

UNIVERSIDAD NACIONAL DE CAJAMARCA

FACULTAD DE MEDICINA

ESCUELA ACADÉMICO PROFESIONAL DE MEDICINA HUMANA



TESIS

**“CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN NEONATOS CON SÍNDROME DE
DOWN EVALUADOS EN ALTURA EN EL HOSPITAL REGIONAL DOCENTE
DE CAJAMARCA 2021 – 2023”**

PARA OPTAR EL TÍTULO PROFESIONAL DE:

MÉDICO CIRUJANO

AUTOR:

MANOSALVA DÍAZ, SUSAN MELIZA

Código ORCID: 0009-0003-5541-1106

ASESOR:

M.C. JORGE JHONATAN ROJAS QUIROZ

Código ORCID: 0009-0003-4560-7658

CAJAMARCA, PERÚ

2025

CONSTANCIA DE INFORME DE ORIGINALIDAD

1. Investigador: Susan Meliza Manosalva Díaz
DNI: 72353978
Escuela Profesional: Medicina Humana
2. Asesor: MC. Jorge Jhonatan Rojas Quiroz
Facultad/ Unidad UNC: Facultad de Medicina
3. Grado Académico o título Profesional: Título de Médico Cirujano
4. Tipo de Investigación: Tesis
5. Título de Trabajo de Investigación: **"CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN NEONATOS CON SÍNDROME DE DOWN EVALUADOS EN ALTURA EN EL HOSPITAL REGIONAL DOCENTE DE CAJAMARCA 2021-2023"**
6. Fecha de Evaluación: 06/03/2025
7. Software Antiplagio: TURNITIN
8. Porcentaje de Informe de Similitud: 20%
9. Código Documento: oid: 3117: 436941042
10. Resultado de la Evaluación de Similitud: **APROBADO**

Cajamarca, 06 de marzo del 2025



UNIVERSIDAD NACIONAL DE CAJAMARCA
FACULTAD DE MEDICINA
DIRECCIÓN DE INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA

Mg. MC. Wilder A. Guevara Ortiz
DIRECTOR

DEDICATORIA

A mis padres Carlos y Silvia, mis primeros maestros de vida; su amor y consejos han sido fundamentales en mi búsqueda de conocimiento. El sacrificio que hicieron por mi educación es invaluable, constituyen mi fuente inagotable de fortaleza y determinación para alcanzar mis sueños. Sus enseñanzas y cariño, han dejado una huella imborrable en mi vida, y mi éxito académico es un reflejo de su inquebrantable dedicación. Gracias por ser mis mejores amigos y confidentes y mi mayor fuente de inspiración. Los amo profundamente.

A mis hermanos Fiorella y Diego gracias por enseñarme que la vida es más divertida cuando hay compañía, compartiendo risas, alegrías, secretos, gracias por estar a mi lado en los momentos de incertidumbre y celebrando cada pequeño logro. Fueron la melodía que dio ritmo a todo mi viaje académico. Los amo infinitamente.

A mis grandes amigos: José Osver Silva Estela y Catherem Mendoza Limay, gracias por su amistad verdadera, son símbolo de que la amistad es un tesoro, un lazo que no se ve y un abrazo en el tiempo. Gracias por las risas compartidas, por los momentos, anécdotas y recuerdos juntos. Gracias por hacer de la carrera de Medicina aún más bonita y del internado más ligero y llevadero.

AGRADECIMIENTO

A Dios, y a nuestra Madre Santa: La Virgen de Guadalupe, quienes son mi refugio inquebrantable, gracias por iluminar mi camino en esta travesía académica y brindarme la fortaleza y determinación para superar cada obstáculo en el camino, transformarlos en valiosos aprendizajes que forman parte de mi crecimiento profesional y espiritual. Gracias por ser mi fuente de sabiduría en la consecución de este logro.

A mi familia, por su apoyo incondicional. A mi madre Silvia porque gracias a sus buenos consejos, enseñanzas y amor hicieron de mí una mejor persona. Gracias por tanto apoyo y sacrificio durante mi camino universitario. Gracias por tu infinito amor, gracias por encontrar siempre las palabras perfectas para cada momento de mi vida. Gracias por intentar entenderme, comprenderme, por estar siempre para mí. Gracias por buscar siempre protegerme con todas tus fuerzas y buscar siempre lo mejor para mí. Eres mi inspiración y mi mayor ejemplo; eres mi mejor amiga y mi madre maravillosa. A mi padre Carlos, gracias papá por ser mi apoyo, gracias por tu compromiso con mi educación, gracias por motivarme a seguir creciendo profesionalmente. Gracias por siempre cuidar de mí, por creer en mí, gracias por ser mi amigo y mi compañero de risas y juegos. A mis hermanos Fiorella y Diego, porque definitivamente son mi mejor compañía, gracias por estar siempre para mí; son las bendiciones que siempre añoré, mis cómplices de muchas aventuras, son las risas inagotables, las miradas que lo dicen todo, y las palabras que reconfortan cualquier tristeza.

A mi asesor de tesis, Jorge Rojas Quiroz, por su orientación, paciencia y valiosos consejos durante todo este proceso. Su conocimiento y compromiso han sido fundamentales para la realización de esta investigación.

INDICE DE CONTENIDO

| | |
|---|----|
| RESUMEN | 7 |
| ABSTRACT | 8 |
| CAPÍTULO I: PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN..... | 9 |
| 1.1. Planteamiento del problema | 9 |
| 1.2. Formulación del problema..... | 10 |
| 1.3. Justificación del problema | 10 |
| 1.4. Objetivos de la investigación..... | 11 |
| 1.4.1. Objetivo general | 11 |
| 1.4.2. Objetivos específicos..... | 11 |
| 1.5. Limitaciones de la investigación | 12 |
| 1.6. Consideraciones éticas..... | 12 |
| CAPÍTULO II: MARCO TEÓRICO..... | 13 |
| 2.1. Antecedentes..... | 13 |
| 2.1.1. Internacionales..... | 13 |
| 2.1.2. Nacionales | 16 |
| 2.1.3. Locales..... | 17 |
| 2.2. Bases teóricas | 18 |
| 2.2.1. Síndrome de Down | 18 |
| 2.2.2. Cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome e Down..... | 19 |
| 2.2.3. Altitud..... | 21 |
| 2.3. Términos básicos | 21 |

| | |
|--|----|
| CAPÍTULO III: HIPÓTESIS Y OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES | 23 |
| 3. Hipótesis y operacionalización de variables..... | 23 |
| 3.1. Hipótesis | 23 |
| 3.2. Operacionalización de variables..... | 23 |
| CAPÍTULO IV: METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN..... | 31 |
| 4.1. Tipo y nivel de la investigación..... | 31 |
| 4.2. Técnicas de muestreo y diseño de la investigación: | 31 |
| 4.2.1. Diseño de investigación..... | 31 |
| 4.2.2. Fuente e instrumento de recolección de datos | 32 |
| 4.2.3. Técnicas de procesamiento de la información y análisis de datos | 32 |
| CAPITULO V: RESULTADOS | 33 |
| 1.1. Cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down..... | 33 |
| 1.2. Características clínicas de las cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down | 36 |
| 1.3. Características epidemiológicas | 38 |
| 1.4. Causas de mortalidad en neonatos con síndrome de Down con cardiopatías congénitas | 40 |
| CAPÍTULO VI: DISCUSIÓN..... | 41 |
| CAPÍTULO VII: CONCLUSIONES | 45 |
| CAPÍTULO VIII: RECOMENDACIONES..... | 46 |
| CAPÍTULO IX: REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS | 47 |

INDICE DE TABLAS

| | |
|---|----|
| Tabla 1: Frecuencia de cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down .. | 33 |
| Tabla 2: Cardiopatías frecuentes en neonatos con síndrome de Down según la altitud de procedencia..... | 34 |
| Tabla 3: Frecuencia de cardiopatías congénitas según altitud de procedencia..... | 35 |
| Tabla 4: Cardiopatías según provincia de origen | 35 |
| Tabla 5: Características clínicas en neonatos con síndrome de Down con cardiopatías congénitas | 36 |
| Tabla 6: Cardiopatías congénitas según el género..... | 38 |
| Tabla 7: Cardiopatías congénitas según la edad gestacional..... | 39 |
| Tabla 8: Cardiopatías congénitas según la edad materna | 40 |
| Tabla 9: Causas de Mortalidad en neonatos con síndrome de Down con cardiopatía congénita..... | 40 |

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: Son diversas las malformaciones congénitas que se describen en los pacientes con síndrome de Down, y entre las más comunes se detallan las cardiopatías congénitas. Según literatura a nivel mundial, existe una frecuencia variable de cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down; dicha condición se debe fundamentalmente a factores geográficos y culturales. **OBJETIVO:** Determinar la prevalencia de las cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021 – 2023. **MÉTODOS:** La presente investigación es de tipo básica, observacional, descriptiva, retrospectiva, de corte transversal. Muestreo no probabilístico. **RESULTADOS:** La prevalencia hallada fue de 62.7%. Las cardiopatías aisladas con mayor porcentaje fueron: PCA (29.8%); CIV (14.9%) y CIA (10.6%); los signos y síntomas principalmente encontrados: poca ganancia de peso (72.3%), dificultad para alimentarse (46.8%) y presencia de soplo cardíaco (40.4 %). Características epidemiológicas: el 61.7% pertenecientes al sexo femenino; el 83% fueron a término; el 61.7% tuvieron peso normal; el 48,9% corresponde a una edad materna > a 35 años; 61.7% procedentes de la provincia de Cajamarca. Se observó que el 10.6% de los pacientes con síndrome de Down y cardiopatía congénita fallecieron. **CONCLUSIONES:** La prevalencia de cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down fue de 62.7% y es similar a la registrada en literatura mundial. Las cardiopatías congénitas descritas con mayor frecuencia en neonatos con síndrome de Down fueron: PCA; CIV y CIA. Si bien es cierto el 10.6% de pacientes síndrome de Down con cardiopatía congénita fallecieron, la causa de muerte no fue la cardiopatía congénita, fueron otras patologías presentadas además de su condición como neumonía y sepsis intrahospitalaria.

