

ARTICULO ORIGINAL

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y EPIDEMIOLOGICAS DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN ATENDIDOS EN UN INSTITUTO NACIONAL PEDIÁTRICO DE PERÚ, EN EL PERIODO 2021-2023

José A. Gonzales-Celadita ^{1,a}, Sheyla C. Reyes-Laserna ^{1,b}, Carlos Mariño-Vigo ^{1,b}

FILIACIÓN

¹ Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, Perú

^a Residente de cardiología pediátrica

^b Médico cirujano, cardiólogo pediatra

RESUMEN

Objetivos: Evaluar las características clínicas y epidemiológicas de las cardiopatías congénitas (CC) en pacientes con síndrome de Down (SD). Asimismo, conocer los diferentes tipos de tratamiento e identificar las complicaciones y mortalidad en este grupo de pacientes atendidos en el Instituto Nacional de Salud del Niño (INSN) Breña en el periodo 2021-2023. **Materiales y métodos:** Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo. Se revisaron historias clínicas de pacientes menores de 18 años con SD y diagnóstico confirmado de CC, utilizando datos del programa Gestión Med del INSN. Las variables incluyeron tipo de CC, comorbilidades, tratamiento (médico, quirúrgico o intervencionista), complicaciones y mortalidad. El análisis estadístico se realizó con el programa SPSS versión 23. **Resultados:** De 456 pacientes, se encontró que 196 (42,9%) presentó CC, en especial mujeres (60,7%), con un promedio de edad de 3,6 años (0,5 - 13 años). Las CC acianóticas fueron más frecuentes (93,9%), especialmente la comunicación interventricular (51,5%). El abordaje quirúrgico fue el tratamiento predominante (72,4%), seguido por el intervencionista (15,8%) y médico (11,8%). La mortalidad general fue 7,7%, siendo mayor en pacientes tratados médicamente (5,1%). El 32,7% de los pacientes presentó complicaciones, tipo neumonía, arritmias y sepsis, con un 69,6% de los casos de neumonía requiriendo ventilación mecánica en la UCI. **Conclusión:** Las CC acianóticas son las más frecuentes en pacientes con SD, con predominio del tratamiento quirúrgico. Aunque la mortalidad fue baja, las complicaciones graves como neumonía y sepsis siguen siendo preocupantes. Estos hallazgos aportan información clave para optimizar el tratamiento resaltando la importancia del manejo multidisciplinario y seguimiento especializado en este grupo.

Palabras clave: Cardiopatías Congénitas; Síndrome de Down; Morbilidad; Insuficiencia Cardíaca; Cateterismo Cardíaco. (Fuente: DeCS BIREME).

CLINICAL AND EPIDEMIOLOGICAL CHARACTERISTICS OF CONGENITAL HEART DISEASE IN PATIENTS WITH DOWN SYNDROME ATTENDED IN A NATIONAL PEDIATRIC INSTITUTE IN PERU, 2021-2023

ABSTRACT

Objectives: To evaluate the clinical and epidemiological characteristics of congenital heart disease (CHD) in patients with Down syndrome (DS), to describe the treatment and to determine the complications in this group of patients attended at Instituto Nacional de Salud del Niño (INSN) Breña between 2021 and 2023. **Materials and Methods:** It is an observational, descriptive and retrospective study. Medical records of pediatric patients under 18 years with DS and a confirmed diagnosis of CHD were reviewed, using data from Gestión Med, a INSN program. Variables included the type of CHD, comorbidities, management (medical, surgical, or interventional), complications and mortality. Data analysis was performed using SPSS version 23. **Results:** From 456 patients with DS, 196 (42.9%) presented CHD, with a predominance of females (60.7%). The mean age was 3.6 years (0.5 - 13 years). Acyanotic CHDs were the most frequent (93.9%), particularly ventricular septal defect (51.5%). Surgical management was the predominant treatment (72.4%), followed by interventional (15.8%) and medical (11.8%) treatments. Overall mortality was 7.7%, and higher among medically treated patients (5.1%). Complications, such as pneumonia, arrhythmias, and sepsis were observed in 32.7% of patients. A 69.6% of cases with pneumonia required mechanical ventilation at the ICU. **Conclusion:** Acyanotic CHDs are the most frequent diseases in patients with DS, with a predominance of surgical management. Although overall mortality was low, severe complications such as pneumonia and sepsis are alarming. These findings provide key insights to optimize treatment, since they highlight the importance of multidisciplinary care and specialized follow-up in this group of patients.

Keywords: Heart Defects; Congenital; Down Syndrome; Morbidity; Heart Failure; Cardiac Catheterization. (Source: MeSH NLM).



Citar como:

Gonzales Celadita JA, Reyes Laserna SC, Mariño Vigo C. Características clínicas y epidemiológicas de las cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down en un instituto nacional especializado en pediatría, Perú, en el periodo 2021 al 2023. Rev Pediatr Espec. 2025;4(1):16-23. doi: 10.58597/rpe.v4i1.106.

Correspondencia:

José A. Gonzales Celadita, correo electrónico: joseangel_2826@hotmail.com.

Recibido: 23/02/2024

Aprobado: 16/03/2025

Publicado: 26/03/2025



Esta es una publicación con licencia de Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.

