

Universidad de El Salvador  
Facultad de Medicina  
Posgrado de Especialidades Médicas



INFORME FINAL TESIS DE GRADUACION

**PERFIL CLINICO EPIDEMIOLOGICO DE NIÑOS CON SINDROME DOWN  
DE 0 - 12 AÑOS, ATENDIDOS EN EL HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS  
BENJAMIN BLOOM. 2015-2019.**

Presentado por:

Dr. Tadeo Antonio Prado Mestizo

Para optar al Título de:

**ESPECIALISTA EN MEDICINA PEDIÁTRICA**

Asesor de temático:

Dr. Mario Moreno Retana

San Salvador, Mayo del 2022

## ÍNDICE

I. RESUMEN.....	1
II. INTRODUCCIÓN .....	2
III. OBJETIVOS .....	5
IV. MARCO TEÓRICO .....	6
V. DISEÑO METODOLOGICO .....	20
VI. RESULTADOS .....	23
VII. DISCUSIÓN .....	43
VIII. CONCLUSIONES.....	46
IX. RECOMENDACIONES .....	48
X. BIBLIOGRAFÍA.....	49
XI. ANEXO.....	52

## **GLOSARIO DE SIGLAS.**

**CI:** coeficiente intelectual

**CAV:** canal auricular ventricular

**CIA:** comunicación interauricular

**CIA OS:** comunicación interauricular ostium secundum

**CIA OP:** comunicación interauricular ostium primum

**CIE 10:** Clasificación estadística internacional décima edición

**CIV:** comunicación interventricular

**CIV PM:** comunicación interventricular perimembranosa

**CIV AV:** comunicación interventricular canal AV

**CIV M:** comunicación interventricular muscular

**DP:** ductus persistente

**EEG:** electroencefalograma

**ERGE:** enfermedad reflujo gastroesofágico

**FISH:** hibridación fluorescente in situ

**FOP:** foramen oval permeable

**GH:** hormona de crecimiento.

**HTP:** Hipertensión pulmonar

**HNNBB:** Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom

**LLA:** leucemia linfocítica aguda

**LMA:** leucemia mieloide aguda

**PCA:** persistencia del conducto arterioso

**SAM:** adenosilmetionina

**SD:** Síndrome de Down.

**SIMMOW:** Sistema de morbimortalidad en línea.

**SMPT:** síndrome mieloproliferativo transitorio

**SPSS:** Paquete Estadístico para las Ciencias Sociales

**UCI:** unidad de cuidados intensivos

## I. RESUMEN

El síndrome de Down, conocido por trisomía 21, está determinado por un tipo de déficit cognitivo caracterizado por aspecto fenotípico similar. Los niños con SD tienen mayor morbilidad, mortalidad y mayor número de admisiones hospitalarias.

El objetivo principal de este estudio fue describir el perfil clínico y epidemiológico en niños con síndrome Down de 0 a 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom durante el periodo entre el 1 de enero de 2015 a 31 de diciembre de 2019. Se realizó un estudio descriptivo, de corte transversal. La muestra se obtuvo mediante un muestreo aleatorio simple por medio de una fórmula para población finita registrándose 224 expedientes; la fuente de información fue obtenida a través de la técnica de revisión del expediente clínico. Con un procesamiento de datos en SPSS 22 y análisis descriptivo. Los resultados obtenidos de pacientes atendidos en HNNBB con diagnóstico de Síndrome de Down, fueron un ligero predominio del sexo masculino razón 1.3:1, con una media de edad de 7.21 años, del área urbana en un 53%, y edad media materna al momento del parto de 32.49 años. La cardiopatía más frecuente fue PCA 12.1% de los casos, la enfermedad endocrinológica más frecuente con 17.3% fue hipotiroidismo primario. Se identificaron los diagnósticos definitivos por cariotipo, trisomía 21 libre en el 91%, translocación 6% y mosaicismo en el 2.6%. En cuanto a la antropometría se identificó un 15.6% en rango de sobrepeso y 7.1% de pacientes con obesidad de acuerdo con las gráficas de CDC. La neumonía adquirida en la comunidad fue la patología que más se asoció a ingresos hospitalarios y la neumonía nosocomial y neumotórax las comorbilidades más asociadas a estancias en UCI.

## II. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) es la manifestación clínica de la trisomía del cromosoma 21 y es la anomalía cromosómica más frecuente en los recién nacidos, considerándose además como la causa genética más común de discapacidad intelectual. <sup>1</sup>

La copia adicional del cromosoma 21 resulta en una expresión aumentada de los genes codificados, lo que deriva en una variedad de fenotipos que condicionan un riesgo aumentado de desarrollar comorbilidades incluyendo cardiopatías congénitas (40-50%), problemas gastrointestinales (17%), alteraciones auditivas (75%), enfermedad tiroidea (4-18%), problemas hematológicos (24%) y desórdenes del sueño (50-75%). <sup>9</sup>

En Latinoamérica, la prevalencia es mayor con respecto a otras regiones del mundo, teniendo cifras que oscilan entre 17,2 y 24,7 por 10.000 nacidos vivos. El impacto sobre la morbilidad de pacientes con SD se relaciona con la cronicidad, ausencia de tratamiento efectivo o tratamiento crónico, comorbilidades asociadas, congénitas o adquiridas y discapacidad, requiriendo equipos de manejo multidisciplinario. Los niños con SD tienen mayor morbilidad y mortalidad que otros sin esta condición, documentándose tasas de hospitalización 5 veces mayores que la población general, con cursos clínicos diferentes en condiciones críticas, siendo además el grupo de pacientes con mayor número de admisiones hospitalarias entre los niños con defectos congénitos mayores. <sup>10</sup>

Muchos niños con esta condición mueren de forma temprana o viven con una potencial discapacidad directa o indirecta. Sin embargo, la mejoría en el cuidado de los pacientes con Síndrome Down ha contribuido a disminuir la mortalidad y morbilidad relacionadas. Es importante la relación entre la salud temprana de los niños y los resultados a largo plazo, por lo que se hace necesario conocer la carga de los problemas de salud que afectan a los niños con Síndrome Down en la niñez temprana. <sup>11</sup>

## **PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA**

El síndrome de Down es una situación o circunstancia que ocurre en la especie humana como consecuencia de una particular alteración genética.

Se ha descrito ampliamente su relación con comorbilidades en diferentes sistemas, producto de su relación fenotípica. Según estudios realizados en 2012 en Haryana, India la edad materna es un factor de riesgo bien definido. Muchas series hablan del riesgo de ocurrencia el cual aumenta con la edad materna, el 80% de los casos nacen de madres menores de 35 años, debido a que la mayoría de los nacimientos se producen a edades maternas más tempranas. <sup>5</sup>

Diferentes países han realizado estudios antropométricos en pacientes con Síndrome Down con relación a sus poblaciones, Las tablas que más se utilizan son las CDC, Fundación Catalana de Síndrome de Down y las tablas de Cronk.

Estudios en Chile indican que la malformación cardiaca es la causa principal de mortalidad en menores de 2 años. Cerca de un 40-60% de los pacientes con SD presentan defectos congénitos cardiacos mayores, representados el 50% por defectos del tabique, siendo las más frecuentes, canal auriculo-ventricular seguidos de la comunicación interventricular perimembranosa, comunicación interauricular, ductus arterioso y tetralogía de Fallot.

Estudios realizados en unidad de cuidados intensivos realizados en Children's Hospital at Westmead reportan un mayor riesgo de infecciones respiratorias en niños con Síndrome Down en menores de 4 años, que aumentan los ingresos hospitalarios. Entre las causas globales más frecuentes de admisión hospitalaria en niños con Síndrome Down está la otitis media, infección respiratoria baja, infección respiratoria superior, defectos cardiacos y tonsilitis. La mayoría se presentan tempranamente, con más del 80% antes de los 2 años de vida y más del 90% a los 8 años. <sup>9</sup>

## **JUSTIFICACION**

El síndrome de Down es la principal causa de discapacidad intelectual y la alteración genética humana más común, la investigación en salud de estos pacientes por ende es importante. Las motivaciones que propician estudios como este, es la búsqueda de mejorar la calidad de vida de niños con Síndrome Down.

El Síndrome de Down puede asociarse a diferentes morbilidades en los pacientes, la importancia de la investigación radicó en que no hay suficientes datos estadísticos sobre esta patología a nivel nacional, y es importante conocerla para dar un adecuado manejo a estos pacientes.

### III. OBJETIVOS

Objetivo General:

Describir el perfil clínico epidemiológico en niños con síndrome Down de 0 a 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom durante el periodo entre el 1 de enero de 2015 a 31 de diciembre de 2019.

Objetivos específicos:

1. Enumerar las características sociodemográficas de los niños con Síndrome de Down atendidos en el Hospital nacional de niños Benjamín Bloom.
2. Identificar las principales características antropométricas en niños con Síndrome Down que son atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom.
3. Registrar las comorbilidades en niños con Síndrome Down atendidos en Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom.
4. Determinar el principal diagnóstico de egreso y los días de estancia hospitalaria por comorbilidades en niños con Síndrome Down atendido en Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom.



#### IV. MARCO TEÓRICO

El síndrome de Down fue descrito por primera vez 1866, por el médico inglés John Langdon Haydon Down, refiriéndose a pacientes con un determinado tipo de retardo mental (RM) y quienes presentaban aspecto fenotípico similar. Jerome Lejeune y Jacobs, en 1959, descubrieron que el Síndrome de Down respondía a una anomalía cromosómica específica, la trisomía 21.<sup>3</sup>

El SD o trisomía del cromosoma 21 (T21) fue entonces el primer síndrome de origen cromosómico descrito y es la causa más frecuente de RM identificable. Las aneuploidías son el trastorno cromosómico más frecuente observado en los RN y dentro de ellas, la más frecuente es la trisomía del cromosoma 21 la cual caracteriza el fenotipo clínico del Síndrome de Down. <sup>3</sup>

##### **Incidencia.**

El SD ocurre con una frecuencia de alrededor de 1 en 700 recién nacidos vivos (RNV) y 1 en 150 concepciones, aproximadamente un 80% se abortan espontáneamente. <sup>1,3</sup>

Entre las 12 semanas de gestación y el término se estima una pérdida espontánea de alrededor del 43% de estos embarazos y el 12% son mortinatos o fallecen durante el período neonatal <sup>1</sup>

La edad materna como factor de riesgo para Síndrome de Down se encuentra bien definida. Muchas series hablan sobre él el riesgo de ocurrencia el cual aumenta con la edad materna, entre los 15 y los 24 años: 1/1.300, entre los 25 y los 29 años: 1/1.100, a los 35 años 1/350 con un incremento exponencial, a los 40 años: 1/100 y los 45 años: 1/25. <sup>13</sup>. A pesar de estas aseveraciones, se ha encontrado que el 80% de los casos nacen de madres menores de 35 años, debido a que la mayoría de los nacimientos se producen a edades maternas más tempranas. <sup>4</sup>

El Ministerio de Salud de El Salvador reporto el año 2016, 134 niños y niñas, con Síndrome de Down y nacionalmente se registran dos niños por cada 1000 nacidos en el país. <sup>2</sup>

Datos del sistema nacional de salud muestra que, en El Salvador, las anomalías congénitas ocupan el segundo lugar en mortalidad neonatal. Entre 2014 y 2016, se reportaron 4857 casos y 804 decesos en niñas y niños. Las anomalías más frecuentes fueron del sistema nervioso central, corazón, osteomuscular y genitourinario. <sup>2</sup>

### **Citogenética**

El diagnóstico confirmatorio del Síndrome se hace realizando cariotipo, cuyo material utilizado más frecuentemente es el sanguíneo.

Citogenéticamente el SD puede producirse por: 1) trisomía 21 libre, 3 copias libres del cromosoma 21, el más frecuente (95%), 2) mosaicismos (2-4%) 3) translocación robertsoniana en un 3-5% de los pacientes, donde una copia es traslocada a otro cromosoma acrocéntrico y 4) En menos de 1% otros reordenamientos estructurales. <sup>4</sup>

### **Trisomía 21 libre.**

Representa el 95% de los casos de SD donde existen tres copias libres del cromosoma 21, en vez de las dos normales y se ha relacionado su ocurrencia con el incremento de la edad materna. Por medio de técnicas de ADN se ha establecido que el cromosoma 21 extra es de origen materno en casi el 95% de los casos, por no disyunción o separación cromosómica en el momento de la ovogénesis (75%) durante el primer ciclo de la meiosis o meiosis I), así el óvulo tendría dos copias del cromosoma 21, lo cual ocurre más frecuentemente en edades maternas mayores de 35 años. Cuando la trisomía 21 se observa en todas las células del individuo se habla de trisomía universal. <sup>4</sup>

## **Mosaicismos.**

Se encuentran en SD en 2-5%, pueden ocurrir en otras cromosomopatías. Se define como la presencia de 2 o más líneas celulares con diferente constitución cromosómica en un mismo individuo, observándose dos líneas celulares: una normal y otra con T21 libre. 4

Los mosaicismos de T21 pueden originarse en meiosis, relacionado con edad materna avanzada, siendo la más frecuente en mosaico, donde la concepción fue trisómica, pero mientras ocurren los ciclos de división celular posteriores se origina una línea celular que pierde la copia extra del cromosoma 21. La mitosis, ocurre con una concepción cromosómicamente normal, pero en algún punto de las sucesivas divisiones celulares durante la mitosis se presenta la no disyunción, dando origen a la trisomía.

En los mosaicismos de T21 el fenotipo es muy variable; dependiendo del porcentaje y distribución tisular de las células trisómicas, pudiéndose encontrar una persona con rasgos normales hasta otros que presentan la expresión casi completa del síndrome. 4,6

El cariotipo por mosaicismo de T21 se informa como 47, XX +21/46, XX (cariotipo femenino) o 47, XY+21/ 46, XY (cariotipo masculino)

Clínicamente pueden presentar un CI mayor que los de T21 universal, con 10-20 puntos por encima del observado en los casos de T21 universal.

En caso de que signos fenotípicos sugieran SD y el cariotipo resulta normal debe ampliarse el estudio para analizar la mayor cantidad de células posibles, o tomar estudios por técnicas de FISH (hibridación fluorescente in situ) lo cuales son más específicos. 7

## **Translocación robertsoniana (Trb).**

Esta alteración se ha encontrado en 3-5% de los casos de SD y no se asocia con la edad materna. Aquí ocurre una fusión de dos cromosomas acrocéntricos por su centrómero, con pérdida del material satélite de sus brazos cortos, conformándose un cromosoma compuesto por los brazos largos de los cromosomas fusionados, una copia del cromosoma 21 está adosada a un cromosoma del grupo D o del grupo G. <sup>14</sup>

La translocación 21 con un cromosoma del grupo D responde a un origen familiar en el 45% de los casos, mientras que la que involucra al grupo G se observa en el 4%.

## **Manifestaciones clínicas**

El SD es generalmente sospechado al nacimiento o en el período neonatal. Se han descrito rasgos comunes en el recién nacido con SD existen malformaciones mayores y menores, las principales características de las malformaciones menores se describen a continuación. En casi todos los neonatos con SD deben estar presentes al menos 4 de estas características. <sup>8</sup>

## **Crecimiento**

El desarrollo físico es menor y más lento que el de los grupos poblacionales equiparables por edad y sexo de niños no afectados por el SD. Se han diseñado tablas especiales de crecimiento para este tipo de pacientes. La estatura en promedio es 2-3 centímetros menor que la de la población general, no se ha evidenciado déficit de la hormona de crecimiento (GH) en estos pacientes. Sin embargo, en caso de mayor enlentecimiento de crecimiento de acuerdo con las tablas especiales, se deben descartar otras causas como cardiopatía congénita, hipotiroidismo, enfermedad celíaca, déficit de hormona del crecimiento o ausencia de soporte nutricional. <sup>8</sup>

## **Manifestaciones Cardiovasculares**

De los pacientes con cardiopatía congénita, el 4-10% se asocia a SD, y el 40-60% de los pacientes con este síndrome presenta cardiopatía congénita. La malformación cardíaca es la causa principal de mortalidad en los 2 años de la vida. <sup>11</sup>

Varios autores sugieren que hasta un 30-60% de los SD presentarán una cardiopatía. Aunque clínicamente no se constata un soplo cardíaco, se deberá realizar un ecocardiograma en los primeros dos meses de vida, ya que pueden estar asintomáticos en el primer año y en los individuos sin cardiopatía congénita de base, esta deberá realizarse entre los 18 y los 20 años para descartar patología valvular. <sup>11</sup>

Cerca de un 40-60% de los pacientes con SD presentan defectos congénitos cardíacos mayores, representados el 50% por defectos del tabique, siendo las más frecuentes, canal auricular-ventricular seguido de la comunicación interventricular perimembranosa, comunicación interauricular, ductus arterioso y tetralogía de Fallot. Los defectos septales auriculoventriculares representando un 45 % de los casos. <sup>12</sup>

Otros estudios describen defectos septal atrio ventricular en un 39% de los pacientes, defecto septal auricular ostium secundum 42%, defecto septal ventricular 43% y tetralogía de Fallot 6%. Existe algo de variabilidad poblacional en la distribución de los defectos cardíacos. <sup>8</sup>

La mitad de los niños con cardiopatía en la etapa neonatal no presentan síntomas y quedan sin diagnosticar. La sensibilidad del examen físico para detección de cardiopatía es del 80%. Siempre se debe realizar a todo paciente con sospecha de SD, ecocardiograma en la etapa neonatal y evaluar requerimientos de manejo quirúrgico, seguimiento y programación de cirugía electiva cuando sea requerida. En general la supervivencia para cada tipo de malformación cardíaca es similar

a la de niños sin SD, excepto en presencia de cardiopatía compleja como ocurre con el defecto auriculoventricular completo, asociado a hipertensión pulmonar. Estudios recientes reportan mejores resultados con una mejor supervivencia, con la reparación o manejo paliativo de lesiones cardíacas complejas. <sup>8,9</sup>

### **Alteraciones hematológicas.**

Estos pacientes tienen incrementado el número de células rojas durante las 2-3 primeras semanas de vida. Igualmente, un riesgo relativo 10-20 veces mayor de presentar leucemia o reacciones leucemoides, tienden a presentar mielopoyesis anormal transitoria, también llamada leucemia transitoria, con recuentos de células blancas muy por encima de los normales, y presencia de blastos, hallazgos que generalmente desaparecen sin tratamiento en semanas o meses. Las reacciones leucemoides transitorias se han descrito frecuentemente en el período neonatal cuyo fenotipo se ha encontrado en el brazo largo proximal del cromosoma 21 algunos estudios evidencian como hay un riesgo aumentado 200-400 veces en pacientes con SD de desarrollar un tipo de leucemia no linfocítica o mielocítica, dentro de los próximos 3 años, se ha descrito que está relacionada con mutaciones del gen GATA 1 en conjunción con la Trisomía 21. <sup>8,11, 12</sup>

### **Alteraciones Gastrointestinales.**

La frecuencia de aparición de anomalías o malformaciones digestivas asociadas al SD es muy superior a la esperada en población general: en torno al 10% de las personas con SD presentan alguno de estos trastornos. La lista de anomalías y su expresión clínica (gravedad con la que se presentan) es muy amplia y variable, pero las que presentan una mayor incidencia son la atresia esofágica, la atresia o estenosis duodenal, las malformaciones anorrectales, el megacolon agangliónico (Enfermedad de Hirschsprung) y la celiaquía. La atresia esofágica consiste en la interrupción de la luz del esófago (este se encuentra "obstruido" por un desarrollo incompleto) El riesgo de aparición en niños con SD es casi 30

veces superior al de la población general, y precisa tratamiento quirúrgico precoz para impedir aspiración de saliva y alimento a la vía aérea y permitir el tránsito adecuado de alimentos hasta el estómago.

