

**COMPORTAMIENTO CLÍNICO DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN
LOS NIÑOS CON SINDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL NAPOLEÓN
FRANCO PAREJA “CASA DEL NIÑO” EN EL AÑO 2015-2016**

DAVID DAGUER SOTO

DANIEL FÁBREGAS CÁRDENAS

BRENDA MARTÍNEZ DIEGÓ

UNIVERSIDAD DEL SINÚ ELIAS BECHARA ZAINUM

SECCIONAL CARTAGENA

NOVENO SEMESTRE

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

ESCUELA DE MEDICINA

2017

**COMPORTAMIENTO CLÍNICO DE LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN
LOS NIÑOS CON SINDROME DE DOWN EN EL HOSPITAL NAPOLEÓN
FRANCO PAREJA “CASA DEL NIÑO” EN EL AÑO 2015-2016**

DAVID DAGUER SOTO

DANIEL FÁBREGAS CÁRDENAS

BRENDA MARTÍNEZ DIEGÓ

ASESOR DISCIPLINAR: DR RAMÓN DE LAS SALAS

ASESOR METODOLÓGICO: DRA LUZ MARINA PADILLA

UNIVERSIDAD DEL SINÚ ELIAS BECHARA ZAINUM

SECCIONAL CARTAGENA

NOVENO SEMESTRE – PROYECTO II

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

ESCUELA DE MEDICINA

2017

TABLA DE CONTENIDO

| | |
|--|--------|
| 1. INTRODUCCIÓN..... | Pág.4 |
| 2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA..... | Pág.5 |
| 3. OBJETIVO GENERAL..... | Pág.6 |
| 3.1 OBJETIVOS ESPECÍFICOS..... | Pág.6 |
| 4. JUSTIFICACIÓN..... | Pág.7 |
| 5. MARCO TEÓRICO..... | Pág.8 |
| 5.1 ANTECEDENTES..... | Pág.17 |
| 5.2 MARCO LEGAL..... | Pág.28 |
| 5.3 MARCO CONCEPTUAL..... | Pág.32 |
| 6. METODOLOGÍA..... | Pág.33 |
| 6.1 TIPO DE ESTUDIO..... | Pág.33 |
| 6.2 POBLACIÓN..... | Pág.33 |
| 6.3 OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES..... | Pág.33 |
| 6.4 FUENTES DE INFORMACIÓN..... | Pág.33 |
| 7. RESULTADOS ESPERADOS..... | Pág.34 |
| 8. CONSIDERACIONES ÉTICAS..... | Pág.35 |
| 9. CRONOGRAMA..... | Pág.36 |
| 10. PRESUPUESTO..... | Pág.37 |
| 11. RESULTADOS..... | Pág.38 |
| 12. CONCLUSIÓN..... | Pág.44 |
| 13. ANEXOS..... | Pág.45 |
| 14. BIBLIOGRAFÍA..... | Pág.46 |

1. INTRODUCCIÓN

El Síndrome Down es la cromosomopatía más frecuente en humanos caracterizado porque el individuo tiene una total o parcial copia extra del cromosoma 21. Los rasgos físicos y los problemas médicos asociados al síndrome de Down varían considerablemente de un niño a otro.

La frecuencia de los defectos congénitos cardiovasculares en estos pacientes varía de acuerdo a factores genéticos y ambientales.

Motivados por las diferencias epidemiológicas reportadas en diferentes estudios y por los escasos registros de casos de niños con Síndrome de Down y Cardiopatía Congénita decidimos realizar el siguiente trabajo en busca de identificar el comportamiento clínico de las Cardiopatías Congénitas en niños con Síndrome de Down que consultaron al centro más importante de la ciudad de Cartagena en el área de pediatría el cual es el Hospital Napoleón Franco Pareja "Casa del niño" en el período de 2015-2016.

2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

2.1 IDENTIFICACIÓN DEL PROBLEMA

Las cardiopatías congénitas son anomalías en la estructura y funcionamiento del corazón debido a un desarrollo anormal de éste durante la gestación. Es importante conocer que es un factor de riesgo el tener Síndrome de Down para desarrollar una cardiopatía y que este tiene implicaciones y compromiso que requiere de su total atención. En nuestro entorno es común la presencia de la enfermedad, pero se conoce muy poco acerca de las enfermedades asociadas debido a la falta de registros y por medio de este trabajo queremos evaluar la relación que existe entre el Síndrome de Down y las cardiopatías, conocer los casos presentes, el tipo de cardiopatía más frecuente, etc.

2.2 FORMULACIÓN DEL PROBLEMA

¿Cómo ha sido el comportamiento clínico del Síndrome de Down frente a las cardiopatías congénitas en los pacientes pediátricos del Hospital Napoleón Franco Pareja "Casa del niño" en el período del 2015 al 2016?

3. OBJETIVO GENERAL

Describir el comportamiento clínico de las cardiopatías congénitas en los niños con Síndrome de Down del Hospital Napoleón Franco Pareja "Casa del niño" en el período de 2015-2016.

3.1 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Conocer el tipo de cardiopatía más frecuente.
- Describir los procedimientos quirúrgicos realizados.
- Dar a conocer el grupo etario y el sexo más prevalente en el que se presentaron los casos de cardiopatías.
- Describir el estado nutricional de los pacientes.

4. JUSTIFICACIÓN

Desde que apareció el primer niño con Síndrome de Down a estos pacientes se le han generado diversos tipos de problemas tanto sociales como en el ámbito de la salud llevando con ellos múltiples enfermedades que se correlacionan con el déficit neurológico y motor que ya acarrearán estos pacientes, en Colombia no hay muchas referencias acerca de la correlación que existe en esta enfermedad y otras enfermedades asociadas a estos niños. En nuestro caso en Cartagena hay escasas estadísticas que muestren la relación entre los niños con Síndrome de Down y algún tipo de afección diferente a su problema cromosómico de base, principalmente la del objetivo de esta investigación que son las Cardiopatías congénitas.

Por lo cual en nuestra facultad de estudiantes decidimos investigar acerca del comportamiento clínico de las cardiopatías congénitas en los niños con síndrome de Down en un hospital que es punto de referencia en el área de pediatría como lo es el hospital Napoleón Franco Pareja, o como es más conocido por los ciudadanos de Cartagena como la Casa del niño, para así poder obtener una mayor información precisa sobre esta problemática que se presenta a diario y poco conocemos.

5. MARCO TEÓRICO

Las cardiopatías congénitas son etiológicamente heterogéneas. Ellas pueden observarse como un evento aislado o bien ocurrir en conjunción con otras malformaciones formando parte de un síndrome. Estos pueden ser causados por anomalías cromosómicas, defectos monogénicos o teratógenos. Estudios realizados en recién nacidos vivos (RNV) revelan que aproximadamente 5 a 10% de las cardiopatías congénitas son una manifestación más de una alteración cromosómica, 3 a 5% son parte de un síndrome malformativo que se transmite según las leyes de Mendel y 1 a 2% se debe al daño producido por un teratógeno. Resta un 80-85% cuya etiología se asume multifactorial, causada por la interacción de genes y ambiente. A continuación se hará una breve reseña de los síndromes que comúnmente se asocian a cardiopatías congénitas. Se hará especial énfasis en los hallazgos del examen físico y al tipo de cardiopatías que ellos presentan.

El síndrome de Down es la alteración cromosómica más frecuente en el ser humano, su incidencia es de 1/680 RNV. El diagnóstico de S. de Down es fenotípico, los neonatos con esta condición son hipotónicos, hiperlaxos y con piel marmórea; presentan microcefalia leve, occipucio plano, fontanelas amplias y cabello fino; su facie es redonda, plana, con hipoplasia medio facial, hendiduras palpebrales oblicuas hacia arriba y afuera, epicanto, pliegue intercilial longitudinal al llanto, y pueden tener iris moteado (manchas de Brushfield); la nariz y la boca son pequeñas y la lengua tiende a protruir; los pabellones auriculares suelen tener el hélix plegado, el cuello es corto y ancho con piel redundante; el tórax corto con mamilas hipoplásicas, abdomen de pared hipotónica con diástasis de rectos anteriores; las manos cortas, anchas con braquimesofalange del quinto dedo lo que determina la clinodactilia, y pliegue palmar transversal único. Hay separación entre el 1° y 2° orjejo. El diagnóstico se documenta mediante el cariograma, el que muestra un cromosoma 21 adicional (trisomía 21). Los sujetos con S. De Down presentan más malformaciones congénitas que la población general. Destacan las cardiopatías congénitas, las que ocurren en 40 a 50% de estos pacientes. Las más comunes son la comunicación interventricular perimembranosa, seguida por canal aurículo-ventricular, ductus arterioso, comunicación interauricular y Tetralogía de Fallot. La sobrevida ha mejorado ostensiblemente desde que ellos son operados de los defectos cardíacos que así lo ameritan. Todos estos niños deben ser evaluados precozmente con ecocardiografía y luego controlados periódicamente por cardiólogo si presentan una malformación cardiovascular. La taquipnea y falta de progreso ponderal, son signos de una descompensación cardíaca.

1. Cardiopatías congénitas no cianosantes: son aquellas que, como su nombre lo indica, no presentan cianosis y pueden ser de dos de tipos: • Cardiopatía congénita con cortocircuito de izquierda a derecha: se caracteriza por aumento del flujo pulmonar que puede llevar a falla cardíaca si el cortocircuito es postricuspídeo (DAP, comunicación interventricular –CIV–) y por ser asintomáticas si el cortocircuito es pretricuspídeo (comunicación interauricular –CIA–). • Lesiones obstructivas, las cuales pueden ser derechas (estenosis pulmonar –EP–) o izquierdas (coartación aórtica –CoA–, estenosis aórtica –EAo–).

