


Artículo de investigación

Caracterización de los recién nacidos con síndrome de down según condiciones de salud, demográficas y sociales en Medellín del periodo 2015 a 2019

Characterization of newborns with Down Syndrome according to health, demographic and social conditions in Medellín from the period 2015 to 2019

Sara Isabel Noreña Gómez ¹  [ORCID](#), Juliana Quintero Salazar ¹ [ORCID](#), Mariana Posada Mazuera ¹ [ORCID](#), Martha Mónica Reyes Iriarte ¹ [ORCID](#), Sara Velez Leal ¹ [ORCID](#), Carolina Arboleda Gómez ² [ORCID](#), Andrea Gómez González ³ [ORCID](#), Mauricio Fernández Laverde ⁴ [ORCID](#), Jose Bareño Silva ⁵ [ORCID](#)

¹ Residente Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad CES, Medellín, Colombia.

² Interna de Medicina. Facultad de Medicina, Universidad CES, Medellín, Colombia.

³ Médico Pediatra Universidad CES, Medellín, Colombia.

⁴ Médico Pediatra Universidad CES, Intensivista de la Universidad CES, Clínica SOMER - Hospital Concejo de Medellín - Hospital Pablo Tobón Uribe, Medellín, Colombia.

⁵ Médico Epidemiólogo y Docente investigador, Universidad CES. Medellín, Colombia.

Fecha correspondencia:

Recibido: mayo 15 de 2022.

Revisado: mayo 19 de 2022.

Aceptado: julio 01 de 2022.

Forma de citar:

Noreña Gómez SI, Quintero Salazar J, Posada Mazuera M, Reyes Iriarte MM, Vélez Leal S, Arboleda Gómez C, Gómez González A, Fernández Laverde M, Bareño Silva J. Caracterización de los recién nacidos con Síndrome de Down según condiciones de salud, demográficas y sociales en Medellín, periodo 2015 a 2019. Rev CES Med. 2022; 36(2): 66-80. <https://dx.doi.org/10.21615/cesmedicina.6729>

Resumen

La adaptación de una atención especializada para recién nacidos con Síndrome de Down (SD) requiere el reconocimiento de sus características a nivel local. **Objetivo:** caracterizar los recién nacidos diagnosticados con SD y sus madres en unidades de atención materno infantil de la ciudad de Medellín. Adicionalmente, se exploraron factores asociados al diagnóstico oportuno antenatal. **Método:** estudio observacional descriptivo de tipo transversal con intención analítica basado en registros médicos de recién nacidos diagnosticados con SD en siete instituciones de Medellín, Antioquia entre enero de 2015 y diciembre de 2019 teniendo en cuenta variables tanto maternas como neonatales. Se realizó un análisis univariado mediante frecuencias absolutas y relativas, luego se realizó un análisis bivariado teniendo en cuenta los desenlaces neonatales según el acceso al control prenatal y el momento en el cual se realizó el

[Open access](#)[© Derecho de autor](#)[Licencia creative commons](#)[Ética de publicaciones](#)[Revisión por pares](#)[Gestión por Open Journal](#)[System](#)

DOI:

10.21615/cesmedicina.6729

ISSNe: 2215-9177

ISSN: 0120-8705

[Publica con nosotros](#)

diagnóstico (prenatal o neonatal) y finalmente se realizó un análisis multivariado para diagnóstico neonatal tardío. **Resultados:** el 50,2% de las madres al momento del parto tenía 35 años o menos, de estas el 59,9% pertenecía al régimen contributivo y el 83,4% realizó 4 controles prenatales (CPN) o más, a pesar de esto, se encontró que sólo el 33,7% tenían diagnóstico prenatal de SD. La mayoría (91,4%) de los neonatos tuvo diagnóstico de cardiopatía congénita y la estancia hospitalaria prolongada estuvo en relación a morbilidad relacionadas. **Conclusión:** el SD es una de las cromosomopatías más común en nuestro medio, la cual se puede diagnosticar de forma temprana. Sin embargo en nuestro estudio se pudo

evidenciar que pese a la alta cobertura de CPN la frecuencia del diagnóstico antenatal es menor, lo cual requiere que estos controles sean realizados por personal médico entrenado en pacientes con este tipo de patología. Esto finalmente se va a ver reflejado en una mejor aceptación por parte de la familia hacia la llegada de un hijo con esta condición y por supuesto, mejor acceso a servicios de salud especializados.