El ano imperforado es la malformación anorrectal más frecuente en niños con SD: se ha descrito una incidencia del 2-3%<sup>28</sup> (es decir, dos o tres da cada cien niños recién nacidos con SD lo presentan), mientras que su aparición en la población general se estima en torno a uno de cada 5.000. Su diagnóstico es clínico y su tratamiento quirúrgico. Otros trastornos relativamente frecuentes son el megacolon, o dilatación excesiva de la porción distal del tracto digestivo por un defecto en la relajación y la enfermedad celíaca (intolerancia digestiva al gluten), que aparecen también con una frecuencia superior a la que se presenta en recién nacidos sin el síndrome. <sup>8,13</sup>

### **Alteraciones Endocrinas**

Estos pacientes tienen aumento en la presentación de desórdenes tiroideos, hipotiroidismo en 16-20% de adultos jóvenes.

Prevalencia de hipotiroidismo congénito, hipotiroidismo primario, tiroiditis autoinmune e hipertirotrópinemia de 3-54%, entidades que van aumentando en frecuencia con la edad. Por lo que se recomienda tomar pruebas tiroideas TSH T3 y T4 libre al nacimiento y posteriormente cada año.

También se han descrito diabetes y alteraciones en la fertilidad, obesidad y diabetes. <sup>4,8,</sup>

### **Trastornos de la visión**

Más de la mitad (60%) de las personas con SD presentan durante su vida algún trastorno de la visión susceptible de tratamiento o intervención. El astigmatismo, las cataratas congénitas o la miopía son las patologías más frecuentes. Dada la enorme importancia que la esfera visual supone para el aprendizaje de estos

niños se recomiendan controles periódicos que corrijan de manera temprana cualquier déficit a este nivel.

### **Trastornos de la audición**

La particular disposición anatómica de la cara de las personas con SD determina la aparición frecuente de hipoacusias de transmisión (déficits auditivos por una mala transmisión de la onda sonora hasta los receptores cerebrales). Esto es debido a la presencia de patologías banales pero muy frecuentes como impactaciones de cerumen, otitis serosas, colesteatomas o estenosis del conducto auditivo, lo que ocasiona la disminución de la agudeza auditiva hasta en el 80% de estos individuos.

### **Trastornos odontoestomatológicos**

Las personas con SD tienen una menor incidencia de caries, pero suelen presentar con frecuencia trastornos morfológicos por mal posiciones dentarias, agenesia (ausencia de formación de alguna pieza dentaria), o retraso en la erupción dentaria. Son necesarias revisiones periódicas para una corrección precoz de los trastornos más importantes o que comprometan la función masticatoria o fonatoria.

### **Estancia Hospitalaria y Síndrome de Down**

Múltiples alteraciones inmunológicas explican la susceptibilidad de niños con síndrome de Down a infecciones. Referente a la inmunidad innata, es frecuente encontrar en pacientes con síndrome de Down alteración de la quimiotaxis de neutrófilos, disminución del número de células NK, disminución de la producción de citocinas, así como disminución de la expresión de receptores de membrana. En lo que respecta a la inmunidad adquirida, se ha observado que los niños con síndrome de Down presentan un timo más pequeño que niños normales y exhiben reducción de los valores de los diferentes subtipos de linfocitos que



alcanzan su mayor significancia durante la niñez, mejorando posteriormente con la edad. Los subtipos de células T y B están disminuidos por debajo del 10<sup>o</sup> percentil de las cifras normales en casi el 90% de los niños con síndrome de Down, y por debajo del 5<sup>o</sup> en el 60%. Asociado a las alteraciones cuantitativas de los linfocitos, el aspecto cualitativo o funcional igualmente se halla comprometido. Aunque con frecuencia los niveles séricos de inmunoglobulinas observados en pacientes con síndrome de Down son normal, la respuesta proliferativa de linfocitos T a fitohemaglutinina así como en respuesta a antígenos los niveles de anticuerpos como la IgA en las mucosas que se observan pueden ser menores, aunque existe mucha variabilidad individual. Existen además factores no inmunológicos que aumentan la susceptibilidad a las infecciones como, por ejemplo, la anatomía anormal de las vías aéreas y del oído, la macroglosia, la cardiopatía congénita, la hiperreactividad de las vías respiratorias, así como la incapacidad relativa para manejar las secreciones. Con la mejoría de las técnicas quirúrgicas correctivas de cardiopatías congénitas en estos pacientes, las infecciones representan una de las principales causas de hospitalización en niños con síndrome de Down. De ahí que conocer el comportamiento de las patologías infecciosas en esta población y su evolución resulta importante con el objeto de diseñar estrategias que permitan mejorar la sobrevida y calidad de vida de este grupo de niños. <sup>6,7</sup>

Las características únicas de su anatomía y patofisiología en el niño con SD plantean una serie de consideraciones y eventuales problemas que deben ser anticipados durante su estadía en UCI. Los niños con SD constituyen un importante grupo de pacientes, donde su admisión por causas médicas se asocia a morbilidad habitualmente incrementada por la presencia de enfermedades o condiciones respiratorias asociadas.

Estos pacientes presentan importantes diferencias en la susceptibilidad al estrés oxidativo, reconociendo una condición pro-oxidante sistémica. La

incidencia de SDRA es mayor que la observada en la población pediátrica general y aún queda por definir el exacto rol patobiológico del zinc en el niño con SD y shock séptico.

Los niños con SD necesitan un mayor soporte orgánico que el predicho por su gravedad al momento de su admisión a UCI, a su vez que el riesgo de mortalidad no depende de poseer la condición de SD, pero sí de la duración de su estadía en ésta. <sup>12</sup>

Diversos artículos han presentado resultados divergentes sobre la gravedad del niño con SD críticamente enfermo. A modo de ejemplo, en los pacientes con insuficiencia respiratoria que requieren de ventilación mecánica, los criterios para síndrome de distrés respiratorio agudo (SDRA) se presentan en forma más frecuente en niños con SD. El riesgo de mortalidad por sepsis en estos pacientes aumenta un 30% tras corrección de factores de confusión. Asimismo, las complicaciones respiratorias e infecciosas post-cardiociugía son más comunes resultando en estadías más prolongadas en la unidad de cuidados intensivos (UCI) <sup>12</sup>

### **Pronóstico**

La expectativa de vida de estos pacientes ha mejorado considerablemente en los últimos años, siendo el promedio de vida actual de 50-60 años. Algunas series evidenciaban en Estado Unidos que niños con SD nacidos de 1942 a 1952 mostraban una supervivencia al año de vida, inferior de un 50%, mientras que los nacidos de 1980 a 1996 aumentaron supervivencia al año de vida a un 91%. La presencia de cardiopatía compleja puede llevar a mortalidad de un 15-20%. Un adecuado control y seguimiento han mejorado expectativa de vida. En general se considera que la presencia de SD sólo no parece ser determinante en la evolución de estos niños a largo plazo, más bien el incremento de la mortalidad

está asociado a la presencia de anomalías mayores, como cardiopatías congénitas complejas. <sup>14</sup>

Estudios europeos muestran como las edades medias de fallecimiento en la década del ochenta eran de 25 años, mientras que en la década del 90 el promedio se incrementó a 49 años. <sup>15</sup>

El impacto sobre la morbilidad de pacientes con SD se relaciona con la cronicidad, ausencia de tratamiento efectivo o tratamiento crónico, comorbilidades asociadas, congénitas o adquiridas y discapacidad, requiriendo equipos de manejo multidisciplinario. Los niños con SD tienen mayor morbilidad y mortalidad que otros sin esta condición, documentándose tasas de hospitalización 5 veces mayores que la población general, con cursos clínicos diferentes en condiciones críticas, siendo además el grupo de pacientes con mayor número de admisiones hospitalarias entre los niños con defectos congénitos mayores. <sup>15,16, 17</sup>

Algunos estudios reportan un mayor riesgo de infecciones respiratorias en niños con SD en menores de 4 años, que aumentan los ingresos hospitalarios. Entre las causas globales más frecuentes de admisión hospitalaria en niños con SD está la otitis media, infección respiratoria baja, infección respiratoria superior, defectos cardiacos y tonsilitis. La mayoría se presentan tempranamente, con más del 80% antes de los 2 años de vida y más del 90% a los 8 años. <sup>16,17, 18</sup>

Lo anterior se refleja en la salud infantil, ya que muchos niños con esta condición mueren de forma temprana o viven con una potencial discapacidad directa o indirecta. No obstante, la mejoría en el cuidado de los pacientes con SD ha contribuido a disminuir la mortalidad y morbilidad relacionadas, con reportes de mejoría de la sobrevivencia a más del 90% en el primer año de vida en algunos países. <sup>17,19</sup>

## **Antropometría**

Se dispone de escasa información sobre la composición corporal de los pacientes con síndrome de Down, pero se sabe que ellos se caracterizan por:

- 1) Talla baja, con estatura promedio entre 1,45 y 1,50 m en la edad adulta, es decir, muy por debajo de la estatura promedio normal.
- 2) Estirón puberal precoz, que se inicia a los 9,5 años en niñas y a los 11 años en niños.
- 3) Sobrepeso y obesidad, muy frecuentes en la adolescencia y adultez.

La evaluación nutricional de estos pacientes se realizaba según los estándares antropométricos utilizados en la población sana, y se les diagnosticaba desnutrición y talla baja. Sin embargo, al igual que para muchos cuadros mórbidos se desarrollaron estándares propios de crecimiento en distintos países como España, Estados Unidos, Suecia, Reino Unido, Irlanda, Holanda e Italia. Cada tabla se ha diseñado con distintas metodologías y la elección de la más adecuada, será aquella que pueda guiar la expresión del máximo potencial de desarrollo de estos niños. <sup>23</sup>

Las tablas que más se utilizan son las de la Fundación Catalana de Síndrome de Down, que tiene dos versiones (1998 y 2004) y las tablas de Cronk (ver anexo 1), que considera la población estadounidense, y publicadas en 1978 y 1988. Las curvas de crecimiento suecas se obtuvieron de un estudio longitudinal y transversal, con 4.832 mediciones en 354 pacientes, de los cuales 151 eran mujeres y excluyéndose a los pacientes que utilizaban hormonas de crecimiento. Con estos datos se confeccionaron solamente gráficos que expresan en desviaciones estándar peso para la edad, talla para la edad, perímetro craneano para la edad e índice de masa corporal (IMC) para la edad. La tabla sueca es la única que grafica el IMC. <sup>24, 25, 26</sup>

En el estudio realizado en el Reino Unido e Irlanda se realizaron 5.913 mediciones en 1089 pacientes, excluyéndose a todos los pacientes con patología cardíaca, prematuros o aquellos que fallecen durante el seguimiento: en la práctica se dejaron los pacientes con síndrome de Down sanos. Es probable que por eso sea una de las tablas más exigentes. También está disponible en percentiles y los parámetros que considera son: peso, talla y perímetro de cráneo para la edad. El grupo de Cremers, en Holanda, realizó un estudio transversal en pacientes hasta los 20 años, con 2.045 mediciones en 295 individuos sin morbilidad asociada, de las cuales se obtuvieron gráficos en percentiles, pero sólo para los parámetros peso y talla para la edad. 27

Las tablas de crecimiento de los niños españoles con síndrome de Down, desarrolladas por la Fundación Catalana Síndrome de Down, datan de 1998 (ver anexo 2) y se incluyen en el libro “Estándares Antropométricos para Evaluación del estado Nutritivo”, de Gladys Barrera, publicado en los años 2004 y 2006 por el Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos. Estas tablas se inician a los 2 meses de vida, por lo que es muy difícil extrapolar la información para determinar el estado nutricional de un niño antes de esa edad. En el 2004, la Fundación desarrolló tablas con percentiles, que permiten determinar con exactitud el estado del niño. Para confeccionar las curvas de crecimiento del año 2004 se efectuaron 1.718 mediciones, 763 de ellas en mujeres y se excluyó a los pacientes con patologías que afectan el crecimiento, como cardiopatías, hipotiroidismo, entre otras. El gráfico de 2004 comienza desde el primer mes de vida y muestra los percentiles 3, 10, 25, 50, 75, 90 y 97 en los distintos parámetros evaluados en niños, como peso y longitud, peso y talla y perímetro de cráneo 27

Respecto a la adecuación de estas curvas de crecimiento a la población con síndrome de Down chilena, Pinheiro y su grupo publicaron en 2003 un estudio en el que compararon la referencia estadounidense con la catalana, para determinar cuál era más adecuada para la población chilena, aplicando el patrón de

referencia del NCHS (National Center for Health Statistics) para observar la distribución. Según el NCHS, alrededor de 15% de los niños afectados presentan déficit nutricional, 85% son normales y 0,9% tienen sobrepeso, a pesar de que una proporción importante de niños chilenos con síndrome de Down son obesos; por lo tanto, esta referencia subestima el estado nutricional, al igual que la tabla de Cronk; en cambio, la tabla catalana diagnostica 17% de sobrepeso, cifra que parece ser más representativa de la población chilena. Al aplicar la índice kappa se encontró que había escasa correlación entre las tres referencias, pero los resultados obtenidos con la referencia catalana se acercaban mucho más a una curva gaussiana. La índice talla/edad tuvo un comportamiento muy parecido al del índice peso/edad. Los autores concluyeron que, si bien los resultados no son categóricos, las tablas catalanas se podrían considerar como más adecuadas para la población chilena, porque fueron diseñadas a partir de una población latina. Los autores hacen hincapié en la necesidad de realizar un estudio para evaluar la composición corporal en este grupo de pacientes. 27

## **V. DISEÑO METODOLOGICO**

### **Tipo de estudio.**

Descriptivo de corte transversal y retrospectivo, por estimación de la magnitud y distribución de la enfermedad o condición de salud en un momento dado.

### **Definición de sujetos de estudio.**

Se realizó en función de registros de pacientes atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom.

### **Criterios de inclusión.**

1. Pacientes que fueron atendidos en El Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom entre 2015 y 2019 con diagnóstico CIE-10 de Síndrome de Down +. Q90.0 trisomía 21, falla de disyunción meiótica Q90.1 Trisomía 21, mosaico (falla de disyunción meiótica), Q90.2 translocación Q90.9 Síndrome de Down no especificado.
2. Pacientes con síndrome Down hasta los 12 años.
3. Pacientes que recibieron atención tanto en consulta externa y en hospitalización con diagnóstico de Síndrome Down.

### **Criterios de exclusión.**

1. Expedientes clínicos que se encontraron con muy poca información y que no sea de mucha ayuda para el estudio.
2. Pacientes fallecidos durante el periodo de estudio.

## Universo.

Se obtuvo 1171 pacientes con los diagnósticos ya antes descritos haciendo uso de los criterios de inclusión y exclusión, estos se tomaron de SIMMOW en el periodo especificado.