2. Cardiopatías con cortocircuito izquierda a derecha Cortocircuito postricuspídeo: CIV y DAP La sintomatología dependerá de la magnitud del cortocircuito y está dada por el tamaño del defecto y el nivel de resistencias vasculares pulmonares. Si estas son normales o bajas, va a encontrarse un cortocircuito masivo de izquierda a derecha que es muy sintomático. Si son elevadas, el paciente va a ser asintomático independientemente del tamaño del defecto. Las cardiopatías con cortocircuito postricuspídeo comparten hallazgos radiológicos y clínicos; son pacientes sintomáticos, con las siguientes características: disnea con las tomas, diaforesis profusa, pobre ganancia de peso y talla, además de cuadros respiratorios a repetición, algunos de ellos interpretados como bronconeumonía. La fisiopatología es dada por el cortocircuito izquierda a derecha; existe una sobrecarga de volumen en el ventrículo izquierdo, que lleva a un aumento de la presión telediastólica de este ventrículo, lo cual conlleva a un aumento de la presión media de la aurícula izquierda, que produce hipertensión venocapilar pulmonar, la que puede ocasionar falla ventricular izquierda; se interpreta y diagnostica usualmente como bronconeumonía, siendo realmente cuadros de edema pulmonar. Los signos clínicos de sudoración, disnea y pobre ganancia de peso y talla son producidos por la falla cardíaca, condicionada por la magnitud del cortocircuito y la forma en que el ventrículo izquierdo maneja la sobrecarga de volumen; la disnea es secundaria a fatiga por una pobre reserva cardíaca que se hace evidente durante las tomas de tetero, cuando aumentan sus necesidades metabólicas, aumentando el gasto cardíaco y la sobrecarga izquierda. La diaforesis es secundaria a una hipertonía simpática por liberación de catecolaminas, que produce aumento de la contractilidad, suponiendo un aumento del metabolismo basal, el cual lleva, a su vez, a un aumento del consumo energético, el cual junto con la pobre ingesta es responsable del catabolismo, que desencadenará finalmente en desnutrición y pobre ganancia de peso y talla de estos

pacientes. Las resistencias vasculares pulmonares normalmente son elevadas al nacer y van disminuyendo con el tiempo, entre el primero a tercer mes de vida, favoreciendo la aparición del cortocircuito responsable de la sintomatología. Esta es la razón por la cual los recién nacidos son generalmente asintomáticos. [8]

Un método práctico para clasificar estas patologías es a través de la regla del 3x3 en la cual tenemos tres grupos cada uno con tres patologías que corresponden casi al 90% del total de todas las cardiopatías.

Shunt de izquierda a derecha: Comunicación Interauricular (CIA), Comunicación interventricular (CIV) y Ductus Arterioso Persistente (DAP).

Obstructivas: Estenosis pulmonar (EP), Estenosis Aortica (EA) y Coartación de Aorta (CA).

Cianosantes: Tetralogía de Fallot (TF), Transposición de grandes vasos (TGV) y Atresia Tricúspidea (AT)

Cardiopatías con flujo sanguíneo pulmonar aumentado: CIV, CIA, DAP, Canal AV, Transposición de grandes arterias, Ventrículo único y Atresia pulmonar sin CIV.

Cardiopatías con flujo sanguíneo pulmonar disminuido: Estenosis Valvular pulmonar, Estenosis Valvular aórtica, Coartación de Aorta, Interrupción del Arco aórtico, Tetralogía de Fallot, Ventrículo derecho hipoplásico y Atresia Tricúspidea.

Cardiopatías Ductus dependiente: Estenosis crítica de la válvula pulmonar, atresia pulmonar sin CIV o con CIV sin colaterales, atresia de la arteria pulmonar, anomalía de Ebstein, coartación crítica de la aorta, transposición de grandes vasos, interrupción del arco aórtico.

LESIONES CON SHUNT DE IZQUIERDA A DERECHA

COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR (CIV) Es una lesión en la cual el tabique interventricular permite la comunicación entre los dos ventrículos. Corresponde al 20-25% de las CC con una incidencia de 25 a 50 por 1000 nacidos vivos.

Clasificación. El septo interventricular se divide en 4 porciones: Membranosa, trabecular, tracto de entrada y tracto de salida (o infundibular) en las cuales tenemos el defecto en un 80%, 5 a 20%, 5 a 7% y 5%, respectivamente.

Fisiopatología. Se produce un cortocircuito de izquierda a derecha permitiendo una comunicación entre la circulación pulmonar y la sistémica, la magnitud del shunt va a depender del tamaño de la lesión y las resistencias pulmonares. En una CIV amplia puede haber de 3 a 4 veces más flujo y el aumento de las presiones pulmonares no siempre se debe al aumento de la resistencia si no por este flujo y transmisión directa de presiones ventriculares izquierdas. El cortocircuito aparece después del nacimiento al disminuir las resistencias vasculares pulmonares con lo cual se presenta el soplo a partir de la segunda semana. El ventrículo derecho sufre una sobrecarga de presión y flujo, el ventrículo izquierdo solo de flujo esto lleva a crecimiento biventricular, de la aurícula izquierda y posteriormente por aumento de presiones en el ventrículo derecho y en la pulmonar a aumento en aurícula derecha. El aumento progresivo del flujo pulmonar produce cambios estructurales en la pared arteriolar que lleva a mayor resistencia pulmonar y por ende a hipertensión pulmonar, al Síndrome de Eisenmenger con inversión del shunt ahora de derecha a izquierda produciendo cianosis. Inicialmente por la diferencias de presiones y el shunt se produce un soplo de característica sistólica, posteriormente con el aumento de las resistencia pulmonar el soplo tiende a desaparecer, esto se da cuando la resistencia sistémica y pulmonar son iguales.

Adicionalmente se produce un hipoflujo sistémico debido al cortocircuito esto lleva a hipodesarrollo progresivo de la aorta. La perfusión de los órganos y la presión sanguínea es mantenida por mecanismos contrareguladores como el sistema nervioso simpático y el sistema Renina angiotensina aldosterona. El defecto se divide según su tamaño anatómico y el impacto hemodinámico que presenta en:

Pequeño o restrictivo. Relación Qp/Qs de 1.4, sin sobrecarga del ventrículo izquierdo ni pulmonar, o un defecto menor de 5 mm o menor del 50% del diámetro de la aorta.

Moderado. Relación Qp/Qs de 1.4 a 2.2 con sobrecarga del ventrículo izquierdo y pulmonar, o defecto de un 50 a 100% del diámetro de la aorta.

Grande. Relación Qp/Qs mayor de 2.2 con sobrecarga del ventrículo izquierdo, pulmonar acompañado de insuficiencia cardíaca, o un defecto mayor al del diámetro de la aorta CIV Fallotizada. El jet del flujo golpea la pared del ventrículo derecho produciendo una hipertrofia local que produce una obstrucción mecánica a la salida de la pulmonar que puede producir enfermedad cianósante.

En las CIV grandes la enfermedad vascular pulmonar inicia generalmente en 6 a 12 meses pero el cortocircuito de derecha a izquierda usualmente se presenta en la adolescencia.

Manifestaciones clínicas. Depende del tamaño y el compromiso de las resistencias pulmonares. Se pueden observar infecciones pulmonares a repetición y retardo pondoestatural. El recién nacido a término puede estar asintomático mientras el pretérmino puede desarrollar falla cardíaca severa. A la auscultación cardíaca se escucha un soplo holosístólico en el 3-4 espacio intercostal izquierdo irradiado en banda, a mayor tamaño menor intensidad del soplo, puede haber reforzamiento de R2 si hay aumento de las presiones pulmonares. Al igualarse las presiones desaparece el soplo pero persiste el reforzamiento de R2. En hipertensión pulmonar severa con shunt de derecha a izquierda puede presentarse un soplo diastólico de insuficiencia pulmonar. Si se desarrolla falla cardíaca se presentara disnea, diaforesis, cansancio con la alimentación, hepatomegalia, estertores, entre otros.

Electrocardiograma. Si el defecto es pequeño puede estar normal, en defectos grandes se puede observar una P picuda pulmonar, aumento de ventrículo izquierdo o biventricular con desviación del eje hacia la izquierda.

Radiografía de tórax. Si el defecto es pequeño puede ser normal, en defectos grandes se puede observar cardiomegalia, flujo pulmonar aumentado, tronco pulmonar grande y ya con Eisenmenger flujo pulmonar disminuido.

Ecocardiograma. Confirma el diagnóstico, permite realizar la clasificación, nos muestra la dimensión del problema, las presiones que se están manejando y su repercusión hemodinámica.

Cateterismo cardíaco. Dependerá del grado de compromiso pulmonar, el compromiso cardíaco y los signos de hipertensión pulmonar.

Tratamiento. Si es pequeño y sin repercusión hemodinámica se realizan controles periódicos, higiene dental, profilaxis para endocarditis bacteriana y control de crecimiento. Si hay repercusión hemodinámica y es sintomático podemos utilizar un IECA como vasodilatador, diuréticos, Digoxina y seguimiento por cardiología.

Indicaciones Quirúrgicas. Si no hay mejoría al tratamiento médico como compromiso del crecimiento, ICC no controlada en menores de 6 meses. Si la presión en la arteria pulmonar es mayor al 50% en niños de 6 meses a 2 años. En mayores de 1 a 2 años un Qp/Qs mayor de 2 con regurgitación aortica independiente de presiones pulmonares. No se realizará cirugía si hay enfermedad vascular pulmonar obstructiva con shunt de derecha a izquierda.[9]

COMUNICACIÓN INTERAURICULAR

Defecto del tabique interauricular que permite el flujo sanguíneo entre las dos aurículas. Se localiza en cualquier parte del tabique interauricular pero con mayor frecuencia región del foramen oval en un 70%. El diagnóstico puede ser difícil los primeros días de vida y puede confundirse con un foramen oval normal a esta edad.

Clasificación. Se clasifica según la localización anatómica del defecto en: Tipo Osteum Secundum o Foramen Oval 70%; Tipo Seno venoso cerca a la llegada de la vena cava inferior o superior 10%; Tipo Posteroinferior o Seno Coronario 1-2%; Tipo Osteum Primum aquí el defecto es a nivel de los cojines endocárdicos 20%, y Tipo Aurícula Única. Ausencia del tabique interauricular.