Palabras clave: cardiopatía congénita; mortalidad

ABSTRACT

INTRODUCTION: There are various congenital malformations described in patients with Down syndrome, and among the most common are congenital heart defects. According to worldwide literature, there is a variable frequency of congenital heart defects in patients with Down syndrome; this condition is mainly due to geographical and cultural factors. **OBJECTIVE:** To determine the prevalence of congenital heart disease in newborns with Down syndrome evaluated at altitude at the Cajamarca Regional Teaching Hospital during the period 2021-2023. **METHODS:** This research is of a basic, observational, descriptive, retrospective, cross-sectional type. Non-probabilistic sampling. **RESULTS:** The prevalence found was 62.7%. The isolated heart diseases with the highest percentage were: PCA (29.8%); VSD (14.9%) and ASD (10.6%); the signs and symptoms mainly found: poor weight gain (72.3%), difficulty feeding (46.8%) and presence of heart murmur (40.4%). Epidemiological characteristics: 61.7% were female; 83% were full-term; 61.7% had normal weight; 48.9% corresponded to a maternal age > 35 years; 61.7% came from the province of Cajamarca. It was observed that 10.6% of patients with Down syndrome and congenital heart disease died. **CONCLUSIONS:** The prevalence of congenital heart disease in patients with Down syndrome was 62.7% and is similar to that reported in the world literature. Congenital heart disease in Down syndrome evaluated at an altitude of 2750 meters above sea level (Cajamarca altitude) are: PCA; VSD and ASD. Although it is true that 10.6% of patients with Down syndrome and heart disease died, the most frequent cause of death is not cardiac, but other pathologies such as pneumonia and hospital-acquired sepsis.

Keywords: congenital heart disease; mortality

CAPÍTULO I: PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

1. INTRODUCCIÓN

1.1. Planteamiento del problema

La presencia del síndrome de Down (SD) ha sido constante en la historia de la humanidad (1). Las personas que la padecen se enfrentan continuamente a una variedad de desafíos médicos, sin embargo, en la actualidad a comparación del siglo pasado, los pacientes Down viven más años y con una mejora significativa en su calidad de vida (1).

El Síndrome de Down se destaca como uno de los trastornos genéticos más frecuentes. Presenta una alta incidencia, 1 de cada 1,000 recién nacidos mundialmente (2)(3). En Perú no se cuenta con una estadística exacta, sólo se conoce las cifras proporcionadas por el Registro Nacional de la Persona con Discapacidad del CONADIS, 330 mil 689 personas presentan alguna discapacidad, de ellas 19 mil 849 fueron diagnosticadas con Síndrome de Down, siendo equivalente a la sexta parte del total de inscritos (3).

Son diversas las malformaciones congénitas que se describen en los pacientes Down, y entre las más comunes se detallan a las cardiopatías congénitas (CC) (2). La presencia CC en ellos, constituye alrededor del 50%, y representan una de las principales causas de mortalidad y morbilidad durante la primera infancia (dos primeros años) (4). Aun así, no se tiene una incidencia de manifiesto en dicha población, pues las variaciones están sujetas a condiciones socioculturales y geográficas de cada país (4) (5).

En Perú se cuenta con poca información actualizada de la enfermedad en pacientes con síndrome de Down, se evidencia un estudio del año 2007, en él se determinó que los subtipos de CC que se presentaban comúnmente en población pediátrica (<1 año) sin SD fueron: comunicación interventricular (CIV), comunicación interauricular (CIA) y persistencia de conducto arterioso (PCA); tomando en cuenta las dos primeras

malformaciones cardiacas, representan alrededor del 50% de las cardiopatías congénitas no cianóticas y cerca del 35% de la totalidad de cardiopatías (6).

En Cajamarca, un estudio realizado en el año 2023, en recién nacidos prematuros con cardiopatía congénita, describe que la cromosomopatía con mayor asociación a la presencia de CC fue el Síndrome de Down (7). Además, dentro de esta nueva categoría de estudio, la cardiopatía más frecuente fue la persistencia del conducto arterioso (50%), seguida de la comunicación interventricular (25%) (7).

Existen algunos estudios colocan de manifiesto que a una altura >2500 m.s.n.m los tipos de cardiopatías congénitas difieren en frecuencia (8) La cardiopatía que se halló principalmente fue la persistencia del ductus arterioso (DAP) (10).

En Cajamarca existen escasos estudios realizados en las personas con síndrome de Down. Es por ello que surgió la necesidad de investigar. Asimismo, la información obtenida nos ayudará a potenciar conocimientos existentes y tener información actual que beneficie a nuestra población en estudio.

1.2. Formulación del problema

¿Cuál es la frecuencia de cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021 – 2023?

1.3. Justificación del problema

La relevancia de este estudio se fundamenta en la necesidad de estudiar las cardiopatías congénitas en recién nacidos con síndrome de Down, puesto que representan una de las principales causas de morbilidad y mortalidad durante la primera infancia en esta población. Según la literatura revisada, principalmente a nivel internacional, se revela que existe una frecuencia variable de cardiopatías congénitas presentes en esta población:

Síndrome de Down; dicha variación se debe fundamentalmente a la presencia de factores geográficos y culturales, lo que refleja la necesidad de una mayor investigación en pacientes síndrome de Down.

El Hospital Regional Docente de Cajamarca es una institución de referencia en la atención neonatal en la región, el estudio de las características clínicas y epidemiológicas de las cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down evaluados en su servicio de Neonatología puede contribuir a obtener un diagnóstico eficaz y por ende a recibir un tratamiento oportuno. Además, los resultados obtenidos podrán servir de base para futuras estrategias de salud pública orientadas al tratamiento y seguimiento de neonatos con síndrome de Down y cardiopatías congénitas.

1.4.Objetivos de la investigación

1.4.1. Objetivo general

Determinar la frecuencia de las cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021– 2023.

1.4.2. Objetivos específicos

- Describir los tipos de cardiopatías congénitas más frecuentes en neonatos con síndrome de Down evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021 – 2023.
- Describir las características clínicas de las cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021 – 2023.
- Describir las características epidemiológicas como sexo, edad gestacional, edad materna y lugar de procedencia; que se encuentran presentes en los neonatos con

síndrome de Down con cardiopatía congénita evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021 – 2023.

- Describir las causas de mortalidad en neonatos con síndrome de Down y cardiopatía congénita evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021 – 2023.

1.5.Limitaciones de la investigación

- Hubo recién nacidos con síndrome de Down con cardiopatías congénitas que fueron derivados a hospitales de mayor nivel para ser atendidos, dicho evento puede sesgar los resultados mostrados principalmente en características epidemiológicas y causas de mortalidad.
- Dificultad para obtener las historias clínicas de los recién nacidos.

1.6.Consideraciones éticas

La investigación se realizó siguiendo los principios éticos que rigen a la Universidad Nacional de Cajamarca y que orientan la conducción de estudios científicos:

- **Consentimiento notificado y expreso:** La presente investigación fue aprobado por el comité de ética del Hospital Regional de Cajamarca.
- **Protección a la persona:** La información que proporcionó el Hospital Regional Docente de Cajamarca se usó exclusivamente para la investigación académica, manteniendo la confidencialidad y anonimato de los pacientes incluidos en la muestra.
- **Responsabilidad, Rigor científico y Veracidad:** La presente investigación refleja datos reales, pues fueron obtenidos a partir de fuentes confiables, permitiendo que la información recolectada pueda ser utilizada para la evaluación y comparación con investigaciones de temáticas similares. El desarrollo de nueva información ayudará a mejorar la calidad de vida de los pacientes con síndrome de Down.

CAPÍTULO II: MARCO TEÓRICO.

2.1. Antecedentes

2.1.1. Internacionales

Arias R. *et al* (11) (2023) realizaron una investigación en México (>2000 m.s.n.m), con el propósito de detallar los resultados clínicos de los pacientes con síndrome de Down que fueron sometidos a cirugía como parte del tratamiento de las cardiopatías congénitas. El diseño fue retrospectivo y la muestra fue de 368 pacientes. En el estudio, las cardiopatías congénitas más comúnmente encontradas fueron: persistencia del conducto arterioso (31%), comunicación interventricular (28%), canal atrioventricular (CAV) (20%), comunicación interauricular (16%) y tetralogía de Fallot con el 4%. Llegaron a concluir que el realizar una buena evaluación cardiológica a los niños con síndrome de Down y el llevar aquellos con cardiopatías congénitas a una corrección oportuna, aumenta el tiempo de supervivencia y mejora las condiciones de calidad de vida.

Gómez CA. *et al* (12). (2023) realizaron una investigación en Boyacá - Colombia (2420 m.s.n.m), con el objetivo de describir las características clínicas y sociodemográficas de los pacientes con cardiopatías congénitas provenientes de diferentes alturas (bajas, moderadas y altas), pero en población general. Fue un estudio de tipo observacional, descriptivo retrospectivo y tuvo una muestra de 361 pacientes. La investigación mostró que entre las cardiopatías más frecuentes se encontraron: ductus arterioso persistente (35,1%), comunicación interventricular (21,6%) y comunicación intrauricular (19,7%). Concluyeron que es necesario implementar medidas como el tamizaje y diagnóstico oportuno de las cardiopatías congénitas para mejorar los resultados asociados a la enfermedad.

Sotillo JF. *et al* (13). (2020) realizaron una investigación en Panamá (2 m.s.n.m), con la finalidad de examinar la frecuencia de las afecciones cardíacas congénitas en los pacientes con síndrome de Down. Fue un estudio de tipo observacional, descriptivo, retrospectivo, de corte transversal, con una muestra de 53 pacientes. El estudio muestra, que existe un 54.7% de asociación entre síndrome de Down y cardiopatías congénitas; y de ellas las más comunes fueron la comunicación interventricular (CIV) 31.03%, seguida por el ductus arterioso persistente (DAP) 29.69% y canal aurículoventricular (canal AV) 13.79%. Resolvieron que la prevalencia encontrada fue similar a lo ya conocido en otros estudios en Latinoamérica, y que la tasa de mortalidad fue menor en comparación a lo reportado en estudios anteriores.