Palabras clave: Síndrome de Down; recién nacido; malformaciones congénitas; trisomía.

Abstract

The adaptation of specialized care for newborns with Down syndrome (DS) requires recognition of its characteristics at the local level. **Goal:** to characterize newborns diagnosed with DS and their mothers in maternal and child care units in the city of Medellín. Also, explore the factors associated with timely prenatal diagnosis. **Methods:** observational, cross-sectional study, based on medical records of newborns diagnosed with DS in seven institutions in Medellín, Antioquia between January 2015 and December 2019, taking into account both maternal and neonatal variables. Initially, a univariate analysis was performed using absolute and relative frequencies, then a bivariate analysis was performed taking into account neonatal outcomes according to access to prenatal care and the time at which the diagnosis was made (prenatal or neonatal), and finally a multivariate analysis for late neonatal diagnosis. **Results:** 50.2% of the mothers at the time of delivery were 35 years old or younger, of these 59.9% belonged to the contributory regime and 83.4% had 4 prenatal check-ups or more, despite this, it was found that only 33.7% had a prenatal diagnosis of DS. The majority (91.4%) of the neonates had a diagnosis of congenital heart disease and the prolonged hospital stay was related to related morbidity. **Conclusion:** DS is one of the most common chromosomal abnormalities in our environment, which can be diagnosed early. However, in our study it was possible to show that despite the high coverage of prenatal controls, the frequency of antenatal diagnosis is lower, which requires that these controls be carried out by medical personnel trained in patients with this type of pathology. This will finally be reflected in a better acceptance by the family towards

Mayo - agosto de 2022

the arrival of a child with this condition and, of course, better access to specialized health services.

Keywords: Down Syndrome; newborn; congenital abnormalities; trisomy.

Introducción

El Síndrome de Down (SD) es la cromosomopatía más común entre los recién nacidos a nivel mundial, y es además la forma más frecuente de discapacidad intelectual causada por una aberración cromosómica. Su etiología se ha relacionado con diversos factores de riesgo genéticos, físicos, químicos, inmunológicos, infecciosos y sociales ⁽¹⁾.

La incidencia estimada es de 1 en 691 nacimientos y la prevalencia global es de 14 por cada 10.000 nacidos vivos, cifra que varía según factores como la edad materna (por ejemplo, para los nacidos de madres entre 35 a 39 años, la incidencia aumenta a 1 en 270 nacimientos). La mayoría de los casos se deben a mutaciones esporádicas que resultan en un cromosoma 21 adicional, denominado trisomía libre ⁽¹⁾.

Con el paso de los años, la esperanza de vida de las personas con SD ha aumentado, cada vez necesitan menos hospitalización y hay mejor acceso a la atención médica, que permite la intervención oportuna de las principales complicaciones asociadas a éste síndrome ^(2,3).

La población con SD requiere de atención especializada y pertinente, dado que, con el paso del tiempo se ha detectado que un buen control de las comorbilidades repercute de manera positiva en su calidad de vida, y reduce costos al sistema de salud ⁽⁴⁾.

Desde el punto de vista epidemiológico local, en otros departamentos y ciudades de Colombia ya existen publicaciones sobre las principales variables relacionadas con los casos de SD, lo cual motivó a realizar la presente investigación, con el objetivo de caracterizar los recién nacidos con SD y encontrar factores de impacto, en relación con la necesidad de una atención especializada para esta población, el cual permita crear estrategias a corto, mediano y largo plazo que satisfagan las demandas en salud, logrando impactar en la calidad de vida de los pacientes ⁽⁵⁻⁹⁾.

Metodología

Diseño

Se trata de un estudio observacional descriptivo de tipo transversal con intención analítica, basado en registros médicos. Cuenta con aprobación del Comité de Investigación e Innovación de la Universidad CES, Acta239Proy004 del 01 de Julio de 2020, además del la aprobación por parte del Comité de Ética de todas las instituciones participantes.

Contexto

Fue realizado en siete instituciones de Medellín, Antioquia, Clínica SOMA, Clínica Universitaria Bolivariana, Hospital Universitario San Vicente Fundación (HUSVF), Clínica del Prado, Clínica El Rosario sede Centro y sede Tesoro, Hospital General de Medellín (HGM) y Clínica Las Américas AUNA. La recolección de datos se realizó entre agosto de 2020 y agosto de 2021. Se almacenaron en una base de datos en Microsoft Excel®, y se realizó el análisis estadístico empleando Jamovi®.