© Copyright 2025, Revista Pediátrica Especializada

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) o trisomía 21 es una condición genética causada por la presencia de una copia adicional del cromosoma 21, lo que origina rasgos faciales característicos, discapacidad intelectual, baja estatura, hipotonía y está asociada a otras malformaciones congénitas en diversos órganos.¹ Es una de las aneuploidías autosómicas más comunes que afecta, aproximadamente, uno de cada 800 nacidos vivos a nivel mundial, aunque esta cifra puede variar según la edad materna.^{2,3} El diagnóstico del SD es, sobre todo, clínico y se confirma mediante estudios de citogenética, los cuales permiten identificar los mecanismos más comunes, como la trisomía 21 libre, las translocaciones robertsonianas y los mosaicismos.^{4,5} En Perú, el Instituto Nacional de Salud del Niño (INSN) Breña, es uno de los principales centros nacionales que brinda diagnóstico y manejo de enfermedades genéticas y errores innatos del metabolismo en pacientes pediátricos. Entre los trastornos más frecuentemente diagnosticados entre 2014 y 2018 destacan el síndrome de Down (12,6 %), el retraso psicomotor (5,4 %), y otros síndromes, reflejando la amplia diversidad de patologías atendidas en esta institución.⁶

Las cardiopatías congénitas (CC) son una de las principales causas de morbimortalidad en personas con SD, en especial, durante los primeros dos años de vida, con una prevalencia que oscila entre el 40 % y el 60 %, en comparación con el 0,8 % en la población general.⁸ Sin embargo, la prevalencia y los tipos de CC muestran variaciones entre los estudios, lo que puede atribuirse a factores como etnia, consanguinidad, ubicación geográfica, diagnóstico precoz, entre otros.⁷ De acuerdo a la literatura en países de Europa occidental y Estados Unidos, los defectos cardíacos más comunes en personas con SD incluyen el defecto del canal auriculoventricular (43 %). Por otro lado, en Asia (países como Arabia y Corea), el defecto del tabique interventricular es el más común, con una prevalencia del 40 %.^{8,9} En América Latina, el defecto del tabique interauricular, tipo *ostium secundum*, se reporta como la lesión más común.^{11,17}

Aunque en las últimas décadas se ha observado en países desarrollados una disminución en la mortalidad de pacientes con SD asociada a CC, en los países en vías de desarrollo existen aún deficiencias en la atención o control prenatal adecuado, lo que dificulta un diagnóstico temprano y el acceso a un tratamiento especializado oportuno.^{5,10} En cuanto al diagnóstico clínico, los síntomas o signos de las CC pueden estar ausentes durante los primeros días de vida y, en consecuencia, retrasar su identificación. Estas malformaciones, presentes ya en el nacimiento, pueden variar en gravedad, desde defectos leves que no requieren intervención hasta anomalías complejas que demandan cirugías tempranas y un seguimiento prolongado.^{7,11} Entre las principales complicaciones asociadas a las CC, se encuentran la insuficiencia cardíaca, neumonía, arritmias cardíacas e hipertensión pulmonar.¹⁰

En Perú, los estudios publicados sobre cardiopatías congénitas en población infantil son aun escasos. Es más, hasta diciembre de 2023, el tamizaje de CC críticas no formaba parte del programa de tamizaje neonatal universal de Perú, regulado por la Ley 31975, que aún no está implementada a nivel nacional.¹² Además, un estudio que analizó información del Sistema Nacional de Defunciones reportó una tasa de mortalidad por CC de 70,6 por cada 100 000 nacidos vivos durante el primer año de vida.¹³ Asimismo, un estudio realizado en 109 pacientes menores de 5 años con CC, en un hospital público en la región de Lambayeque, identificó que 17 (15 %) habían sido diagnosticados con SD.¹⁴ Otro estudio realizado en 144 pacientes menores de 5 años con diagnóstico de SD en la misma región encontró que el 60 % tenían alguna CC.¹⁵ A pesar de estos hallazgos, la información disponible en nuestra población sobre las características clínicas, epidemiológicas y las complicaciones de las CC en niños con SD es limitada. Por lo mencionado, resulta necesario llevar a cabo estudios que profundicen en esta problemática y generen evidencia local para optimizar el tratamiento y pronóstico de este grupo vulnerable.

En este sentido, el estudio tuvo como objetivo evaluar las características clínicas y epidemiológicas de las CC en pacientes con SD. Asimismo, conocer los diferentes tipos de tratamiento e identificar las complicaciones y mortalidad en este grupo de pacientes atendidos en el INSN, en el periodo 2021-2023.

MATERIALES Y MÉTODOS

Diseño del estudio

Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo.

Población y muestra

La población de estudio consistió en historias clínicas de pacientes con diagnóstico de SD y con alguna CC, atendidos en el servicio de Cardiología del INSN-Breña, desde enero de 2021 hasta diciembre de 2023. Se incluyeron todas las historias clínicas de pacientes menores de 18 años con diagnóstico de SD y confirmación de estudio cromosómico, halladas en el servicio de Genética del INSN. De las 456 historias clínicas analizadas, se seleccionaron aquellas de pacientes con CC diagnosticada, definida por cuadro clínico y ecocardiografía Doppler. Para tal fin, se utilizó la base de datos del programa Gestión Med del INSN-Breña (codificación CIE-10), programa de registro de electrónico de pacientes con CC atendidos en el servicio de Cardiología del INSN-Breña. La muestra final del estudio estuvo conformada por 196 historias clínicas de pacientes con diagnóstico de SD y con CC.

VARIABLES DEL ESTUDIO

Se consignaron las siguientes variables: sexo, edad (años cumplidos), peso (kilogramos), talla (centímetros), tipo de cardiopatía, comorbilidades, tiempo de hospitalización, tipo de tratamiento recibido (médico, quirúrgico o intervencionista), complicaciones, necesidad de reintervención y mortalidad.