Muntha A. *et al* (14) (2019) realizaron una investigación en Adís Abeba - Etiopía (2355 m.s.n.m), con el objetivo de identificar el perfil de las cardiopatías congénitas y la tasa de supervivencia en estos pacientes. Fue una revisión retrospectiva de casos, con una muestra de 162 pacientes. El estudio mostró, que entre las cardiopatías más frecuentes se encontraban: el conducto arterioso persistente 36,5%, comunicación interventricular 19,9%, comunicación interauricular 19%, comunicación auriculoventricular 18,6% y la tetralogía de Fallot 2,6%; además se describió una tasa de mortalidad de 19%. Concluyeron que las anomalías cardíacas en pacientes Down está determinado por el conducto arterioso persistente y que la mayor parte de fallecimientos ocurrieron en la infancia.

Corona JR. *et al* (15). (2019) realizaron una investigación en Guadalajara -México (1566 m.s.n.m), con el propósito de evaluar que los posibles factores de riesgos materno puedan influir en la aparición de cardiopatías congénitas en bebés con síndrome de Down. Fue un estudio del tipo casos y controles, con una muestra de 231 recién nacidos vivos. El estudio muestra, que dentro de las afecciones cardíacas con mayor prevalencia se

registraron a la comunicación interauricular (CIA) 46,9%, la comunicación interventricular (CIV) 27,3% y los defectos del tabique auriculoventricular (AVSD) 14%. También se menciona, que la deficiencia de suplementos como el ácido fólico previa a un embarazo tuvo un riesgo significativo para el desarrollo de malformaciones cardíacas en estos pacientes. Concluyeron que las deficiencias nutricionales influyen en la presencia de afecciones cardíacas en los pacientes con síndrome de Down.

Chun H. *et al* (16). (2018) realizaron una investigación en el Tibet (4000 m.s.n.m), con la finalidad de evaluar la prevalencia de enfermedades cardíacas congénitas en una de las ciudades con mayor altitud en el mundo. Fue un estudio transversal, con una muestra de 84.302 estudiantes. El estudio muestra una prevalencia de 5,21 de cada 1000 estudiantes en el Tibet presentan cardiopatía congénita, y el tipo que con mayor frecuencia que se registró fue el conducto arterioso persistente (DAP) 66.3% seguido de la comunicación interauricular 20,3% y la comunicación interventricular 9,1%. Concluyeron que la gran altitud constituye un factor ambiental de riesgo para el desarrollo de cardiopatías congénitas, principalmente para DAP.

Boussouf K. *et al* (17). (2017) realizaron una investigación en Sétif, Argelia (1100 m.s.n.m), con el objetivo de analizar la frecuencia y las características de las cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down. el síndrome de Down. Fue un estudio de serie de casos, con una muestra de 110 pacientes. El estudio muestra, las afecciones cardíacas que se observaron con mayor frecuencia fueron: la comunicación auriculoventricular aislada 30%, la comunicación interventricular 17%, la comunicación interauricular 7% y el conducto arterioso persistente 6%. Concluyeron que las características de las cardiopatías congénitas en pacientes Down fueron semejantes a las reportadas en la literatura.

Ruz MA.*et al* (18). (2017) realizaron una investigación en Medellín – Colombia (1495 m.s.n.m), con la finalidad de evaluar la frecuencia con la cual se presentaban afecciones en el corazón en los niños con síndrome de Down. Fue un estudio de tipo observacional, descriptivo, de corte transversal con una muestra de 99 pacientes. El estudio muestra, que dentro de las cardiopatías con mayor frecuencia, se encontraban: la comunicación interventricular 61,6%, comunicación interauricular en 46,5% y ductus arterioso en 38,4%. Concluyeron que los tipos de cardiopatías congénitas asociadas a síndrome de Down, distingue mucho con lo ya conocido en otras literaturas (18).

Benhaourech S.*et al* (4). (2016) realizaron una investigación Marruecos (800 m.s.n.m), con el propósito de buscar la prevalencia y describir las características de las cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down y comparar con información ya descrita en la literatura internacional. Fue un estudio de tipo descriptivo retrospectivo y monocéntrico, con una muestra de 128 pacientes. El estudio muestra, que las cardiopatías que se presentaron con mayor prevalencia de manera individual fueron: la comunicación auriculoventricular (AVSD) 29,9% seguida de la comunicación interventricular 21,5% la comunicación interauricular (CIA) 19,9%. Concluyeron que la prevalencia encontrada no fue similar a la ya conocida en la literatura europea. Aún faltaría la realización de más estudios para definir cuáles serían los factores que influyen estas diferencias (4).

2.1.2. Nacionales

Ayasta AL.*et al*. (2018) realizaron una investigación en Lima – Perú (200 m.s.n.m), con la finalidad de señalar si existe una relación entre una altura mayor a 2260 (m.s.n.m) y el desarrollo de cardiopatías congénitas. Fue un estudio del tipo observacional analítico de corte transversal, con una muestra de 570 pacientes. El estudio muestra, que las cardiopatías congénitas que se presentaron con mayor frecuencia fueron: CIV 29.0%, DAP 17.5% y CIA 17.0%. Concluyeron que la probabilidad de desarrollar cardiopatías

congénitas en niños expuestos durante la gestación a alturas superiores a 2260 (m.s.n.m) aumentó en un 20% a comparación de los expuestos a alturas iguales o inferiores (19).

2.1.3. Locales

Medina F (7) (2024) realizó una investigación en Cajamarca – Perú (2750 m.s.n.m), con el objetivo de determinar las características clínicas y epidemiológicas de las cardiopatías congénitas en los recién nacidos prematuros. La investigación fue de tipo observacional, retrospectivo, descriptivo y de corte transversal; con una muestra de 110 recién nacidos prematuros cardiopatas. El estudio muestra que la comunicación interventricular fue la cardiopatía más frecuente (42.7%) entre los prematuros estudiados, seguida de la persistencia del ductus arterioso (32.7%) y la comunicación interauricular (17.7%). Asimismo, la investigación describe que la cromosomopatía más frecuente fue síndrome de Down, representando el 10.9 % de la población en estudio. De este subgrupo la cardiopatía más frecuente fue la persistencia del ductus arterioso (50%), seguida de comunicación interventricular (25%).

Campos J.*et al* (20). (2023) realizaron una investigación en Cajamarca – Perú (2750 m.s.n.m), con el propósito de describir las características que presentaban los niños con cardiopatías congénitas. Fue un estudio de diseño no experimental, abordaje cuantitativo, descriptivo y de corte transversal, con una muestra de 156 niños. El estudio muestra, que las cardiopatías congénitas que se presentaron con mayor frecuencia fueron: foramen oval persistente 36.4%, persistencia del conducto arterioso 33.0%. Concluyeron que las características que predominaron en pacientes con cardiopatías congénitas fueron: talla baja, bajo peso al nacer, foramen oval persistente, persistencia del conducto arterioso.

Zamora A. *et al* (21). (2018) realizó una investigación en Cajamarca – Perú (2750 m.s.n.m), con el propósito de describir las características clínicas y epidemiológicas de

las cardiopatías congénitas y la mortalidad asociada a ella. Fue un estudio de tipo observacional, cuantitativa, retrospectiva, descriptiva de corte transversal, con una muestra de 140 neonatos. El estudio muestra, que las cardiopatías congénitas que se presentaron con mayor frecuencia fueron: CIA 70.1%, el PCA 59.0%, el CIV 33%; y el 4.3%(6) fueron cardiopatías acianóticas. Concluyeron que las cardiopatías que predominaron fueron las acianóticas 95.7%. La tasa de letalidad descrita fue del 30.71%, y en donde las causas de muerte no fueron de origen cardiaco sino de otras patologías asociadas a los neonatos.

Collantes J. *et al* (22) realizó una investigación en Cajamarca -Perú (2750 m.s.n.m) con el objetivo de valorar las características clínicas y epidemiológicas de las cardiopatías congénitas. Fue un estudio prospectivo que evaluó las cardiopatías congénitas presentadas desde el año 2012 a 2013 en los pacientes de neonatología. El estudio muestra una incidencia de 2.92%, cardiopatías más frecuentes: CIA (81,7%), PCA (49,5%), CIV (13%). Se asociaron a síndrome de Down 13,5%. Concluyeron las cardiopatías congénitas diagnosticadas después del nacimiento en el Hospital Regional de Cajamarca presentan una incidencia elevada.

2.2.Bases teóricas

2.2.1. Síndrome de Down

La anomalía cromosómica más frecuente en el mundo es el síndrome de Down (23). Según la OMS es una alteración genética causada por la existencia de material genético extra en el cromosoma 21 que se traduce en discapacidad (2).

Se describe que cerca del 90% de los casos de trisomía 21 tiene origen materno; en diferentes estudios se considera que una edad materna mayor a 35 años, es uno de los principales factores de riesgo asociados al desarrollo de síndrome de Down (23).

En recién nacidos con fenotipo Down se evidencia: cara redonda y aplanada, macroglosia, nariz ancha y pequeña, orejas pequeñas y de implantación baja, cabello fino y poco abundante, cuello habitualmente corto, ancho y piel posterior muy redundante, hipotonía muscular e hiperlaxitud articular (24). Las alteraciones de manos y pies son de gran valor diagnóstico: las manos son pequeñas, con los dedos cortos y anchos y en la palma es frecuente encontrar el pliegue único transversal; en los pies, hay aumento de la separación entre el primero y el segundo dedo, lo que se conoce como dedo en sandalia (24).

2.2.2. Cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome e Down

El SD abarca un conjunto complejo de patologías que involucran a la mayoría de los órganos y sistemas (23). Las alteraciones más prevalentes y distintivas son: la dificultad para el aprendizaje, hipotiroidismo, cardiopatías congénitas, alteraciones gastrointestinales y leucemias (23).

Las malformaciones cardíacas, son anomalías en el corazón y sus grandes vasos, consecuencia de un defecto en el desarrollo embrionario (23). Representan alrededor del 50% en la población con Síndrome de Down (23) (24); su presencia guarda relación con la alteración cromosómica que se produce en la Trisomía 21 (2)(3)(4).