Participantes

Se incluyeron recién nacidos vivos con SD según diagnóstico prenatal o neonatal, clínico y/o genético atendidos entre el 1 de enero de 2015 y el 31 de diciembre de 2019. En el presente estudio no se tenían criterios de exclusión. La identificación de participantes potencialmente elegibles se realizó revisando los registros de la primera hospitalización por diagnósticos según la Clasificación Internacional de Enfermedades en su décima edición (CIE-10): (Q909; Q900; Q901; Q902; Q921; I510; Q210; Q211; Q212; Q218; Q219; Q248; Q249; Q878; Z877; Z137; Q899; Q898; P942).

Variables

Maternas: edad de la madre, régimen de salud, controles prenatales (CPN) realizados, edad gestacional (EG) al nacer y clasificación (a término o pretérmino), tipo de embarazo (único o múltiple) y vía del parto.

Neonatales: lugar de nacimiento, peso al nacer y su clasificación en adecuado/bajo/aumentado para la EG, días de hospitalización, requerimiento de intubación orotraqueal (IOT), administración de surfactante pulmonar, presencia de cardiopatía congénita, resultado de la hormona estimulante de la tiroides neonatal (TSH) por sus siglas en inglés, momento del diagnóstico del SD para determinar la oportunidad del diagnóstico; se consideró oportuno si este fue de manera prenatal o tardío si fue neonatal⁽¹⁰⁾ y método diagnóstico (clínico o mediante pruebas genéticas). Los CPN se consideraron suficientes cuando eran 4 o más y deficientes si es menor de 4⁽¹¹⁾.

Control de sesgos y tamaño muestral

Los sesgos identificados fueron de información; el cual se intentó mitigar realizando una prueba piloto para la identificación temprana de errores y capacitación de los investigadores; y de ausencia o no respuesta ya que no encontramos información en las historias clínicas sobre la variable antecedente familiar de SD.

Análisis estadístico

Los análisis descriptivos se realizaron mediante frecuencias y porcentajes para las variables categóricas, y mediante medianas y rangos intercuartiles para las variables cuantitativas. Los

análisis exploratorios de asociación con el momento del diagnóstico de SD se realizaron mediante prueba de chi cuadrado y la fuerza de la asociación se estimó mediante Odds Ratio (OR). El análisis multivariado se estimó mediante regresión logística. Se presentan OR ajustados, junto con intervalos de confianza del 95% y valores p. El nivel de significación se estableció en 0,05.

Resultados

Durante el periodo comprendido entre enero de 2015 y diciembre de 2019 se encontraron 1930 pacientes con los diagnósticos CIE-10 descritos en los criterios de inclusión en 7 instituciones de la ciudad de Medellín. Luego de revisar las historias clínicas de cada base de datos institucional, se incluyeron 187 pacientes que cumplían con los criterios de inclusión del estudio. En el periodo se encontraron 1743 pacientes con los códigos CIE-10, los cuales se consideraron potencialmente elegibles, luego de revisar las historias clínicas se incluyeron un total de 187 pacientes.

Dentro de las características antenatales ([Tabla 1](#)), el 49,2% (n=93) eran de sexo femenino. El 50,2% de las madres al momento del parto tenía 35 años o menos (n=94), de estas el 59,9% (n=112) pertenecía al régimen contributivo y el 83,4% (n=156) realizó 4 CPN o más. Del total de recién nacidos, el 33,7% (n= 63) tenían diagnóstico prenatal de SD.

Tabla 1. Características antenatales de los recién nacidos incluidos (n = 187).

Características Antenatales	n (%)
Sexo	
Femenino	93(49,7)
Masculino	94(50,3)
Régimen de salud	
Contributivo	112(59,9)
Subsidiado	75 (40,1)
Diagnóstico	
Neonatal	124(66,3)
Antenatal	63(33,7)
Método del diagnóstico	
Clínico	97(51,8)
Pruebas genéticas	60(32,0)
Ecografía	29(15,5)
Sin datos	1(0,53)