Fisiopatología. Al bajar las resistencias pulmonares se produce un shunt de izquierda a derecha, lo que lleva a sobrecarga derecha y aumento del flujo pulmonar, se retrasa la eyección del ventrículo derecho lo que retrasa el cierre de la válvula pulmonar produciendo un desdoblamiento de segundo ruido cardíaco. Por la sobrecarga derecha puede producirse una estenosis relativa de la válvula pulmonar con turbulencia sanguínea llevando a un soplo eyectivo secundario. La disminución en el flujo de sangre al VI y aorta lleva a la disminución del tamaño en estas estructuras. La sobrecarga derecha produce cambios en los vasos pulmonares produciendo según el tamaño del defecto hipertensión pulmonar que en su forma severa invierte el cortocircuito de derecha a izquierda hasta en un 15% de los pacientes ya en la segunda o tercera década de la vida.

Manifestaciones clínicas. Usualmente son pacientes al inicio asintomáticos, en los primeros meses o años, sin compromiso en el peso o la talla pero pueden consultar por problemas respiratorios a repetición. Generalmente se descubre incidentalmente después del segundo año de vida al encontrar un soplo eyectivo en el segundo espacio intercostal izquierdo con desdoblamiento permanente del segundo ruido, hiperactividad del ventrículo derecho y frémito en el segundo EIC izquierdo con línea paraesternal. Puede haber reforzamiento del segundo ruido y cianosis dependiendo del grado de hipertensión pulmonar asociada.

En el Electrocardiograma, podemos encontrar un QRS normal o desviado a la derecha (cuanto más HTP mayor desviación a la derecha), Bloqueo incompleto de la rama derecha en un 90%, arritmias supraventriculares como Fibrilación auricular, flutter auricular, bloqueo AV de primer grado, un eje derecho de +90 a +180 con hipertrofia ventricular derecha leve.

Radiografía de tórax: En la radiografía observamos crecimiento de ventrículo y aurícula derecha, aumento del ángulo de la carina secundario, abombamiento tronco de la pulmonar y prominencia de sus ramas, aorta descendente y cayado aórtico poco prominentes con flujo pulmonar aumentado, disminución del espacio retroesternal por el crecimiento ventricular derecho.

Ecocardiograma. Es el método de elección para el diagnóstico, permite visualizar el defecto y medirlo, establecer el grado de cortocircuito (Q_p/Q_s), La repercusión hemodinámica, grado de crecimiento de cavidades derechas y de Hipertensión pulmonar, adicionalmente el doppler permite información hemodinámica.

Cirugía. Se realiza la corrección del defecto a través de un parche de pericardio o por sutura continua, en los pacientes que tengan indicado el cierre pero contraindicado o por falta de acceso el dispositivo.

DUCTUS ARTERIOSO PERSISTENTE

El conducto arterioso es un vaso que permite la comunicación entre la Aorta y la arteria pulmonar provocando un cortocircuito de izquierda a derecha en la vida fetal circulando el 70% del gasto cardiaco a través suyo. El cierre del ductus se inicia después del nacimiento por medio de la contracción de células musculares y edema subendotelial (primer estadio funcional), posteriormente hay destrucción del endotelio y proliferación de la íntima (segundo estadio anatómico). El aumento de las presiones de oxígeno al nacimiento favorece la contracción del ductus junto con la disminución en los niveles de prostaglandinas principalmente la E2 producidas por la placenta que ejercían un efecto vasodilatador local.

Fisiopatología. Con la caída de la resistencia pulmonar y el aumento de la resistencia sistémica hay un shunt y aumento de volumen de izquierda a derecha, este volumen produce aumento en la precarga de la aurícula y ventrículo izquierdo con recirculación pulmonar, mientras el volumen sistémico se mantiene. Hay sobrecarga pulmonar siendo esta la responsable de la mayoría de la sintomatología del paciente.

Manifestaciones clínicas. Los síntomas van a depender del tamaño y las resistencias pulmonares manejadas por el paciente.

Ductus pequeño menor de 1.5 mm. Generalmente no se presentan síntomas y el único hallazgo es la presencia de un soplo sistólico eyectivo en el foco pulmonar o en la región infraclavicular izquierda.

Ductus moderado de 2 mm en la lactancia hasta 3,5 mm en la edad escolar. Se presentan signos de congestión pulmonar como disnea, infecciones respiratorias recurrentes y disminución en el crecimiento.

Ductus grande mayores de 4 mm en la infancia. Encontramos disnea, taquicardia en reposo, historia de infecciones respiratorias recurrentes y desnutrición crónica.

Tratamiento. La indicación del cierre la determina más la repercusión hemodinámica que el tamaño. Líquidos: Mantener un balance (-). Pérdida de peso 2-3% día (12-15% en 5-7 primeros días), evitar bolos, Inicio líquidos de mantenimiento: 60-75 ml/k/d primeras horas e individualizar aporte según las necesidades. Usar AINES los más estudiados han sido la Indometacina y el Ibuprofeno en su forma parenteral con un tratamiento precoz se obtiene cierre a los 9 días hasta en un 90% de los casos y tardíos un éxito en un 50-60%. Y Corrección quirúrgica Si no hay respuesta, disponibilidad o contraindicación al tratamiento farmacológico, también en ductus de gran tamaño, En niños mayores de 6 meses con ductus menores de 3 mm se puede realizar cierre percutáneo con dispositivos especiales.

CIANOSANTES

TETRALOGÍA DE FALLOT

Conocida en el pasado como el mal azul fue descrita en 1988 por Arthur Fallot, quien describió en esta patología cuatro anomalías: Comunicación interventricular, estenosis subpulmonar, origen biventricular de aorta o cabalgamiento e hipertrofia ventricular derecha.

Fisiopatología. En esta patología observamos como un solo defecto produce la alteración, en este caso el desplazamiento del infundíbulo hacia la arteria pulmonar. Se produce un shunt e derecha a izquierda por la estenosis pulmonar, la CIV y el cabalgamiento de la aorta. Se produce una sobrecarga del ventrículo derecho en presión y volumen, la aorta puede estar dilatada ya que recibe flujo de 2 ventrículos

Clasificación. Fallot típico (estenosis pulmonar moderada): 70%; Fallot rosado: 15%; Fallot extremo (estenosis pulmonar crítica): 5%, y Fallotización de una comunicación interventricular: 5%..

Manifestaciones clínicas. Dependen de la severidad de la estenosis pulmonar, la mayoría presentan cianosis al nacimiento siendo su principal manifestación pero no son comunes las crisis hipóxicas en la etapa neonatal. Se puede auscultar un soplo sistólico de eyección en la región supraesternal izquierda foco pulmonar irradiado a axilas y espalda.

Radiografía de tórax. El 25% de los niños presenta imagen en bota o zapato sueco con punta levantada y arco medio excavado por el alargamiento de la aurícula y el arco aórtico derecho.

Tratamiento. En el recién nacido con patología severa se mantiene el ductus abierto con PG E1 y posteriormente de forma paliativa inicial realizar una fistula sistémico pulmonar. Durante las crisis hipóxicas el objetivo del manejo es aumentar la resistencia sistémica y mejorar el flujo pulmonar, esto se logra a través de oxígeno, rodillas sobre el tórax, bolo de líquidos que permite expansión del volumen, morfina a 0.1 mg/kg/dosis, fenilefrina 5-20 microgramo/kg/dosis IV en bolo cada 10-15 minutos o en infusión continua de 0,1 a 0,5 microgramo/kg/minuto, y se deja de forma preventiva un betabloqueador como el propranolol. Todos los pacientes deben ser llevados a corrección quirúrgica, la cual dependerá de la anatomía de las arterias pulmonares. Si el paciente está asintomático o con síntomas leves se puede llevar a corrección entre los 3 meses y 2 años de edad, se realiza una infundilectomía y se resuelve la CIV con un parche.

5.1 ANTECEDENTES

En el Síndrome Down (SD) es la cromosomopatía más frecuente en humanos con incidencia de 1:700. El 40-60% de los SD tienen Cardiopatías Congénitas (CC) y son más frecuentes el canal atrio ventricular (AV), Comunicación Interventricular (CIV) y Tetralogía de Fallot.¹⁻² Es más común en varones que en hembras sin embargo las hembras tienen más CC y no se conocen las causas de estas diferencias.³

Existen variaciones en la frecuencia de defectos congénitos cardiovasculares en estos pacientes en diferentes poblaciones estudiadas. Las variaciones en estos pacientes se atribuyen a factores genéticos y ambientales.

Raras veces se reportan estenosis pulmonar valvular, atresia aórtica y coartación de la aorta y virtualmente ausentes situs visceroaórtico, atresias valvulares aurículoventriculares, doble emergencia de ventrículo derecho, tronco arterioso y transposición de grandes vasos.

en el departamento de Genética Clínica del Hospital Pediátrico Docente William Soler, decidieron evaluar los casos registrados con SD y CC, tratando de precisar los aspectos ya reportados en la literatura y de los cuales no existen referencias en nuestro medio. Se evaluaron además otros aspectos que consideramos de interés como la edad materna, el sexo de los afectados y la existencia de anomalías asociadas con el objetivo de evaluar algunos datos epidemiológicos del comportamiento de las cardiopatías congénitas en el SD en nuestra muestra.

Se trata de un estudio descriptivo y retrospectivo de una serie de casos. Se revisaron 320 historias clínicas de pacientes con diagnóstico clínico de Síndrome Down atendidos en el Departamento de Genética del Hospital Pediátrico Docente William Soler, donde radica el Cardiocentro Nacional, en el período comprendido entre enero de 1999 hasta diciembre del 2003, y se conformó una muestra de 120 pacientes con Síndrome Down menores de 15 años que presentaban alguna cardiopatía congénita diagnosticada por ecocardiograma en el Cardiocentro William Soler.