Procedimientos de recolección de datos

Se obtuvo información de las historias clínicas de pacientes con SD y CC mediante una ficha de recolección de datos, previamente diseñada por los autores, especialistas en cardiología pediátrica. Los cardiólogos pediatras del INSN diagnosticaron la cardiopatía mediante una ecocardiografía transtorácica (ecocardiógrafo Hitachi-Aloka 880). En algunos casos, también fue necesario realizar otros estudios, como la angiotomografía y el cateterismo cardíaco con fines diagnósticos, como en la valoración de hipertensión pulmonar. Posteriormente, se registraron los datos en Microsoft Excel 2019.

Análisis de datos

Se utilizó el programa SPSS (Statistical Package for Social Sciences), versión 23. Para el análisis descriptivo, se presentaron las variables categóricas en frecuencias y porcentajes. En cuanto a las variables numéricas, se mostraron los resultados en medidas de tendencia central y dispersión; en caso de distribución normal, se presentó en promedio y desviación estándar; en su defecto, en mediana y rango.

Aspectos éticos

El estudio fue aprobado por el Comité Institucional de Ética de Investigación del INSN-Breña (código OEAIDE-UDEPI-PI-27-2024). Se garantizó la confidencialidad de los datos de los pacientes mediante la codificación y anonimización de la información, lo cual aseguró que solo los investigadores autorizados tuvieran acceso a los datos con fines exclusivos de análisis.

RESULTADOS

De 456 historias clínicas de pacientes con diagnóstico de SD, solo se incluyó el 42,9 % (196 casos) de los pacientes que registraban diagnóstico CC. La mayoría de dicho grupo (60,7 %) fueron mujeres. La edad tuvo un promedio de 3,6 años, con desviación estandar de 3,13 años y con rangos entre 0,5 a 13 años. Entre las comorbilidades más comunes, se observaron hipotiroidismo y trastornos digestivos y visuales. El 93,9 % fue diagnosticado de CC acianóticas. En relación con el tratamiento, el abordaje quirúrgico predominó en el 72,4 % de los casos, seguido del tratamiento intervencionista y médico. La mayoría de los pacientes se encontraba entre la clase funcional II y III al momento de su evaluación. La mortalidad global registrada fue del 7,7 %, durante el periodo del estudio (v. Tabla 1).

Tabla 1. Características de los pacientes con síndrome de Down portadores de cardiopatía congénita del Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, 2021-2023. (n = 196)

Variables	n (%)
Sexo	
Femenino	119 (60,7)
Masculino	77 (39,3)
Peso en kilogramos*	8,5 [5,2 – 31,3]
Lugar de origen	
Lima	76 (38,8)
Región Costa (excepto Lima)	18 (9,2)
Región Sierra	63 (32,1)
Región Selva	34 (17,3)
Extranjero	5 (2,6)
Tipo de cardiopatía congénita	
Acianóticas	184 (93,9)
Cianóticas	12 (6,1)
Clase Funcional	
Clase I	43 (21,9)
Clase II	77 (39,3)
Clase III	56 (28,6)
Clase IV	20 (10,2)
Tipo de tratamiento de cardiopatía congénita	
Médico	23 (11,8)
Intervencionista	31 (15,8)
Quirúrgico	142 (72,4)
Mortalidad	
Si	15 (7,7)
No	181 (92,3)

*Mediana [rango intercuartílico]

En la Figura 1, se observa que la comunicación interventricular (CIV) fue la CC más frecuente, con 101 (51,5 %) casos, seguida por la persistencia del conducto arterioso (PCA) con 49 casos (25,0 %). Las cardiopatías menos frecuentes fueron la atresia tricúspidea y la coartación de aorta, con 1,5 % y 1,1 %, respectivamente. En cuanto a los exámenes imagenológicos,

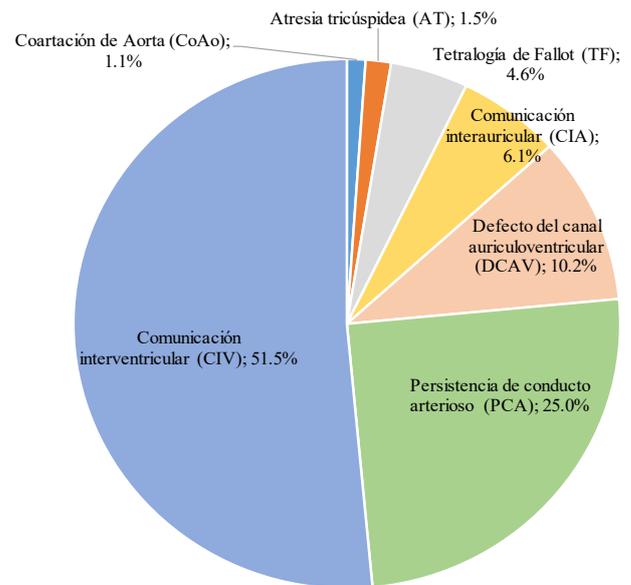


Figura 1. Distribución del tipo de cardiopatías congénitas en pacientes con diagnóstico de síndrome de Down del Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, 2021-2023.

el método más utilizado fue la ecocardiografía transtorácica, realizada en el 64,8 % (n = 127) de los pacientes; una ecocardiografía complementada con cateterismo cardiaco en el 28,6 %, y una tomografía cardíaca en el 6,6 %. De los 56 pacientes que se realizaron cateterismos cardiacos, los diagnósticos predominantes fueron CIV (n = 39), canal auriculoventricular completo (CAVC) (n = 15) y atresia tricúspidea (n = 2).