Características Antenatales	n (%)
Resultado de pruebas genéticas	
Trisomía libre	37(19,7)
Trisomía 21 (Cario-FISH)	4(2,13)
Traslocación Robertsoniana	2(1,06)
Duplicación banda 21q22	1(0,53)
Trisomía 21 (mediante test prenatal no invasivo)	1(0,53)
Mosaico	141(75,4)
Sin datos	
Edad materna	
Menor o igual 35 años	94(50,2)
Mayor a 35 años	87(46,5)
Sin datos	6(3,2)
Controles prenatales	
Mayor o igual a 4	156(83,4)
Menor a 4	7(3,7)
No realizó	24(12,8)

De acuerdo a las características posnatales consignadas ([Tabla 2](#)) no se registró ningún embarazo gemelar, la media de EG fue de 37 semanas (DE 2,2); y el 69,5% (n=130) de los recién nacidos tuvo un peso adecuado para la EG, con una media de peso de 2595 g. En cuanto a las complicaciones perinatales se encontró que el 8% (n=15) requirió IOT al momento de nacer por una mala adaptación neonatal.

La mayoría (91,4%) de los neonatos tuvo diagnóstico de cardiopatía congénita (n=171). La media de duración de la estancia hospitalaria en días fue de 19,7 (DE 22,5) con una estancia máxima de 171 días; las estancias hospitalarias prolongadas se presentaron en casos especiales de bebés que tuvieron al nacer morbilidades como bajo peso, prematuridad y presencia de cardiopatías complejas.

Tabla 2. Características posnatales (n = 187).

Características Posnatales:	n (%)
Clasificación peso al nacer	
Adecuado para la EG	130(69,5)
Pequeño para la EG	50(26,7)
Grande para la EG	5(2,6)
Sin datos	2(1,0)

Mayo - agosto de 2022

Características Posnatales:	n (%)
Requerimiento IOT	
No	172(92)
Si	15(8)
Requerimiento de surfactante	
No	184(98,4)
Si	3(1,6)
Presencia de cardiopatía	
Si	171(91,4)
No	14(7,4)
Sin datos	2(1,06)
Cardiopatía tipo ductus arterioso persistente	
Si	111(59,3)
No	74(39,5)
Sin datos	2(1,06)
Cardiopatía tipo comunicación interauricular (CIA):	
Si	103(55,0)
No	82(43,8)
Sin datos	2 (1,06)
Cardiopatía tipo comunicación interventricular (CIV)	
Si	54(28,8)
No	131(70,0)
Sin datos	2(1,06)
Cardiopatía tipo Canal Atrio ventricular (Canal AV)	
Si	37(19,7)
No	148(79,1)
Sin datos	2(1,06)
Solicitud de TSH neonatal	
Si	177(94,6)
No	10(5,3)
TSH Neonatal (Mu/L): n=177	
Media (DE)	6,34(7,04)
Mediana (RIC)	4,40(3,0:7,41)
Límite inferior: Límite superior	0,1:75

Características Posnatales:	n (%)
Mortalidad Perinatal	
Si	5(2,7)
No	182(97,3)
EG (semanas): n=187	
Media (DE)	37(2.2)
Mediana (RIC)	37+3(36+3:38+3)
Límite inferior: Límite superior	26+5: 41+2
Peso al nacer (gramos): n=187	
Media (DE)	2595(595)
Mediana (RIC)	2615(2238:3000)
Límite inferior: Límite superior	880:4290
Días hospitalización: n=187	
Media (DE)	19,7(22,5)
Mediana (RIC)	12(7:24)
Límite inferior: Límite superior	1:171

Abreviaturas: EG (edad gestacional), ductus arterioso persistente (DAP), comunicación interauricular (CIA), Canal Atrio ventricular (Canal AV), TSH (Hormona estimulante del tiroides).

Análisis bivariado y multivariado

De los pacientes incluidos en el estudio, el 66.3% fueron diagnosticados en el período neonatal y solo el 33.6% tuvieron un diagnóstico prenatal, encontrando una relación con significancia estadística respecto al número de CPN realizados por la madre. A pesar de que el 83% de las madres tuvo un adecuado acceso a control prenatal (≥ 4 controles)⁽¹¹⁾ se detectó un 67% más el SD de forma antenatal en aquellas madres que tuvieron menos de 4 CPN.

En cuanto a, la relación entre la edad materna y la manera de realizar diagnóstico se evidenció que hay una tendencia del 76% a detectar el SD de forma antenatal en mujeres mayores de 35 años, respecto a las menores de 35 años, se aclara que en 6 casos no se pudo obtener el dato de la edad materna, siendo no estadísticamente significativo.