Los pacientes se dividieron en dos grupos:

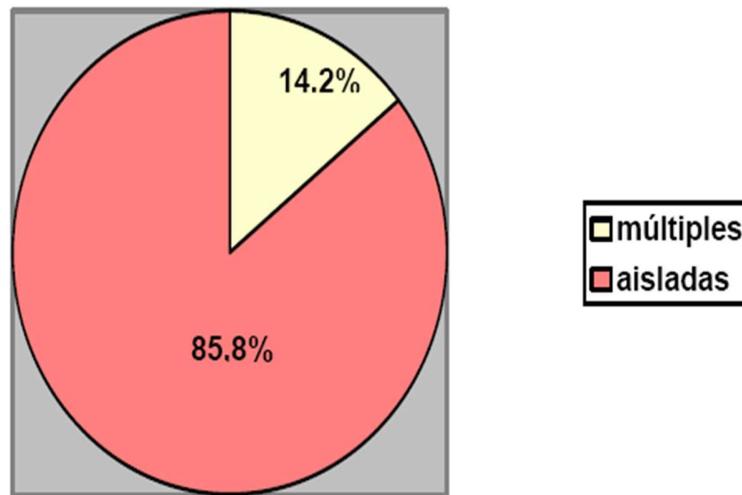
- **Cardiopatías aisladas (SD con defecto congénito cardiovascular único)**
- **Cardiopatías múltiples (SD con más de un defecto congénito cardiovascular).**

Se clasificó la muestra en cuanto a variables como: la edad de la madre, el sexo de los pacientes y el resultado del estudio citogenético. Se analizó la asociación de las cardiopatías con otros defectos congénitos asociados de otros órganos y sistemas en estos pacientes. Es necesario aclarar que la comunicación interauricular tipo *ostium primum* y la comunicación interventricular de entrada fueron incluidas en los defectos tipo canal parcial.

Por ser un estudio en que se consultaron historias clínicas no se divulgan datos individuales de los casos, se cumple con las normas éticas establecidas en la declaración de Helsinki.

Los resultados fueron analizados en porcentaje y se muestran en tablas y figuras para su mejor comprensión.

Figura 1. Cardiopatías congénitas aisladas y múltiples en pacientes con Síndrome Down.



Fuente: Departamento de Genética del Hospital William Soler.

Muestra que un 85% de los casos con SD y cardiopatías congénitas presentan un defecto congénito cardiovascular aislado.

Tabla 1. Tipo de cardiopatía en relación con la edad materna

| | Aisladas | Múltiples | Total |
|------------------------|----------|-----------|-------|
| Edad materna > 35 años | 27 | 3 | 30 |
| Edad materna < 35 años | 76 | 14 | 90 |
| Total | 103 | 17 | 120 |

Fuente: Departamento de genética. Hospital Pediátrico William Soler.

En la tabla se aprecia que el 75% de los SD con cardiopatías fueron hijos de madres menores de 35 años (90/120), de ellos un 84,4% tuvieron defectos cardiacos aislados (76/90) y en los hijos de madres mayores de 35 años (25%), un 90% (27/30), tuvo defectos cardiovasculares aislados.

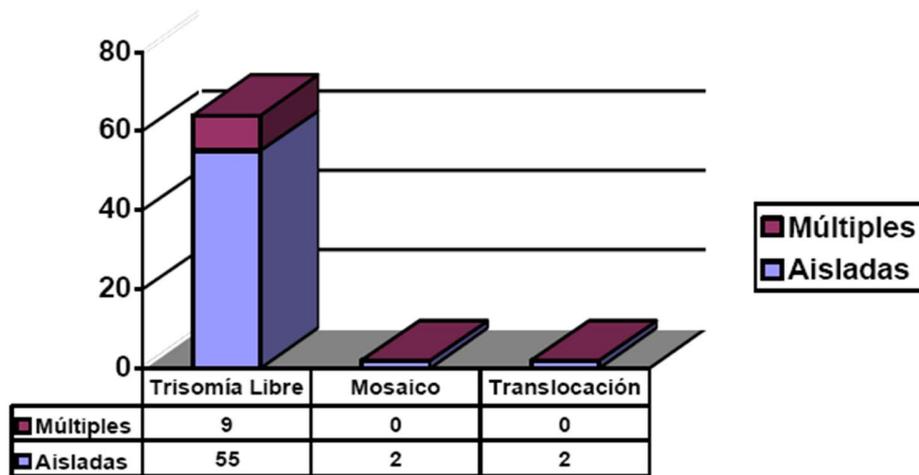
Tabla 2. Tipo de cardiopatía respecto al sexo de los pacientes

| | Aisladas | Múltiples | Total | % |
|-----------|----------|-----------|-------|------|
| Femenino | 61 | 10 | 71 | 59.2 |
| Masculino | 42 | 7 | 49 | 40.8 |
| Total | 103 | 17 | 120 | 100 |

Fuente: Departamento de Genética. Hospital Pediátrico William Soler

En cuanto al sexo de los pacientes la tabla muestra un predominio del sexo femenino en los SD con cardiopatías (59.2%) y tanto en las aisladas como en las múltiples el 59% de los casos fueron del sexo femenino [(61/103) y (10/17)]. En el 85% de las hembras (61/81) y varones (42/49) las cardiopatías fueron aisladas.

Figura 2. Tipo de cardiopatía en relación con resultado de estudio cromosómico.



Fuente: Departamento de Genética del Hospital William Soler

En la figura el 94% de los pacientes SD con cardiopatías fueron trisomías libres, el 3% mosaicismos y otro 3% translocaciones, en estos dos últimos grupos no hubo defectos cardiovasculares múltiples.

Tabla 3. Cardiopatías congénitas aisladas en casos con Síndrome Down

| CARDIOPATIA | No | Porcentaje Respecto a aisladas(103) | Porcentaje Respecto al total (120) |
|--|-----|-------------------------------------|------------------------------------|
| Canal Auriculoventricular (AV) | 38 | 36.9 | 31.6 |
| Comunicación Interventricular (CIV) | 33 | 32.02 | 27.5 |
| Comunicación Interventricular (CIA) | 15 | 14.6 | 12.5 |
| Persistencia del Conducto Arterioso(PCA) | 7 | 6.8 | 5.8 |
| Tetralogía de Fallot | 6 | 5.8 | 5 |
| Atresia Tricuspídea | 1 | 0.97 | 0.83 |
| Atresia pulmonar | 1 | 0.97 | 0.83 |
| Anillo vascular | 1 | 0.97 | 0.83 |
| Arco Aórtico derecho | 1 | 0.97 | 0.83 |
| Total | 103 | 100 | 85.8 |

Fuente: Departamento de Genética Hospital Pediátrico William Soler

En la tabla se representan las cardiopatías aisladas con SD por orden de frecuencia, siendo las más frecuentes el canal aurículo ventricular (AV) en el 37%, comunicación interventricular (CIV) en el 32% y comunicación interauricular (CIA) en el 14%.

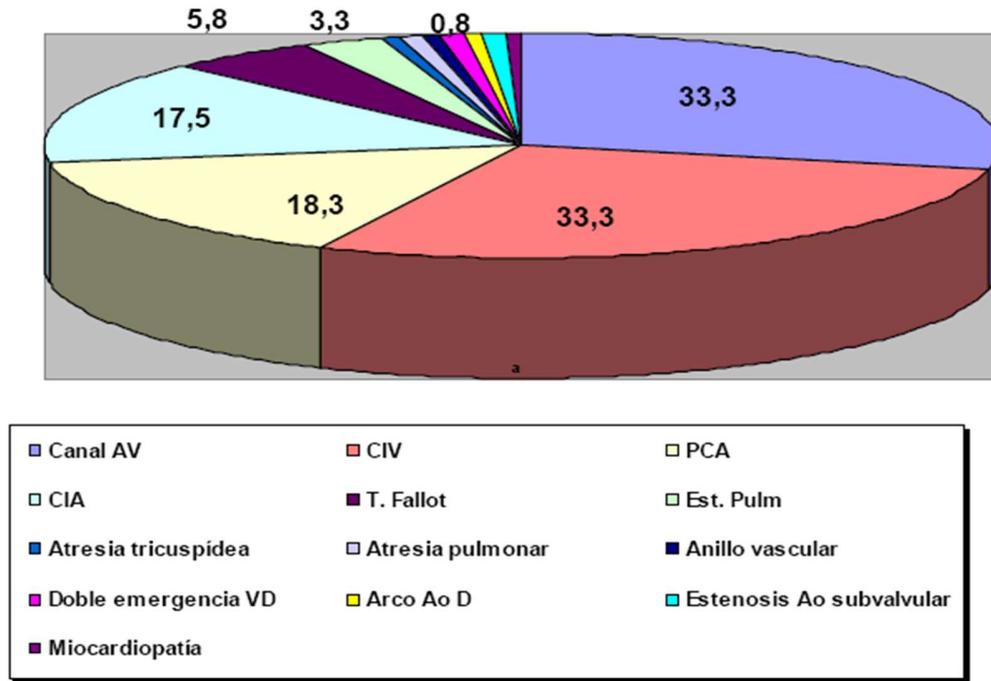
Tabla 4. Defectos cardiovasculares múltiples en casos con Síndrome Down

| Asociaciones de cardiopatías | Número | Porcentaje Respecto a múltiples (103) | Porcentaje Respecto al total (120) |
|--|--------|---------------------------------------|------------------------------------|
| CIV + PCA | 6 | 35.3 | 5 |
| CIA + PCA | 4 | 23.5 | 3.3 |
| CIA + CIV + PCA | 1 | 5.9 | 0,8 |
| CIA + PCA+ Tetralogía de Fallot | 1 | 5.9 | 0.8 |
| Estenosis Aórtica Subvalvular + PCA + Miocardiopatía | 1 | 5.9 | 0.8 |
| Canal AV + PCA | 1 | 5.9 | 0.8 |
| Canal AV + EP Valvular | 1 | 5.9 | 0.8 |
| PCA + EP Valvular | 1 | 5.9 | 0.8 |
| DEVD + EP Valvular | 1 | 5.9 | 0.8 |
| Total de múltiples | 17 | 100 | 14% |
| Total de cardiopatías | 120 | | 100% |

Fuente: Departamento de Genética. Hospital Pediátrico William Soler

Los defectos cardiovasculares múltiples en el SD mostrados en la tabla evidencian las asociaciones entre CIV y persistencia del conducto arterioso (PCA) y la CIA con PCA.

Figura 3. Cardiopatías Congénitas en los casos con Síndrome Down.



Fuente: Departamento de Genética del Hospital William Soler.