En la Tabla 2, se observa que el manejo quirúrgico predominó en pacientes con CIV en 90 casos (63,4 %), seguido de defectos del canal auriculoventricular (DCAV) y PCA, ambos con 17 casos (12,0 %). La estancia hospitalaria promedio en estos pacientes fue de 8 días (5-19 días). Asimismo, se registraron 5 casos de pacientes fallecidos (2,5 % del total), atribuibles a choque cardiogénico y choque séptico. En el grupo que recibió tratamiento intervencionista, la indicación más común fue para casos de PCA, seguido de comunicación interauricular (CIA) con 3 casos y un caso de implante de *stent* en el tracto de salida del ventrículo derecho en un paciente con tetralogía de Fallot (TF) (v. Figura 2). La evolución de este grupo fue favorable; solo se reportó un caso complicado de embolización de un oclisor de PCA, que fue rescatado vía percutánea y posteriormente sometido a cirugía cardiaca (v. Figura 3). La estancia hospitalaria promedio fue menor a 2 días; no se registraron muertes en este grupo. Por último, el tratamiento médico fue el menos frecuente, en el cual la CIV predominó en 11 pacientes (47,8 %), la PCA se presentó en 5 casos (21,7 %), y hubo una mortalidad de 10 casos (5,2 % del total). Estos últimos presentaron procesos infecciosos graves o hipertensión pulmonar severa, lo que no permitió que se realizara un tratamiento quirúrgico o intervencionista; asimismo, en algunos la repercusión hemodinámica no era significativa. La mortalidad en estos pacientes se debió a la sepsis y a la hemorragia pulmonar.

Tabla 2. Tipo de tratamiento según cardiopatía congénito en pacientes con síndrome de Down del Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, 2021-2023. (n=196)

Tipo de tratamiento	Cardiopatía congénita						Total n (%)
	CIV	PCA	DCAV	CIA	TF	Otros	
	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	
Cirugía	90 (63,4)	17 (12,0)	17 (12,0)	5 (3,5)	8 (5,6)	5 (3,5)	142 (72,4%)
Intervencionismo	0 (0,0)	27 (87,1)	0 (0)	3 (9,7)	1 (3,2)	0	31 (15,8%)
Medico	11 (47,8)	5 (21,7)	3 (13,1)	4 (17,4)	0	0	23 (11,8%)

CIV: comunicación interventricular. PCA: Persistencia conducto arterioso, CIA: comunicación interauricular, DCAV: Defecto Canal Atrio-Ventricular común, TF: Tetralogía de Fallot.

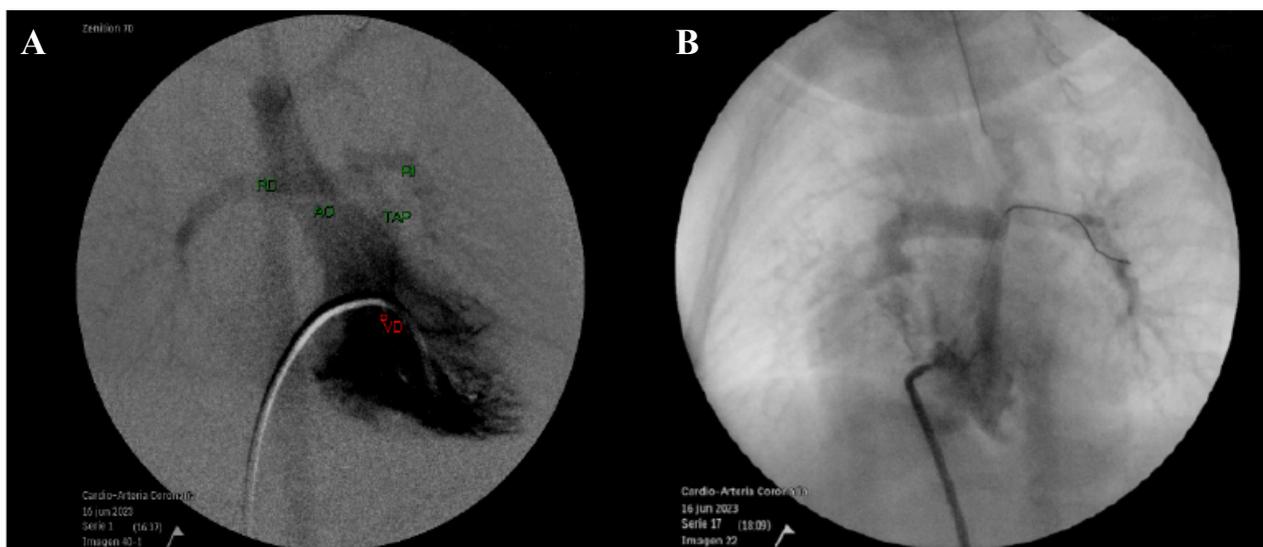


Figura 2. Caso de implante de *stent* en tracto de salida del ventrículo derecho (TSVD) en paciente con tetralogía de Fallot. Niña de 4 meses-5,2 kg. Sd. Down. A). Ventriculografía derecha en TSVD, B). Guía en rama pulmonar izquierda pre *stent*.