Al realizar la asociación entre la EG y el diagnóstico de SD se encontró que existe una tendencia del 50% más de probabilidad de que el bebé nazca a término si el diagnóstico se logra hacer de forma antenatal.

La asociación entre el régimen de salud y el diagnóstico encontró que se diagnostican más pacientes de forma antenatal en el régimen contributivo (66%) vs en el subsidiado (33%) por lo que hay una tendencia de un 54% más de probabilidad de realizar el diagnóstico de SD de forma antenatal en el régimen contributivo, con un valor de P no estadísticamente significativo, pero que se comporta como factor asociado debido a la tendencia encontrada (Tabla 3).

Tabla 3. Análisis Bivariado según el momento del diagnóstico.

Asociaciones	Diagnóstico (n =187)		OR	Valor P	IC 95%
	Antenatal n= 63 Fa.(%)	Neonatal: n= 124 Fa.(%)			
CPN					
- Menor a 4	5 (7.9%)	26 (21%)	0.325	0.024	0.118-0.89
- Mayor a 4	58 (92.1%)	98 (79%)			
Edad de la madre					
- > 35 años	35 (57.4%)	52 (43.3%)	1.76	0.074	0.944-3.28
- ≤35 años	26 (42.6%)	68 (56.7%)			
EG					
- A término	47 (74.6%)	82 (66.1%)	1.5	0.236	0.764-2.96
- Prematuro	16 (25.4%)	42 (33.9%)			
Régimen de salud					
- Contributivo	42 (66.7%)	70 (56.5%)	1.54	0.178	0.819-2.90
- Subsidiado	21 (33.3%)	54 (43.5%)			

Tabla 4. Análisis Multivariado según el diagnóstico neonatal.

Diagnóstico neonatal					
Factores	Odds Ratio ajustado	Valor p	IC95%		
CPN					
No realizó	4,3	0,026	1,2	15,2	
Menor a 4	3,0	0,321	0,3	26,8	
Mayor a 4	Ref.				
Edad madre					
Menor 35	1,7	0,100	0,9	3,3	
Mayor 35	Ref.				
Seguridad social					
Subsidiado	1,5	0,288	0,7	2,9	
Contributivo	Ref.				
Sexo					
Mujer	0,7	0,345	0,4	1,4	
Hombre	Ref.				
EG					
Prematuro	1,6	0,209	0,8	3,3	
A Término	Ref.				

El análisis multivariado realizado, nos permite saber que, respecto al diagnóstico neonatal, aquellas gestantes no se realizaron ningún control prenatal la probabilidad de diagnóstico

tardío de SD (no lograr un diagnóstico antenatal) es 3.3 (OR ajustado 4,3 IC95% 1.2-15.2) veces mayor comparado con aquellas madres que realizaron más de 4 CPN (Tabla 4).

Discusión

Hay estudios reportados en Colombia sobre las principales variables relacionadas con el SD, dichos estudios se han hecho en ciudades como Manizales ⁽⁵⁾, Cali ⁽⁶⁾, Bogotá ⁽⁷⁾, Pasto ⁽⁸⁾ y Boyacá ⁽⁹⁾, sin embargo, en Antioquia es el primer estudio descriptivo que logra caracterizar ampliamente a esta población, teniendo en cuenta diferentes variables de los pacientes que nacen con esta ganancia cromosómica y las diferentes asociaciones con respecto al diagnóstico de la misma.

Dentro de los diferentes factores de riesgo para el desarrollo de SD, se ha descrito la edad materna avanzada (>40 años) como principal factor asociado al desarrollo de trisomías autosómicas ⁽¹⁾. Dentro de la población evaluada en este estudio solo el 22,3% de las maternas se encontraban por encima de los 40 años al momento del parto, pudiendose observar que cada vez es más frecuente encontrar casos de SD en hijos de madre jóvenes, aparentemente sin otros factores de riesgo para desarrollar esta cromosomopatía.

En Colombia, la Encuesta Nacional de Demografía y Salud (ENDS) 2015, evidenció una cobertura nacional de CPN del 92%, definiendo acceso al programa como la asistencia a 4 o más CPN ⁽¹⁰⁾. Sin embargo, dentro de los lineamientos del programa de control prenatal colombiano, descritos en la Guía de práctica clínica 2013, se considera el acceso al control prenatal como la asistencia a mínimo 10 CPN en mujeres nulíparas, y mínimo 7 CPN en mujeres multíparas ⁽¹¹⁾.

