

Cardiopatía Congénita en Autopsia de Niños con Síndrome de Down.

Luis Antonio González-Ramos*
Erika Matilde Martínez-Carballo**
Adela Rascón-Alcantar***

RESUMEN

La cardiopatía congénita en Síndrome de Down es frecuente. Presentamos los hallazgos de cardiopatía congénita en autopsia de niños que fallecieron por causa diversa en el hospital Infantil del Estado de Sonora en el periodo 1978 a 2012; se encontró que el grupo de las malformaciones complejas fue más frecuente (39%) seguida del grupo defectos simples asociados (32%) y el grupo de defectos aislados en (10%); pero la comunicación interauricular y el canal A-V se encontró en la misma proporción 5(16%) y difiere de otros reportes.

Palabras Clave: Síndrome de Down, cardiopatía congénita, autopsia.

SUMMARY

Congenital heart disease in Down syndrome is common. We present the findings of congenital heart disease in autopsies of children who died of various causes at the Sonora Children's Hospital in the period 1978-2012, it was found that the group of complex malformations was the most frequent (39%), followed of simple defects associated group (32%) and the group of isolated defects (10%), but the ASD and the AVSD is found in the same proportion 5(16%). This differs from other reports.

Key Words: Down's syndrome, congenital heart disease and autopsy.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Down o Trisomía 21 es la cromosomopatía más frecuente, con una incidencia de uno por cada 680 recién nacidos vivos; entre el 40 y 60% de los casos se asocia a cardiopatía congénita. En los países hispanoamericanos, la cardiopatía más frecuente es la comunicación interventricular, mientras que en Europa y en los países anglosajones el defecto del tabique aurículo-ventricular tiene una incidencia de 40 a 70%¹. En un reporte previo de casos de Síndrome de Down operados por

cardiopatía en el Hospital Infantil del Estado de Sonora, se encontró que en el 83% de los casos el diagnóstico de malformación cardíaca se estableció en los primeros seis meses de vida, la cardiopatía simple más frecuentemente operada fue el conducto arterioso y la malformación compleja fue el canal A-V^{2,3}. El propósito de este estudio es conocer la incidencia de cardiopatía que se presenta en síndrome de Down y el tipo de malformación cardíaca más frecuentemente encontrada en casos de autopsia de niños que fallecieron por causa diversa.

* Cardiólogo-Pediatra. Director General del Hospital Infantil del Estado de Sonora.

** Médico Pediatra Egresada del Hospital Infantil del Estado de Sonora.

*** Médico Patólogo. Jefe del Servicio de Patología del Hospital Infantil del Estado de Sonora.

Correspondencia: Dr. Luis Antonio González Ramos. Hospital Infantil del Estado de Sonora. Reforma 355 Nte. Col. Ley 57 Hermosillo, Sonora.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron los libros de registro de protocolo de autopsia del Servicio de Patología del hospital de 1978 a Octubre de 2012; durante ese periodo se realizaron 3,254 autopsias; en estas se encontró que 44 (0.013%) autopsias correspondieron a Síndrome de Down y son el motivo de estudio. Estos casos fueron identificados con sus respectivos registros de expediente clínico y de autopsia. En ellos 31(70%) casos presentaron cardiopatía congénita. Los especímenes de corazón que se encontraron conservados en formol en frascos de vidrio, debidamente identificados y almacenados en el Servicio de Patología se revisaron para determinar el ó los defectos que presentaron. En una hoja de registro se reportó las variables edad, sexo, antecedente de proceso infeccioso pulmonar, alteración nutricional, insuficiencia cardiaca, tipo de malformación cardiaca, anomalía extra-cardiaca asociada, presencia de síntomas y signos de choque cardiogénico al fallecimiento.