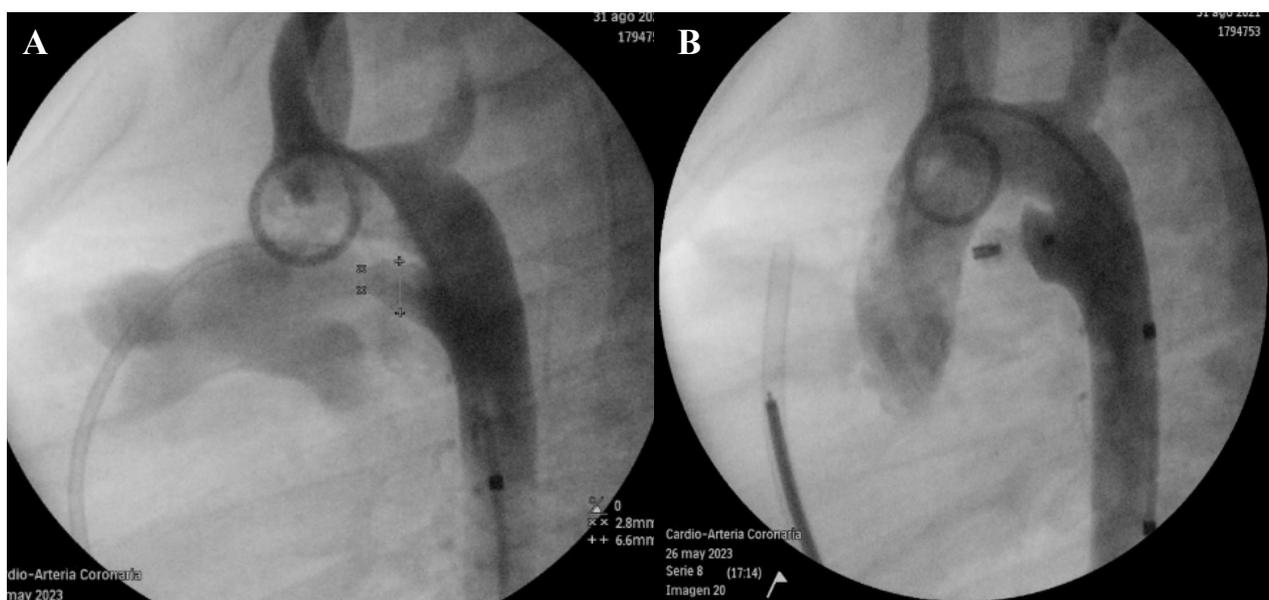


Figura 3. Caso de cierre de PCA con dispositivo ocluser. Niña de 2 años - 9 kg. Sd. Down. A) Aortografía lateral- PCA de 3,5 × 8 mm, B) PCA cerrado con ocluser PDA 6/8.

Se encontró que el 32,7 % de los pacientes presentó complicaciones durante su manejo; las más reportadas fueron neumonía, arritmias y sepsis. Entre las complicaciones menos frecuentes, se observaron endocarditis bacteriana e hipertensión pulmonar severa (v. Tabla 3).

Tabla 3. Complicaciones de los pacientes con síndrome de Down portadores de cardiopatía congénita según requerimiento de unidad de cuidados intensivos y ventilación mecánica del Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, 2021-2023. (n=64)

Complicaciones	Casos n (%)	Requiere UCI+VM	
		Si	No
Neumonía	23 (11,7)	16 (69,6)	7 (30,4)
Arritmias	15 (5,7)	3 (13,0)	12 (87,0)
Sepsis	12 (6,1)	10 (43,5)	2 (56,5)
Endocarditis bacteriana	8 (4,1)	3 (13,0)	5 (87,0)
HTP severa	6 (3,1)	1 (4,3)	5 (95,7)

HTP: hipertensión pulmonar. UCI: unidad de cuidados intensivos. VM: apoyo de ventilación mecánica

DISCUSIÓN

El 42,9 % de los pacientes con SD presentó una CC, lo cual se encuentra dentro del rango reportado en otras investigaciones que describen una coexistencia del 40 % al 60 % entre ambas condiciones clínicas.^{7,16} La alta prevalencia de cardiopatías en esta población puede explicarse por anomalías en la migración y proliferación de las células de la cresta neural durante el desarrollo embrionario, un mecanismo directamente relacionado con la trisomía 21. En Perú, un estudio realizado en pacientes menores de 5 años con SD, atendidos entre 2018 y 2020 en Lambayeque, encontró que el 60 % fue diagnosticado con una CC.¹⁵ Estos hallazgos refuerzan la importancia de realizar un tamizaje cardiovascular temprano en la población pediátrica, más aún en pacientes con SD, debido al riesgo elevado de malformaciones cardíacas.¹²

En el estudio se identificó que las CC más frecuentes fueron la CIV y la PCA, mientras que el DCAV se observó en el 10,2 % de los casos. En comparación con un estudio peruano previo en pacientes con SD, la CIA fue una de las CC más comunes, luego la CIV y finalmente la PCA.¹⁵ Comparamos nuestros hallazgos con los de otros países de América Latina y observamos que un estudio realizado en Colombia, en 99 pacientes, informó que el 61,6 % fue diagnosticado de CIV, seguido de un 46,4 % de CIA y un 38,3 % de PCA.¹⁷ En México, un estudio realizado en 160 pacientes reportó que la CIA fue la más frecuente en un 30 %; seguida de la CIV, también en un 30 %, y la PCA en un 21 %.¹⁸ Por otro lado, en un estudio brasileño que incluyó a 604 pacientes, la cardiopatía más diagnosticada fue la CIA (42,1 %), seguida del DCAV (15,1 %) y malformaciones múltiples, como la combinación de CIA y CIV (14,6 %).¹⁹ Estas diferencias podrían deberse a las características genéticas y ambientales propias de cada país, así como a variaciones en los patrones de diagnóstico y de referencia que, en los pacientes con canal AV, se manifiestan de manera temprana, incluso durante el primer año de vida.