Se sabe que el reconocimiento temprano del SD durante la gestación es esencial para proporcionar la evaluación y cuidado oportuno del recién nacido, esto le permite al personal médico estar preparado para la atención del parto y posibles complicaciones perinatales asociadas, estos pacientes idealmente deberían nacer en hospitales de alta complejidad donde se tenga acceso a unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN) en caso de requerirse. Los padres también son beneficiados por el diagnóstico temprano ya que les ayudaría a estar más preparados para recibir a este nuevo miembro de la familia. En nuestro estudio evidenciamos que pese a tener una cobertura de controles prenatales suficientes (mayor al 80%) aproximadamente 1 de cada 3 niños no reciben el diagnóstico de forma oportuna en el periodo gestacional, y que las madres de aquellos niños que recibieron el diagnóstico de SD durante el período neonatal tuvieron con menor frecuencia controles prenatales suficientes (al menos 4 controles prenatales) por lo cual es importante mejorar dentro del sistema de atención en salud la cobertura de estudios antenatales más específicos, que ayuden a mejorar esta brecha. Siguiendo el modelo propuesto por otros países, entre ellos Estados Unidos y España, donde una vez detectada esta condición de forma prenatal, se otorga acompañamiento integral por parte de personal experto a la futura madre y a su entorno, además de direccionarla para la atención del parto en un nivel de atención acorde al riesgo que presentan los neonatos con SD

Mayo - agosto de 2022

en el periodo perinatal. Se ha visto que tener un diagnóstico temprano de esta patología impacta de manera positiva en el desarrollo, capacidades del niño hasta una reducción en la mortalidad relacionada con comorbilidades propias de la patología, además tener una familia preparada para la llegada de un hijo con SD permite aprovechar el período crítico del desarrollo, brindando estimulación temprana, habilitación integral y acompañamiento médico con las terapias y tratamientos requeridos ^(12, 13).

Con respecto al método de diagnóstico del SD, en nuestro estudio encontramos que solo el 15,5% de los recién nacidos tuvieron un diagnóstico prenatal por medio de ecografía, se han realizado estudios que muestran la importancia de la ecografía del primer trimestre de embarazo, la cual no solo sirve para confirmación del embarazo, viabilidad fetal o determinar el número de fetos y corionicidad, sino también es útil para realizar evaluación de marcadores de anomalías cromosómicas, entre ellas, el SD ⁽¹⁴⁾.

En nuestro estudio llama la atención que la ecografía prenatal logre realizar el diagnóstico en un porcentaje tan bajo como el 15,5%, porcentaje incluso más bajo de lo reportado en estudios realizados previamente, en el informe de defectos congénitos del año 2014 realizado en el departamento de Caldas (Colombia), se evidenció que el 21,5% de los recién nacidos con anomalías congénitas fueron diagnosticados de forma prenatal ⁽¹⁶⁾ y en el estudio de García et al. evidenció una tasa de detección de anomalías congénitas encontradas prenatalmente del 31,4% ⁽¹⁷⁾. Con lo cual se puede concluir que en Colombia la tasa de detección de anomalías congénitas no supera el 35 % ⁽¹⁵⁻¹⁸⁾.

Teniendo en cuenta que los demás métodos diagnósticos prenatales que existen para el diagnóstico de SD no están ampliamente disponibles en nuestro medio ni son cubiertos dentro del régimen de salud, además que los estudios han mostrado que Implementar de rutina, como tamización universal, otros métodos diagnósticos no es costo-efectivo ^(19, 20), mucho menos en un país de bajos recursos como el nuestro, se recomienda tener personal entrenado en ecografía prenatal con detalle anatómico para realizar diagnósticos tempranos y acertados de malformaciones congénitas, entre ellas el SD, además de aumentar la sospecha diagnóstica en madres con factores de riesgo.

Además, mediante el análisis multivariado, pudimos evidenciar cómo la falta de CPN sí incide en el diagnóstico tardío de SD, con todas las implicaciones que esto tiene desde el punto de vista familiar, de infraestructura y talento humano en salud, para la atención del parto y la atención del recién nacido con SD.