RESULTADOS

Desde el inicio del Servicio de Patología en el Hospital Infantil del Estado en 1978 a 2012, se realizaron 3,254 autopsias y de ellas 44 casos presentaron Síndrome de Down. En ellos se encontró 31 (70%) casos la presencia de cardiopatía congénita. Fueron 22(71%) casos del género masculino y 9(29%) femenino con una relación de 2.4 a 1.0. La edad al fallecimiento varió de 0 a 8 años de edad y el mayor número de casos tuvo una edad menor de 12 meses con 25(81%) casos y de estos 23(74%) la edad fue de 0 a 6 meses. El antecedente de proceso infeccioso pulmonar se encontró 23(74%) casos y en ellos 5(22%) tuvieron bronco-aspiración. La alteración nutricional se encontró en 13(41%) casos y la desnutrición Grado III fue la más frecuente con 8(62%) casos seguida por la Grado II con 4(31%) y un solo caso de Grado I. El proceso infeccioso se presentó en 22(69%) casos y en 4(18%) de ellos tuvieron punto de partida la infección intestinal. Las malformaciones en otros aparatos y sistemas se presentó en 17(55%) de los casos de estudio y en tres se presentó problema endocrino por fibrosis quística en dos y por hipotiroidismo en uno. La malformación en tubo digestivo se encontró en 7 (41%) casos, renal en 6 (35%); un tuvo polidactilia (6%). Las manifestaciones clínicas de insuficiencia cardiaca fueron referidas en el expediente clínico en 20(65%) casos sin embargo al momento de su fallecimiento las manifestaciones de un estado de choque fue en 22(71%). El choque séptico se presentó en 10(32%) seguido del choque cardiogénico en 9(29%) casos y por último el mixto con 3(10%) casos. Los defectos cardiacos encontrados al momento de la revisión del corazón fueron defectos cardiacos simples aislados y la combinación de ellos (Cuadros 1 y 2); los defectos cardiacos complejos

considerados como el canal A-V, ventrículo único y tetralogía e Fallot se encontraron en asociación con otros defectos simples (Cuadro 3).

**Cuadro 1.- Cardiopatía Congénita en Síndrome de Down
DEFECTO SIMPLE AISLADO
n = 31**

| CARDIOPATIA | No. CASOS | % |
|--------------|-----------|-----------|
| CIA | 5 | |
| CIV | 1 | |
| PCA | 3 | |
| TOTAL | 9 | 29 |

**Cuadro 2.- Cardiopatía Congénita en Síndrome de Down
DEFECTO SIMPLE ASOCIADO
n = 31**

| CARDIOPATIA CONGENITA | No. CASOS | % |
|-------------------------|-----------|-----------|
| CIA +CIV | 1 | |
| CIA + PCA | 1 | |
| CIV + PCA | 4 | |
| CIA + CIV + PCA | 3 | |
| CIA + CIV + PCA + Co Ao | 1 | |
| TOTAL | 10 | 32 |

**Cuadro 3.- Cardiopatía Congénita en Síndrome de Down
DEFECTOS COMPLEJOS
n = 31**

| CARDIOPATIA CONGENITA COMPLEJA | No. CASOS | % |
|--------------------------------|-----------|-----------|
| Canal | 3 | |
| Canal + PCA | 5 | |
| Canal + PCA + CIA en FO | 1 | |
| Subtotal | 9 | |
| V. Único + PCA | 1 | |
| V. Único | 1 | |
| Subtotal | 2 | |
| T4F + CIA | 1 | |
| Subtotal | 1 | |
| TOTAL | 12 | 39 |

DISCUSIÓN

En reportes de la literatura la incidencia de cardiopatía congénita en Síndrome de Down ha sido variable, dependiendo de la serie de casos clínicos y/o patológicos. Algunos autores de otros países han reportado una incidencia hasta del 40%; también consideramos que hay factores clínicos que pueden condicionar una incidencia ficticia ya que como se ha descrito, las manifestaciones clínicas pueden ser poco aparentes debido a la inactividad de los pacientes secundaria a la hipotonía y el retraso mental, además de que los soplos en el área precordial pueden ser

inespecíficos debido en parte a hipertensión arterial pulmonar temprana^{1,5}. Nosotros hemos reportado los resultados quirúrgicos cardiovasculares en este grupo de pacientes en donde la cardiopatía más frecuentemente operada como defecto aislado fue el conducto arterioso y en caso de malformación cardiaca compleja fue el canal A-V; los resultados quirúrgicos en ese estudio mostraron en general, una mortalidad elevada condicionada por diversos factores^{2,9}. La incidencia de cardiopatía encontrada en este estudio de casos pos-mortem fue de 70%. Esta incidencia fue superior a la reportada por otros autores del centro de la Republica Mexicana, sin embargo los otros estudios fueron en casos clínicos^{1,2,4,6}. Al igual que lo reportado por otros autores, la relación de la presencia de cardiopatía en Síndrome de Down fue mayor en el sexo masculino que en el sexo femenino en una relación de 2.4 a 1. Por el tipo de defectos cardiacos y su consecuencia fisiopatología se encontró el antecedente de infección pulmonar en un 74% con manifestaciones clínicas de insuficiencia cardiaca en 20(65%) casos, superior a lo reportado por otros 33%; seguramente por las características clínicas del estudio y el tamaño de la muestra⁴. La repercusión hemodinámica es un factor determinante en el estado nutricional al condicionar dificultad para el incremento de peso lo que llevo a ver alteración en 41% de los casos estudiados teniendo la máxima expresión nutricional al ser de grado III la más frecuente en 8(62%) de los casos⁴. La coexistencia con otro tipo de malformación también es un factor determinante pronóstico encontrando la presencia de estas alteraciones en 17(55%) de los casos de este estudio,