## Muestra.

Se calculó mediante un muestreo aleatorio simple a través de una fórmula de población finita:

$$n: \frac{N \cdot Z^2 \cdot P^2}{(N-1) \cdot E^2 + Z^2 \cdot P^2}$$

Donde n es el tamaño de la muestra

P es la proporción poblacional de la frecuencia de un evento, se asume la máxima variabilidad 50% = 0.5

n: el tamaño de la población que es el objeto de estudio.

Z es el grado de confianza que se establece el cual es del 90% = 1.645

E: indica error absoluto o recisión de la estimación deseada de la media con un margen de error: 5% igual 0.05

Sustituyendo obtenemos:

$$N: \frac{(1171) (1.645)^2 (0.5)^2}{(1171-1) (0.05)^2 + (1.645)^2 (0.5)^2} : 224$$

Nuestra muestra fue de 224 pacientes.



## **Recolección de variables.**

La fuente de información fue obtenida por revisión de expedientes clínicos la cual se realizó en un periodo de cuatro meses, dichos expedientes fueron registrados mediante una base de datos del censo de pacientes atendidos con diagnóstico de Síndrome de Down clasificados de acuerdo con CIE10 desde enero del 2015 a diciembre del 2019 proporcionado por el departamento de Epidemiología del HNNBB.

Se solicitó por escrito a Jefatura de Epidemiología, la revisión de dichos expedientes en el área de Archivo del HNNBB para la recolección de datos, apoyados en los criterios de inclusión y exclusión se procedió a utilizar el instrumento predeterminado.

Dentro de las limitaciones que se encontraron durante la recolección de datos, es que existían aproximadamente 50 expedientes clínicos con información incompleta, letra ilegible de evaluaciones realizadas en consulta externa y expedientes con diagnósticos que no correspondían a Síndrome de Down, por lo cual se tuvo que realizar una mayor revisión de expedientes para completar la muestra de 224 expedientes.

## **Análisis de resultados**

Los datos se analizaron con el software SPSS (SPSS 22, IBM Corp., Armonk, New York, USA). Los resultados cualitativos se presentan como frecuencias absolutas y porcentajes, mientras que los cuantitativos se presentan como media y mediana. Se registraron las diferentes prevalencias de comorbilidades y datos antropométricos previamente graficados en tablas de percentiles CDC, Fundación Catalana y Cronk y se representó de acuerdo con su estado nutricional.

## VI. RESULTADOS

**Objetivo1.** Enumerar las características sociodemográficas de los niños con Síndrome de Down atendidos en el Hospital nacional de niños Benjamín Bloom.

**Tabla 1.** Edad de los pacientes con Síndrome Down

Edad	
N	<b>224</b>
Media	<b>7.21</b>
Mediana	<b>8.00</b>
Desv. típ.	<b>3.902</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

La mediana de la edad de los pacientes fue de 8 años, y la media correspondió a 7.21 años.

**Tabla 2.** Sexo de los pacientes con Síndrome Down.

Sexo del Paciente			
		Frecuencia	Porcentaje
Válidos	Masculino	<b>127</b>	<b>56.7</b>
	Femenino	<b>97</b>	<b>43.3</b>
Total		<b>224</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

El 56.7% de los pacientes fueron de sexo masculino y el 43.3% correspondió a sexo femenino. Predominio de sexo masculino razón 1.3:1.

**Tabla 3.** Zona de procedencia de pacientes con Síndrome Down.

Lugar de procedencia			
		Frecuencia	Porcentaje
Válidos	urbano	<b>119</b>	<b>53.1</b>
	rural	<b>105</b>	<b>46.9</b>
Total		<b>224</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

El 53.1% de los pacientes vive en área urbana y 46% vive en el área rural.

**Tabla 4.** Cuidador de pacientes con Síndrome Down.

<b>¿Quién cuida al niño?</b>			
		<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
Válidos	mama	<b>150</b>	<b>91.5</b>
	papa	<b>11</b>	<b>6.7</b>
	abuela	<b>3</b>	<b>1.8</b>
	Total	<b>164</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

El 91.5 % de los pacientes es cuidado por su madre, el 6.7% son cuidados por el padre y el 1.8% lo cuida la abuela.

**Tabla 5.** Edad de la madre de paciente con Síndrome Down al momento de nacimiento.

<b>Edad de la madre</b>		
<b>N</b>	<b>Válidos</b>	<b>104</b>
<b>Media</b>		<b>32.49</b>
<b>Mediana</b>		<b>32.50</b>
<b>Desv. típ.</b>		<b>7.384</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

La edad media de las madres fue 32.49 años. No se identificaron las edades de 120 madres debido a falta de dato en los expedientes.

**Tabla 6.** Edad de la madre de paciente con Síndrome Down al momento de nacimiento.

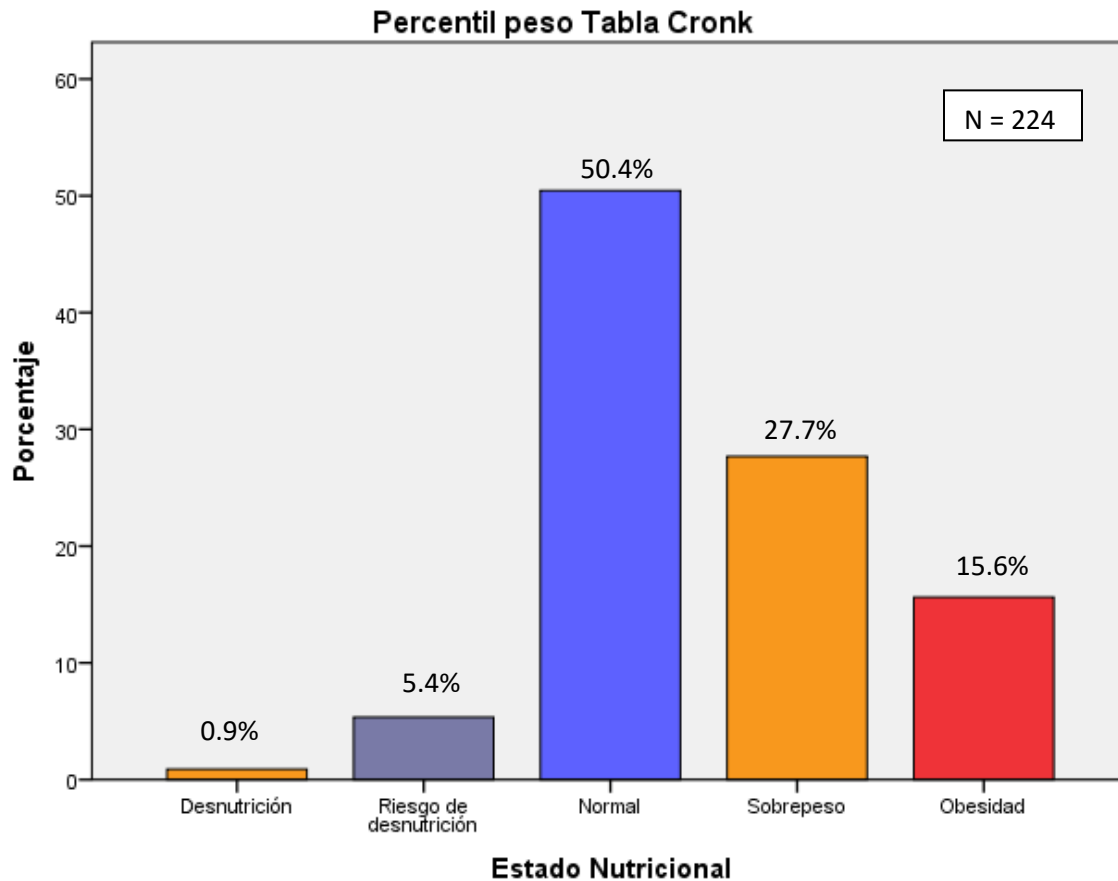
<b>Edad de la madre al momento del parto</b>		
	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
15 a 19 años	<b>5</b>	<b>4.8</b>
20 a 25 años	<b>20</b>	<b>19.2</b>
26 a 34 años	<b>34</b>	<b>32.7</b>
> a 35 años	<b>45</b>	<b>43.3</b>
Total	<b>104</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019

De las 104 madres con Síndrome Down registradas, 4.8% (n=5) fueron adolescentes, 19.2% (n=20) fueron de 20 a 25 años, 32.7% (n=34) fueron de 26 a 34 años y 43.3% (n=45) fueron mayores a 35 años.

**Objetivo 2.** Identificar las principales características antropométricas en niños con Síndrome Down que son atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom.

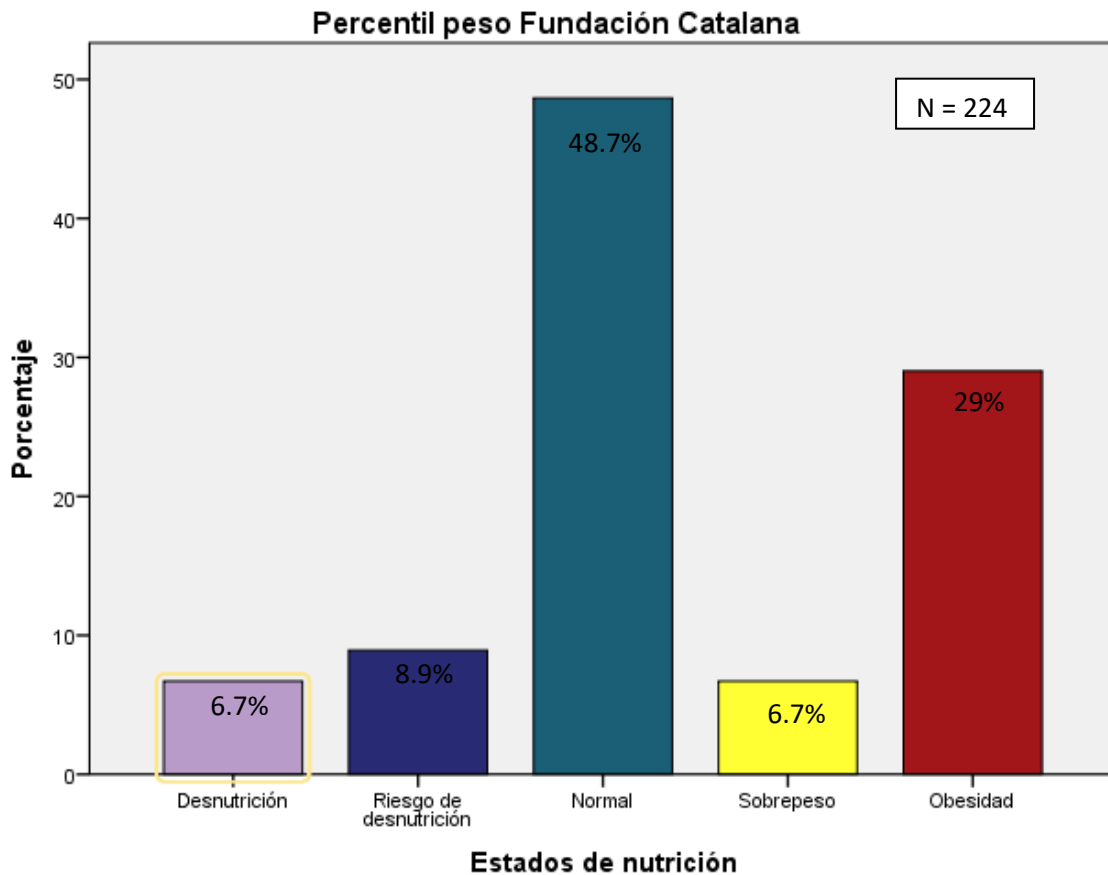
**Grafica 1.** Estados de nutrición según tablas de percentiles de Cronk.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

El 15.6%(n=35), correspondió a obesidad, 27.7% (n=62) a sobrepeso, el 50.4% (n=113) tuvo un peso normal, el 5.4% (n=12) tiene riesgo de desnutrición y el 0.9% (n=2) corresponde a un percentil de desnutrición.

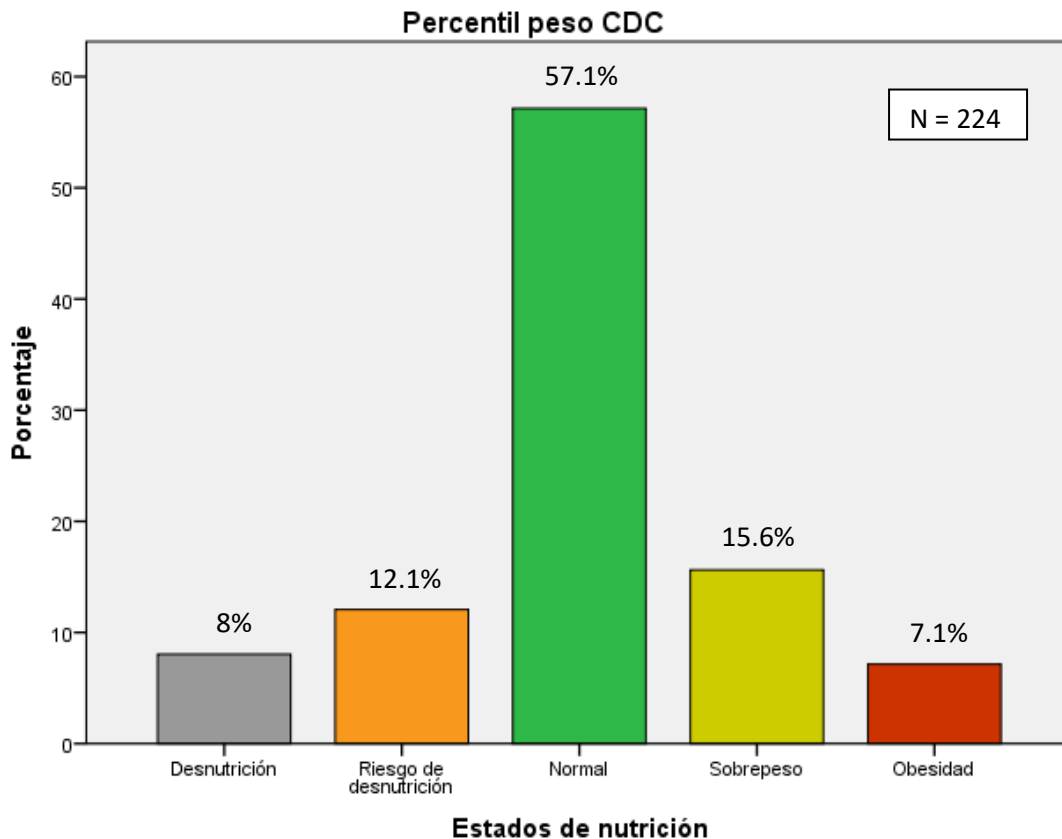
**Gráfico 2.** Estados de nutrición según percentiles de tablas de la Fundación Catalana.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Se observa los porcentajes de los estados de nutrición en relación con las tablas de la fundación catalana, el 29% (n=65) correspondió obesidad, el 6.7% (n=15) a sobrepeso, el 48.7% (n=109) normal, el 8.9% (n=20) al riesgo de desnutrición y el 6.7% (n=15) a un percentil inferior al 5 catalogado como desnutrición.

**Gráfico 3.** Estados de nutrición según percentiles de tablas de CDC



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Se observa los percentiles de peso según con las tablas CDC, el 7.1% (n=16) correspondió a obesidad, el 15.6% (n=35) a sobrepeso, el 57.1% (n=128) tuvo un peso normal, el 12.1% (n=27) presentó riesgo de desnutrición y el 8% (n=18) desnutrición.

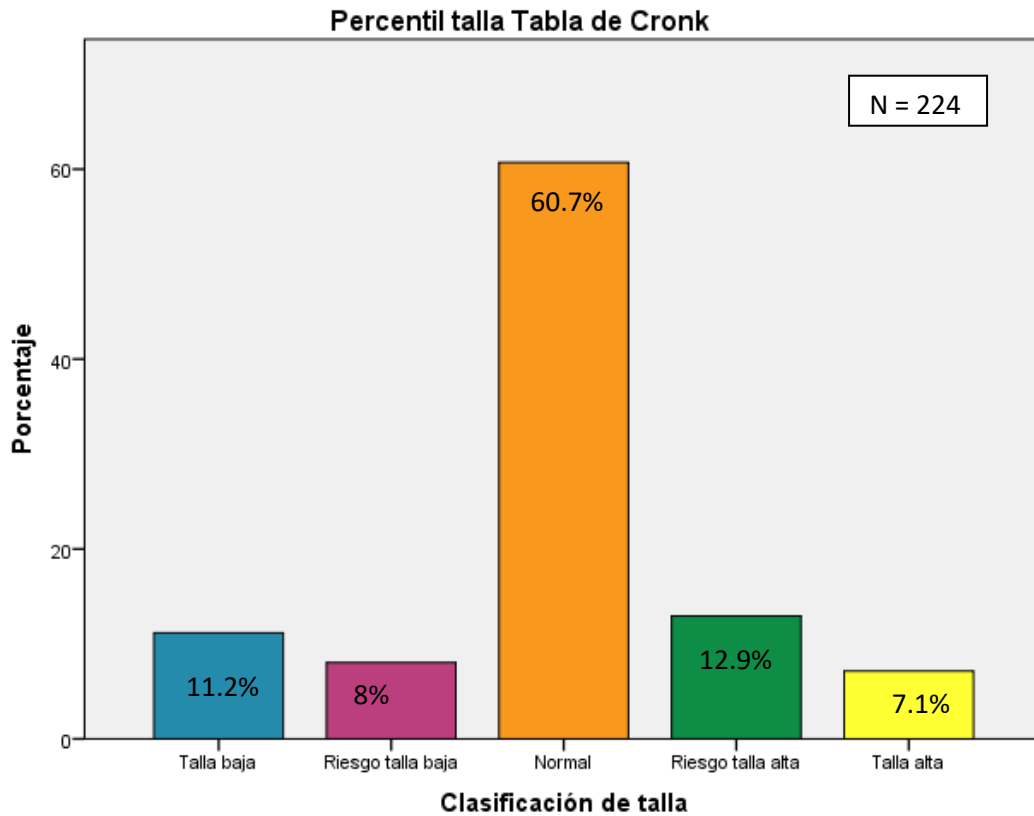
**Tabla 7.** Porcentajes de estados nutricionales de diferentes tablas de valoración antropométrica en Síndrome Down.