Se encontró también algún tipo de cardiopatía en un 91,4% de los recién nacidos, cifra mucho mayor que la reportada en la literatura donde se ha encontrado una incidencia del 50% de cardiopatía congénita asociada en pacientes con SD, esta cifra elevada pudiera ser explicada por la realización temprana de los estudios ecocardiográficos en los pacientes con SD una vez

nacen. Además se reporta que un 80% de las cardiopatías congénitas son de tipo canal Auriculoventricular ^(21, 22). Incluso en Medellín, un estudio de tipo observacional descriptivo, en el que se evaluaron 99 niños con SD que tenían cardiopatías congénitas, realizado en la Clínica Cardio VID, reportó a la comunicación interventricular (61,2%) como la cardiopatía más común ⁽²³⁾. Sin embargo, el defecto más frecuente en nuestra población fue la presencia de DAP (59,7%), seguido por la CIA (55,5%), quedando en tercer lugar, la CIV (29,1%). Se debe tener en cuenta que esta Clínica es un centro de referencia de alta complejidad para la corrección de cardiopatías complejas a nivel Nacional, pero pese a esto se realizó la comparación con nuestros hallazgos.

Una de las mayores limitaciones de este estudio se debe, a la fuente primaria en la que se obtuvo la información, debido a que los datos no pudieron corroborarse directamente con el paciente en persona, ni con sus padres o acudientes.

Muchos de ellos fueron diagnosticados únicamente de forma clínica, dado que la orden del cariotipo se indicó de forma ambulatoria, mientras que otros, se les realizó el cariotipo durante la hospitalización pero no tuvimos acceso al resultado ya que se realizó en un laboratorio externo al del hospital.

Conclusiones

A partir de este estudio, fue posible conocer un poco más las características de la población con SD en Medellín, evidenciamos que la asistencia a CPN debe fomentarse dentro de las pacientes embarazadas, además se debe mejorar la calidad de los mismos ya que, hay entidades y hallazgos de compleja interpretación, que requieren estudios de mayor profundidad y seguimiento estrecho.

Además, se requiere de personal entrenado en ecografías gestacionales para lograr hacer una aproximación temprana a esta condición. Sabemos que el SD es una cromosomopatía que es posible diagnosticar de manera prenatal, sin embargo, en nuestro medio la mayoría de las pacientes recibían esta noticia en el momento perinatal.

Este estudio aporta bases e información para realizar otros estudios que permitan ampliar los conocimientos en aras de mejorar la calidad en la atención de los pacientes con SD en nuestra ciudad, promoviendo la implementación de programas en el sistema de salud para abordar, preparar a los padres y brindar la mejor atención en salud desde la gestación.

Agradecimientos

Queremos agradecer a las instituciones colaboradoras para lograr que este estudio fuera posible, a la Clínica SOMA, a la Clínica Universitaria Bolivariana, al Hospital Universitario San Vicente Fundación, a la Clínica del Prado, Clínica El Rosario Sede centro y Sede tesoro, al

Mayo - agosto de 2022

Hospital General de Medellín y a la Clínica Las Américas-AUNA, por permitirnos el acceso a su información, y a sus instalaciones.

Al doctor Juan Gonzalo Mesa Monsalve, pediatra infectólogo de la Clínica Las Américas-AUNA quien nos acompañó durante el proceso de recolección de datos en ésta institución.

Al doctor Diego Fernando Rojas Gualdrón por su acompañamiento y enseñanzas durante el proceso de redacción del artículo.

Conflicto de interés

Los autores declaran que no tienen conflictos de interés.

Bibliografía

1. Nazer H J, Cifuentes O L. Estudio epidemiológico global del síndrome de Down. Rev Chil Pediatría. 2011;82(2): 105–12.
2. Presson AP, Partyka G, Jensen KM, Devine OJ, Rasmussen SA, McCabe LL, et al. Current Estimate of Down Syndrome Population Prevalence in the United States. J Pediatr. 2013;163(4): 1163–8.
3. Hobson-Rohrer WL, Samson-Fang L. Down Syndrome. Pediatr Rev. 2013;34(12):573–4.
4. Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. “Down syndrome: an insight of the disease”. J Biomed Sci [Internet]. 2015 [citado el 22 de abril de 2020];22(1). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4464633/>
5. Valencia Arana, C; Gonzáles Arango, R; Gaitán Quintero, L; et al. Prevalencia al nacimiento de síndrome de Down en la ciudad de Manizales (Caldas-Colombia) durante el periodo 2004-2005. Biosalud. 2008; 69–75.
6. M RER, Isaza C, M MIG. La incidencia del síndrome de Down en Cali. Colomb Médica. 1996;27(3,4):138–42.
7. Zarante A, Gracia G, Zarante I. Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Bogotá entre 2001 y 2010. Univ Méd Bogotá Colomb. 2012; 53: 11–25.