Las cardiopatías congénitas se clasifican de diversas maneras, una de ellas es teniendo en cuenta sus manifestaciones clínicas. Dentro de las cardiopatías que cursan con flujo pulmonar aumentado o hiperflujo se tiene: el ductus arterioso persistente, la comunicación interventricular, la comunicación interauricular, el canal auriculoventricular, transposición de grandes vasos, el corazón izquierdo hipoplásico, el ventrículo único y el tronco arterioso. Por el contrario, las cardiopatías que cursan con hipoflujo o flujo pulmonar disminuido son: tetralogía de Fallot, la estenosis pulmonar, la atresia pulmonar, la atresia tricuspídea y la anomalía de Ebstein (24) A excepción de la

Tetralogía de Fallot que cursa con hipoflujo pulmonar y de las lesiones obstructivas izquierdas, las CC más frecuentes en los niños con SD se manifiestan con hiperflujo pulmonar.

Durante el período neonatal, los estudios han subrayado que la infección neonatal, el peso al nacer, la asfixia y el parto prematuro son los principales factores asociados con la mortalidad (25). Además, se describe que en pacientes con síndrome de Down la neumonía u otros tipos de infecciones respiratorias fueron la causa más común de muerte a lo largo de toda la vida (26). Se evidencia de esta manera que las afecciones cardíacas congénitas no aumentan la tasa de mortalidad durante la etapa neonatal, sin embargo, podrían ser la principal causa de morbilidad y mortalidad durante el período posneonatal, principalmente en los dos primeros años de vida.

Las cardiopatías congénitas varían según la región geográfica y aspectos socioculturales de cada país, es así que, en EEUU y Europa, el DSAV constituye la CC más frecuente; por el contrario, en Asia y en América Latina la CIV aislada, el DAP y la CIA, son las principalmente descritas en los neonatos con síndrome de Down (23) (24).

Las manifestaciones clínicas en las cardiopatías congénitas pueden variar ampliamente dependiendo del tipo y la gravedad del defecto (27). Los signos y síntomas que se describen principalmente son: soplo cardíaco, cianosis, palpación de pulsos periféricos, taquipnea, dificultad para alimentarse y escaso aumento de peso (27)(28) (29); siendo estas tres últimas descritas por la Academia Estadounidense de Pediatría como las más frecuentes en los pacientes con Síndrome de Down; Los signos y síntomas mencionados corresponden a la evaluación durante la primera infancia (mes – 1 año de vida) (28).

Cabe mencionar que, los signos y síntomas pueden estar ausentes en los primeros días, y esto debido a que las resistencias pulmonares no son una constante fija, varían en el

periodo neonatal. Están elevadas en el recién nacido normal, por lo que las manifestaciones clínicas de cortocircuito izquierda-derecha (I-D) son raras en este grupo de edad. Tras el nacimiento se reducen progresivamente, hasta alcanzar en unas semanas unos valores similares a los del adulto. Es debido a ello que los signos y síntomas pueden estar ausentes en los primeros días, lo que conduce a un diagnóstico tardío (29).

2.2.3. Altitud

Se denomina altitud a la distancia vertical que existe entre cualquier punto de la Tierra en relación con el nivel del mar (30). La altitud se clasifica en: a) Altitud media: 1500 a 2500 m.s.n.m b) Altitud elevada: 2500 a 3,500 m.s.n.m c) Gran altitud: 3500 a 5800 m.s.n.m y d) Extrema altitud mayor de 5,800 m.s.n.m (30). Existen estudios donde se evidencia que los tipos de cardiopatías difieren en frecuencia a una altitud > de 2500 m.s.n.m. (16), lo mencionado podría explicarse con la exposición a hipoxia ambiental y bajos niveles de presión atmosférica, estos factores podrían ocasionar en el feto hipoxia tisular embrionaria y aumento persistente de la presión pulmonar, la cual se mantiene en la vida posnatal. Dichas condiciones afectan tanto la morfología como la fisiología cardiovascular (12). Las cardiopatías que mayormente se describen a esta altitud son: la persistencia del ductus arterioso y el defecto del septo auricular (16).

2.3. Términos básicos

- Comunicación interventricular (CIV): es una abertura en el tabique interventricular, que puede estar situada en diferentes áreas, ser única o múltiple, y tener variaciones en tamaño y forma (10).
- Comunicación interauricular (CIA): Es un defecto en la pared, en el tabique auricular (10)

- Persistencia del conducto arterioso (PCA): Es una estructura vascular que conecta la aorta descendente con la arteria pulmonar (10).
- Defecto del septum auriculoventricular: Defecto completo de los cojinetes endocárdicos, presentando un importante defecto en la tabicación auriculoventricular (8)
- La Tetralogía de Fallot: Presenta cuatro los problemas cardiacos: Obstrucción en la salida de sangre del ventrículo derecho generado por una estenosis pulmonar; comunicación interventricular; cabalgamiento de aorta e hipertrofia del ventrículo derecho (24)

CAPÍTULO III: HIPÓTESIS Y OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

3. Hipótesis y operacionalización de variables

3.1.Hipótesis

No aplica por ser un estudio descriptivo

3.2. Operacionalización de variables

| VARIABLE | DEFINICIÓN CONCEPTUAL | DEFINICIÓN OPERACIONAL | INDICADOR | TIPO DE VARIABLE | ESCALA | FUENTE |
|-------------------------|--|--|--|-------------------------|---------------|------------------|
| RN con síndrome de DOWN | Trastorno genético causada por una triplicación total o fragmentaria del cromosoma 21(1) | Pacientes con síndrome de Down diagnosticados por fenotipo | Cara redonda y aplanada Macroglosia Nariz ancha y pequeña Orejas de implantación baja Cuello corto, ancho Hipotonía muscular Hiperlaxitud articular Manos pequeñas Dedos cortos Aumento de la separación entre el primero y el segundo dedo del pie | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |
| Cardiopatías congénitas | Anomalía estructural del corazón o de los grandes vasos, | Cardiopatía congénita diagnosticada | Comunicación interventricular Comunicación interauricular | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |

| | | | | | | |
|--------------------------|--|--|--|-------------|---------|------------------|
| | consecuencia de las alteraciones del desarrollo embrionario del corazón (3). | mediante ecocardiografía | Persistencia del conducto arterioso Canal auriculoventricular Tetralogía de Fallot Coartación de la aorta | | | |
| Características clínicas | Manifestaciones objetivas y representativas de una enfermedad | Dificultad respiratoria: según la escala de Silverman-Anderson con los parámetros de aleteo nasal, quejido espiratorio, retracción subxifoidea, tirajes intercostales y disociación toracoabdominal descritos en la historia clínica | Sí presenta No presenta | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |

| | | | | | | |
|--|--|--|--|-------------|---------|------------------|
| | | Dificultad para alimentarse: fatiga al momento de la lactancia | Sí presenta No presenta | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |
| | | Ganancia de peso: aumento de peso corporal | Poca ganancia de peso No ganancia de peso No evaluable | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |
| | | Soplo cardiaco: Ruido debido al flujo de sangre acelerado que se registra en la historia clínica | Sí presenta No presenta | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |
| | | Cianosis: Coloración azulada de piel o | Sí presenta No presenta | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |

| | | | | | | |
|--|--|--|----------------------------|-------------|---------|------------------|
| | | mucosas descrita en la historia clínica | | | | |
| | | Desaturación de oxígeno: Disminución de la saturación de oxígeno por debajo de 90% descrita en la historia clínica | Sí presenta No presenta | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |
| | | Cardiomegalia o silueta cardiaca anormal por ecocardiografía o radiografía de tórax | Sí presenta No presenta | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |
| | | Diferencia de saturación: Medición de la saturación | Medido No medido | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |

| | | | | | | |
|---------------------------------|---|--|--|-------------|---------|------------------|
| | | preductal y postductal descrita en la historia clínica. | | | | |
| | | Taquipnea: Aumento de la frecuencia respiratoria por encima de 60 respiraciones por minuto registrada en la historia clínica | Sí presenta No presenta | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |
| Características epidemiológicas | Particularidad que indica tiempo, lugar y persona | Sexo: Condición orgánica que distingue al varón de la mujer | Femenino Masculino | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |
| | | Edad gestacional: Descripción del tiempo de embarazo | Pre término A término Post término | Cualitativa | Ordinal | Historia clínica |

| | | | | | | |
|--|--|---|---|--------------|----------|------------------|
| | | mediante semanas descrito en la historia clínica | | | | |
| | | Edad materna: edad de la madre registrada en la historia | <15 años 15 – 35 años >35 años | Cuantitativa | Discreta | Historia clínica |
| | | Procedencia: Según el lugar de donde se realizó la referencia | Cajabamba Cajamarca Celendín Chota Contumazá Cutervo Hualgayoc Jaén San Ignacio San Marcos San Miguel | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |

| | | | | | | |
|------------|--|--|---|-------------|---------|------------------|
| | | | San Pablo Santa Cruz Otro departamento | | | |
| Altitud | Distancia entre la superficie de la tierra y el nivel del mar desde el punto de observación. | Altitud de la procedencia de los neonatos | Altitud media Altitud elevada Gran altitud Extrema altitud | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |
| Mortalidad | Cese o término de la vida | Se definirá según la historia clínica si el paciente ha fallecido dentro del primer año de vida especificando la causa del deceso. | Cardiaca No cardiaca | Cualitativa | Nominal | Historia clínica |

CAPÍTULO IV: METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN

4.1. Tipo y nivel de la investigación

La presente investigación es de tipo básica, observacional, descriptivo, retrospectivo, de corte transversal.

4.2. Técnicas de muestreo y diseño de la investigación:

4.2.1. Diseño de investigación

El siguiente estudio es de tipo observacional, descriptivo, retrospectivo y de corte transversal.

Población

Esta investigación tuvo una población de 75 pacientes; constituida por todos los pacientes neonatos (28 días) con Síndrome de Down atendidos en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el período 2021 – 2023.

Muestra

Esta investigación tuvo una muestra poblacional de 47 pacientes; constituida por todos los pacientes neonatos Síndrome de Down y con cardiopatía congénita evaluados en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el período 2021 - 2023, que reunieron los siguientes criterios de inclusión.

Criterios de Inclusión:

- 1) Neonatos con diagnóstico de cardiopatía congénita por ecocardiografía.

