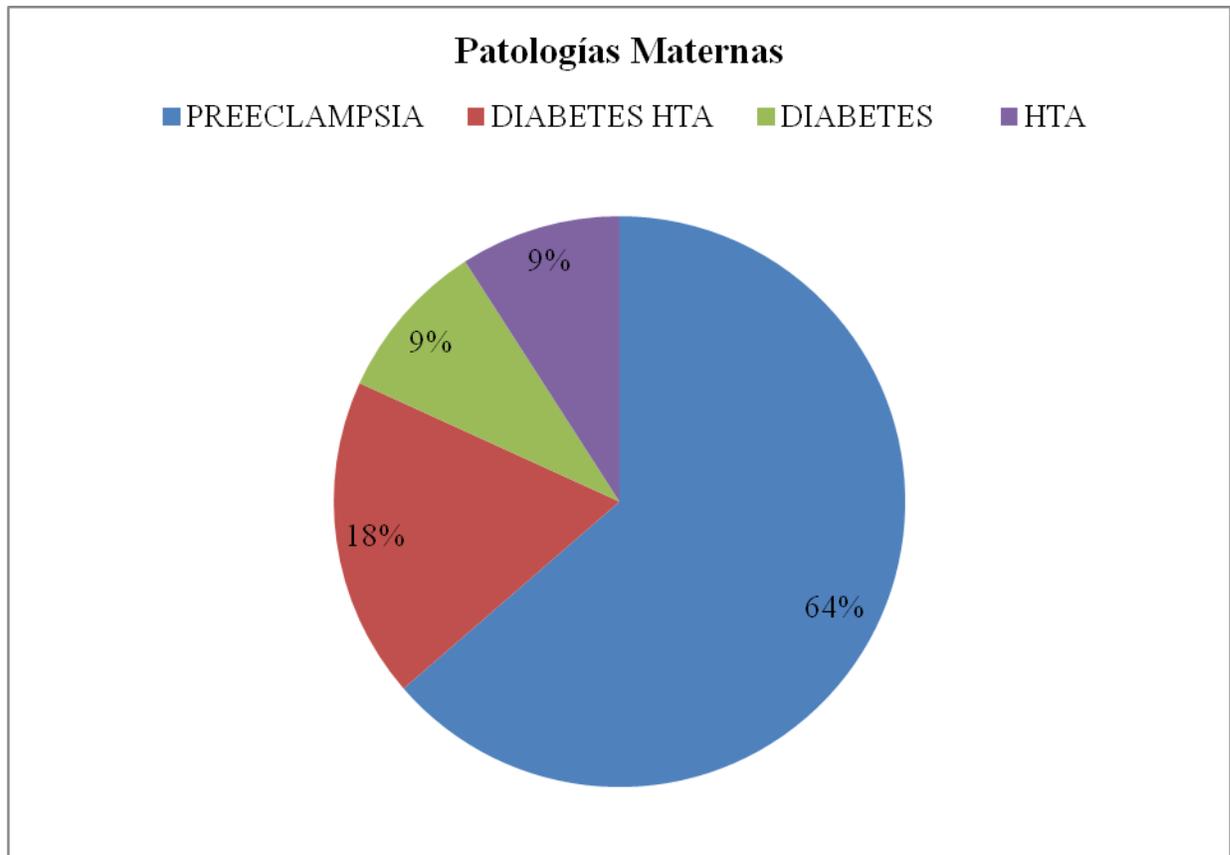


En el gráfico 2 se observa que de una población de 255 niños, la mayor proporción de las madres tenían una edad entre 20 y 35 años (56%) al momento de dar a luz a su hijo.

Gráfico 4

Distribución porcentual de las patologías maternas de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015.

(n=255)