En la figura se muestran los defectos cardiovasculares en general, tanto los aislados como los múltiples y en orden de frecuencia respecto al total de pacientes y se presentan el canal AV y la CIV en un 33% de la muestra como los defectos más frecuentes, seguidas por la PCA y la CIA ambas con cerca de un 18%.

Tabla 5. Cardiopatías congénitas asociadas a otros defectos congénitos en pacientes con síndrome Down

| CARDIOPATIAS | DIGESTIVAS | OTRAS |
|------------------------------|--|---------------------------------|
| CIV | Páncreas anular | |
| CIV + PCA | Páncreas anular + Malrotación Intestinal | |
| Tetralogía de Fallot | Megacolon agangliónico | |
| CIV + CIA + PCA | Ano Imperforado | |
| Canal AV + EP + CIA + PCA | Estenosis hipertrófica del píloro | |
| Canal AV | Vesícula acodada | |
| CIV | | Dilatación pielocalicial |
| CIA | | Ventriculomegalia |
| CIV | | Coloboma de párpado superior |
| Canal AV | | Quiste branquial |
| Tetralogía de Fallot | | Bazo supernumerario |
| Total | 11 | 5 |

Fuente: Departamento de Genética. Hospital Pediátrico William Soler.

Los defectos congénitos que se asociaron con mayor frecuencia a las cardiopatías en los casos con SD fueron los correspondientes al sistema digestivo (6/11), y en dos de ello se presentó CIV con páncreas anular.

En el 85,8% de los pacientes con SD las cardiopatías fueron aisladas, en Guatemala este número es de 80.4% y ambas resultan más altas que la reportada por México con 74% de aisladas y 26% asociadas.⁵⁻⁶

El 75% de los SD con CC son hijos de madres menores de 35 años, proporción semejante a la reportada en una serie de 15 años de pacientes con SD en nuestro país.⁷

Al describir la presencia de defectos cardiacos aislados y múltiples según edades maternas se muestra una proporción más elevada de los defectos múltiples en hijos de madres menores de 35 años (15%) respecto al observado en el grupo de hijos de madres mayores de 35 años (10%).

El sexo de los afectados con SD es predominantemente masculino (52-53%),⁸⁻⁹ sin embargo, en los casos con SD y CC, hay reportado un predominio del sexo femenino (57%), al igual que lo reportado en el presente estudio con un 59,2%.² En un estudio chileno hay un predominio discreto del sexo femenino con un 53%.¹⁰ En México se presenta una relación 1:1.⁶ En los cardiopatas no Down hay también un predominio del sexo masculino 1,2:1 por lo que resulta llamativo que en los casos con SD y CC aproximadamente un 60% sean del sexo femenino.¹¹

Según se reporta en la literatura el resultado del estudio citogenético muestra que el 95% de los casos son trisomías libres, el 5% translocaciones y del 2-4% mosaicismos,^{8, 12} similar al de nuestra serie 94%, 3% y 3% respectivamente.

En los defectos aislados la cardiopatía más frecuente fue el canal AV en el 37% de los casos, similar a lo que se reporta en República Dominicana al sumar el canal AV total (21,6%) y la CI *Aostium primum* (15,7%); y también en Arabia, aunque con una muestra escasa.^{13,14} Estas cifras difieren del 9% de México y Guatemala, y de las de Brasil, que oscila alrededor de un 10% y también difieren del estudio español con cifras de 45%, al igual que los de Estados Unidos¹⁷ e Italia.^{1, 5, 6, 15, 16} En cuanto a poblaciones orientales como China y La India oscilan en 25%, cifra que muestra diferencias con nuestra población.^{18, 19}

Entre las aisladas, la segunda en frecuencia fue la CIV (32 %) como se reporta en México (30%) España y Atlanta (35%), Roma (30%), Guatemala (27,5%), Panamá y China (38%).^{1, 2, 6, 16, 17, 18, 20} Diferimos de las cifras de Brasil (55%) y Arabia (15%).^{15, 21} La CIA (14,6%) se comporta similar a Guatemala (12,7%) y difiere del resto de los reportes, sobre todo de La India y Arabia que duplican esta cifra.^{5, 19, 21}

La PCA como cardiopatía aislada se presentó en el 6.8% al igual que en Brasil, España y Atlanta y difiere significativamente de lo encontrado en México, Guatemala y Panamá, que están por encima de un 20% y Ecuador que tiene un 58% de este defecto en niños con SD y cardiopatías congénitas.^{5, 6, 15, 16, 17, 20, 22} En Venezuela, el orden de frecuencia de las cardiopatías en el SD es: canal AV, CIV, CIA, PCA y Fallot.²³

Los defectos cardiovasculares múltiples en el SD (tabla 4) muestran las asociaciones entre CIV y persistencia del conducto arterioso (PCA) como en Chile (6,6%)¹⁰ y la CIA con PCA como en Chile (5,6%).¹⁰ Se presenta la PCA como la anomalía asociada más frecuente en el 82% (14/17 casos), en Guatemala un 17,5%⁵ y en México en un 42%.⁶

En general, contando todos los defectos congénitos cardiovasculares encontrados en nuestra muestra el canal AV y la CIV fueron las cardiopatías más frecuentes encontradas en un 33% de los casos. El canal AV no tiene reportes con la misma cifra, sin embargo, la CIV coincide con los reportes de España Atlanta (35%) y Roma (30%).^{1, 16, 17} La diferencia con República Dominicana y Brasil sí resulta llamativa pues tienen un 53 y 55% respectivamente de este defecto en su estudio y México y Guatemala con 22 y 27% respectivamente.^{5, 6, 13, 15}

Con respecto a la PCA (18%) tercera en frecuencia respecto al total de defectos se comporta similar a Panamá y México con un 20%; y difiere de las cifras de Ecuador (58%) y de Norteamérica, República Dominicana y Brasil (3-7%).^{6, 13, 15, 17, 20, 22}

Se observan en este estudio cardiopatías poco frecuentes en el SD como la estenosis aórtica y otras que se consideran virtualmente ausente como lo es la Doble Emergencia de Ventrículo Derecho (DEVD) y las atresias de válvulas auriculoventriculares como la Atresia Tricuspídea y Pulmonar. En Boston y Atlanta se reportó Doble Emergencia de Ventrículo Derecho y Coartación Aórtica. Chile reporta Estenosis Aórtica: 2 (1%), Estenosis Pulmonar: 2 (1%) y Coartación Aórtica: 1 (0,9%)

Al igual que en otras latitudes, los defectos congénitos asociados a las cardiopatías más frecuentes fueron los del sistema digestivo.⁶ La asociación Tetralogía de Fallot con megacolon agangliónico puede tener relación con un trastorno en la migración de las crestas neurales. La CIV con páncreas anular se asoció en dos casos.

En general hubo un predominio de las cardiopatías aisladas, en orden de frecuencia en el SD con CC se presentan el Canal AV y CIV con 33%, seguido de PCA 18% y

CIA con 17% y por último el Fallot con 6%. El mayor porcentaje de SD con cardiopatías fue del sexo femenino y en los hijos de madres menores de 35 años. Se presentaron las trisomías libres en un 94% de los resultados citogenéticos y en un 3% de los mosaicos y las translocaciones respectivamente, en estos últimos no se reportaron anomalías cardiovasculares múltiples. Se reportaron cardiopatías virtualmente ausentes en el síndrome como la DEVD y las atresias valvulares auriculoventriculares. Las asociaciones que se reportan con mayor frecuencia son la CIV con PCA, la CIA con PCA y la PCA es la que más se asocia a otras cardiopatías. Las malformaciones extracardiacas que se asociaron más a las cardiopatías fueron las digestivas y hay variaciones en cuanto a la frecuencia de los defectos cardiovasculares y sus asociaciones comparados con otras regiones geográficas y países.

5.2 MARCO LEGAL

LEY 1618 DEL 27 DE FEBRERO DEL 2013

"POR MEDIO DE LA CUAL SE ESTABLECEN LAS DISPOSICIONES PARA GARANTIZAR EL PLENO EJERCICIO DE LOS DERECHOS DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD"

TÍTULO I OBJETO

ARTÍCULO 1°. OBJETO. El objeto de la presente leyes garantizar y asegurar el ejercicio efectivo de los derechos de las personas con discapacidad, mediante la adopción de medidas de inclusión, acción afirmativa y de ajustes razonables y eliminando toda forma de discriminación por razón de discapacidad, en concordancia con la Ley 1346 de 200g.

TÍTULO 11 DEFINICIONES Y PRINCIPIOS

ARTÍCULO 2°. DEFINICIONES. Para efectos de la presente ley, se definen los siguientes conceptos:

1. Personas con y/o en situación de discapacidad: Aquellas personas que tengan deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales a mediano y largo plazo que, al interactuar con diversas barreras incluyendo las actitudinales, puedan impedir su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás.

2. Inclusión social: Es un proceso que asegura que todas las personas tengan las mismas oportunidades, y la posibilidad real y efectiva de acceder, participar, relacionarse y disfrutar de un bien, servicio o ambiente, junto con los demás ciudadanos, sin ningun~ limitación o restricción por motivo de discapacidad, mediante acciones concretas que ayuden a mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad.

3. Acciones afirmativas: Políticas, medidas o acciones dirigidas a favorecer a personas o grupos con algún tipo de discapacidad, con el fin de eliminar o reducir las desigualdades y barreras de tipo actitudinal, social, cultural o económico que los afectan.

4. Acceso y accesibilidad: Condiciones y medidas pertinentes que deben cumplir las instalaciones y los servicios de información para adaptar el entorno, productos y servicios, así como los objetos, herramientas y utensilios, con el fin de asegurar el acceso de las personas con discapacidad, en igualdad de condiciones, al entorno físico , el transporte, la información y las comunicaciones, incluidos los sistemas y las tecnologías de la información y las comunicaciones, tanto en zonas urbanas

como rurales . Las ayudas técnicas se harán con tecnología apropiada teniendo en cuenta estatura, tamaño, peso y necesidad de la persona.