Criterios de Exclusión:

- 1) Pacientes con edad mayor a 28 días.
- 2) Historia Clínica ausente en el departamento de archivo.
- 3) Neonatos con síndrome de Down que no cuenten con ecocardiografía

4.2.2. Fuente e instrumento de recolección de datos

Técnica: Las técnicas que se utilizaron en dicho proyecto de investigación fue la revisión documental y la recopilación de datos.

Instrumentos de recolección de datos: El instrumento que se utilizó consistió en una ficha de recolección de datos (ANEXO 1), la cual se elaboró de acuerdo a los objetivos de la investigación. El instrumento fue validado por 3 expertos del área a investiga mediante el llenado de la “Planilla de juicio de expertos” (ANEXO 2).

4.2.3. Técnicas de procesamiento de la información y análisis de datos

Con la información que se obtuvo a través de las fichas de recolección, se realizó una base de datos en planillas de Microsoft Excel, versión 2022; estos datos fueron ordenados y tabulados de acuerdo a los objetivos de la investigación y posteriormente se realizó el análisis estadístico en el programa SPSS 2022. Los resultados fueron organizados en tablas y gráficas, para luego ser comparadas con trabajos realizados a nivel internacional, nacional y local.

CAPITULO V: RESULTADOS

1.1. Cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down.

Tabla 1: Frecuencia de cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down

| | N | % |
|-----------------------------|----|-------|
| Con cardiopatías congénitas | 47 | 62.7% |
| Sin cardiopatías congénitas | 28 | 37.3% |

En la tabla anterior se muestra que un 62.7% de neonatos con síndrome de Down presentan algún tipo de cardiopatías congénitas.

Tabla 2: Cardiopatías frecuentes en neonatos con síndrome de Down según la altitud de procedencia

| | Altitud | | | | | | Total | |
|---------------------|---------------|---------------|-----------------|---------------|--------------|---------------|-----------|---------------|
| | Altitud media | | Altitud elevada | | Gran altitud | | | |
| | N | % | N | % | N | % | N | % |
| AISLADAS | | | | | | | | |
| PCA | 11 | 30.6% | 3 | 33.3% | 0 | 0.0% | 14 | 29.8% |
| CIV | 5 | 13.9% | 1 | 11.1% | 1 | 50.0% | 7 | 14.9% |
| CIA | 4 | 11.1% | 1 | 11.1% | 0 | 0.0% | 5 | 10.6% |
| Total aisladas | | | | | | | 26 | 55.3% |
| ASOCIACIONES | | | | | | | | |
| CIA + PCA | 9 | 25.0% | 0 | 0.0% | 1 | 50.0% | 10 | 21.3% |
| CIA + CIV + PCA | 3 | 8.3% | 2 | 22.2% | 0 | 0.0% | 5 | 10.6% |
| CIA + CIV | 1 | 2.8% | 1 | 11.1% | 0 | 0.0% | 2 | 4.3% |
| CIV + PCA | 1 | 2.8% | 0 | 0.0% | 0 | 0.0% | 1 | 2.1% |
| PCA + CAV + CoAO | 0 | 0.0% | 1 | 11.1% | 0 | 0.0% | 1 | 2.1% |
| CIV + CIA + CoAO | 1 | 2.8% | 0 | 0.0% | 0 | 0.0% | 1 | 2.1% |
| TF + PCA | 1 | 2.8% | 0 | 0.0% | 0 | 0.0% | 1 | 2.1% |
| Total asociaciones | | | | | | | 21 | 44.6% |
| Total | 36 | 100.0% | 9 | 100.0% | 2 | 100.0% | 47 | 100.0% |

En la tabla anterior se obtienen la frecuencia de los tipos de cardiopatías más frecuentes teniendo en a la altitud la cual se clasifica en altitud media: 1500 – 2500 m.s.n.m., altitud elevada: 2500 – 3500 m.s.n.m. y gran altitud: 3500 – 5800 m.s.n.m.

Frecuencia de Cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down evaluados según clasificación de altitud de procedencia en moderada, media y gran altitud en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el período 2021-2023

Tabla 3: Frecuencia de cardiopatías congénitas según altitud de procedencia

| | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje válido | Porcentaje acumulado |
|-----------------|------------|------------|-------------------|----------------------|
| Altitud media | 36 | 76.6 | 76.6 | 76.6 |
| Altitud elevada | 9 | 19.1 | 19.1 | 95.7 |
| Gran altitud | 2 | 4.3 | 4.3 | 100.0 |
| Total | 47 | 100.0 | 100.0 | |

Tabla 4: Cardiopatías según provincia de origen

| | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje válido | Porcentaje acumulado |
|------------|------------|------------|-------------------|----------------------|
| Cajamarca | 29 | 61.7 | 61.7 | 61.7 |
| Celendín | 5 | 10.6 | 10.6 | 72.3 |
| Chota | 3 | 6.4 | 6.4 | 78.7 |
| Cutervo | 3 | 6.4 | 6.4 | 85.1 |
| San Marcos | 3 | 6.4 | 6.4 | 91.5 |
| Hualgayoc | 2 | 4.2 | 4.2 | 95.7 |
| Santa Cruz | 1 | 2.1 | 2.1 | 97.9 |
| San Pablo | 1 | 2.1 | 2.1 | 100.0 |
| Total | 47 | 100.0 | 100.0 | |

1.2. Características clínicas de las cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down

Frecuencia de las características clínicas presentes en los neonatos con síndrome de Down evaluados en altitud en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el período 2021-2023

Tabla 5: Características clínicas en neonatos con síndrome de Down con cardiopatías congénitas

| CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS | | N | % |
|--------------------------------|-------------|----|-------|
| <i>Dificultad respiratoria</i> | Si presenta | 15 | 31.9% |
| | No presenta | 32 | 68.1% |
| <i>Desaturación de oxígeno</i> | Si presenta | 13 | 27.7% |
| | No presenta | 34 | 72.3% |
| <i>Cianosis</i> | Si presenta | 10 | 21.2% |
| | No presenta | 37 | 78.8% |
| <i>Taquipnea</i> | Si presenta | 13 | 27.7% |
| | No presenta | 34 | 78.8% |
| <i>Soplo</i> | Si presenta | 19 | 40.4% |
| | No presenta | 28 | 59.6% |

| | | | |
|---|--------------------|----|-------|
| <i>Cardiomegalia</i> | Si presenta | 11 | 23.4% |
| | No presenta | 36 | 76.6% |
| <i>Diferencia de saturación</i> | Si medido | 0 | 0% |
| | No medido | 47 | 100% |
| <i>Dificultad para alimentarse</i> | Si presenta | 22 | 46.8 |
| | No presenta | 25 | 53.2 |
| <i>Ganancia de peso</i> | Poca Ganancia peso | 34 | 72.3 |
| | No gana peso | 7 | 14.8 |
| | No evaluable | 6 | 12.9 |

1.3. Características epidemiológicas

Cardiopatías congénitas presentes en los neonatos con síndrome de Down según el género evaluados en altitud en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el período 2021-2023.

Tabla 6: Cardiopatías congénitas según el género

| | Género | | | | Total | |
|------------------|-----------|--------|----------|--------|-------|--------|
| | Masculino | | Femenino | | | |
| | N | % | N | % | N | % |
| PCA | 6 | 33.3% | 8 | 27.6% | 14 | 29.8% |
| CIV | 3 | 16.7% | 4 | 13.8% | 7 | 14.9% |
| CIA | 3 | 16.7% | 2 | 6.9% | 5 | 10.6% |
| CIA + PCA | 6 | 33.3% | 4 | 13.8% | 10 | 21.3% |
| CIA + CIV + PCA | 0 | 0.0% | 5 | 17.2% | 5 | 10.6% |
| CIA + CIV | 0 | 0.0% | 2 | 6.9% | 2 | 4.3% |
| CIV + PCA | 0 | 0.0% | 1 | 3.4% | 1 | 2.1% |
| PCA + CAV + CoAO | 0 | 0.0% | 1 | 3.4% | 1 | 2.1% |
| CIV + CIA + CoAO | 0 | 0.0% | 1 | 3.4% | 1 | 2.1% |
| TF + PCA | 0 | 0.0% | 1 | 3.4% | 1 | 2.1% |
| Total | 18 | 100.0% | 29 | 100.0% | 47 | 100.0% |

Cardiopatías congénitas presentes en los neonatos con síndrome de Down según la edad gestacional evaluados en altitud en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el período 2021-2023.

Tabla 7: Cardiopatías congénitas según la edad gestacional

| | Edad gestacional | | | | Total | |
|---------------------|------------------|--------|---------------|--------|-------|--------|
| | A término | | Pre - término | | | |
| | N | % | N | % | N | % |
| PCA | 12 | 30.8% | 2 | 25.0% | 14 | 29.8% |
| CIV | 6 | 15.4% | 1 | 12.5% | 7 | 14.9% |
| CIA | 5 | 12.8% | 0 | 0.0% | 5 | 10.6% |
| CIA + PCA | 7 | 17.9% | 3 | 37.5% | 10 | 21.3% |
| CIA + CIV + PCA | 4 | 10.3% | 1 | 12.5% | 5 | 10.6% |
| CIA + CIV | 1 | 2.6% | 1 | 12.5% | 2 | 4.3% |
| CIV + PCA | 1 | 2.6% | 0 | 0.0% | 1 | 2.1% |
| PCA + CAV + CoAO | 1 | 2.6% | 0 | 0.0% | 1 | 2.1% |
| CIV + CIA + CoAO | 1 | 2.6% | 0 | 0.0% | 1 | 2.1% |
| TF + PCA | 1 | 2.6% | 0 | 0.0% | 1 | 2.1% |
| Total | 39 | 100.0% | 8 | 100.0% | 47 | 100.0% |

Cardiopatías congénitas presentes en los neonatos con síndrome de Down según la edad materna evaluados en altitud en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el período 2021-2023

Tabla 8: Cardiopatías congénitas según la edad materna

| | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje válido | Porcentaje acumulado |
|------------------|------------|------------|-------------------|----------------------|
| 15 -35 años | 14 | 29.8 | 29.8 | 29.8 |
| Mayor de 35 años | 23 | 48.9 | 48.9 | 78.7 |
| No especifica | 10 | 21.3 | 21.3 | 100.0 |
| Total | 47 | 100.0 | 100.0 | |

1.4.Causas de mortalidad en neonatos con síndrome de Down con cardiopatías congénitas

Prevalencia de mortalidad cardíaca y no cardíaca en los neonatos con síndrome de Down evaluados en altitud en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el período 2021-2023

Tabla 9: Causas de Mortalidad en neonatos con síndrome de Down con cardiopatía congénita

| | Frecuencia | Porcentaje |
|-------------|------------|------------|
| Cardíaca | 2 | 4.3 |
| No cardíaca | 3 | 6.4 |
| Total | 5 | 10.6 |
| Vivos | 42 | 89.4 |
| Total | 47 | 100,00 |

CAPÍTULO VI: DISCUSIÓN

De acuerdo con los resultados obtenidos, se evidencian semejanzas y diferencias contrastados a estudios revisados en la literatura internacional y nacional. Sin embargo, es preciso mencionar que, mediante la muestra obtenida y el análisis realizado, se busca dar a conocer dicha problemática en nuestra localidad.