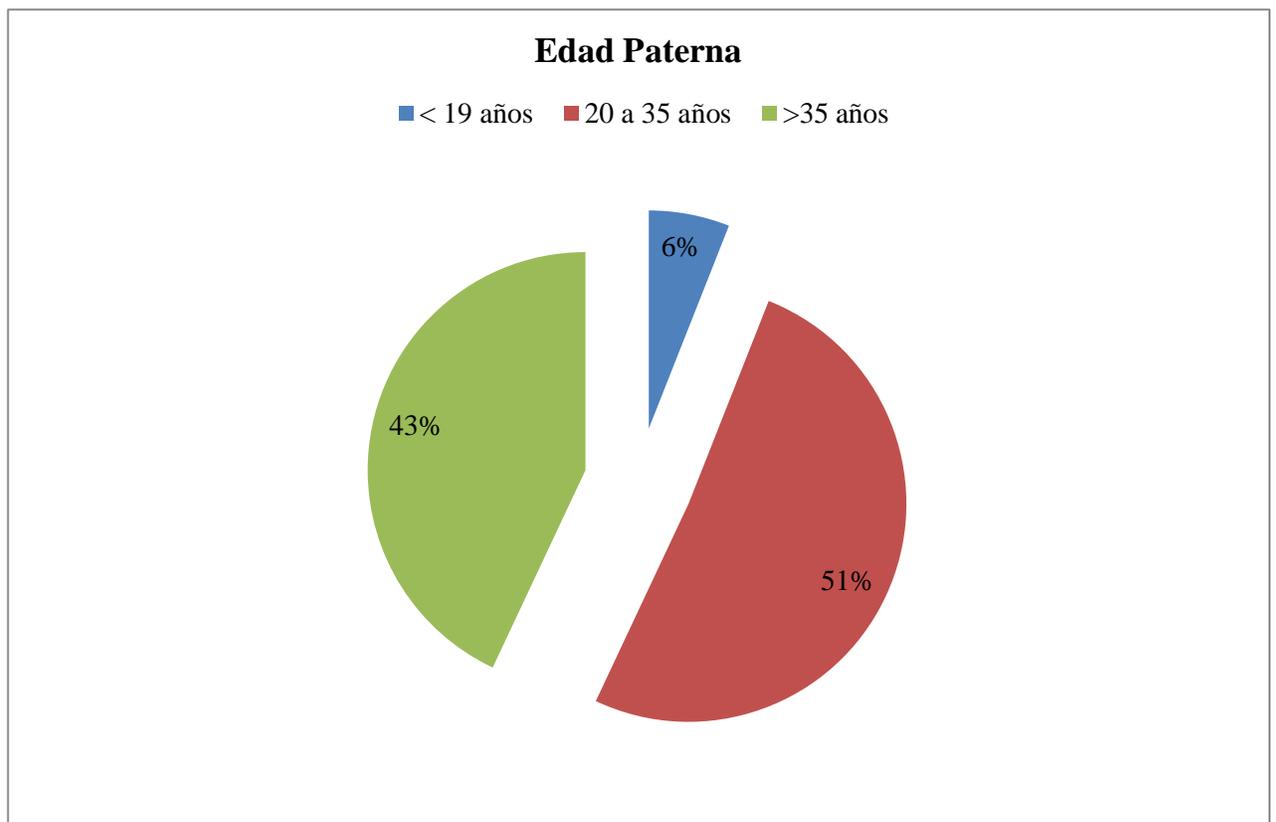


En el gráfico 3 refleja que de una población de 255 madres, la patología materna con mayor proporción fue preeclampsia en el 64%.

Gráfico 5

Distribución porcentual de la edad paterna de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015.

(n=255)