5. Barreras: Cualquier tipo de obstáculo que impida el ejercicio efectivo de los derechos de las personas con algún tipo de discapacidad. Estas pueden ser: a) Actitudinales: Aquellas conductas, palabras, frases, sentimientos, preconcepciones, estigmas, que impiden u obstaculizan el acceso en condiciones de igualdad de las personas con y/o en situación de discapacidad a los espacios, objetos, servicios y en general a las posibilidades que ofrece la sociedad. b) Comunicativas: Aquellos obstáculos que impiden o dificultan el acceso a la información, a la consulta, al conocimiento y en general, el desarrollo en condiciones de igualdad del proceso comunicativo de las personas con discapacidad a través de cualquier medio o modo de comunicación, incluidas las dificultades en la interacción comunicativa de las personas. c) Físicas: Aquellos obstáculos materiales, tangibles o construidos que impiden o dificultan el acceso y el uso de espacios, objetos y servicios de carácter público y el privado, en condiciones de igualdad por parte de las personas con discapacidad. l

6. Rehabilitación funcional: Proceso de acciones médicas y terapéuticas, encaminadas a lograr que las personas con discapacidad estén en condiciones de alcanzar y mantener un estado funcional óptimo desde el punto de vista físico, sensorial, intelectual, psíquico o social, de manera que les posibilite modificar su propia vida y ser más independientes. 7. Rehabilitación integral: Mejoramiento de la calidad de vida y la plena integración de la persona con discapacidad al medio familiar, social y ocupacional, a través de procesos terapéuticos, educativos y formativos que se brindan acorde al tipo de discapacidad. 8. Enfoque diferencial: Es la inclusión en las políticas públicas de medidas efectivas para asegurar que se adelanten acciones ajustadas a las características particulares de las personas o grupos poblacionales, tendientes a garantizar el ejercicio efectivo de sus derechos acorde con necesidades de protección propias y específicas. 9. Redes nacionales y regionales de y para personas con discapacidad: Son estructuras sin personería jurídica, que agrupan las organizaciones de y para personas con discapacidad, que apoyan la implementación de la convención sobre los derechos de las personas con discapacidad.

ARTÍCULO 3°. PRINCIPIOS. La presente ley se rige por los principios de dignidad humana, respeto, autonomía individual, independencia, igualdad, equidad, Justicia, inclusión, progresividad en la financiación, equiparación de oportunidades, protección, no discriminación, solidaridad, pluralismo, accesibilidad, diversidad, respeto, aceptación de las diferencias y participación de las Personas con Discapacidad, en concordancia con Ley 1346 de 2009. ,j

ARTICULO 4°. DIMENSIÓN NORMATIVA. La presente ley se complementa con los pactos, convenios y convenciones internacionales sobre derechos humanos relativos a las Personas con Discapacidad, aprobados y ratificados por Colombia. En ningún caso, por implementación de esta norma podrán restringirse o menoscabarse ninguno de los derechos reconocidos en favor de las personas con discapacidad, en la legislación interna o de convenciones internacionales.

TITULO 111 OBLIGACIONES DEL ESTADO Y LA SOCIEDAD ARTÍCULO 5°. GARANTÍA DEL EJERCICIO EFECTIVO DE TODOS LOS DERECHOS DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD Y DE SU INCLUSIÓN. Las entidades públicas del orden nacional, departamental, municipal, distrital y local, en el marco del Sistema Nacional de Discapacidad, son responsables de la inclusión real y efectiva de las personas con discapacidad, debiendo asegurar que todas las políticas, planes y programas, garanticen el ejercicio total y efectivo de sus derechos, de conformidad con el artículo 30 literal c), de Ley 1346 de 2009.

Para tal fin, las autoridades públicas deberán, entre otras, implementar las siguientes acciones: 2 1. Adoptar las medidas necesarias para dar cumplimiento a las obligaciones adquiridas, según el artículo 4° de la Ley 1346 de 2009.

2. La Nación, los departamentos, distritos, municipios y localidades, de acuerdo con sus competencias, así como todas las entidades estatales de todos los órdenes territoriales, incorporarán en sus planes de desarrollo tanto nacionales como territoriales, así como en los respectivos sectoriales e institucionales, su respectiva política pública de discapacidad, con base en la Ley 1145 de 2007, con el fin de garantizar el ejercicio efectivo de los derechos de las personas con discapacidad, y así mismo, garantizar el acceso real y efectivo de las personas con discapacidad y sus familias a los diferentes servicios sociales que se ofrecen al resto de ciudadanos.

3. Asegurar que en el diseño, ejecución, seguimiento, monitoreo y evaluación de sus planes, programas y proyectos se incluya un enfoque diferencial que permita garantizar que las personas con discapacidad se beneficien en igualdad de condiciones y en términos de equidad con las demás personas del respectivo plan, programa o proyecto.

4. Incorporar en su presupuesto y planes de inversiones, los recursos necesarios destinados para implementar los ajustes razonables que se requieran para que las personas con discapacidad puedan acceder a un determinado bien o servicio social, y publicar esta información para consulta de los ciudadanos.

5. Implementar mecanismos para mantener actualizado el registro para la localización y caracterización de las personas con discapacidad, integrados en el sistema de información de la protección social, administrado por el Ministerio de Salud y Protección Social.

6. Tomar las medidas tendientes a incentivar y orientar las estrategias de cooperación internacional e inversión social privada para generar programas y proyectos tendientes a mejorar las condiciones de las personas con discapacidad, así como en la implementación de ajustes razonables y acciones de inclusión social de las personas con discapacidad, bajo la coordinación de la agencia colombiana de cooperación internacional o quien haga sus veces.

7. Implementar los mecanismos necesarios para garantizar la participación plena de las personas con discapacidad en la formulación de las diferentes políticas públicas.

8. Todos los Ministerios, en concordancia con la directriz del Ministerio de Hacienda y Crédito Público y el Departamento Nacional de Planeación, elaborarán un plan interinstitucional en un término no mayor a dos (2) años¹ en el que, se determinen los recursos requeridos para la protección de los derechos de las personas con discapacidad. El gobierno Nacional apropiará los recursos necesarios en concordancia con el Acto Legislativo 03 de 2011.

9. El Ministerio de Hacienda y Crédito Público y el Departamento Nacional de Planeación, elaborarán anualmente los estudios económicos requeridos que permitan establecer progresivamente, en el marco fiscal de mediano plazo, los montos de los recursos necesarios a incluir dentro del presupuesto nacional destinados al cumplimiento de las políticas, planes, programas y proyectos que garanticen el ejercicio total y efectivo de los derechos de las personas con discapacidad. En concordancia con las obligaciones adquiridas por Colombia en los numerales 10 literal a, y 20 , del artículo 4, Ley 1346 de 2009.

10. Las entidades públicas del orden nacional, departamental, municipal, distrital y local incluirán en sus presupuestos anuales, en forma progresiva, en el marco fiscal a mediano plazo, las partidas necesarias para hacer efectivas las acciones contenidas en favor del ejercicio de los derechos de las personas con discapacidad.

11. El Ministerio del Interior, el Ministerio de Comercio, Industria y Turismo, y el Ministerio de Trabajo, o quienes hagan sus veces dispondrán los mecanismos necesarios para la integración de un Consejo para la Inclusión de la Discapacidad.

12. El Departamento nacional de Planeación - DNP adoptará las medidas pertinentes para que cuando las familias tengan una o varias personas

5.3 MARCO CONCEPTUAL

Cardiopatía: Puede englobar a cualquier padecimiento del corazón o del resto del sistema cardiovascular. O a las enfermedades propias de las estructuras del corazón.

Monogénicos: Afecta un solo gen.

Teratógeno: Que proviene de una alteración en el embarazo.

Canal auriculoventricular: Defecto del canal es un gran agujero en el centro del corazón que afecta a los cuatro compartimentos en el que normalmente se dividen. Un CAVC causa que la sangre se mezcle, y no permite que los compartimentos y válvulas desvíen la sangre apropiadamente a cada punto de circulación.

Comunicación interventricular: Los pacientes con comunicación interventricular tienen un orificio que comunica los dos ventrículos.

Coartación aorta: Es un estrechamiento de la arteria aorta que causa una obstrucción de su flujo. La arteria aorta es la arteria que sale del corazón (ventrículo izquierdo) y que transporta la sangre oxigenada hacia el resto del organismo

Ductus: Es un pequeño vaso que comunica la aorta con la arteria pulmonar. La persistencia de este conducto condiciona un 'cortocircuito' entre la circulación sistémica y la pulmonar: se produce la mezcla de sangre oxigenada de la circulación sistémica que va por la aorta y la sangre con poco oxígeno que circula por la arteria pulmonar, lo que al final produce que al organismo se mande sangre con menos oxígeno del normal.

Tetralogía de fallot: La tetralogía de Fallot es una cardiopatía congénita compleja que incluye: Comunicación interventricular, Estenosis de la arteria pulmonar, Acabalgamiento de aorta (la arteria aorta no sale del ventrículo izquierdo, sino que lo hace por encima de la comunicación interventricular, es decir, entre el ventrículo derecho y el izquierdo) e Hipertrofia del ventrículo derecho (el ventrículo derecho está engrosado por aumento de la carga de trabajo).

6. METODOLOGÍA

6.1 TIPO DE ESTUDIO

El presente trabajo es un estudio Observacional Descriptivo Transversal.

6.2 POBLACIÓN

Pacientes con Síndrome de Down que presentaron cardiopatía congénita y que consultaron al Hospital Napoleón Franco Pareja "Casa del niño" en el período de 2015-2016.