En estudios realizados por Bermúdez, en Brasil¹⁹, y Ruiz-Montes, en

Colombia¹⁷ en pacientes con SD que presentaron una CC, reportaron que el promedio de edad de los pacientes fue de 2 meses y 8 meses respectivamente. Esto comparado con lo identificado en el presente estudio, con rangos de edad desde los 5 meses hasta los 13 años, y un promedio de 3,6 años, lo cual evidencia una presentación tardía a un sistema de salud, a fin de que los pacientes reciban una atención adecuada. El INSN-Breña es un centro de referencia nacional que recibe pacientes de todo el país; sin embargo, al no ser un establecimiento que atienda partos institucionales, podría existir un sesgo de diagnóstico en pacientes neonatales con cardiopatías críticas. De manera que estos pacientes pueden fallecer en espera de referencia o no llegar a la consulta especializada, debido a barreras económicas, culturales, geográficas o diagnósticas en los primeros días de vida. Esta situación podría afectar especialmente a los pacientes con SD, quienes presentan un mayor riesgo de CC asociadas a otras comorbilidades no cardiológicas. Por otro lado, la predisposición genética de los pacientes con SD puede interactuar con factores epigenéticos locales, como infecciones maternas, exposición a teratógenos o condiciones ambientales, lo que podría influir en la prevalencia y el tipo de CC observadas.²⁰⁻²³

El tratamiento de las CC en pacientes con SD varía según la gravedad y el tipo de defecto cardíaco. Algunos casos requieren intervenciones quirúrgicas para corregir las malformaciones, mientras que otros se benefician del manejo médico conservador o del intervencionismo por cateterismo.²⁴ En los pacientes del estudio, un grupo minoritario recibió tratamiento médico únicamente debido a que su clase funcional aún no indicaba la necesidad de intervención (y seguían controles periódicos), o se encontraban con infecciones intercurrentes, como neumonía. Esta decisión terapéutica también se vio influenciada por la capacidad de reserva funcional del corazón en esta población.

Por otro lado, el manejo quirúrgico fue el más frecuente (72,4 %), la CIV fue la patología más tratada. En aquellos pacientes sometidos a tratamiento intervencionista, la PCA fue una de las CC más comunes. Este hallazgo coincide con estudios internacionales como el de Arias-Lobo R. *et al.*, en México, quienes también identificaron que la CIV es la CC que más tratamiento quirúrgico recibe (40,7 %) y la PCA es la CC más común en el grupo de pacientes con SD que recibieron tratamiento intervencionista (72,3 %).¹¹ Estas malformaciones, aunque no producen cianosis, generan sobrecarga de volumen y presión en las cavidades cardíacas izquierdas, lo que puede conducir al remodelado cardíaco y a la insuficiencia cardíaca progresiva en ausencia de intervención.

Las complicaciones previas a las intervenciones, como insuficiencia cardíaca congestiva, neumonías y endocarditis bacteriana, coinciden con las reportadas en pacientes con SD y CC.¹⁰ Estas condiciones fatales pueden explicarse con la combinación de alteraciones inmunológicas y hemodinámicas, así como con un diagnóstico tardío, que agravan la respuesta sistémica frente a infecciones y complicaciones cardíacas. Se destaca, entonces, la importancia de un seguimiento cercano y la implementación de estrategias preventivas.

La mortalidad global en nuestro estudio fue del 7,7 %. Esto refleja la gravedad de las cardiopatías, sus complicaciones y el diagnóstico

tardío en estos pacientes. Este valor es comparable con los resultados de investigaciones previas de hace más de 2 décadas, como la realizada en México por Calderón Colmonero J., *et al.*,²⁵ que reporta una mortalidad del 8,1 % entre 1996 y 2000. Por su parte, la investigación realizada en Chile por Clavería C., *et al.*,²⁶ del 2000 al 2010, reporta una mortalidad del 5,9 %. Ambos estudios fueron sobre pacientes intervenidos quirúrgicamente. Sin embargo, nuestros resultados incluyen pacientes con manejo médico y quirúrgico, lo que podría explicar la mayor mortalidad en comparación con registros específicos de cirugías cardíacas. Además, nuestra cohorte de los años 2021 al 2023 destaca la urgencia de implementar en Perú un diagnóstico temprano y trabajar en proyectos de mejora de la calidad que optimicen el manejo perioperatorio y fortalezcan las estrategias preventivas para reducir aún más la mortalidad. Una alternativa sería el apoyo de el Programa Colaborativo Internacional para la Mejora de la Calidad (IQIC, por sus siglas en inglés), liderado por el Boston Children's Hospital y organizaciones aliadas, tiene como objetivo reducir la mortalidad y las complicaciones graves en niños sometidos a cirugía cardíaca congénita en países en desarrollo, mediante la implementación de estrategias de mejora de la calidad y la promoción de una cultura de seguridad del paciente.²⁷

Se recomienda implementar programas de tamizaje universal para detectar CC en recién nacidos, más aun en poblaciones de alto riesgo, como es el caso de los pacientes con SD; fortalecer la atención integral con equipos multidisciplinarios para tratar las comorbilidades; capacitar al personal de salud en el manejo temprano de las complicaciones cardiovasculares, y optimizar estrategias de prevención y manejo de infecciones en esta población.^{28,29} En el INSN, todo paciente con SD es evaluado en el servicio de Cardiología, donde se le realizan estudios de electrocardiograma y ecocardiografía. Además, los protocolos de manejo en Pediatría del INSN incluyen la evaluación cardiológica para todos los pacientes con trastornos genéticos, lo que permite una detección temprana y un seguimiento adecuado de las CC de este grupo de riesgo.