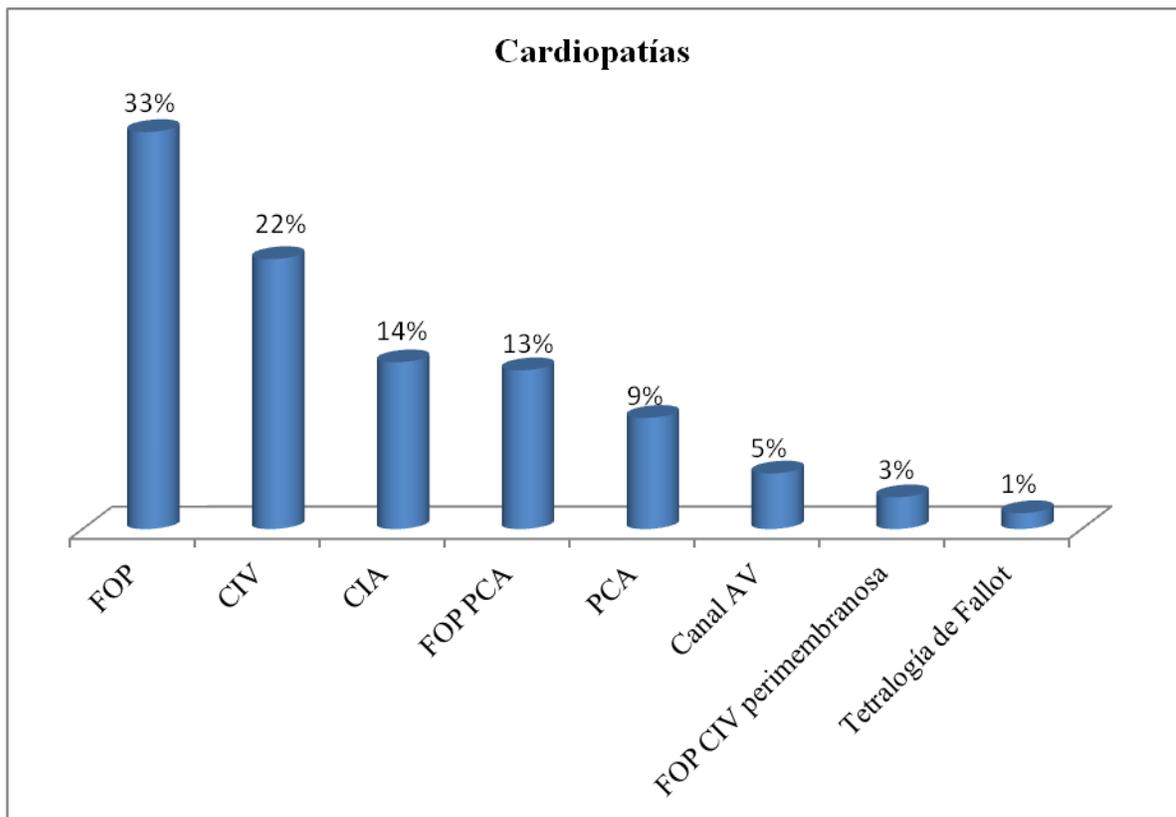


En el gráfico 4 se observa que de una población de 255 niños, la mayor proporción de los padres tenían una edad entre 20 y 35 años (51%) al momento de engendrar a su hijo.

Gráfico 6

Distribución porcentual del tipo de cardiopatías congénitas de la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015.

(n=152)

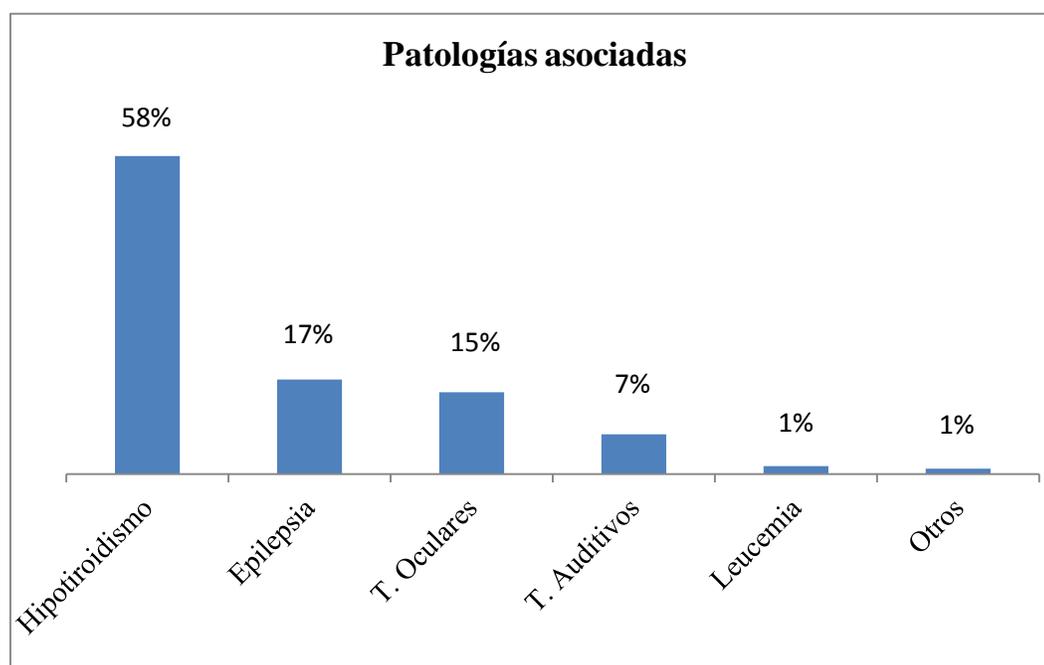


En el gráfico 5 se observa que de una población de 255 niños, 152 (59.6%) presentaron cardiopatía congénita y la mayor proporción corresponde al FOP (33%) y en segundo lugar la CIV (22%).

Gráfico 7

Distribución porcentual de las patologías asociadas en la población pediátrica con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Infantil Manuel de Jesús Rivera en el período que corresponde del 1ro de Enero al 1ro de Diciembre 2015.

(n=208)



En el gráfico 6 se observa que de una población de 255 niños, 208 (81.5%) niños presentaron una enfermedad asociada, la mayor proporción corresponde al hipotiroidismo (58%) y en segundo lugar epilepsia (17%)