El síndrome de Down (SD) representa a uno de los trastornos cromosómicos más frecuentes con un gran valor médico y social (2). El síndrome de Down está relacionado con diferentes malformaciones congénitas y entre las más frecuentes se describen a los defectos cardiacos (2). La prevalencia que se registra de cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down en el Hospital Regional Docente de Cajamarca fue de 62.7%. Dicho resultado presenta una estrecha relación con el estudio de Benhaourech S. et al. (4) quien describe que la frecuencia existente de CC en el síndrome de Down es elevada y varía entre el 40 a 63%; sus resultados son similares a los presentados por Dimopoulos K. et al. (5) quien también describe una frecuencia de 40 a 60% de Cardiopatías congénitas en los pacientes con síndrome de Down. Los resultados hallados no distan de los descritos en el Hospital de Especialidades Pediátricas de Panamá 62.1% (13); México entre 50 y 60%; (10); Etiopía 61% (14); sin embargo, difiere de la prevalencia registrada en Argelia 15,4% (17).

Las cardiopatías congénitas que con mayor frecuencia se encontraron en neonatos con síndrome de Down evaluados en el Hospital Regional Docente de Cajamarca fueron: de manera aislada PCA; CIV y CIA, con porcentajes 29.8%, 14.9% y 10.6% respectivamente; dentro de las asociaciones que con mayor frecuencia se registraron fueron: CIA + PCA; CIA + CIV + PCA; CIA + CIV, en porcentajes de 21.3%; 10.6%; 4.3% respectivamente. Dichos resultados distan mucho de algunas literaturas descritas internacionalmente, es así que, para Asim A. *et al* (2) el defecto cardiaco que con mayor frecuencia se presenta en dicha población constituye el defecto del cojín endocárdico o también llamado defecto del cojín auriculoventricular, la cual se

encuentra presente en el 40% de pacientes, seguido del CIV con el 35%; sus resultados son similares a los presentados por Benhaourech S. *et al* (4) quien además menciona que las cardiopatías congénitas se pueden representar de 2 formas: aisladas y asociadas. En las formas aisladas se describen aquellos pacientes que presenten solo un defecto cardiaco mientras que, en las formas asociadas, aquellos que presenten más de un defecto cardiaco; de los defectos cardiacos presentados de forma aislada, el defecto del tabique auriculoventricular fue la cardiopatía congénita que con mayor frecuencia se halló (29.9%), seguido de la comunicación interventricular (21.5%), comunicación interauricular (19.9%), conducto arterioso persistente (16.57%) y tetralogía de Fallot (5%). Asimismo, menciona que, dentro de las asociaciones más frecuentes figuran CIV + CIA (9,3%) y CIV + PCA (5,5%). Es importante mencionar que existen estudios realizados en Latinoamérica cuyos resultados son incongruentes a los mostrados anteriormente, tal es el caso de Ruz-Montes Miguel A. *et al* (18) quien alude en su investigación, que la cardiopatía congénita con mayor prevalencia es la comunicación interventricular (61,62%), seguida de la comunicación interauricular y posteriormente la persistencia del conducto arterioso; sus resultados no distan con los mostrados por Olórtegui A. *et al* (6) quien considera en su estudio a CIV, CIA y PDA como las más frecuentes en Latinoamérica. Un estudio realizado por Collantes – Cubas J. *et al* (22) describe como cardiopatías congénitas más frecuentes a CIA (81.7%), PCA (49.5%) y CIV (13%); si bien es cierto, la población de estudio de dicha investigación no estaba constituidos por pacientes con síndrome de Down, establece de por si una base en investigación en donde se sigue evidenciando diferencias entre resultados encontrados en Latinoamérica con lo evidenciado en parte del continente europeo principalmente (2,4).

Cajamarca se encuentra ubicada a 2750 msnm, si la clasificamos teniendo en cuentas los rangos descritos anteriormente: altitud media: 1500 a 2500 msnm; altitud elevada: 2500 a 3,500 msnm, gran altitud: 3500 a 5800 msnm y extrema altitud mayor de 5,800 msnm (31), Cajamarca se

describiría en “Altitud elevada”. La presente investigación registra a la cardiopatía congénita PCA como la más frecuente seguida de CIV y CIA. Dichos resultados tienen similitud los presentados por Chun H. *et al* (16) cuya población de estudio se encontraba a una altitud de > de 3000 msnm, en ella se observó que la cardiopatía congénita que con mayor frecuencia se presentó fue el conducto arterioso persistente (66,3%), seguido de CIA y CIV.

En cuanto a las características clínicas, la Academia Estadounidense de Pediatría, en su informe clínico de Vigilancia de la salud de niños y adolescentes con síndrome de Down, menciona que dentro de los signos y síntomas que se deben tener en cuenta para su evaluación son: taquipnea, dificultades para alimentarse y el escaso aumento de peso (28). Sin embargo, también se podrían incluir: ruidos cardíacos anormales, soplo, mala perfusión y pulsos disminuidos (29). Dichas características son similares a las encontradas en la presente investigación. La clínica más frecuente registrada fue: Poca ganancia de peso (72.3%), dificultad para alimentarse (46.8%), presencia de soplo cardíaco (40.4 %), dificultad respiratoria (31.9%) y taquipnea (27.6%); en cuanto al examen de verificación de pulsos disminuidos, este no fue realizado a ningún paciente de nuestro estudio.

Por lo que refiere a características epidemiológicas, en la presente investigación se observó que la prevalencia de cardiopatías congénitas fue mayor en el sexo femenino con un 61.7% a comparación del sexo masculino con un 38.3%, dichos resultados son similares a los descritos por Arias-Lobo R. *et al* (11) puesto que en su estudio menciona que el 54% de la población en estudio pertenecen al sexo femenino: de igual forma Ruz-Montes Miguel A. *et al* (17) hace de conocimiento, que en su estudio se observó que los defectos cardíacos congénitos eran mayor en el género femenino (52 pacientes) a diferencia del género masculino (47 pacientes). Sin embargo, los resultados presentados distan mucho Gómez-Monroy CA. *et al*. (12) quien encuentra una mayor prevalencia de CC en el género masculino en relación con el género femenino. No obstante, aún faltan desarrollo de investigaciones que confirmen si en verdad

constituye el género un factor de riesgo para el desarrollo de cardiopatías congénitas. En cuanto a las cardiopatías congénitas más frecuentes según la edad gestacional, en la presente investigación se describe que el mayor porcentaje corresponde neonatos a término 83% y un 17% a neonatos pre término. Además, la cardiopatía aislada que con mayor frecuencia se presentó en recién nacidos pretérminos fue el PCA seguida de CIV. Dichos resultados son similares a los encontrados por Medina - Castillo F (7) quien describe que las cardiopatías más frecuentes en recién nacidos pre – término con síndrome de Down fue persistencia del ductus arterioso, seguida de comunicación interventricular. En relación a la edad materna, se obtuvieron los siguientes resultados: mayor de 35 años (48.0%), de 15 – 35 años (29.8%), no específica (21.3%), corresponden a esta última categoría las historias clínicas en donde no figuraba la edad materna. Los resultados obtenidos son congruentes con Castillo Lam JE. et al. (23) quienes en sus diferentes estudios describen que cerca del 90% de los casos de trisomía 21 tiene origen materno; incluso consideran que una edad materna mayor a 35 años, es uno de los principales factores de riesgo asociados a las anomalías cromosómicas y defectos cardiacos.

En lo concerniente a la causa de mortalidad, se observó que el 10.6% de los neonatos con síndrome de Down y cardiopatía congénita asociada fallecieron, sin embargo, la causa de la mortalidad que se describe con mayor frecuencia no fue el origen cardiaco en sí, sino otras patologías asociadas como neumonía y sepsis intrahospitalaria. Los resultados obtenidos son similares a los descritos por Benhaourech S. et al (4) quien refiere en su estudio que las cardiopatías congénitas representan la principal causa de mortalidad y morbilidad durante los dos primeros años de vida más no en la etapa neonatal. Dimopoulos K. et al. (5) menciona que los pacientes con síndrome de Down presentan diferentes problemas de salud, no siendo la cardiopatía condición necesaria que los conlleven a tener un mayor riesgo de mortalidad durante la etapa neonatal.

CAPÍTULO VII: CONCLUSIONES

1. La prevalencia de cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca fue de 62.7%.
2. Las cardiopatías congénitas que con mayor frecuencia de encontraron en neonatos con síndrome de Down fueron: de manera aislada PCA; CIV y CIA, con porcentajes 29.8%, 14.9% y 10.6% respectivamente; dentro de las asociaciones que con mayor frecuencia se registraron fueron: CIA + PCA; CIA + CIV + PCA; CIA + CIV, en porcentajes de 21.3%; 10.6%; 4.3% respectivamente.
3. Los signos y síntomas que con mayor frecuencia se registró fue de: poca ganancia de peso (72.3%), dificultad para alimentarse (46.8%), presencia de soplo cardiaco (40.4%), dificultad respiratoria (31.9%) y taquipnea (27.6%).
4. En características epidemiológicas se obtuvo lo siguiente: La frecuencia de cardiopatías congénitas fue mayor en el sexo femenino con un 61.7%; las cardiopatías congénitas más frecuentes según la edad gestacional, corresponde a neonatos a término 83%; la mayor frecuencia de cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down se presentó a una edad materna mayor a 35 años (48.0%).
5. Se observó que el 10.6% de los neonatos con síndrome de Down y cardiopatía congénita presente fallecieron. Siendo la causa más frecuente de mortalidad la no cardiaca con un 6.4%.