<b>Percentil peso Cronk, Fundacion Catalana y CDC</b>			
	Porcentaje Fundacion Catalana	Porcentaje CDC	Porcentaje Cronk
Desnutrición	<b>6.7</b>	<b>7.8</b>	<b>.9</b>
Riesgo de desnutrición	<b>8.9</b>	<b>11.7</b>	<b>6.3</b>
Normal	<b>48.7</b>	<b>55.4</b>	<b>50.4</b>
Sobrepeso	<b>6.7</b>	<b>15.2</b>	<b>27.7</b>
Obesidad	<b>29.0</b>	<b>6.9</b>	<b>15.6</b>
Total	<b>100</b>	<b>100.0</b>	<b>100</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

En los porcentajes de estados nutricionales de las tres tablas de estudio, se observó que las gráficas de la fundación Catalana fueron las que presentó más pacientes catalogados como obesos con el 29%, las tablas de CDC identificaron más pacientes con peso normal 55.4%.

**Gráfico 4.** Porcentajes de percentiles talla, según las tablas de Cronk en pacientes con Síndrome Down.

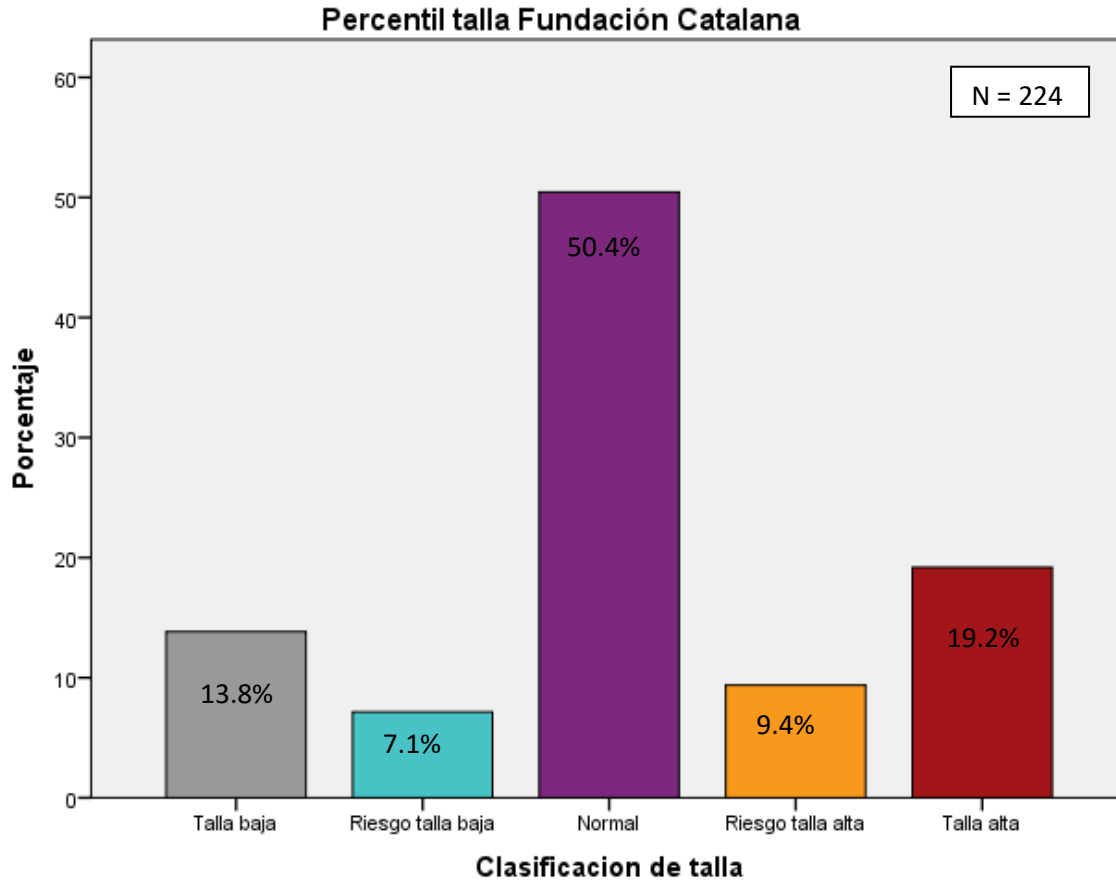


Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Se observa los porcentajes de percentiles de talla de acuerdo con las tablas de Cronk, el 7.1% (n=16) correspondió a talla alta, el 12.9% (n=29) a riesgo de talla alta, 60.7% (n=136) se clasificó como talla normal, el 8% (n=18) a riesgo talla baja y el 11.2% (n=25) catalogado como talla baja.



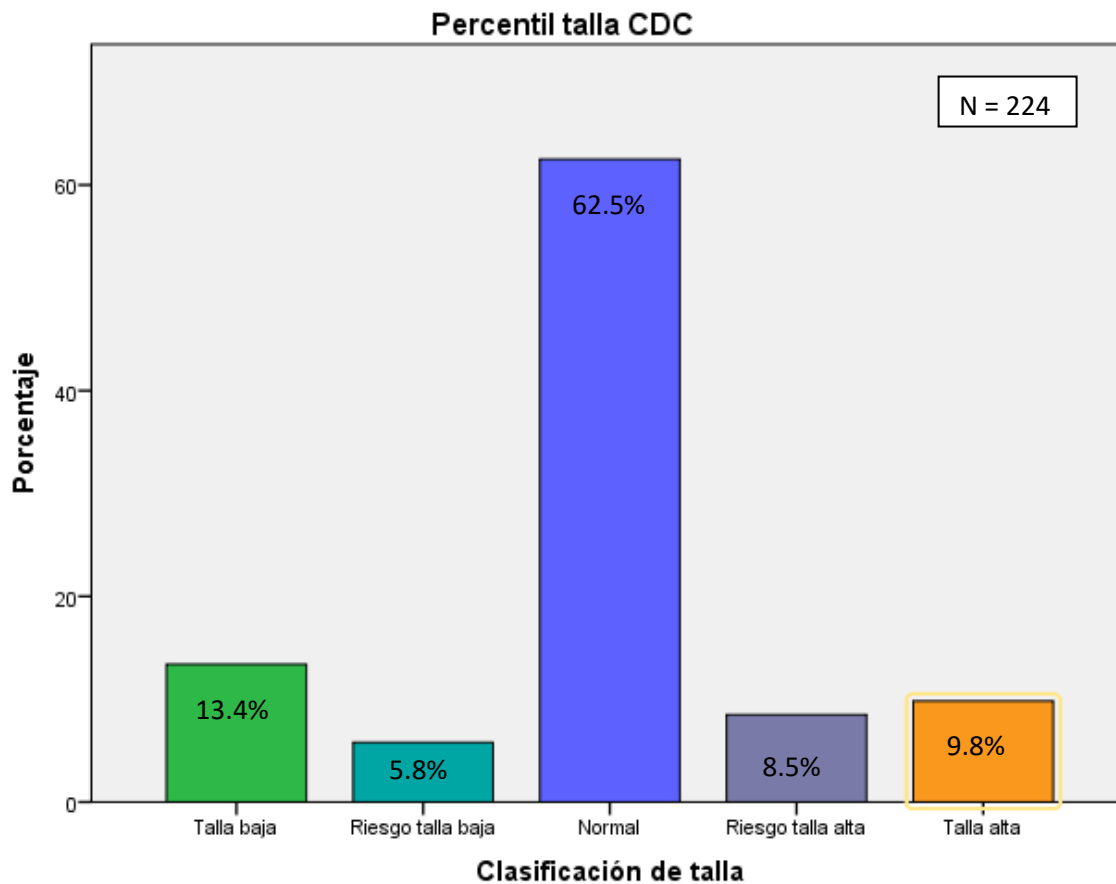
**Grafico 5.** Porcentajes de percentiles talla, según las tablas de Fundación Catalana en pacientes con Síndrome Down.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Se observa los porcentajes de percentiles de talla de acuerdo con las tablas de Fundación Catalana, el 19.2% (n=43) correspondió a talla alta, el 9.4% (n=21) a riesgo de talla alta, 50.4% (n=113) se clasificó como talla normal, el 7.1% (n=16) a riesgo talla baja y el 13.8% (n=31) catalogado como talla baja.

**Gráfico 6.** Porcentajes de percentiles de talla según las tablas de CDC en pacientes con Síndrome Down.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Se observa los porcentajes de percentiles de talla de acuerdo con las tablas de CDC, el 9.8% (n=22) correspondió a talla alta, el 8.5% (n=19) a riesgo de talla alta, 62.5% (n=140) se clasificó como talla normal, el 5.8% (n=13) a riesgo talla baja y el 13.4% (n=30) catalogado como talla baja.

**Tabla 8.** Porcentajes de percentiles de talla según tablas Fundacion Catalana, CDC y Cronk.

<b>Percentil talla Cronk, Fundacion Catalana y CDC</b>			
	Porcentaje Fundacion Catalana	Porcentaje CDC	Porcentaje Cronk
Talla baja	<b>13.8</b>	<b>13.4</b>	<b>11.2</b>
Riesgo talla baja	<b>7.1</b>	<b>5.8</b>	<b>8.0</b>
Normal	<b>50.4</b>	<b>62.5</b>	<b>60.8</b>
Riesgo talla alta	<b>9.4</b>	<b>8.5</b>	<b>12.9</b>
Talla alta	<b>19.2</b>	<b>9.8</b>	<b>7.1</b>
Total	<b>100.0</b>	<b>100.0</b>	<b>100.00</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

En los porcentajes de clasificación de talla en las tres tablas de estudio, se observó que las gráficas de la fundación Catalana fueron las que más pacientes catalogó como talla alta con el 19.2%, las tablas de CDC identificaron más pacientes con talla normal 62.5%.

**Tabla 9.** Estado nutricional de pacientes con Síndrome Down según tablas IMC de CDC.

<b>Estado nutricional</b>			
		Frecuencia	Porcentaje válido
Válidos	Bajo peso	<b>9</b>	<b>4.7</b>
	Normal	<b>165</b>	<b>85.5</b>
	Sobrepeso	<b>11</b>	<b>5.7</b>
	Obesidad	<b>8</b>	<b>4.1</b>
	Total	<b>193</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

En los porcentajes de percentiles según IMC de tablas CDC niños de 2 a 12 años, 4.1% correspondió a obesidad, el 5.7% a sobrepeso, el 85.5% a estado nutricional normal y el 4.7% correspondió a bajo peso.

**Objetivo3.** Describir las comorbilidades en niños con Síndrome Down atendidos en Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom.

**Tabla 10.** Patologías más frecuentes en pacientes con Síndrome Down.

<b>Enfermedades Hematológicas</b>		
	Frecuencia	Porcentaje
Anemia Ferropénica	19	82.6
Trombocitopenia	2	8.7
Total	23	100.0

<b>Patologías del sistema respiratorio</b>		
	Frecuencia	Porcentaje
ASMA	21	80.8
Bronquitis aguda	3	11.5
Total	26	100.0

<b>Patologías de Otorrinolaringología</b>		
	Frecuencia	Porcentaje
Rinitis alérgica	19	47.5
Hipertrofia de amígdalas grado 3	6	15.0
sinusitis crónica	5	12.5
Total	40	100.0

<b>Patologías en Gastroenterología</b>		
	Frecuencia	Porcentaje
estreñimiento crónico	14	41.2
intolerancia a la lactosa	7	20.6
ERGE	10	29.4
Total	34	100.0

<b>Patologías oftalmológicas</b>		
	Frecuencia	Porcentaje
Nistagmo	11	26.2
Estrabismo	16	38.1
Estenosis de la vía lagrimal	6	14.3
Total	42	100.0

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Las patologías mas frecuentes registradas por sistemas en los pacientes con síndrome Down, en cuanto a las patologías hematológicas representan un 10% de los pacientes (n=23) de los cuales 8.2% (n=19) presento anemia ferropénica. Las patologías respiratorias ocuparon el 11.3% (n=26) de las cuales el ASMA representa el 9.1% (n=21), las patologías en ORL representan el 17.3% (n=40) de las cuales la rinitis alérgica es el 8.2% (n=19). Las patologías Gastroenterológicas representan un 14.7% de los pacientes (n=34) de los cuales el estreñimiento crónico es el 6.1% (n=14). Las patologías oftalmológicas ocuparon el 18.2% (n=42) de las cuales el estrabismo representa el 6.9% (n=16), las patologías en odontológicas representan el 10.4% (n=2) de las cuales la gingivitis fue la más frecuente con 4.8% (n=11). **Ver anexos 7 al 12.**

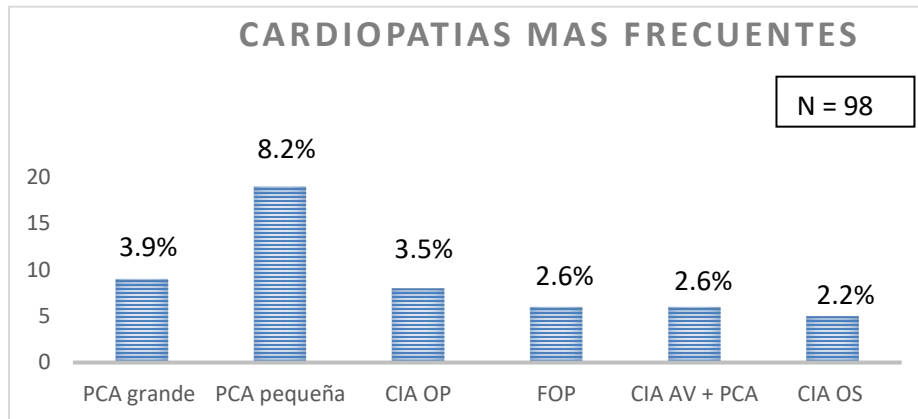
**Tabla 11.** Cardiopatías de pacientes con Síndrome de Down.

Tipo de cardiopatía			
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido
CIA OS	5	2.2	5.1
CIA OP	8	3.5	8.2
CIA seno venoso	1	.4	1.0
FOP	6	2.6	6.1
CIV PM	4	1.7	4.1
CIV AV	4	1.7	4.1
CIV M	3	1.3	3.1
PCA Grande	9	3.9	9.2
PCA pequeña	19	8.2	19.4
Tetralogía de Fallot	3	1.3	3.1
Doble lesión Aortica	1	.4	1.0
CIA OS + CIV PM	2	.9	2.0
CIA OS + CIV AV	1	.4	1.0
CIA OS + HTP	1	.4	1.0
CIA OP + CIV PM	4	1.7	4.1
CIA OP + CIV AV	1	.4	1.0
CIA OP + PCA	1	.4	1.0
CIV AV + HTP	1	.4	1.0
FOP + PCA	3	1.3	3.1
CIV AV + PCA	6	2.6	6.1
CIV PM + PCA	4	1.7	4.1
PCA + HTP	2	.9	2.0
CIV PM + FOP	1	.4	1.0
CIA OP + CIV PM + PCA	2	.9	2.0
CIV AV + PCA + HATP	1	.4	1.0
CIV PM + PCA + FOP + HTP	3	1.3	3.1
CIA OS + CIA OP + CIV AV	1	.4	1.0
CIA OP + CIV M + PCA	1	.4	1.0
Total	98	42.4	100.0

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Se observan los diferentes tipos de cardiopatía congénita los cuales representan el 42.4% (n=98) pacientes en los cuales la cardiopatía aislada más frecuente fue PCA pequeña 8.2% (n=19) de casos, la cardiopatía combinada más frecuente fue CIV AV + PCA con 2.6% (n=6), importante mencionar PCA grande con 3.9% (n=9) y CIA OP con 3.5% (n=8) de los casos.

**Gráfico 7.** Cardiopatías más frecuentes en pacientes con Síndrome Down.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Se registran las cardiopatías más frecuentes en niños con Síndrome Down, la PCA fue la más frecuente en sus dos variantes tanto pequeña como grande con 12.1% (n=28), seguida de CIA OP con 3.5% (n=8), FOP y CIV AV + PCA se registraron 2.6% (n=6) y CIA OS con 2.2% (n=5).

**Tabla 12.** Enfermedades endocrinológicas en pacientes con Síndrome Down.

Enfermedades Endocrinologicas		
	Frecuencia	Porcentaje
Hipotiroidismo primario	40	48.2
Hipotiroidismo subclinico	22	26.5
Hipertiroidismo	3	3.6
Tirotoxicosis con bocio difuso	6	7.2
Hipotiroidismo + Obesidad	10	12.0
Desnutricion proteico calorica	1	1.2
Diabetes Mellitus	1	1.2
Total	83	100.0

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

El 35.9% (n=83) de los pacientes presentaron patología endocrinológica, el 17.3% (n=40) se clasifica como Hipotiroidismo primario, un 9.5%, (n=22) con Hipotiroidismo subclínico, 4.3% (n=10) registrado como hipotiroidismo más obesidad , un 2.6% (n=6) se reportó como tirotoxicosis con bocio difuso.

