

CARDIOPATIAS ASOCIADAS AL SINDROME DE DOWN

* Dra. Marisela Jáquez
 * Dra. Francisca Jáquez
 ** Dra. Maritza López Mateo
 *** Dra. María Guerra
 *** Dra. Leonor Rosario

Resumen:

En el servicio de Genética Médica del Hospital Robert Reid Cabral fueron evaluados 108 casos con Síndrome de Down, de los cuales 55 (51o/o) tenían hallazgos compatibles con defectos cardíacos, siendo referidos al servicio de Cardiología donde examinaron 51 casos, en los que se confirmó la presencia de cardiopatía mediante evaluación clínica, radiográfica, electrocardiográfica y/o ecocardiográfica.

En estos 51 casos el signo clínico más frecuentemente encontrado fue el soplo en 37 casos (72.5o/o) en 25 (49.0o/o). El soplo estuvo más asociado al CIV en 29 casos (52.9o/o) seguido del CAV en 11 (21.6o/o); CIV tipo CAV en 8 casos (15.7o/o), Conducto Arterioso Patente en 2 casos (3.9o/o) y un caso de Tetralogía de Fallot para un 2o/o.

Síndrome de Down

Cardiopatías Congénitas

Abstract:

In the department of Genetics at Dr. Robert Reid Cabral Hospital, 108 patients with Down Syndrome were evaluated, of whom 55 (51o/o) had findings compatible with heart defect, therefore were referred to the Cardiology Service, where 51 cases were evaluated with confirmation of the diagnosis by clinical, radiographical, electrodiographic and/or ecocardiographical examination.

Among these 51 cases the most frequently found clinical sign was a murmur in 37 cases (72.5o/o), follow by failure to thrive in 28 cases (54.9o/o), dyspnea in 25 (49.0o/o). The murmur was more associated to VSD and the dyspnea to AVSD. The most frequent heart defect was VSD in 29 cases (56.9o/o) follow by AVSD in 11 (21.6o/o) AVSD type VSD in 8 (15.7o/o). Two patients had Patent Ductus Arteriosus (3.9o/o) and one Tetralogy of Fallot (2o/o).

Down Syndrome

Congenital Cardiopathies

INTRODUCCION:

El desarrollo de la citogenética humana estuvo vinculado al hallazgo de Lejeune, Gautier y Turpin, que en 1959 observaron un cromosoma G adicional en pacientes afectados con el Síndrome de Down, de ahí el antiguo término de trisomía G. Hoy día se denomina trisomía 21 o Síndrome de Down.¹ Esta entidad es la más frecuentemente reportada en la Unidad de Genética Médica del Hospital Infantil Dr. Robert Reid Cabral desde su creación hasta la actualidad.

Se estima que el 1o/o 2-3 de los nacidos vivos tienen cardiopatía congénita, la mayoría de las cuales son de etiología multifactorial siguiéndoles las de etiología génica, 3-4. Velazco y col, reportan que de 1,839 niños con cardiopatía congénita 71, 3.86o/o tenían alteraciones cromosómicas, correspondiendo al

Síndrome de Down el 3.42o/o⁵

Los defectos cardíacos congénitos afectan entre 40-60o/o de los pacientes con trisomía 167 y son responsables de la muerte en la infancia temprana, muriendo la mitad de estos antes del primer año, mientras que de los que no tienen enfermedad cardíaca muere solo el 15o/o a la misma edad. Bell y col reportan que de los Down con cardiopatía sobreviven al primer año el 75o/o. Mendizabal encontró que de 1,360 necropsias 34 tenían cardiopatías, de los cuales 4, 11.7o/o eran Síndrome de Down.¹⁰

Dado que el Síndrome de Down representa el primer diagnóstico en nuestro servicio, decidimos evaluar el tipo y frecuencia de Cardiopatías que los pacientes presentan, para así dar una información más precisa a los padres sobre nuestra realidad.

* Servicio de Genética, Clínica Infantil Dr. Robert Reid Cabral, Santo Domingo, República Dominicana.

** Servicio de Cardiología, Clínica Infantil Dr. Robert Reid Cabral, Santo Domingo, República Dominicana.

*** Médicos egresados de la Universidad Autónoma de Santo Domingo (UASD), Santo Domingo, República Dominicana.

MATERIAL Y METODO

En la Unidad de Genética Médica del Hospital Infantil Dr. Robert Reid Cabral se evaluaron 108 casos con Síndrome de Down. De estos en 55 se encontró signos y síntomas compatibles con una cardiopatía, por lo que fueron referidos al Departamento de Cardiología del mismo hospital. Este servicio evaluó 51 casos, a los que se realizó examen físico y radiografía, a 47 casos se le practicó además electrocardiograma y en un caso, donde el diagnóstico no fue concluyente mediante los estudios antes señalados, se le hizo ecocardiograma.