6.3 OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

| Variable | Definición conceptual | Definición operacional | Dimensiones | Indicadores | Unidad de medida | Escala | Valor final |
|---|---|---|---|--|---|--|--------------|
| Pacientes con Síndrome de Down que presentaron Cardiopatía Congénita. | Son los pacientes con Cardiopatías Congénitas que consultaron al Hospital Napoleón Franco Pareja "Casa del niño" en el período de 2015-2016 | Son los datos encontrados en los registros de las Historias clínicas del Hospital Napoleón Franco Pareja "Casa del niño". | 1. F o M 2. Menores de 1 año, Entre 1-5 años y Mayores de 5 años. 3. Bueno, Desnutrido. 4. Cirugía de corazón abierto, cirugía de corazón abierto + Hemodinamia, Hemodinamia. 5. Canal AV, Comunicación Interventricular, Canal AV + Ductus, Ductus, Insuficiencia mitral severa, Tetralogía de Fallot. | 1. Sexo 2. Rango de edad. 3. Estado nutricional 4. Procedimiento quirúrgico. 5. Tipo de Cardiopatía. | 1. Cualitativa 2. Cuantitativa 3. Cualitativo 4. Cualitativo 5. Cualitativo | 1. Nominal 2. Intervalo 3. Nominal 4. Ordinal 5. Ordinal | 13 pacientes |

6.4 FUENTES DE INFORMACIÓN

Es basado en los registros de las historias clínicas presentes en la oficina de estadísticas de los pacientes con Síndrome de Down que presentaron cardiopatía congénita y que consultaron al Hospital Napoleón Franco Pareja "Casa del niño" en el período de 2015-2016.

7. RESULTADOS ESPERADOS

Se espera encontrar que la distribución según cada cardiopatía en los niños con Síndrome de Down del Hospital Napoleón Franco Pareja sea:

| Tipo de Cardiopatía | N° DE PACIENTES |
|-------------------------------|-----------------|
| Comunicación interventricular | 6 |
| Canal AV | 2 |
| Coartación de la aorta | 1 |
| Ductus arterioso persistente | 3 |
| Tetralogía de Fallot | 2 |
| Insuficiencia mitral severa | 2 |

Debido a que son las patologías mas comunes a lo largo de los estudios realizados en diferentes países, en especial en el descrito en los antecedentes.

-Según estudios previos realizados esperamos encontrar que las Cardiopatías congénitas sean más frecuentes en el sexo Femenino.

-Que el estado nutricional Adecuado se presente en mayor proporción en los pacientes que otro tipo de patología nutricional.

8. CONSIDERACIONES ÉTICAS

De acuerdo con los principios establecidos en Ley 1618 del 27 de febrero del 2013 este estudio se desarrollará conforme a los criterios expuestos ahí

garantizando a los pacientes con Síndrome de Down la confidencialidad de sus datos, que al momento de dirigirnos a ellos se respetarán sus derechos y que el propósito de este trabajo parte también de la concientización sobre las patologías más frecuentes en estos pacientes para que se promuevan programas de prevención y promoción de estas mismas.

Clarificar además que trabajamos con registros estadísticos extraídos de las historias clínicas de los pacientes con Síndrome de Down que consultaron al Hospital Napoleón Franco Pareja en el cual no tuvimos interacción con los pacientes en cuestión.

También contamos con la aprobación y permiso del proyecto por parte de la institución para el uso de estas estadísticas con fines académicos y demostrativos del comportamiento clínico de estas enfermedades.

9. CRONOGRAMA

| Actividad | 2016 | Julio | Agosto | Septiembre | Octubre | Noviembre | Diciembre | Enero 2017 | Febrero | Marzo | Abril | Mayo | Junio | Julio |
|--|------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|-------------|
| Elección del tema del proyecto | | Yellow | Yellow | | | | | | | | | | | |
| Anteproyecto y tutorías para la realización del proyecto | | | Blue | Blue | Blue | Blue | | | | | | | | |
| Recolección de datos para el proyecto y de información | | | | Red | | | |
| Análisis y tabulación de datos recolectados | | | | | | | Green | Green | Green | Green | Green | Green | | |
| Realización del proyecto. | | | | | | | | | | | | Brown | Brown | Brown |
| Reuniones con el doctor tutor líder del proyecto | | Light Green |
| Corrección de errores en el | | | | | | | | | | | | | Orange | Orange |

10. PRESUPUESTO

| MATERIALES | CANTIDAD | VALOR UNITARIO | VALOR TOTAL |
|-------------------------------------|----------|------------------|--------------------|
| Transportes | 3 | \$220.000 | \$660.000 |
| Impresión del trabajo | 3 | \$13.500 | \$40.500 |
| Carpeta | 3 | \$2.000 | \$6.000 |
| Anillado y empaste | 3 | \$20.000 | \$60.000 |
| Hojas de impresión | 3 | \$10.000 | \$10.000 |
| Refrigerio (Tutor e Investigadores) | 4 | \$70.000 | \$280.000 |
| CD | 3 | \$5.000 | \$15.000 |
| Fotocopias | 3 | \$7.000 | \$21.000 |
| TOTAL | | \$347.500 | \$1.110.500 |

11. RESULTADOS

CUADRO #1. Sexo de los Pacientes

| SEXO DE LOS PACIENTES | N° DE PACIENTES | % |
|-----------------------|-----------------|-----|
| MASCULINO | 3 | 23% |
| FEMENINO | 10 | 77% |

GRÁFICO #1



Fuente: Registro de Historias Clínicas, Oficina de Estadísticas Hospital Napoleón Franco Pareja

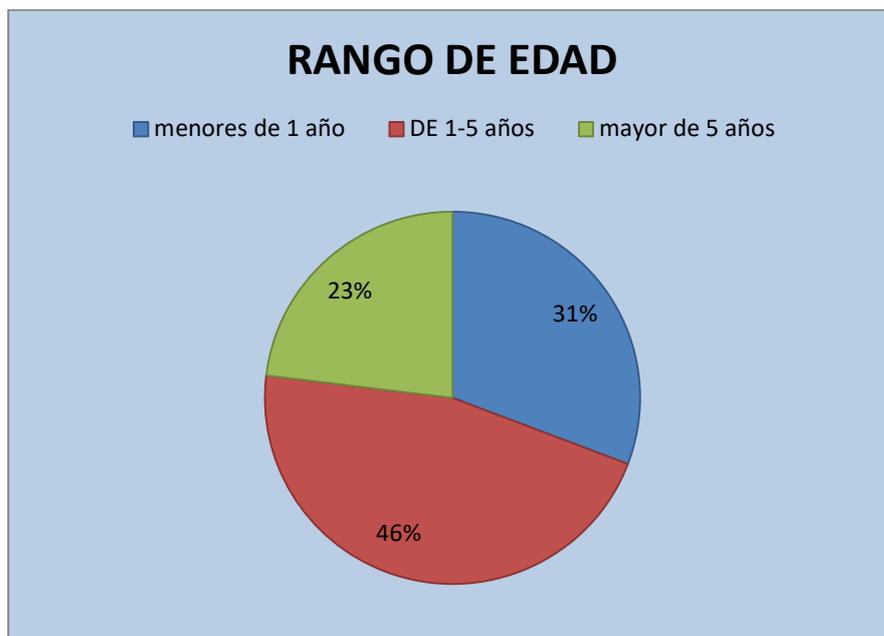
De los 13 pacientes seleccionados 3 son de sexo masculino lo que equivale al 23% de la población y 10 son de sexo femenino que equivale al 77% de la población.

CUADRO #2. Rango de edad

| RANGO DE EDAD | NUMERO DE PACIENTES | % |
|------------------|---------------------|-----|
| MENORES DE 1 AÑO | 4 | 31% |

| | | |
|-------------------|----|------|
| ENTRE 1 A 5 AÑOS | 6 | 46% |
| MAYORES DE 5 AÑOS | 3 | 23% |
| TOTAL | 13 | 100% |

GRÁFICO #2



Fuente: Registro de Historias Clínicas, Oficina de Estadísticas Hospital Napoleón Franco Pareja

De los 13 pacientes seleccionados 4 son menores de 1 año que equivale al 31% de la población, 6 tienen un rango de edad entre 1-5 años que equivale al 46% de la población, 3 son mayores de 5 años que equivale al 23% de la población.

CUADRO #3. Estado nutricional del Paciente

| ESTADO NUTRICIONAL DEL PACIENTE | N° PACIENTES | % |
|---------------------------------|--------------|------|
| BUENO | 6 | 46% |
| DESNUTRIDO | 7 | 54% |
| TOTAL | 13 | 100% |

GRÁFICO #3.



Fuente: Registro de Historias Clínicas, Oficina de Estadísticas Hospital Napoleón Franco Pareja

De los 13 pacientes seleccionados 6 tienen un estado nutricional bueno que equivale al 46% de la población, y 7 tienen un estado nutricional malo que equivale al 54% de la población.

CUADRO #4. Procedimiento Quirúrgico

| PROCEDIMIENTO QUIRURGICO | N° DE PROCEDIMIENTOS | % |
|----------------------------|----------------------|-----|
| CIRUGÍA DE CORAZÓN ABIERTO | 3 | 23% |

| | | |
|--|----|-------|
| CIRUGÍA DE CORAZÓN ABIERTO-HEMODINAMIA | 5 | 38.5% |
| HEMODINAMIA | 5 | 38.5% |
| TOTAL | 13 | 100% |

GRÁFICO #4



Fuente: Registro de Historias Clínicas, Oficina de Estadísticas Hospital Napoleón Franco Pareja