**Objetivo 4.** Identificar el principal diagnóstico de egreso y los días de estancia hospitalaria por comorbilidades en niños con Síndrome Down atendido en Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom.

**Tabla 13.** Diagnósticos de los pacientes con Síndrome Down según resultado de Cariotipo.

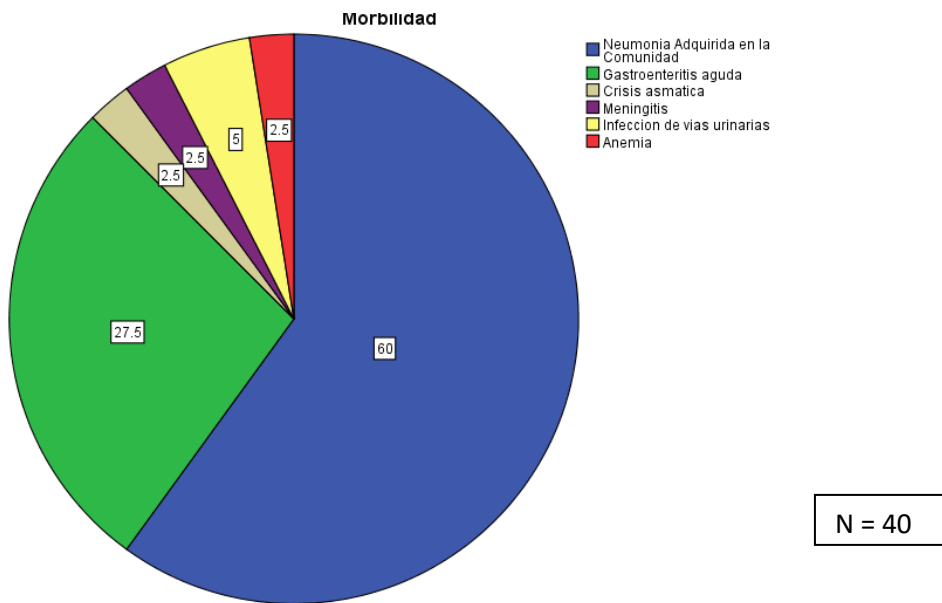
<b>Cariotipo</b>		
	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
Trisomía 21 libre	<b>163</b>	<b>93.1</b>
Traslocación	<b>8</b>	<b>4.6</b>
Mosaicismo	<b>4</b>	<b>2.3</b>
<b>Total</b>	<b>175</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Se identifican los principales diagnósticos de egreso por cariotipo se identificaron 175 pacientes, de los cuales 163 pacientes se reportaron como Trisomía 21 libre, 8 pacientes como Translocación, y 4 pacientes como Mosaicismo. Existen 49 pacientes con diagnóstico de Síndrome Down no especificado (no cuentan con cariotipo).



**Gráfico 12.** Principales diagnósticos de ingreso de pacientes con Síndrome Down al Hospital Nacional de niños Benjamin Bloom.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Se reportó un 60% (24) neumonía adquirida en la comunidad, 27.5% (11) gastroenteritis aguda, dos pacientes con infección de vías urinarias, un paciente crisis asmática, meningitis y anemia respectivamente.

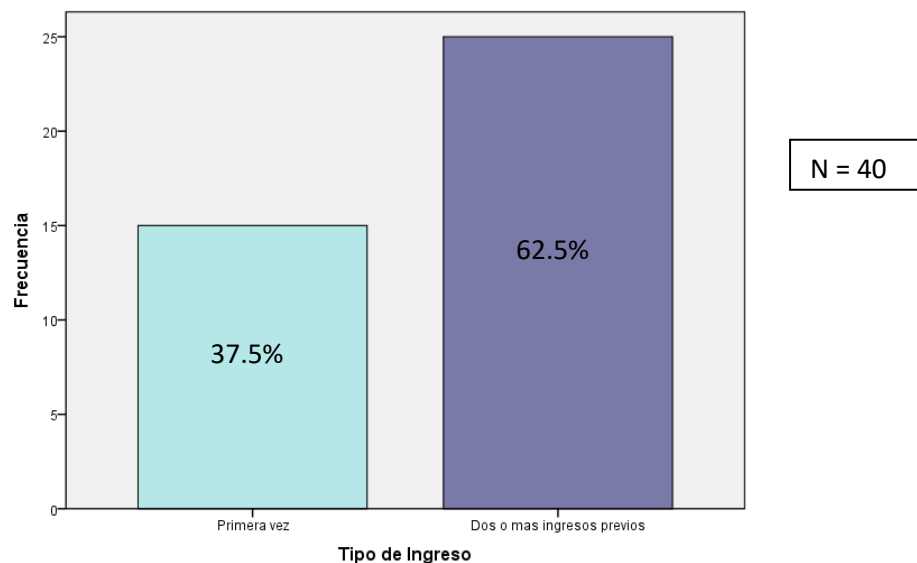
**Tabla 14.** Días de estancia hospitalaria de pacientes con Síndrome Down.

		Días de estancia hospitalaria		
		Menor a 10 días	Mayor a 10 días	Total
Morbididades	Neumonía Adquirida en la Comunidad	12	12	24
	Gastroenteritis aguda	9	2	11
	Crisis asmática	1	0	1
	Meningitis	0	1	1
	Infección de vías urinarias	2	0	2
	Anemia	1	0	1
<b>Total</b>		<b>25</b>	<b>15</b>	<b>40</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Las principales morbilidades de pacientes con Síndrome Down y su estancia hospitalaria, se divide por rangos en dos grupos, menor a 10 días y mayor a 10 días, la neumonía adquirida en la comunidad obtuvo igual relación de días, la gastroenteritis aguda se reporta más ingresos menores a los 10 días.

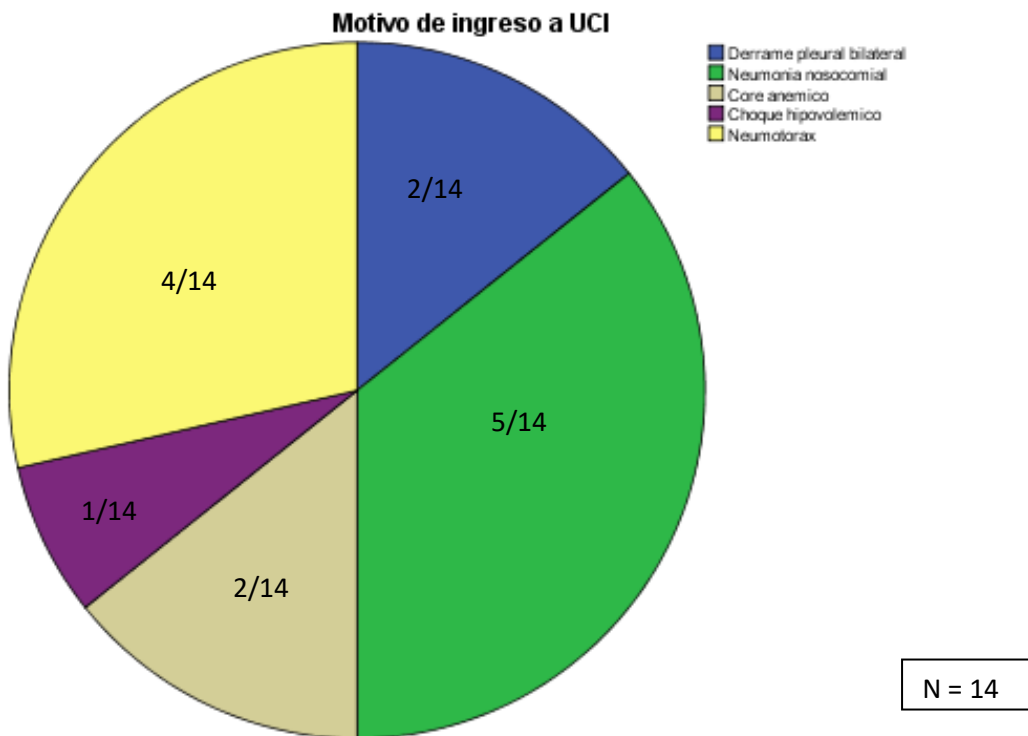
**Gráfico 13.** Tipo de ingreso en pacientes hospitalizados con Síndrome Down.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

De los pacientes ingresados 17.8% (n=40) 15 fueron de primera vez y 25 (11.1% del total de pacientes de la muestra) tenían dos o más ingresos previos.

**Grafico14.** Motivos de ingreso o traslado a UCI de pacientes con Síndrome Down.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Un total de 14 pacientes tuvieron estancia en UCI (6.1%). La neumonía nosocomial fue la principal enfermedad que requirió asistencia en UCI con un total de 5 pacientes. La segunda causa de estancia en UCI fue el Neumotórax con 4 pacientes, seguido de Derrame pleural y Cor anémico con 2 paciente cada uno y solamente un paciente se reportó con Choque hipovolémico.

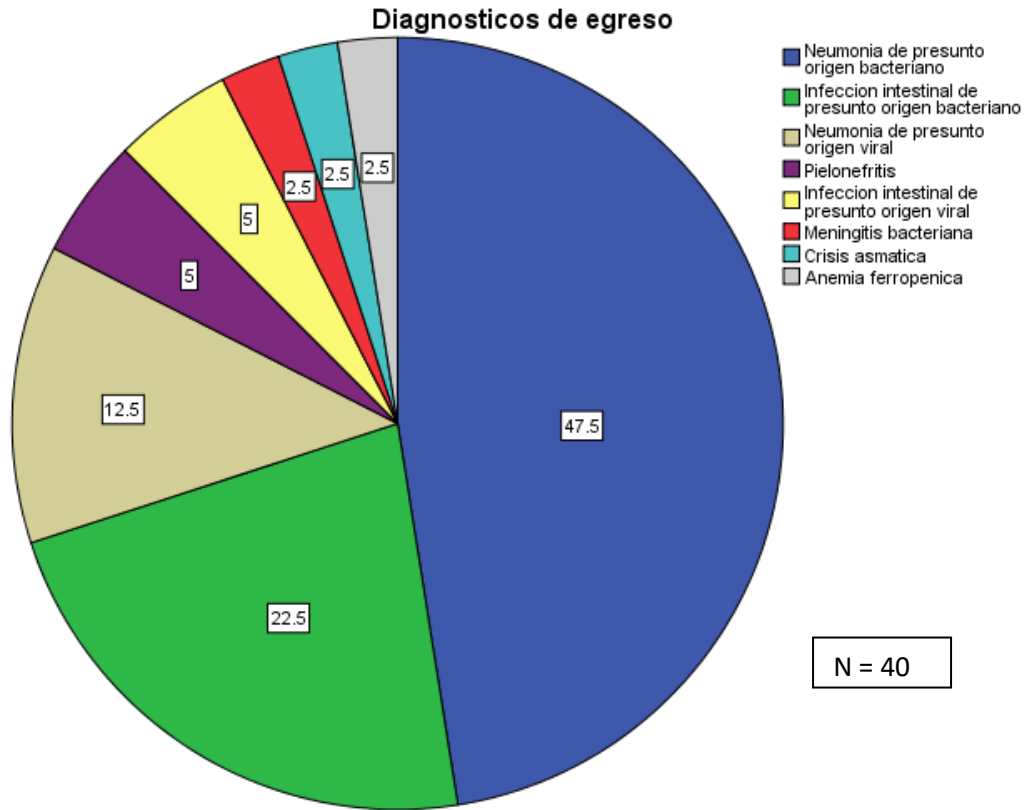
**Tabla 15.** Dias de estancia UCI de pacientes con síndrome down.

		Dias de estancia en UCI		
		Menor a 10 días	Mayor o igual a 10 días	Total
Motivo de ingreso a UCI	Derrame pleural bilateral	1	1	2
	Neumonía nosocomial	2	3	5
	Core anemico	2	0	2
	Choque hipovolemico	1	0	1
	Neumotorax	4	0	4
<b>Total</b>		<b>10</b>	<b>4</b>	<b>14</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Los principales motivos de ingreso o traslado a UCI de pacientes con Síndrome Down en relación con sus días de estancia, se divide por rangos en dos grupos, menor a 10 días y mayor a 10 días, se reportaron 5 casos de neumonía nosocomial de los cuales 3 pacientes tuvieron estancia mayor a 10 días, de los dos pacientes con derrame pleural bilateral un paciente se reportó con estancia mayor a 10 días.

**Gráfico 15.** Diagnosticos de egreso de pacientes con Síndrome Down.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

Se reportaron los diagnósticos de pacientes con Síndrome Down al egreso, un 47.5% (n=19) pacientes con neumonía de presunto origen bacteriano, 22.5% (n=9) se reportaron con infección intestinal de presunto origen bacteriano, 12.5% (n=5) de los pacientes reportaron neumonía de presunto origen viral, 5% (n=2) se reportaron como pielonefritis e infección intestinal de presunto origen viral respectivamente y un paciente con crisis asmática, meningitis bacteriana y anemia ferropénica respectivamente.

## VII. DISCUSIÓN

Con respecto a las características epidemiológicas de los pacientes con Síndrome Down, la edad la mediana es de 8 años con desviación típica de 3.9, y el sexo más frecuente fue el masculino con un total de 56.7%. En la bibliografía revisada se encontró que la enfermedad es más frecuente en el sexo masculino lo cual se identifica en este estudio.

El riesgo de incidencia de tener un hijo con Síndrome Down aumenta con la edad habiendo un incremento exponencial. Se encontró que la población materna arriba de los 35 años fue de 43.4% y 56.6% con edades maternas inferior a 35 (siendo la mediana 32 años), esto debido a que la mayoría de los nacimientos se producen a edades maternas más tempranas, lo cual concuerda con la bibliografía revisada. Sin embargo, la población materna arriba de 35 años tiene un porcentaje significativo debido a la incidencia de tener hijos con Síndrome Down que incrementa en estas edades, cabe destacar que 4.8% de las madres fueron adolescentes. El 91.5 % de los pacientes es cuidado por su madre, el 6.7% son cuidados por el padre y el 1.8% lo cuida la abuela.

Con respecto a las medidas antropométricas según las tablas de peso, la mayoría de los pacientes se encuentran en el rango normal de peso para su edad, cabe destacar que las tres escalas de evaluación antropométrica muestran una tendencia al sobrepeso y obesidad, siendo la tabla de la fundación catalana la que presenta un mayor porcentaje de pacientes con obesidad, lo que tiene relación con la bibliografía consultada. Sin embargo, las tablas de CDC en esta investigación se acercaban más a una curva gaussiana pero identificando menos pacientes con obesidad. Los percentiles talla/edad mostraron un comportamiento similar. No se registraron en los expedientes clínicos revisados tablas antropométricas para población con Síndrome Down, El ministerio de Salud utiliza tablas de CDC.

Las comorbilidades más frecuentes en pacientes con síndrome Down son las patologías cardíacas seguidas de las enfermedades endocrino-metabólicas, oftalmológicas y otorrinolaringológicas. Se ha descrito en la bibliografía anglosajona que los niños con SD pueden tener malformaciones congénitas cardíacas entre el 40 y 60% de los casos, siendo la más frecuente el canal auriculoventricular (AV). En esta investigación se documentó una frecuencia similar de cardiopatías (42.4%), siendo los defectos únicos los más frecuentes (25.5%). Encontrando como factor asociado más prevalente la HTP en 3.4% de los niños con cardiopatía. Un 1.7% CIV tipo canal AV, un 12.1% defecto de PCA (grande y pequeña), lo que se correlaciona con estudios latinoamericanos, en los cuales esta patología es más frecuente, a diferencia de estudios en EEUU y Europa los cuales indican mayor frecuencia de CIV tipo canal AV.

Dentro de las alteraciones endocrinológicas en los pacientes con Síndrome Down, las enfermedades tiroideas son las más frecuentes y dentro de estas las más reportadas son el hipotiroidismo primario y el subclínico. En este centro hospitalario se encontró que un 17.3% y un 9.5% de pacientes presentaron hipotiroidismo primario y subclínico respectivamente, tal como lo describe la literatura. Cabe destacar que un 4.3% de los pacientes presentaron hipotiroidismo y obesidad, lo que está en auge en la actualidad.

En la revisión bibliográfica se constató que el SD puede producirse por trisomía 21 libre, hasta en un 95% de casos. De los pacientes estudiados a un total de 175 se le realizó cariotipo, siendo la trisomía 21 libre la más frecuente con 163 casos (72.8%). Cabe destacar que hay pacientes con diagnóstico de síndrome Down no especificado quienes no poseían estudio de cariotipo.