Este estudio presenta algunas limitaciones. En primer lugar, existe un posible sesgo de selección, ya que los hallazgos se limitan a pacientes pediátricos de 0 a 17 años con SD confirmado mediante estudio cromosómico. Sin embargo, algunos pacientes con este diagnóstico podrían no haber sido evaluados por el servicio de Cardiología Pediátrica del INSN, ya sea porque sus familias optaron por otra institución de salud o, en el caso de pacientes provenientes de provincias, al retornar a su lugar de origen decidieron continuar su atención en un hospital local. En segundo lugar, podría existir un sesgo de información debido a la falta de disponibilidad de los datos en algunas variables, dado que las historias clínicas son elaboradas por distintos profesionales de la salud al momento de su registro.

CONCLUSIÓN

Las CC son una comorbilidad frecuente en pacientes con SD, con predominio de las formas acianóticas, especialmente la CIV y la PCA. La mayoría de los pacientes requirió tratamiento quirúrgico, aunque la mortalidad fue mayor en pacientes sin opción de intervención, debido

a complicaciones, como infecciones graves o hipertensión pulmonar. Los resultados del estudio resaltan la importancia de que los pacientes con SD sean referidos de forma temprana al centro cardiológico de un establecimiento, a fin de dar un diagnóstico oportuno y disminuir la morbimortalidad en este grupo.

Financiamiento: La presente investigación ha sido autofinanciada.

Conflictos de interés: Carlos Mariño-Vigo es parte del comité editorial de la Revista Pediátrica Especializada. Sin embargo, no ha participado en el proceso editorial relacionado con la evaluación de este artículo.

Contribuciones de autoría: JAGC y SCRY participaron en la concepción y diseño del trabajo, recolección de datos y obtención de resultados, análisis e interpretación de los datos, redacción del manuscrito, revisión crítica del manuscrito, así como financiamiento y aprobación de su versión final. CMV participó en el análisis e interpretación de datos y la revisión crítica del manuscrito. Todos los autores han aprobado la versión final del manuscrito y asumen la responsabilidad por su contenido.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ait Yahya-Graison E, Aubert J, Dauphinot L, Rivals I, Prieur M, Golfier G, et al. Classification of human chromosome 21 gene-expression variations in Down syndrome: impact on disease phenotypes. *Am J Hum Genet.* 2007;81:475–491. doi: 10.1086/520000.
2. Peterson JK, Clarke S, Gelb BD, Kasparian NA, Kazazian V, et al. Trisomy 21 and congenital heart disease: Impact on Health and Functional Outcomes from Birth Through Adolescence: A Scientific Statement from the American Heart Association. *J Am Heart Assoc.* 2024; 13(19): e036214. doi: 10.1161/JAHA.124.036214.
3. Díaz -Cuéllar S, Yokoyama- Rebollar E, Del Castillo-Ruiz V. Genómica del síndrome de Down. *Acta Pediatr Mex.* 2016;37(5):289-295. Disponible en: <https://www.scielo.org.mx/pdf/apm/v37n5/2395-8235-apm-37-05-00289.pdf>
4. Kaminker P. Síndrome de Down. Primera parte: enfoque clínico-genético. *Arch Argentina Pediatr.* 2008;106(3):249-59. Disponible en: <http://www.scielo.org.ar/pdf/aap/v106n3/v106n3a11.pdf>
5. Castillo J, Elías O, Human G. Cardiopatías congénitas asociadas a los síndromes cromosómicos más prevalentes: revisión de la literatura. *Arch Peru Cardiol Cir Cardiovasc.* 2021;2(3):187-195. doi: 10.47487/apcyccv.v2i3.155.
6. Guio H, Poterico JA, Levano KS, Cornejo-Olivas M, Mazzetti P, Manassero-Morales G, et al. Genetics and genomics in Peru:

- Clinical and research perspective. *Mol Genet Genomic Med.* 2018; 6(6):873-886. doi: 10.1002/mgg3.533.
7. Santoro SL, Steffensen EH. Congenital heart disease in Down syndrome – A review of temporal changes. *J Congenit Heart Dis.* 2021; 5(1): 1-14. doi:10.1186/s40949-020-00055-7.
 8. Kim MA, Lee YS, Yee NH, Choi JS, Choi JY, Seo K. Prevalence of congenital heart defects associated with Down syndrome in Korea. *J Korean Med Sci.* 2014; 29(11):1544-9. doi: 10.3346/jkms.2014.29.11.1544.
 9. Sharaf R, Garout W, Sharaf R. Prevalence of Congenital Heart Defects in Individuals With Down Syndrome in Saudi Arabia: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Cureus.* 2022;14(11):e31638. doi: 10.7759/cureus.31638.
 10. Dimopoulos K, Constantine A, Clift P, Condliffe R, Moledina S, Jansen K, et al. Cardiovascular Complications of Down Syndrome: Scoping Review and Expert Consensus. *Circulation.* 2023; 147(5):425-441. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.122.059706.
 11. Arias-Lobo R, Lupinta-Paredes E, Calderón-Colmenero J, Cervantes-Salazar J, García-Montes J, Patiño-Bahena E, et al. Abordaje terapéutico de cardiopatías congénitas en el síndrome de Down. *Arch. Cardiol. Méx.* 2023; 93(3): 294-299. Disponible en: https://www.archivoscardiologia.com/files/acm_23_93_3_294-299.pdf
 12. Bravo-Jaimes K, Lozano D, Orozco J, Rosales W, Macedo N, Medina M, et al. Tamizaje neonatal de cardiopatías congénitas críticas en el Perú: un llamado de urgencia. *Arch Peru Cardiol Cir Cardiovasc.* 2024;5(3):157-166. doi: 10.47487/apcyccv.v5i3.366.
 13. Arriola-Montenegro J, Coronado-Quispe J, Mego JC, Luis-Ybáñez O, Tauma-Arrué A, Chavez-Saldivar S, et al. Congenital heart disease-related mortality during the first year of life: the Peruvian experience. *Int J Cardiol Congenit Heart Dis.* 2024; 83(13), Suppl A. doi: 10.1016/j.ijcchd.2024.100557.
 14. Uribe A, Díaz-Vélez C, Cerrón-Rivera C. Características epidemiológicas y clínicas de las cardiopatías congénitas en menores de 5 años del Hospital Almanzor Aguinaga Asenjo. Enero - Diciembre 2012. *Horiz Med.* 2015;15(1):49-56. Disponible en: <http://www.scielo.org.pe/pdf/hm/v15n1/a07v15n1.pdf>
 15. Cueva-Ortega L, Montenegro-Castro, D. Características de las cardiopatías congénitas en infantes con síndrome de Down en un hospital de Chiclayo, Perú: Characteristics of congenital heart disease in infants with Down syndrome in a hospital in Chiclayo, Peru. *REV. EXP. MED.* 10(4). doi:10.37065/rem.v10i4.796.
 16. Diogenes TCP, Mourato FA, de Lima Filho JL, Mattos SDS. Gender differences in the prevalence of congenital heart disease in Down's syndrome: a brief meta-analysis. *BMC Med Genet.* 2017; 18(1):111. doi: 10.1186/s12881-017-0475-7.
 17. Ruz-Montes M, Cañas-Arenas E, Lugo-Posada M, Mejía-Carmona M, Zapata-Arismendy M, Ortiz-Suárez L, et al. Cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con síndrome de Down. *Rev. Colomb Cardiol.* 2017;24(1):66-70. doi: 10.1016/j.rccar.2016.06.014.
 18. De Rubens J, Del Pozzo B, Pablos J, Calderón C, Castrejón R. Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down. *Rev Esp Cardiol.* 2003;56(9): 94-96. Disponible en: <https://www.revespcardiol.org/es-malformaciones-cardiacas-ninos-con-sindrome-articulo-13051617>
 19. Bermudez BE, Medeiros SL, Bermudez MB, Novadzki IM, Magdalena NI. Down syndrome: Prevalence and distribution of congenital heart disease in Brazil. *Sao Paulo Med J.* 2015; 133(6):521-4. doi: 10.1590/1516-3180.2015.00710108.
 20. Morán-Barroso VF, Cervantes A, García-Cavazos RJ, Queipo G, Briones-Garduño JC, Coronel-Cruz F, et al. Genetic aspects in the medical approach of congenital heart defects. *Rev. med. Hosp. Gen. Méx.* 2020; 83(2): 75-87. doi: 10.24875/hgmx.19000023.
 21. Lim TB, Foo SYR, Chen CK. The Role of Epigenetics in Congenital Heart Disease. *Genes (Basel).* 2021; 12(3):390. doi: 10.3390/genes12030390.
 22. Gutiérrez A, Marín M, De Arriba A. Síndrome de Down: incidencia actual y comorbilidades. *Med Clin (Barc).* 2019;154(8). doi: 10.1016/j.medcli.2019.02.017.
 23. Wagdy R. The role of diagnostic cardiac catheterization for children with congenital heart diseases: local experience. *Arch Med Sci Atheroscler Dis.* 2018;(3):e72-e79. doi: 10.5114/amsad.2018.76824.
 24. Sun R, Liu M, Lu L, Zheng Y, Zhang P. Congenital Heart Disease: Causes, Diagnosis, Symptoms, and Treatments. *Cell Biochem Biophys.* 2015; 72(3):857-60. doi: 10.1007/s12013-015-0551-6.
 25. Calderón-Colmenero J, Flores A, Ramírez S, Patiño-Bahena E, Zabal C, García-Montes J et al. Resultados en la corrección quirúrgica de la cardiopatía congénita en el síndrome de Down. *Arch. Cardiol. Méx.* 2004; 74 (1): 39-44. Disponible en: <https://www.scielo.org.mx/pdf/acm/v74n1/n1a05.pdf>
 26. Clavería C, Cerda J, Becker P, Schiele C, Barreno B, Urcelay G, et al. Mortalidad operatoria y estratificación de riesgo en pacientes pediátricos operados de cardiopatía congénita: experiencia de 10 años. *Rev Chil Cardiol.* 2014; 33 (1): 11-19. doi: 10.4067/S0718-85602014000100001.

27. Juaneda E, Juaneda I, Azar I, Rodríguez R, Ferrero J, Bustamante, P. Cuantificación de resultados en cirugía de cardiopatía congénita 2012-2015: cuatro años de experiencia con el programa colaborativo internacional de mejoría de calidad. *Revista argentina de cardiología*, 2018, 86(4), 10-20. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=305360755003>
28. Sola A, Rodríguez S, Young A, Lemus Varela L, Villamayor RM, Cardetti M, et al. CCHD Screening Implementation Efforts in Latin American Countries by the Ibero American Society of Neonatology (SIBEN). *Int J Neonatal Screen*. 2020;6(1):21. doi: 10.3390/ijns6010021.
29. Olney RS, Ailes EC, Sontag MK. Detection of critical congenital heart defects: Review of contributions from prenatal and newborn screening. *Semin Perinatol*. 2015;39(3):230-7. doi: 10.1053/j.semperi.2015.03.007.