CAPÍTULO VIII: RECOMENDACIONES

1. Se recomienda a futuros investigadores continuar indagando en el tema planteado, empleando una metodología distinta. Es necesario ampliar los estudios que analicen la relación entre altitud y la presencia de cardiopatías congénitas, lo que permitirá obtener nuevas conclusiones que contribuyan a una mejor comprensión del tema.
2. Se recomienda ampliar la cantidad de para poder tener estadísticas que se puedan inferir a la población.
3. Se recomienda mejorar el llenado de las historias clínicas, esto debido a que aun se evidencian historias clínicas con datos incompletos o mal llenados.
4. Tener cuidado al momento de llenar los diagnósticos finales de los pacientes en los documentos de alta, los cuales deben ir con su código Cie 10 correspondiente, esto con la finalidad de que los diagnósticos puedan ser incluidos en la base de datos del Hospital Regional Docente de Cajamarca y ser utilizados en investigaciones futuras.

CAPÍTULO IX: REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Alldred MJ, Martini AC, Patterson D, Hendrix J, Granholm AC. Aging with Down Syndrome-Where Are We Now and Where Are We Going? *J Clin Med*. 2021 Oct 13;10(20):4687. doi: 10.3390/jcm10204687. PMID: 34682809; PMCID: PMC8539670.
2. Asim A, Kumar A, Muthuswamy S, Jain S, Agarwal S. "Down syndrome: an insight of the disease". *J Biomed Sci*. 2015 Jun 11;22(1):41. doi: 10.1186/s12929-015-0138-y. PMID: 26062604; PMCID: PMC4464633.
3. Gobierno del Perú. Día Mundial del Síndrome de Down [Internet]. 2022 [citado el 8 de febrero de 2025]. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/conadis/noticias/593360-dia-mundial-del-sindrome-de-down>
4. Benhaourech S, Drighil A, Hammiri AE. Congenital heart disease and Down syndrome: various aspects of a confirmed association. *Cardiovasc J Afr*. 2016 Sep/Oct;27(5):287-290. doi: 10.5830/CVJA-2016-019. PMID: 27805241; PMCID: PMC5370349.
5. Dimopoulos K, Constantine A, Clift P, Condliffe R, Moledina S, Jansen K, Inuzuka R, Veldtman GR, Cua CL, Tay ELW, Opotowsky AR, Giannakoulas G, Alonso-Gonzalez R, Cordina R, Capone G, Namuyonga J, Scott CH, D'Alto M, Gamero FJ, Chicoine B, Gu H, Limsuwan A, Majekodunmi T, Budts W, Coghlan G, Broberg CS; for Down Syndrome International (DSi). Cardiovascular Complications of Down Syndrome: Scoping Review and Expert Consensus. *Circulation*. 2023 Jan 31;147(5):425-441. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.122.059706. Epub 2023 Jan 30. PMID: 36716257; PMCID: PMC9977420.
6. Olórtégui A, Adrianzén M. Incidencia estimada de las cardiopatías congénitas en niños menores de 1 año en el Perú. *An. Fac. med.* [Internet]. 2007 jun [citado 2025 Feb 08]; 68(2): 113-124. Disponible en:

http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-55832007000200003&lng=es.

7. Medina – Castillo F. Características clínicas y epidemiológicas de las cardiopatías congénitas en prematuros en el Hospital Regional Docente de Cajamarca, enero -diciembre 2022. [Internet] [Tesis de pregrado]. Cajamarca: Universidad Nacional de Cajamarca; 2024 [citado 9 de febrero de 2025]. Disponible en: <https://repositorio.unc.edu.pe/discover>
8. Zhang P, Ke J, Li Y, Huang L, Chen Z, Huang X, Zhang L, Xiao D. Long-term exposure to high altitude hypoxia during pregnancy increases fetal heart susceptibility to ischemia/reperfusion injury and cardiac dysfunction. *Int J Cardiol.* 2019 Jan 1; 274:7-15. doi: 10.1016/j.ijcard.2018.07.046. Epub 2018 Jul 9. PMID: 30017521; PMCID: PMC6242757.
9. Zamudio S, Palmer SK, Droma T, Stamm E, Coffin C, Moore LG. Effect of altitude on uterine artery blood flow during normal pregnancy. *J Appl Physiol (1985).* 1995 Jul;79(1):7-14. doi: 10.1152/jappl.1995.79.1.7. PMID: 7559250.
10. Miao CY, Zuberbuhler JS, Zuberbuhler JR. Prevalence of congenital cardiac anomalies at high altitude. *J Am Coll Cardiol.* 1988 Jul;12(1):224-8. doi: 10.1016/0735-1097(88)90378-6. PMID: 3379209.
11. Arias-Lobo R, Lupinta-Paredes E, Calderón-Colmenero J, Cervantes-Salazar JL, García-Montes JA, Patiño-Bahena EJ, Benita-Bordes A. Abordaje terapéutico de cardiopatías congénitas en el síndrome de Down [Congenital heart disease in Down's syndrome]. *Arch Cardiol Mex.* 2023 Jul 27;93(3):294-299. Spanish. doi: 10.24875/ACM.22000053. PMID: 36634578; PMCID: PMC10406475
12. Gómez-Monroy CA, Hoyos-Gómez LK, Acosta-Costilla ÁF, Muñoz-Torres LD, Fernández-Ávila DG. Prevalence of congenital heart disease in relation to height above sea level in a

- region of Colombia. *Arch Cardiol Mex.* 2023;93(1):37-43. English. doi: 10.24875/ACM.21000325. PMID: 36757777; PMCID: PMC10161842.
13. Sotillo-Lindo, JF, et al. (2020), Prevalencia y perfil de cardiopatías congénitas en pacientes con Síndrome de Down. Hospital de Especialidades Pediátricas Omar Torrijos Herrera, 2011-2018. DOI: 10.37980/im.journal.rspp.20201695
 14. Muntha A, Moges T. Congenital Cardiovascular Anomalies among Cases of Down Syndrome: A Hospital Based Review of Cases in TikurAnbessa Specialized Hospital, Ethiopia. *Ethiop J Health Sci.* 2019 Mar;29(2):165-174. doi: 10.4314/ejhs.v29i2.3. PMID: 31011264; PMCID: PMC6460451.
 15. Corona-Rivera JR, Nieto-García R, Gutiérrez-Chávez AS, Bobadilla-Morales L, Rios-Flores IM, Corona-Rivera A, Fabián-Morales GE, Zavala-Cortés I, Lugo-Iglesias C, Peña-Padilla C. Maternal risk factors for congenital heart defects in infants with Down syndrome from Western Mexico. *Am J Med Genet A.* 2019 Sep;179(9):1857-1865. doi: 10.1002/ajmg.a.61300. Epub 2019 Jul 19. PMID: 31321895.
 16. Chun H, Yue Y, Wang Y, Dawa Z, Zhen P, La Q, Zong Y, Qu Y, Mu D. High prevalence of congenital heart disease at high altitudes in Tibet. *Eur J Prev Cardiol.* 2019 May;26(7):756-759. doi: 10.1177/2047487318812502. Epub 2018 Nov 12. PMID: 30419180.
 17. Boussouf K, Zaidi Z, Amrane M, Hammoudi N, Mebarki M, Amalou S. Estudio de las cardiopatías congénitas en pacientes con síndrome de Down en Argelia. *EMHJ [Internet].* 2017 Enero.[citado 9 de febrero de 2025]; 23(9): 626 -630. doi:10.26719/2017.23.9.626
 18. Ruz-Montes Miguel A., Cañas-Arenas Eliana M., Lugo-Posada María A., Mejía-Carmona María A., Zapata-Arismendy Manuela, Ortiz-Suárez Laura et al. Cardiopatías congénitas más frecuentes en niños con síndrome de Down. *Rev. Colomb. Cardiol. [Internet].* Febrero de 2017 [consultado el 9 de febrero de 2025]; 24(1): 66-70. <https://doi.org/10.1016/j.rccar.2016.06.014>.

19. Ayasta Monge AL, Hinostroza Villacorta CE. Asociación entre altura y cardiopatías congénitas en pacientes pediátricos en el Instituto Nacional de Salud del Niño (INSN), Lima-Perú ,en los años 2017- Para optar el título profesional de Médico Cirujano AUTORES [Internet]. [Lima, Perú]: Universidad Peruana de Ciencias Aplicadas (UPC).; 2018. <https://doi.org/10.19083/tesis/624870>
20. Campos,J & Guevara, G. Características de los niños con cardiopatías congénitas atendidos en el Hospital Regional Docente de Cajamarca 2021 – 2022. [Tesis de licenciatura]. Chota: Universidad Nacional Autónoma de Chota; 2023.
21. Zamora A. Características clínicas y epidemiológicas de las cardiopatías congénitas y su relación con la letalidad en neonatos atendidos en el servicio de neonatologías del Hospital Regional Docente de Cajamarca agosto 2016-diciembre 2017. [Internet] [Tesis de pregrado]. Cajamarca: Universidad Nacional de Cajamarca; 2018 [citado 9 de febrero de 2025]. Disponible en: <https://repositorio.unc.edu.pe/discover>
22. Collantes Cubas, Jorge & Castañeda, Miguel & Díaz, Carlos & Salcedo, Jorge & Cabellos, Walter & Martinez, David & Chilón, Patricia. (2015). Cardiopatías congénitas en neonatos del Hospital Regional de Cajamarca 2012 - 2013. Revista Peruana de Cardiología Enero - Abril 2015. XLI. 36-42.
23. Castillo Lam JE, Elías Aauto OE, Huamán Benancio GP. Cardiopatías congénitas asociadas a los síndromes cromosómicos más prevalentes: revisión de la literatura [Congenital heart disease associated with the most prevalent chromosomal syndromes: a literature review]. Arch Peru Cardiol Cir Cardiovasc. 2021 Sep 30;2(3):187-195. Spanish. doi: 10.47487/apcyccv.v2i3.155. PMID: 37727523; PMCID: PMC10506540.
24. Chernovetzky G, Oppizzi MY, Cimbaro R. Prevalencia de las cardiopatías congénitas en recién nacidos con síndrome de Down en una maternidad de la ciudad autónoma de Buenos Aires. Rev. Hosp. Mat. Inf. Ramón Sardá [Internet] 2017 [citado 14 de febrero de