Los pacientes con Síndrome Down al tener comorbilidades importantes los predispone a presentar ingresos hospitalarios a repetición, en este estudio se encontró a 25 pacientes (11.1% del total de pacientes de la muestra) con más de un ingreso. Diversos estudios manifiestan que hay una mayor morbilidad en niños con síndrome Down debido a las altas tasas de hospitalización con un riesgo de hasta 5 veces mayor que en la población general, además el riesgo de mortalidad en UCI en estos niños se incrementa con la duración de la estancia hospitalaria; dentro de las morbilidades más frecuentes asociadas a altas tasas de hospitalización se encuentran la neumonía adquirida en la comunidad, enfermedades hematológicas y gastrointestinales. En los pacientes investigados 40 de estos fueron admitidos al hospital y la morbilidad más frecuente encontrada fue la neumonía adquirida en la comunidad con un 60%, se encontraron 25 pacientes con estancia hospitalaria menor a 10 días y 15 pacientes con estancia mayor a 10 días siendo la neumonía la más relacionada a estancias más prolongadas (12 paciente respetados) los pacientes ingresados con Síndrome Down que tienen más días de estancia debido a patologías respiratorias presentan mayor contacto con patógenos intrahospitalarios lo que confiere un factor de riesgo para ingreso a UCI debido a neumonía nosocomial, que fue la principal causa de ingreso encontrada en esta unidad. El principal diagnóstico de egreso fue la neumonía de presunto origen bacteriano 47.5% n=19 de los pacientes egresados.



## VIII. CONCLUSIONES

- ❖ Se observó una ligera predominancia del sexo masculino a razón 1.3:1 respecto al femenino. En cuanto a la edad materna, a mayor edad hay más frecuencia de casos, sin embargo, no descarta que existan madres adolescentes con hijos con Síndrome Down las cuales están registradas en este estudio con 4.8%. El 91.5 % de los pacientes es cuidado por su madre, el 6.7% son cuidados por el padre y el 1.8% lo cuida la abuela.
- ❖ Dentro de las características antropométricas en niños con Síndrome Down, se determinó que las tablas de la fundación Catalana fueron las que identificaron a más pacientes con obesidad, es importante destacar que las tres tablas son herramientas adecuadas para medir la antropometría de los pacientes, las tablas de CDC se asocian en mayor medida a la curva gaussiana además de tener tablas para IMC lo cual es importante para la evaluación nutricional.
- ❖ El defecto congénito más frecuente encontrado en pacientes con Síndrome Down en el estudio fue la cardiopatía congénita y de estas la persistencia de conducto arterioso fue el defecto más frecuente aun asociado a otro u otros defectos cardiacos. La enfermedad endocrinológica más frecuente encontrado fue el hipotiroidismo primario, las comorbilidades en estos pacientes conllevan a mayores problemas de salud con mayores consultas y disminuyendo su calidad de vida.
- ❖ La mayoría de los pacientes con síndrome Down en cuanto a cariotipo es trisomía 21 libre; El principal diagnóstico de egreso fue la Neumonía de presunto origen bacteriano. La principal patología que está asociada a días de estancia más prolongados fue la neumonía adquirida en la

comunidad y la patología más asociada a estancias prolongadas en UCIP fue la neumonía nosocomial. Los pacientes con síndrome Down son un grupo que posee mayor riesgo de contraer Neumonía adquirida en la comunidad y presentar complicaciones como la Neumonía nosocomial debido estancias hospitalarias más prolongadas, la dificultad respiratoria y la posibilidad de requerimientos de ventilación mecánica por diferentes causas son hallazgos también frecuentes en Síndrome de Down por lo cual estos pacientes deben considerarse de alto riesgo para patología pulmonar y cardiovascular. El tiempo de estancia hospitalaria está relacionado con complicaciones pulmonares, lo que conlleva a estancias más prolongadas en UCIP.

## IX. RECOMENDACIONES

- La adecuada alimentación de pacientes con Síndrome Down debe ser iniciado en casa por la familia, es labor del personal de salud el adecuado diagnóstico nutricional, el seguimiento de su crecimiento el cual se logra con la evaluación del peso, talla e IMC con las curvas de crecimiento construidas en población con SD. Se recomienda el uso de tablas de CDC debido a que estas proporcionan evaluación de IMC el cual es un parámetro importante para el diagnóstico nutricional de escolares y adolescentes.
- Se recomienda continuar con el uso de los lineamientos técnicos para la atención integral a niños menores de 10 años con síndrome de Down (MINSAL), en todos los centros de atención.
- Se recomienda a estudiantes en formación, personal médico en general la utilización de tablas antropométricas estipuladas para pacientes con Síndrome Down para de esta forma detectar oportunamente alteraciones nutricionales.
- Continuar con la estrategia de vacunación para impedir la neumonía por neumococos y otras vacunas (influenza, VRS, y actualmente COVID-19) en niños con síndrome Down. Además de derivar oportunamente a un pediatra o neumólogo pediatra a niños con historia y síntomas sugerentes de enfermedad pulmonar crónica.

## X. BIBLIOGRAFÍA

1. Centers for Diseases Control and Prevention (CDC): Down syndrome Prevalence at Birth, United States, 1983-1990. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 1994; 43 (33): 17-22
2. Boletín integrado de indicadores en salud, 2016, Ministerio de Salud de El Salvador. [en línea] Disponible en: [http://www.salud.gob.sv/archivos/pdf/Boletin\\_de\\_indicadores\\_del\\_Sistema\\_Nacional\\_de\\_Salud\\_2016.pdf](http://www.salud.gob.sv/archivos/pdf/Boletin_de_indicadores_del_Sistema_Nacional_de_Salud_2016.pdf).
3. Hickey F., Hickey E., Summar K. Medical Update for Children with Down Syndrome for the Pediatrician and Family Practitioner. *Advances in Pediatrics* 59 (2012) 137–157.
4. Fitzgerald P, Leonard H, Pikora TJ, Bourke J, Hammond G (2013). Hospital Admissions in Children with Down Syndrome: Experience of a Population-Based Cohort Followed from Birth. *PLoS ONE* 8(8): e70401. doi: 10.1371/journal.pone.0070401
5. M.. Vashist y Neelkamal<sup>aa</sup> Department of Genetics, Maharshi Dayanand University, Haryana, India Maternal age: a controversial factor in trisomy 21 Enero – Abril 2012
6. Gupta P, Rettiganti M. Association between Down syndrome and mortality in young children with critical illness: a propensity-matched analysis. *Acta Pædiatrica*. John Wiley & Sons. 2015. 104, pp. e506–e511.
7. Romano C, Pettinatto R et al . Is there a relationship between zinc and the peculiar comorbidities of Down syndrome? *Down Syndr Res Pract* 2002;8:25-8
8. C. Frid et al. Utilization of medical care among children with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*. 2002. 46, 310-317.
9. American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics: American Academy of Pediatrics: Health Supervision for Children with Down syndrome. *Pediatrics* 2001; 107: 442-9.
10. Retamales N, Moreno R, González A, Cerda J, Lizama M. Morbilidad y Mortalidad durante el Primer Año de Vida en Pacientes con Síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr* 2009; 80 (4): 323-331.
11. Sherman SL, Allen EG, Bean LH, Freeman SB. Epidemiology of Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007; 13: 221-223.

12. Tibby SM, Durward A, Goh CT, et al. Clinical course and outcome for critically ill children with Down syndrome: a retrospective cohort study. *Intensive Care Med.* 2012;38:1365-71.
13. Weijerman ME, van Furth AM, Vonk Noordegraaf, van Wouwe J, Broers C, Gemke R. Prevalencia, características neonatales y mortalidad durante el primer año del síndrome de Down: Un estudio nacional. *J. Pediatrics* 152: 15-19, 2008.
14. MacLean D. Congenital Anomalies. En: MacDonald, Mhairi G Seshia, Mary M.; Mullett, Martha D, editors. *Avery's Neonatology: Lippincott Williams & Wilkins, 6th Edition, 2005, Chapter 38*
15. Aracena M. Cardiopatías congénitas y síndromes malformativos-genéticos. *Rev Chil Pediatr* 2003; 74 (4): 426-431.
16. Sandoval C, Pine SR, Guo Q, Sastry S, Stewart J, Kron D, Jayabose S. Tetrasomy 21 transient leukemia with a GATA 1 mutation in a phenotypically normal trisomy 21 mosaic infant: case report and review of the literature. *Pediatr Blood Cancer* 2005 Jan; 44(1): 85-91
17. Allshouse, M. Trisomy 21 and the pediatric surgeon. *Curr Opin Pediatrics* 2006; 18(3): 298-304
18. Lizama Calvoa M, Cerda Lorcac J, Monge Iriarte M, Carrillo Mayanquer I, Clavería Rodríguez C, Castillo Moya A. Morbimortalidad hospitalaria en niños con síndrome de Down. *Rev Chil Pediatr.* 2016;87(2):202---209.
19. Rasmussen S., Lee-Yang W. Survival in Infants with Down syndrome, Metropolitan Atlanta, 1979-1998. *J Pediatr* 2006; 148: 806-12.
20. Luciana M.A. Ribeiro. Evaluation of factors associated with and/o severe infections in patients with Down syndrome. *Jornal de Pediatria* 2003; 79 (2):141
21. Hines, S.&Benet, F. (1997). Eficacia de la intervención temprana en los niños con síndrome de Down. *Revista Síndrome Down*, 14: 5-10
22. Programa de Salud basado en el elaborado por la Federación Española del Síndrome de Down, según las recomendaciones del Down Syndrome

Medical Interest group (DSMIG) y en el Grupo de trabajo AEPap / PAPPS semFYC.

23. Cole TJ, Dennis J, Preece MA. New cross-sectional stature, weight, and head circumference references for Down's syndrome in the UK and Republic of Ireland. *Arch Dis Child*. 2002 Aug;87(2):104-8. | CrossRef | PubMed | PMC |
24. Cremers MJ, van der Tweel I, Boersma B, Wit JM, Zonderland M. Growth curves of Dutch children with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 1996 oct;40 (Pt 5):412-20. | CrossRef | PubMed |
25. Piro E, Pennino C, Cammarata M, Corsello G, Greci A, Lo Giudice C, et al. Growth charts of Down syndrome in Sicily: evaluation of 382 children 0-14 years of age. *Am J Med Genet Suppl*. 1990; 7:66-70. | PubMed |
26. Pinheiro AC, Urteaga C, Cañete G, Atalah E. Evaluación del estado nutricional en niños con síndrome de Down según diferentes referencias antropométricas. *Rev Chil Pediatr* 2003; 74(6):585-589.
27. Whitt-Glover MC, O'Neill KL, Stettler N. Physical activity patterns in children with and without Down syndrome. *Pediatr Rehabil*. 2006 Apr-Jun;9(2):158-64. | PubMed |

## XI. ANEXO 1 índices diagnósticos Síndrome Down HNNBB

Índice de Diagnostico				
Hospital Nacional San Salvador "Benjamín Bloom"				
Periodo del 01/01/2015 al 31/12/2015				
Código	Diagnostico	Pacientes	Fecha inicial	Fecha final
Q90.0	Trisomía 21, falla de disyunción meiótica	310	5/1/2015	22/12/2015
Q90.1	Trisomía 21, mosaico (falla de disyunción meiótica)	16	17/2/2015	15/12/2015
Q90.2	Trisomía 21, translocación	35	7/1/2015	16/12/2015
Q90.9	Síndrome de Down no especificado	390	5/01/2015	23/12/2015
Índice de Diagnostico				
Hospital Nacional San Salvador "Benjamín Bloom"				
Periodo del 01/01/2016 al 31/12/2016				
Código	diagnostico	Pacientes	Fecha inicial	Fecha final
Q90.0	Trisomía 21, falla de disyunción meiótica	193	4/1/2016	22/12/2016
Q90.1	Trisomía 21, mosaico (falla de disyunción meiótica)	12	7/2/2016	13/12/2016
Q90.2	Trisomía 21, translocación	15	1/1/2016	13/12/2016
Q90.9	Síndrome de Down no especificado	582	4/1/2016	23/12/2016

Índice de Diagnostico				
Hospital Nacional San Salvador "Benjamín Bloom"				
Periodo del 01/01/ 2017 al 31/12/2017				
Código	Diagnostico	Pacientes	Fecha inicial	Fecha final
Q90.0	Trisomía 21, falla de disyunción meiótica	207	3/1/2017	22/12/2017
Q90.1	Trisomía 21, mosaico (falla de disyunción meiótica)	7	19/2/2017	10/12/2017
Q90.2	Trisomía 21, translocación	21	6/1/2017	28/12/2017
Q90.9	Síndrome de Down no especificado	530	3/1/2017	22/12/2017
Índice de Diagnostico				
Hospital Nacional San Salvador "Benjamín Bloom"				
Periodo del 01/01/2018 al 31/12/2018				
Código	diagnostico	Pacientes	Fecha inicial	Fecha final
Q90.0	Trisomía 21, falla de disyunción meiótica	187	5/1/2018	21/12/2018
Q90.1	Trisomía 21, mosaico (falla de disyunción meiótica)	12	5/1/2018	14/12/2018
Q90.2	Trisomía 21, translocación	27	18/1/2018	14/12/2018
Q90.9	Síndrome de Down no especificado	600	3/1/2018	29/12/2018



Índice de Diagnostico

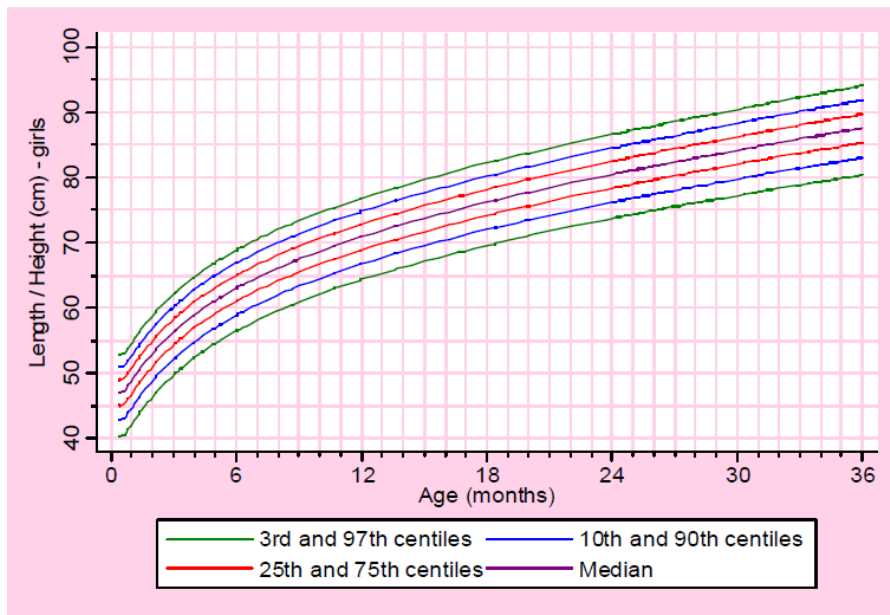
Hospital Nacional San Salvador "Benjamín Bloom"

Periodo del 01/01/2019 al 31/12/2019

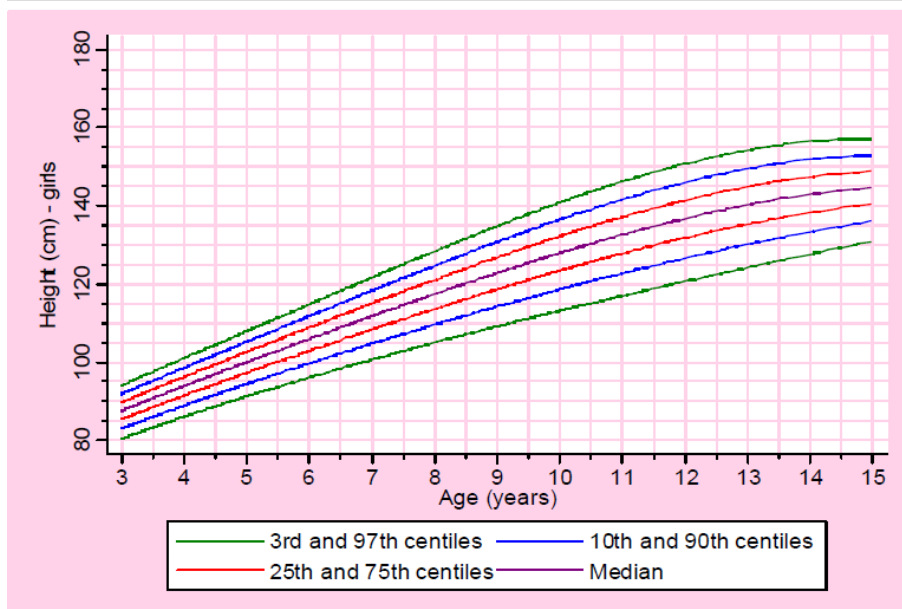
Código	diagnostico	Pacientes	Fecha inicial	Fecha final
Q90.0	Trisomía 21, falla de disyunción meiótica	192	7/1/2019	21/12/2019
Q90.1	Trisomía 21, mosaico (falla de disyunción meiótica)	13	7/1/2019	14/12/2019
Q90.2	Trisomía 21, translocación	27	18/1/2019	14/12/2019
Q90.9	Síndrome de Down no especificado	612	5/1/2019	29/12/2019