8. Ramírez IH, Hernández RDM. Prevalencia de síndrome de Down en CEHANI-ESE, San Juan de Pasto Colombia. 1998-2003. NOVA [Internet]. 2006 [citado el 22 de abril de 2020];4(5). Disponible en: <https://revistas.unicolmayor.edu.co/index.php/nova/article/view/56>
9. Vergara Estupiñán EJ, Forero-Castro RM, Moreno Granados JI. Estudio descriptivo-transversal del síndrome de Down en pacientes de Boyacá (Colombia). *Cienc En Desarro.* 2014;5(2): 187–95.
10. Ministerio de Salud y Protección Social. Encuesta Nacional de Demografía y salud. 2015. Disponible en: <https://profamilia.org.co/wp-content/uploads/2019/05/ENDS-2015-TOMO-II.pdf>
11. Ministerio de Salud y Protección Social. Guías de Práctica Clínica para la prevención, detección temprana y tratamiento del embarazo, parto o puerperio. Guía No. 11-15. 2013. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IETS/G.Corta.Embarazo.y.parto.Prof.Salud.2013%20\(1\).pdf](https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IETS/G.Corta.Embarazo.y.parto.Prof.Salud.2013%20(1).pdf)
12. Teoría del Apego y Síndrome de Down: conceptos básicos y claves educativas. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/287966956_Teoria_del_Apego_y_Sindrome_de_Down_conceptos_basicos_y_claves_educativas
13. Lee N-C, Chien Y-H, Hwu W-L. Integrated care for Down syndrome. *Congenit Anom.* mayo de 2016;56(3): 104–6.
14. Nazario-Redondo CN-R, Ventura-Laveriano J, Flores-Molina É, Ventura W. La importancia de la ecografía a las 11+0 a 13+6 semanas de embarazo. Actualización. *An Fac Med.* 20 de febrero de 2013; 72(3).
15. Restrepo-Cano GA. Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas: ¿se cumple esta política en Colombia? *Ces Med.* diciembre de 2018;32(3): 226-34.
16. Arboleda L. Informe semestral defectos congénitos Caldas 2015. Manizales: dirección territorial de salud de Caldas; 2015. Report No: F002-P05-GAF V01.
17. Garcia M, Hurtado P, Gracia G, Zarante I. Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76.155 nacimientos en Bogotá y Cali, 2011-2012. *Biomédica* 2014; 34: 379-86.

18. Acero González, Jilber Andrés, et al. Caracterización de malformaciones congénitas en recién nacidos en siete hospitales de Bogotá y un hospital de Tunja 2016-2018. Diss. Universidad del Rosario, 2019. Restrepo-Cano GA.
19. Zhang W, Mohammadi T, Sou J, Anis AH. Cost-effectiveness of prenatal screening and diagnostic strategies for Down syndrome: A microsimulation modeling analysis. Padhukasahasram B, editor. PLOS ONE. 4 de diciembre de 2019;14(12): e0225281.
20. Zhang W, Mohammadi T, Sou J, Anis AH. Cost-effectiveness of prenatal screening and diagnostic strategies for Down syndrome: A microsimulation modeling analysis. Padhukasahasram B, editor. PLOS ONE. 4 de diciembre de 2019;14(12): e0225281.
21. Vis JC, Duffels MGJ, Winter MM, Weijerman ME, Cobben JM, Huisman SA, et al. Down syndrome: a cardiovascular perspective. J Intellect Disabil Res. 2009;53(5): 419–25.
22. Marder L, Tulloh R, Pascall E. Cardiac problems in Down syndrome. Paediatr Child Health. el 1 de enero de 2015;25(1): 23–9.
23. Ruz-Montes MA, Cañas-Arenas EM, Lugo-Posada MA, Mejía-Carmona MA, Zapata-Arismendy M, Ortiz-Suárez L, et al. Cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con síndrome de Down. Revista Colombiana de Cardiología. enero de 2017;24(1): 66-70.