situación similar a lo reportado en un estudio previo con un menor número de casos de este hospital y otro país^{6,7}, sin embargo la malformación de tubo digestivo fue más frecuente que la renal a diferencia de lo reportado previamente por Cervantes quien encontró la malformación renal la más frecuente⁶. Los defectos cardiacos congénitos encontrados son similares a lo reportado por otros autores, sin embargo, llama la atención que la malformación compleja fue la más frecuente encontrada en esta serie que la reportada por otros autores, y estas se presentaron en 39% seguidas de los defectos asociados y en un tercer grupo las aisladas (Cuadros 1, 2 y 3)^{1,4,7}. Las mismas condiciones clínicas de hipotonía, hipoxia y predisposición a procesos infecciosos a nivel pulmonar tomando en cuenta la condición fisiopatológica por la cardiopatía, son condicionantes de procesos infeccioso sépticos, encontrado en 22(69%) casos que incrementó el riesgo de mortalidad y desarrollo de manifestaciones clínicas de un estado de choque que se presentó en 22(71%) de los casos considerando al séptico y cardiogénico la condición clínica más frecuente antes de la muerte⁶. Otra condición clínica importante y que incrementa el riesgo de mortalidad es la complicación del hiperflujo pulmonar secundario a los cortocircuitos por los defectos cardiacos, la hipertensión arterial pulmonar además del tipo de defecto cardiaco¹⁰⁻¹². En este estudio concluimos que se requiere de un mayor número de casos de estudio, y las diferencias encontradas para el tipo de defectos cardiacos esta en relación a las características del estudio.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Rodríguez HL, Reyes JN. Cardiopatías congénitas en el síndrome de Down. Bol Med Hosp Infant Mex 1984; 41: 622-625
- 2.- Martínez CEM, González RLA. Experiencia en Cirugía Cardiovascular en el niño con Síndrome de Down en el Hospital Infantil del Estado de Sonora. Bol Clin Hosp Infant Edo Son 2012; 29 (1): 2-6.
- 3.- Camarena FBL: Una revisión de malformaciones congénitas cardiacas en el periodo neonatal. Hermosillo, Sonora 2005-2009. Tesis Profesional para el grado de Especialidad de Neonatología. UNAM 2011.
- 4.- Rubens FJ, Pozzo MB, Pablos HJ, Calderón JC, Castrejón UR. Malformaciones cardiacas en los niños con síndrome de Down Rev Esp Cardiol 2003; 56(9): 894-9.
- 5.- González RL. El niño con Síndrome de Down y enfermedad del corazón. Bol Clin Hosp Infant Edo Son 1992; 9 (2): 75
- 6.- López CG, Valdez CLA. Síndrome de Down. Breve estudio Epidemiológico de Morbiletalidad en 25 niños con Autopsia. Bol Clin Hosp Infant Edo Son 1994; 11(1): 8-12.
- 7.- Vidal VL, Bamoya J, Larrazabal LA, Gaitan G, De María García F, Castañeda AR. Congenital cardiac disease in children with Down's syndrome in Guatemala. Cardiol Young 2005; 15(3): 286-90.
- 8.- King P, Tulloh R. Management of pulmonary hypertension and Down syndrome. Int J Clin Pract Suppl. 2011; 174: 8-13
- 9.- Martínez CEM. Síndrome de Down y Cardiopatías Congénitas. Experiencia Quirúrgica en el Hospital Infantil del Estado de Sonora de 1992 a 2010. Tesis Profesional para el grado de Especialidad de Pediatría. UNAM 2011.
- 10.- Martínez QE, Rodríguez GF, Medina GJM, Ágredo MJ, Nieto LV. Evolución clínica en pacientes con síndrome de Down y cardiopatía congénita. Cir Cir 2012; 78 (3): 245-50.
- 11.- Hawkins A, Langton Hower S, Henderson J, Tulloh RM. Management of pulmonary hypertension in Down syndrome. Eur J Pediatr. 2011; 170 (7): 915-21.
- 12.- Irving CA, Chaudhari MP. Cardiovascular abnormalities in Down's syndrome: Spectrum, management and survival over 22 years. Arch Dis Child 2012; 97(4): 326-30.