## ANEXO 2. Medidas antropométricas específicas para niños con SD

### Longitud / talla hasta los 3 años en niñas. (cm)



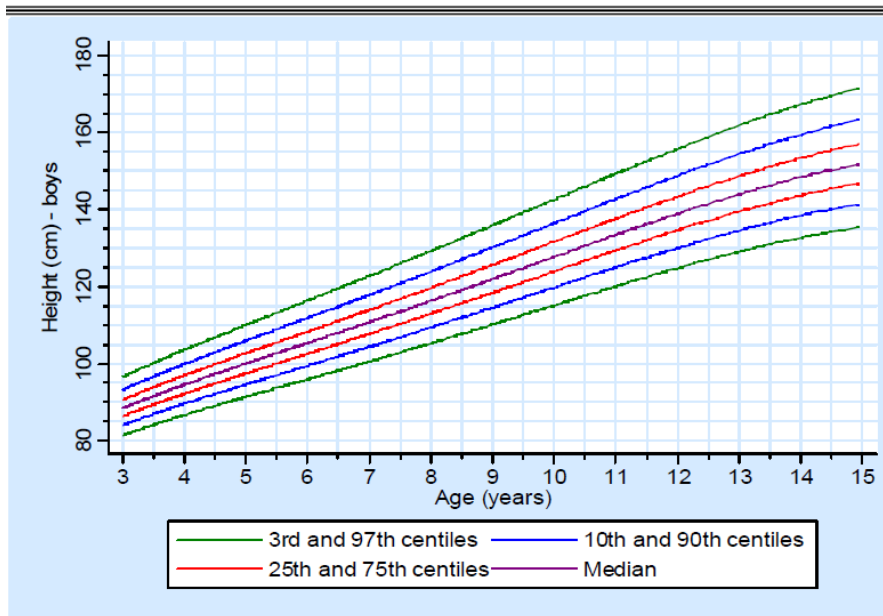
### Talla de los 3 a los 15 años en niñas. (cm)



Fuente: Tablas de Cronk 26

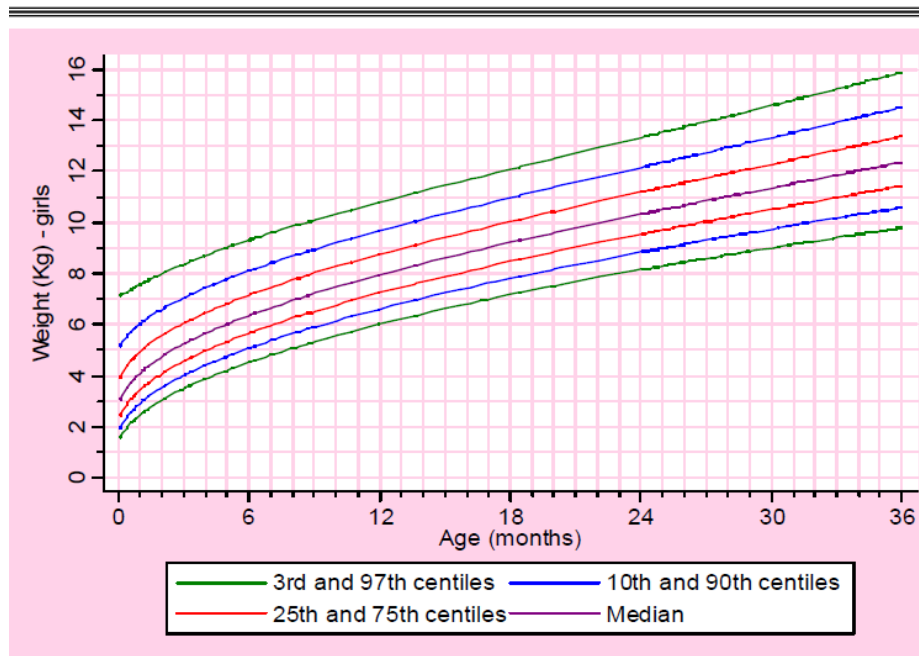
## Talla de los 3 a los 15 años en niños. (cm)

5



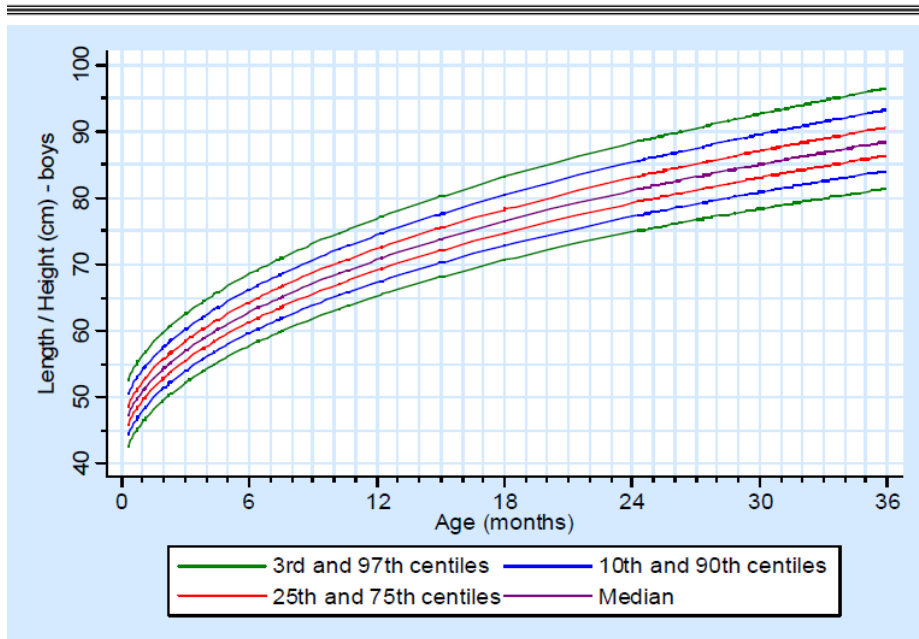
Fuente: Tablas de Cronk 26

## Peso hasta los 3 años en niñas. (kg)

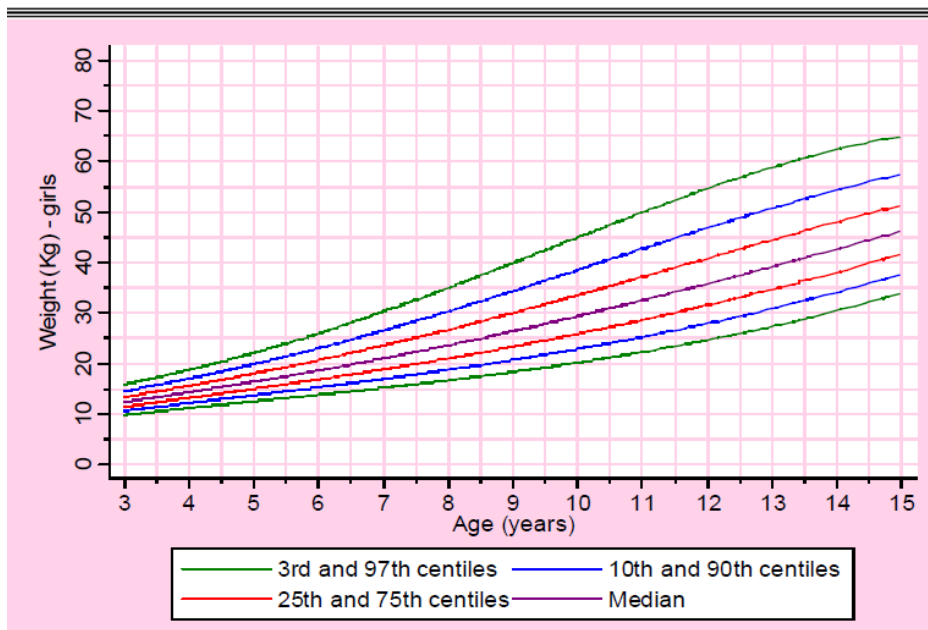


56

## Longitud / talla hasta los 3 años en niños. (cm)

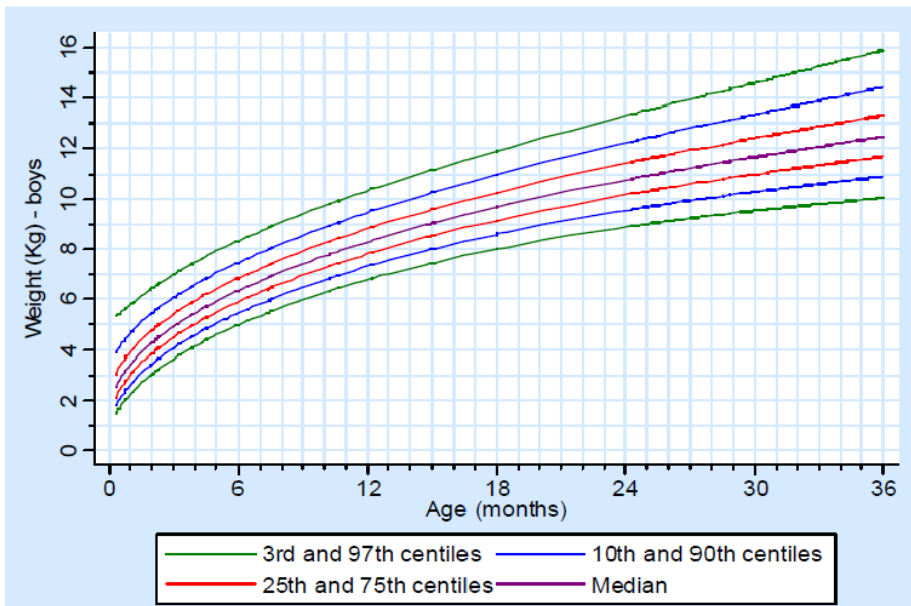


## Peso de los 3 a los 15 años en niñas. (kg).

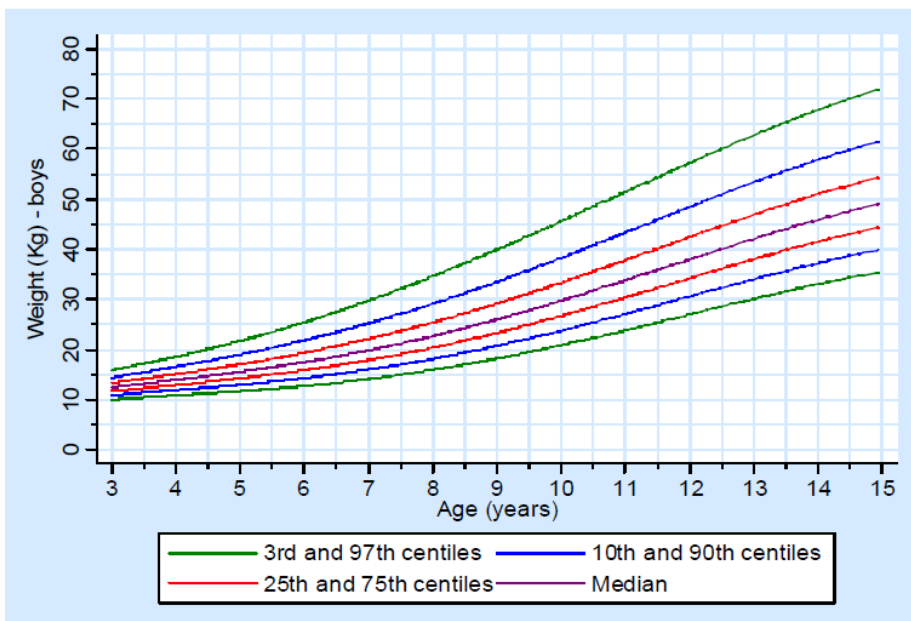


Fuente: Tablas de Cronk 26

## Peso hasta los 3 años en niños. (kg)



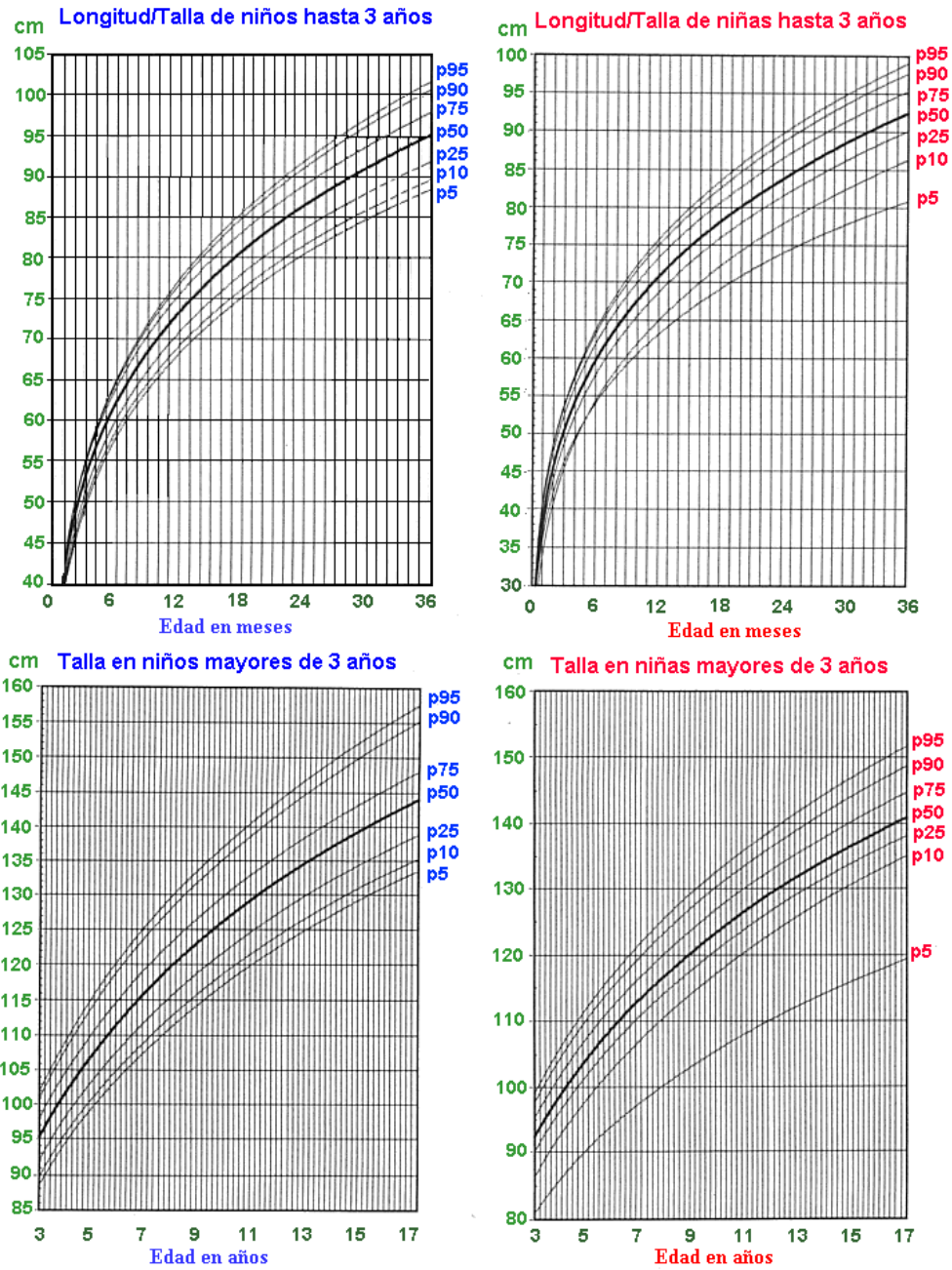
## Peso de los 3 a los 15 años en niños. (kg).