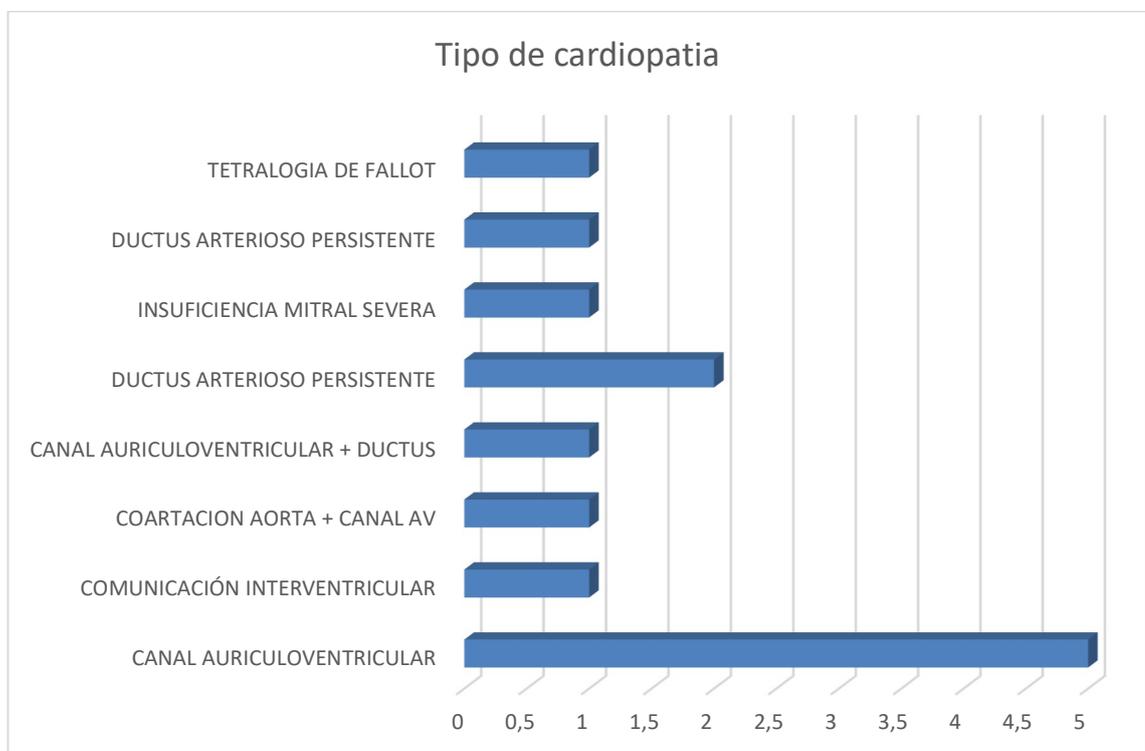
De los 13 pacientes seleccionados 3 se les realizó cirugía de corazón abierto que equivale al 23% de la población, 5 se les realizó cirugía de corazón abierto-hemodinamia que equivale al 38.5% de la población, 5 se les realizó hemodinamia que equivale al 38.5% de la población.

CUADRO #5. Tipo de Cardiopatía

| TIPO DE CARDIOPATIA | Nº DE CARDIOPATIA | % |
|---------------------|-------------------|---|
|---------------------|-------------------|---|

| | | |
|------------------------------------|----|-------|
| CANAL AURICULOVENTRICULAR | 5 | 38.5% |
| COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR | 1 | 7,7% |
| COARTACION AORTA + CANAL AV | 1 | 7,7% |
| CANAL AURICULOVENTRICULAR + DUCTUS | 1 | 7,7% |
| DUCTUS ARTERIOSO PERSISTENTE | 3 | 23% |
| INSUFICIENCIA MITRAL SEVERA | 1 | 7,7% |
| TETRALOGIA DE FALLOT | 1 | 7,7% |
| TOTAL | 13 | 100% |

GRÁFICO #5



Fuente: Registro de Historias Clínicas, Oficina de Estadísticas Hospital Napoleón Franco Pareja

De los 13 pacientes seleccionados 5 presentaron afecciones en el canal auricoventricular que equivalen al 38,5% de la población, 1 paciente presentó Comunicación interventricular que equivale al 7,7% de la población, 1 paciente presento Coartación de la aorta+ canal av que equivale al 7,7% de la población, 1 paciente presento Canal auricoventricular + Ductus que equivale al 7,7% de la

población, 3 pacientes presentaron Ductus arterioso persistente que equivalen al 23% de la población, 1 paciente presento Insuficiencia mitral severa que equivale al 7,7% de la población, 1 paciente presento Tetralogía de Fallot que equivale al 7,7% de la población.

12. CONCLUSIÓN

Podemos concluir, que el Síndrome de Down es una enfermedad de interés que quizás a veces se ha sobrevalorado su importancia y que en el intervienen distintos

factores cómo es la calidad de vida de estos y de su familia. Aunque en el hospital Napoleón Franco Pareja en el período que estuvimos realizando esta investigación hubo pocos casos, se dio a conocer que es algo de relevancia para la ciudad y que se puede abrir campo para todos los centros de salud que atiendan pacientes pediátricos.

Pudimos observar que la mayoría de los pacientes seleccionados en nuestro estudio eran del género femenino y que la edad en la que se encontraban en mayor parte era en el rango de 1 a 5 años; también observamos que más de la mitad de los pacientes presentaban un estado nutricional deficiente lo cual lo consideramos que se puede indagar o intervenir en estos casos y que el principal procedimiento quirúrgico fue la cirugía de corazón abierto con hemodinamia o solamente hemodinamia; se concluye también que la cardiopatía más frecuente en los pacientes es la del canal auriculoventricular.

13. ANEXOS

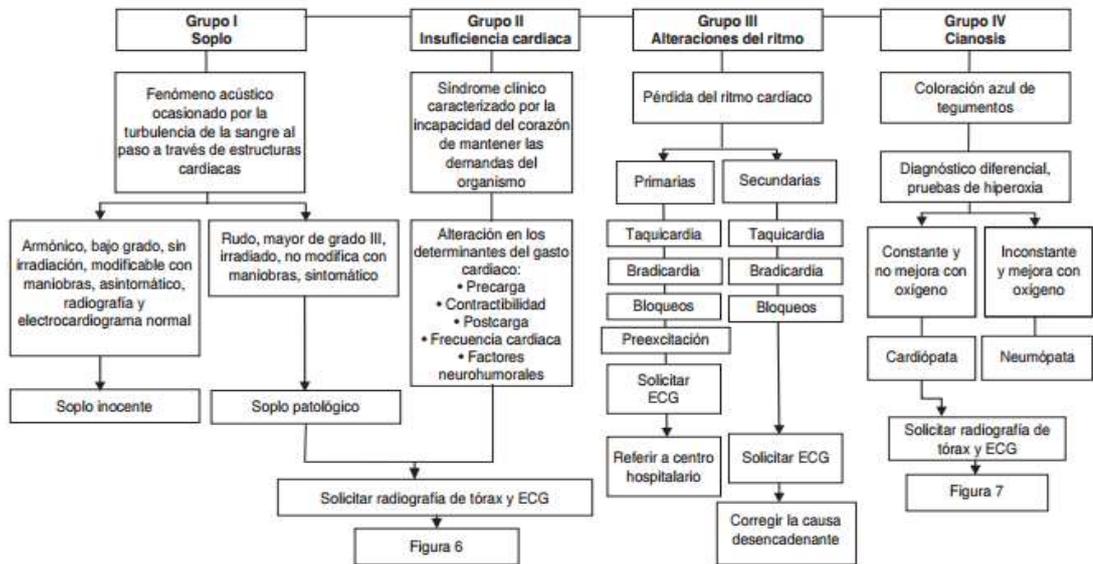


Figura 1. Signos y síntomas frecuentes en las cardiopatías congénitas.

Tomado de: Fonseca, Luis Alfonso; Bobadilla, José de Jesús. Abordaje del niño con sospecha de cardiopatía congénita. Artículo de Revisión de la Revista Mexicana de Pediatría 2015 Vol 82

14. BIBLIOGRAFÍA

[1] Fundación Iberoamericana Down21

[2] Fundown Caribe

[3] Revista chilena de pediatría Rev.chil.pediatr. v.74 n.4 Santiago jul. 2003

[4] Defectos cardiovasculares congénitos en niños cubanos con síndrome Down María T Pérez Mateo;^{II} Adonis Estévez Perera.^{III} Alina García García; ^IDebora García Martínez ^IDepartamento de Genética Clínica. Hospital Pediátrico Docente William Soler. Ciudad de La Habana. Cuba.^{II} Centro Nacional de Genética Médica. Ciudad de La Habana. Cuba.^{III} Hospital Clínico Quirúrgico Docente 10 de Octubre. Ciudad de La Habana. Cuba
<http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n1/rcgc02108%20.htm>

[5] Ministerio de Protección Social Leyes sobre el Síndrome de Down.

[6] Flórez, J. "Síndrome de Down: presente y futuro" En: Síndrome de Down: Revista Española de Investigación e Información sobre el Síndrome de Down. Vol. 20(1). N.º 76, pp. 16-22, 2003.8

[7] Constitución Política de Colombia de 1991, Artículo 67, Artículo 68, Artículo 13.

[8] Ronderos, Miguel; Palacio, Guillermo; Gutiérrez, Óscar *Enfoque del paciente con cardiopatía congénita*, Precop SCP (2012).

[9] Madrid, Antonio; Restrepo, Juan Pablo. *Cardiopatías Congénitas* Antonio Madrid, et al. Revista Gastrohup Año 2013 Volumen 15.

[10] Moss AJ. Clues in diagnosing congenital heart disease. West J Med 1992

[11] Burton DA, Cabalka AK. Cardiac evaluation of infants. The first year of life. Pediatric Clin North Am 1994.

[12] Gardiner S. Are routine chest x ray and ECG examinations helpful in the evaluation of asymptomatic heart murmurs? Arch Dis Child 2003.

[13] Malo CP. Comunicación interventricular. Protocolos Diagnósticos y terapéuticos en Cardiología Pediátrica. De la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica (www.secardioped.org)

[14] Marín-García José. Cardiología Pediátrica en la era de la genómica. Rev Esp Cardiol 2004;

[15] Maroto Monedero C, Enríquez de Salamanca F, Herráiz de Sarachaga I, Zabala Argüelles JI. Guías de la práctica clínica de la Sociedad Española de Cardiología en las cardiopatías congénitas más frecuentes. Rev Esp Cardio 2001.

- [16] Flórez Cabeza, Marina E. *Cardiopatías Congénitas en niños*. Cardiología Dr Diaz Capítulo 15.
- [17] Fonseca, Luis Alfonso; Bobadilla, José de Jesús. Abordaje del niño con sospecha de cardiopatía congénita. Artículo de Revisión de la Revista Mexicana de Pediatría 2015 Vol 82.
- [18] Grether GP. Epidemiología y genética de las malformaciones cardiovasculares congénitas. En: Attie F, Calderón CJ, Zabal CC, Buendía HA, editores. *Cardiología pediátrica*. 2a ed. México: Panamericana; 2013.
- [19] Calderón-Colmenero J. Métodos diagnósticos en las cardiopatías congénitas. *Arch Cardiol Mex*. 2006
- [20] Guzzo LD. Análisis secuencial segmentario para el diagnóstico de cardiopatías congénitas. El aporte de la radiología, del electrocardiograma y de la ecocardiografía. *Rev Urug Cardiol*. 2008