RESULTADOS

De los 108 casos con Síndrome de Down de la Unidad de Genética, 55, 51o/o tenía hallazgos clínicos de cardiopatía, de estos 51, 92.7o/o fueron evaluados por el Departamento de Cardiología. La edad fue menor de 2 años en 46, 90o/o y 27, 52.9o/o eran varones. El signo clínico más constante fue el soplo en 37 casos, 72.5o/o, seguido de retraso pñdero estatural en 28 casos, 54.9o/o y disnea en 27, 52.9o/o. El signo más frecuente asociado a la comunicación interventricular fue el soplo, mientras que el asociado al canal atrioventricular fue la disnea.

En 47 casos, 92.2o/o se llegó al diagnóstico por la clínica, la radiografía y el electrocardiograma, en 4 casos por la clínica y la radiografía, en uno de ellos se realizó además ecocardiograma.

La cardiopatía más frecuentemente encontrada asociada al síndrome fue la Comunicación Interventricular en 29 casos, 56.9o/o seguida del canal atrioventricular en 11 casos, 21.6o/o. En 8 casos, 15.7o/o hubo comunicación interventricular tipo canal atrio-ventricular, 2 casos 3.9o/o presentaron persistencias del conducto arterioso y tetralogía de Fallot 1 caso, 2.0o/o.

DISCUSION

El Síndrome de Down se acompaña frecuentemente de Cardiopatía congénita. Nuestros resultados están de acuerdo con los reportados por otros autores,^{6,8,9} ya que encontramos que 51o/o de los pacientes con el síndrome tenían cardiopatía congénita. El tipo de cardiopatía que con más frecuencia se asocia al Down, varía según los distintos autores, llegando algunos a señalar que esta variación depende según el estudio sea clínico o de necropsia e incluso en un mismo país pueden haber diferencias dependiendo de la región.

El Síndrome de Down es más común en varones, en nuestro estudio, un poco más de la mitad de los casos de Down con cardiopatía eran varones, sin embargo Parck y Rodríguez encontraron en su serie predominio de hembras.^{2,4}

La presencia de enfermedad cardíaca congénita no siempre puede ser reconocida en el infante con Síndrome de Down. La ausencia de un soplo no excluye la posibilidad de que tenga asociada una enfermedad cardíaca congénita severa. Así nues-

tros pacientes sin soplos pero con dificultad respiratoria presentaron CAV. Saenz de Beruaga y col.⁶ afirman que el 80o/o de los defectos cardíacos encontrados en el Síndrome de Down corresponden al Canal Atrioventricular completo, Comunicación Interventricular y Comunicación Interauricular. En nuestro estudio a los dos primeros diagnósticos correspondió el 78.3o/o.

Debido a la alta incidencia descrita de niños con Síndrome de Down y cardiopatía congénita, que desarrollan tempranamente enfermedad hipertensiva pulmonar severa, debe ser rutinaria una evaluación cardíaca temprana en estos pacientes.

El hecho de que el 92.7o/o de las madres asistieron a su cita en cardiología, sugiere un buen nivel motivacional por parte de ellas y de los médicos que manejan estos pacientes.

BIBLIOGRAFIA

1. Morizon G: Enfermedades cromosómicas. Rev. Chil Pediatr. 1988, 59 (Supl 3): 28-35.
2. Park SC, Mathews RA, Zuberbuhler JR, Rowe RD, Niches WH, Lennocks CC: Down Syndrome with congenital heart malformation. Am. J. Dis. Child. 1977; 131 JAN: 29-33.
3. Vizcaino Alarcón A, Ortega López R: Etiología de las cardiopatías congénitas. Estudio clínico de 653 casos y revisión de la literatura. Bol. Med. Hosp. Infant. 1974, 31: 373-423.
4. Solorzano - Rosales MH, Martínez Sánchez A: Etiología de las cardiopatías congénitas. Guatem. Ped. 1985; 7 (2): 117-121.
5. Velazco - Sánchez R, Santa María - Díaz H, Gómez - M y col: Cardiopatías congénitas y síndromes genéticos. Bol. Med. Hosp. Inf. Mex. 1987, 44: 332-336.
6. Saenz De beruaga JD, Alegría E, Vallés V, y col: Síndrome de Down y cardiopatía congénita. An. Esp. Pediat. 1980; 13 43-49.
7. Rodríguez - Hernández L, Reyes - Núñez J. Cardiopatías congenitas en el Síndrome de Down. Bol. Med. Hosp. Inf. Mex. 1984 41 (No. 11). 622-625.
8. Bell JA, Pearn JH, Firman D. Childhood death in Down Syndrome. Survival curves and causes of death from a total population study in Queensland, Australia, 1976 to 1985. Journ. of Med. Gen. 1989, 26. 764-768.
9. Borbolla L: Un tema de actualidad: el Síndrome de Down. Rev. Cubana Pediatr. 1988 60 (6) 1078-1087.
10. Mendizabal - Prem F, Castro - Maldonado F, Gil Greenidge R, Pérez Martín M, Carvajal - Cruz F. Cardiopatías congénitas en Guatemala. Guatem Pediatría. 1985 7 (No. 1). 14-19.