<https://www.sarda.org.ar/images/2017/3%20original.pdf>

25. Amini E, Heidarzadeh M, Ahmadian L, Ariafar S, Amiresmaili M. Investigating the Causes of Neonatal Mortality: An Umbrella Review. *Iran J Public Health*. 2024 Jun;53(6):1272-1283. PMID: 39430153; PMCID: PMC11488557
26. Alan H. Bittles, Carol Bower, Rafat Hussain, Emma J. Glasson, Las cuatro edades del síndrome de Down, *European Journal of Public Health* , volumen 17, número 2, abril de 2007, páginas 221-225, <https://doi.org/10.1093/eurpub/ck1103>
27. Pavlicek J, Klaskova E, Kapralova S, Palatova AM, Piegzova A, Spacek R, Gruszka T. Major heart defects: the diagnostic evaluations of first-year-olds. *BMC Pediatr*. 2021 Nov 30;21(1):528. doi: 10.1186/s12887-021-02997-2. PMID: 34847867; PMCID: PMC8630885.
28. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW; COUNCIL ON GENETICS; Burke LW, Berry SA, Geleske TA, Holm I, Hopkin RJ, Introne WJ, Lyons MJ, Monteil DC, Scheuerle A, Stoler JM, Vergano SA, Chen E, Hamid R, Downs SM, Grout RW, Cunniff C, Parisi MA, Ralston SJ, Scott JA, Shapira SK, Spire P. Health Supervision for Children and Adolescents With Down Syndrome. *Pediatrics*. 2022 May 1;149(5):e2022057010. doi: 10.1542/peds.2022-057010. PMID: 35490285.
29. Bogarapu S, Pinto NM, Etheridge SP, Sheng X, Liesemer KN, Young PC, Saarel EV. Screening for Congenital Heart Disease in Infants with Down Syndrome: Is Universal Echocardiography Necessary? *Pediatr Cardiol*. 2016 Oct;37(7):1222-7. doi: 10.1007/s00246-016-1419-2. Epub 2016 Jun 9. PMID: 27278630.
30. Tinoco-Solórzano A, Nieto Estrada VH, Vélez-Páez JL, Molano Franco D, Viruez Soto A, Villacorta-Córdova F, Avila Hilari A, Cahuaya Choque CA. Medicina intensiva en la altitud. revisión de alcance. *Revista de Medicina Intensiva y Cuidados Críticos*.2020;13(4):218-25.

31. Li JJ, Liu Y, Xie SY, Zhao GD, Dai T, Chen H, Mu LF, Qi HY, Li J. Newborn screening for congenital heart disease using echocardiography and follow-up at high altitude in China. *Int J Cardiol.* 2019 Jan 1;274:106-112. doi: 10.1016/j.ijcard.2018.08.102. Epub 2018 Sep 2. PMID: 30195837.

ANEXO 1

FICHA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

1. Cardiopatías congénitas

1.1. Tipos:

- a) Comunicación interventricular
- b) Comunicación interauricular
- c) Persistencia del conducto arterioso
- d) Canal auriculoventricular
- e) Tetralogía de Fallot
- f) Coartación de la aorta
- g) Otros

1.2. Características clínicas

- a) Soplo cardíaco
- b) Pulsos pedios o femorales disminuidos
- c) Cianosis o desaturación
- d) Cardiomegalia o silueta cardíaca anormal
- e) Saturación preductal y posductal
- f) Dificultad para alimentarse
- g) Dificultad respiratoria
- h) Disminución de peso.

1.3. Mortalidad

1.3.1. Cardíaca

- a) Comunicación interventricular
- b) Comunicación interauricular
- c) Persistencia del conducto arterioso
- d) Canal uriculoventricular
- e) Tetralogía de Fallot
- f) Coartación de la aorta
- g) Otros

1.3.2. No cardíaca

- a) Infecciones respiratorias
- b) Sepsis neonatal
- c) Otros

1.4. Factores de riesgo maternos

1.4.1. Edad materna

- a) 18 a 35 años
- b) Mayor de 35 años
- c) Menor de 18

2. Síndrome de Down

2.1. Género

- a) Masculino
- b) Femenino

2.2. Edad gestacional

- a) > 42ss
- b) 37- 41 6/7 ss
- c) 34-36 6/7 ss
- d) 32-33 6/7 ss
- e) 28 – 31 6/7
- f) < 28 ss

2.3. Peso

- a) Macrosómico: >4000 g.
- b) Peso normal: 2500 – 3999 g.
- c) Bajo peso: 1.500 – 2.499 g.
- d) Muy bajo peso: 1.499 g. – 1000 g.
- e) Extremadamente bajo peso: inferior a 1.000 g.

3. Altura

- a) <2500 m.s.n.m
- b) [2500 – 2999 m.s.n.m]
- c) [3000 – 4000 m.s.n.m]
- d) >4000 m.s.n.m

ANEXO 3

PLANILLA DE JUICIO DE EXPERTOS

Respetado Dr. o Dra.: Usted ha sido seleccionado para evaluar el instrumento para recolección de datos, que hace parte de la investigación: **CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN NEONATOS CON SÍNDROME DE DOWN EVALUADOS EN ALTURA EN EL HOSPITAL REGIONAL DOCENTE DE CAJAMARCA 2021 – 2023**, que se realizará en el HOSPITAL REGIONAL DOCENTE DE CAJAMARCA, por la estudiante de pre grado, Susan Meliza Manosalva Díaz.

La evaluación de los instrumentos es de gran importancia para lograr que sean válidos y que los resultados obtenidos a partir de éstos sean utilizados eficientemente; aportando tanto al área de la salud como a sus aplicaciones. Su sinceridad y participación voluntaria nos permitirá encontrar posibles fallas en el instrumento en revisión. Desde ya, agradecemos su valiosa colaboración.

Nombres y Apellidos del Juez:.....

Grado Académico:.....

Áreas y años de Experiencia Profesional:.....

Cargo Actual:.....

Institución:.....

Objetivo de la investigación:

OBJETIVO GENERAL: Determinar la incidencia de las cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021 – 2023.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

- Describir las características clínicas de las cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021 – 2023.
- Describir las patologías maternas más frecuentes asociadas a la presencia de cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021 – 2023.
- Describir la tasa de mortalidad de las cardiopatías congénitas de las cardiopatías congénitas en neonatos con síndrome de Down evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021 – 2023.
- Clasificar las cardiopatías más frecuentes en neonatos con síndrome de Down evaluados en altura en el Hospital Regional Docente de Cajamarca durante el periodo 2021 – 2023.

Objetivo del juicio de expertos:

De acuerdo con los siguientes indicadores califique cada uno de los ítems según corresponda:

| CATEGORIA | CALIFICACIÓN | INDICADOR |
|---|------------------------------|--|
| SUFICIENCIA Los ítems que pertenecen a una misma dimensión bastan para obtener la medición de esta. | 1. No cumple con el criterio | Los ítems no son suficientes para medir la dimensión. |
| | 2. Bajo nivel | Los ítems miden algún aspecto de la dimensión, pero no corresponden con la dimensión total. |
| | 3. Moderado nivel | Se deben incrementar algunos ítems para poder evaluar la dimensión completamente. |
| | 4. Alto nivel | Los ítems son suficientes. |
| CLARIDAD El ítem se comprende fácilmente, es decir, su sintáctica y semántica son adecuadas. | 1. No cumple con el criterio | El ítem no es claro. |
| | 2. Bajo nivel | El ítem requiere bastantes modificaciones o una modificación muy grande en el uso de las palabras de acuerdo con su significado o por la ordenación de las mismas. |
| | 3. Moderado nivel | Se requiere una modificación muy específica de algunos de los términos del ítem. |
| | 4. Alto nivel | El ítem es claro, tiene semántica y sintaxis adecuada. |
| COHERENCIA El ítem tiene relación lógica con la dimensión o indicador que está midiendo. | 1. No cumple con el criterio | El ítem no tiene relación lógica con la dimensión. |
| | 2. Bajo nivel | El ítem tiene una relación tangencial con la dimensión. |
| | 3. Moderado nivel | El ítem tiene una relación moderada con la dimensión que esta midiendo. |
| | 4. Alto nivel | El ítem se encuentra completamente relacionado con la dimensión que está midiendo. |

| | | |
|--|------------------------------|--|
| RELEVANCIA El ítem es esencial o importante, es decir debe ser incluido. | 1. No cumple con el criterio | El ítem puede ser eliminado sin que se vea afectada la medición de la dimensión. |
| | 2. Bajo nivel | El ítem tiene alguna relevancia, pero otro ítem puede estar incluyendo lo que mide éste. |
| | 3. Moderado nivel | El ítem es relativamente importante. |
| | 4. Alto nivel | El ítem es muy relevante y debe ser incluido. |

1. Datos neonatales

| CATEGORÍA | CALIFICACIÓN | OBSERVACIÓN |
|-------------|--------------|-------------|
| Suficiencia | | |
| Claridad | | |
| Coherencia | | |
| Relevancia | | |

2. Datos maternos

| CATEGORÍA | CALIFICACIÓN | OBSERVACIÓN |
|-------------|--------------|-------------|
| Suficiencia | | |
| Claridad | | |
| Coherencia | | |
| Relevancia | | |

3. Localización (metros sobre el nivel del mar)

| CATEGORÍA | CALIFICACIÓN | OBSERVACIÓN |
|-------------|--------------|-------------|
| Suficiencia | | |
| Claridad | | |
| Coherencia | | |
| Relevancia | | |