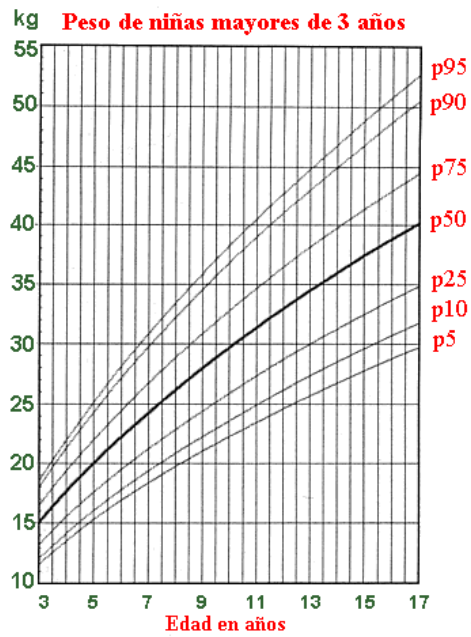
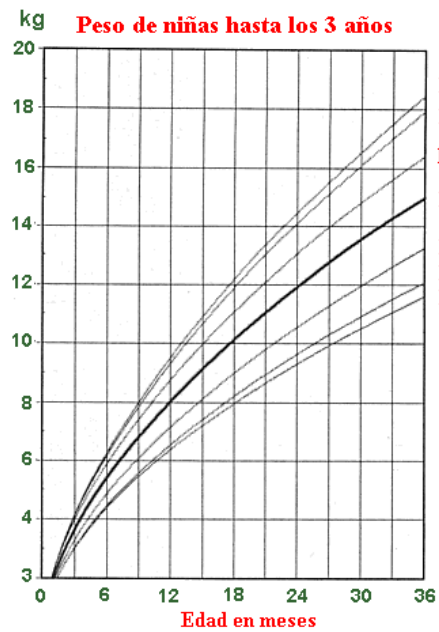
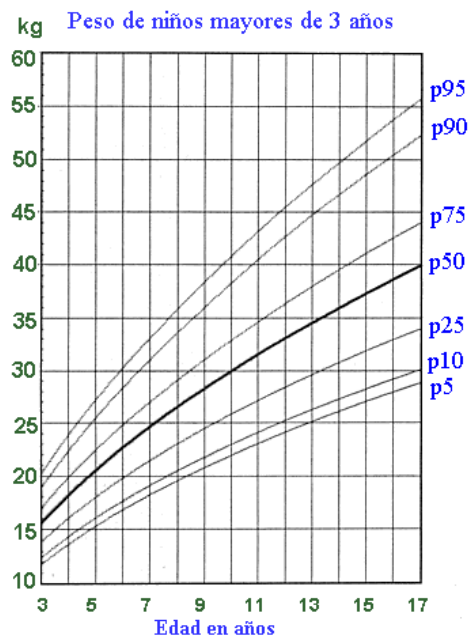
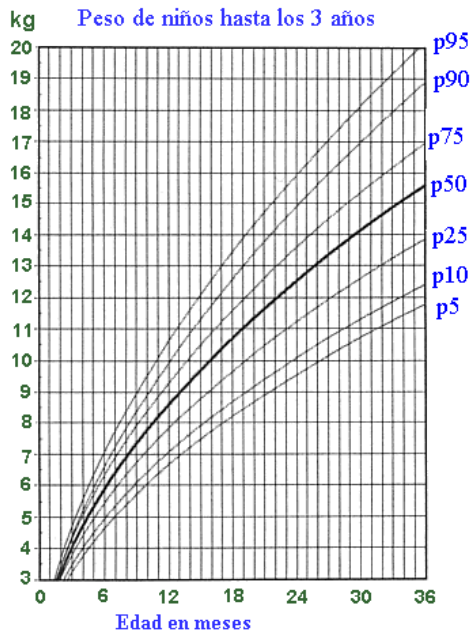
Fuente: Tablas de Cronk 26

### ANEXO 3. Medidas antropométricas específicas para niños con SD

Fuente: Tablas fundación Catalana Síndrome de Down 27



Fuente: Tablas fundación Catalana Síndrome de Down 27



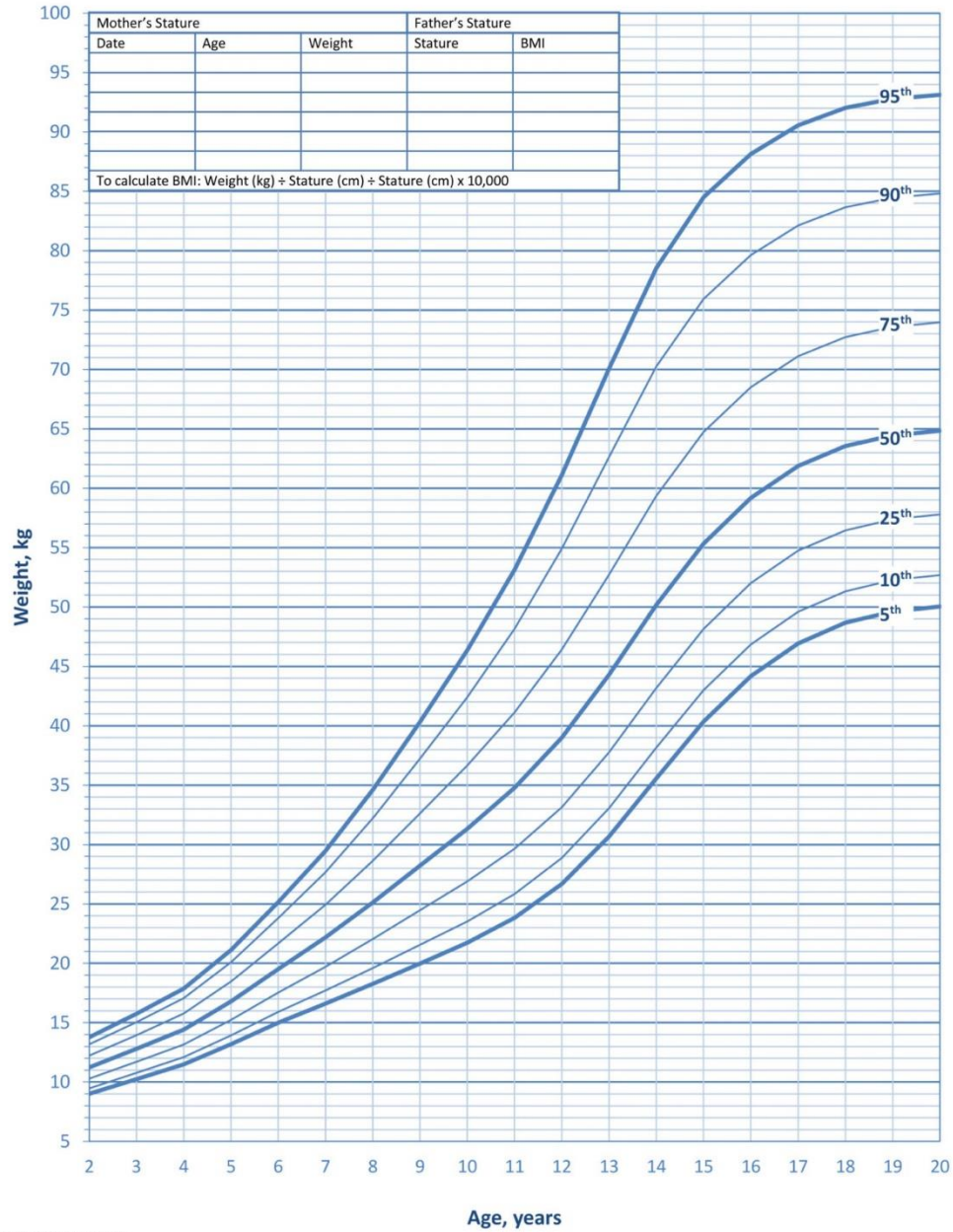
Fuente: Tablas fundación Catalana Síndrome de Down 27

**ANEXO 4. Tablas antropométricas de CDC según sexo para pacientes con Síndrome Down.**

Growth Charts for Children with Down Syndrome  
 2 to 20 years: Boys  
 Weight-for-age percentiles

Name \_\_\_\_\_

Record \_\_\_\_\_



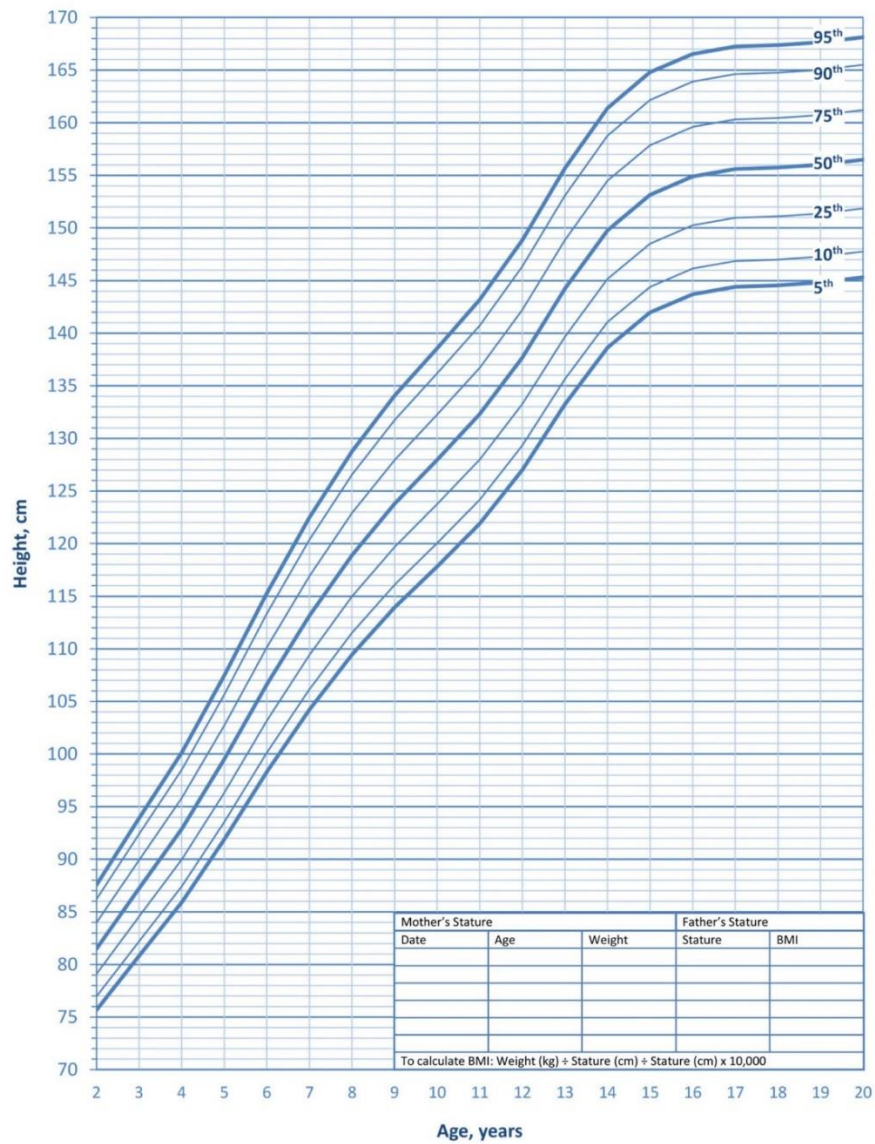
Published October 2015.  
 Source: Zemel BS, Pipan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015. CS260242-A



Growth Charts for Children with Down Syndrome  
 2 to 20 years: Boys  
 Height-for-age percentiles

Name \_\_\_\_\_

Record \_\_\_\_\_



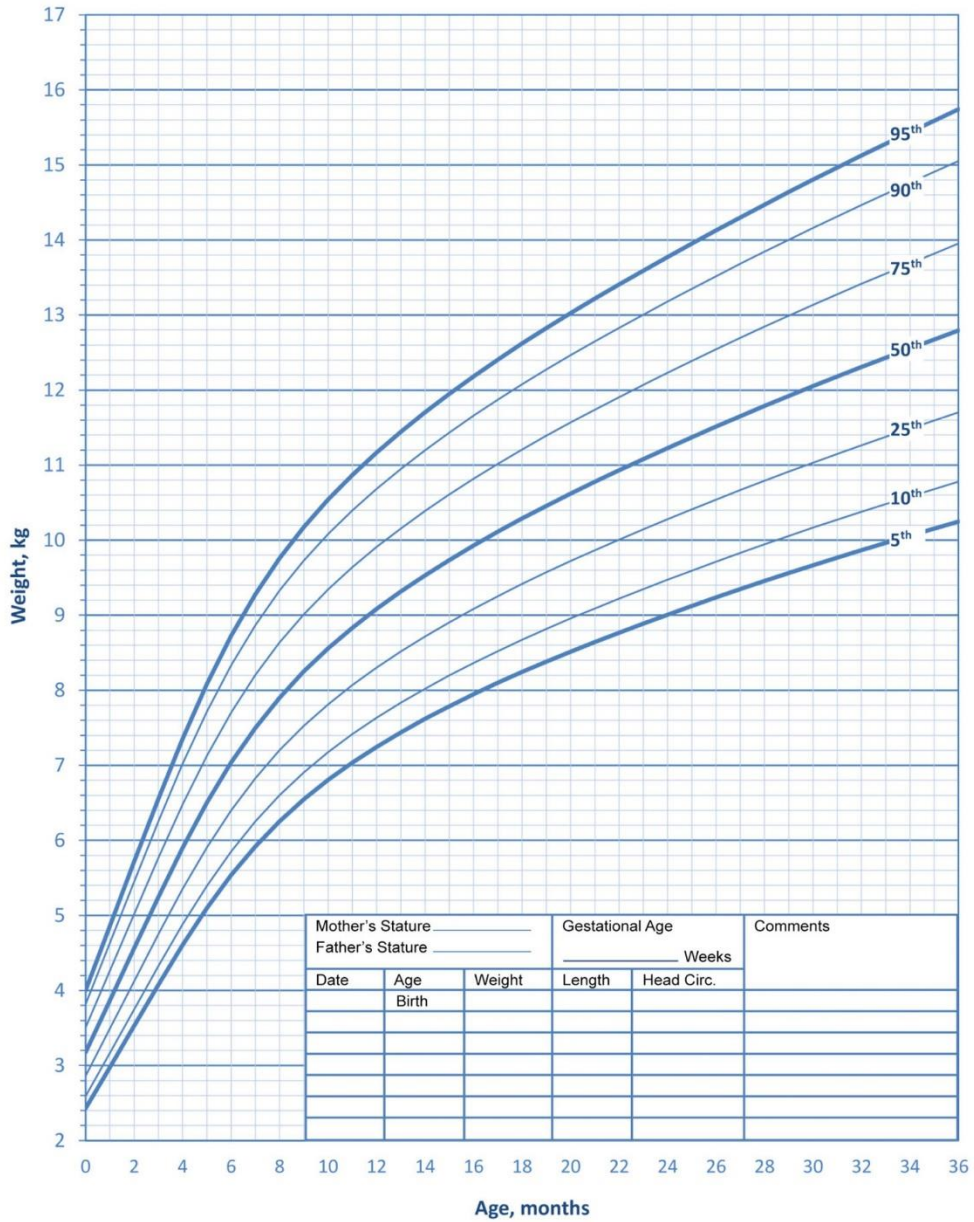
Published October 2015.  
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015. C5260242-A

Fuente: Tablas CDC

Growth Charts for Children with Down Syndrome  
 Birth to 36 months: Boys  
 Weight-for-age percentiles

Name \_\_\_\_\_

Record \_\_\_\_\_



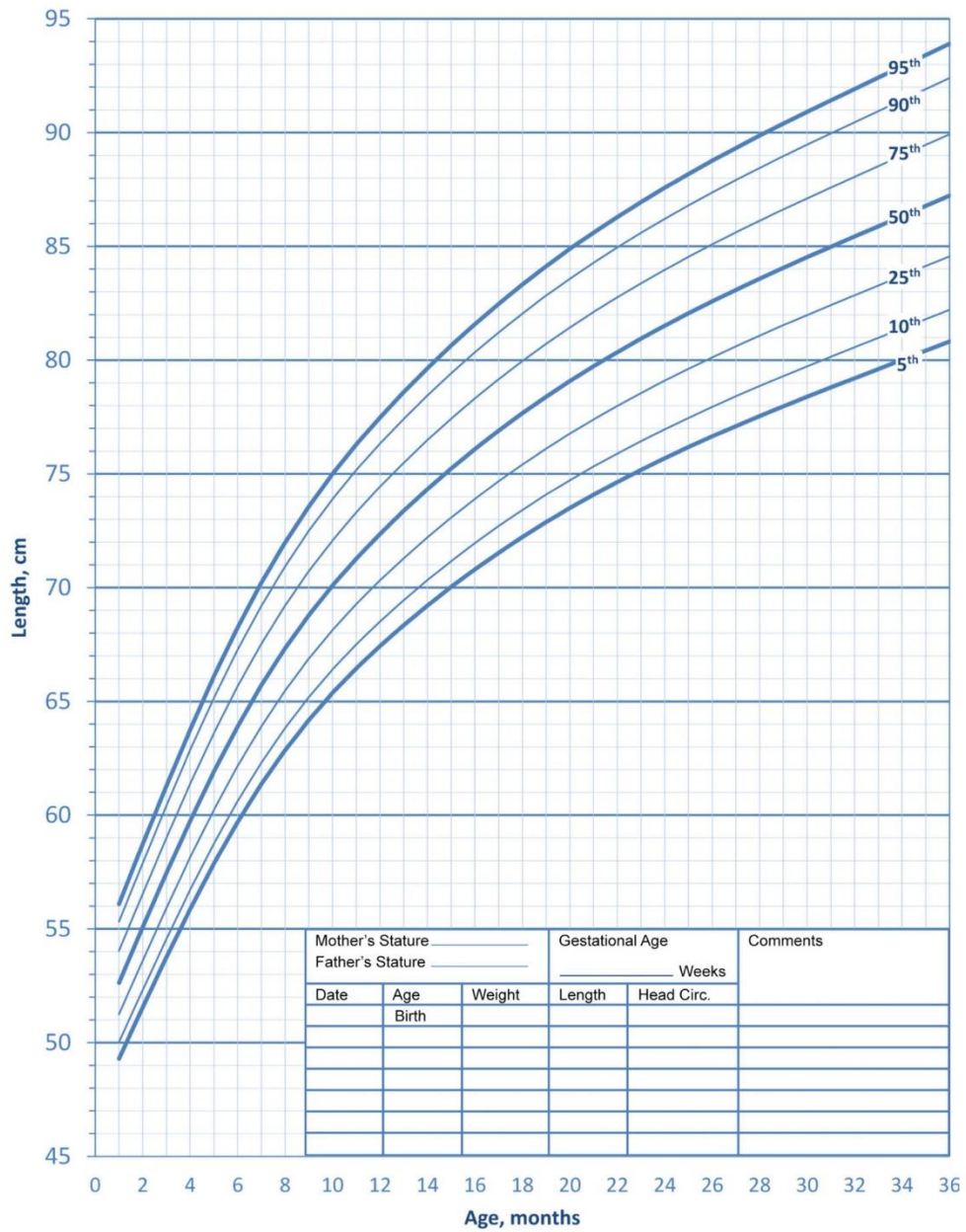
Published October 2015.  
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015. CS260242-A

Tablas CDC.

Growth Charts for Children with Down Syndrome  
 Birth to 36 months: Boys  
 Length-for-age percentiles

Name \_\_\_\_\_

Record \_\_\_\_\_



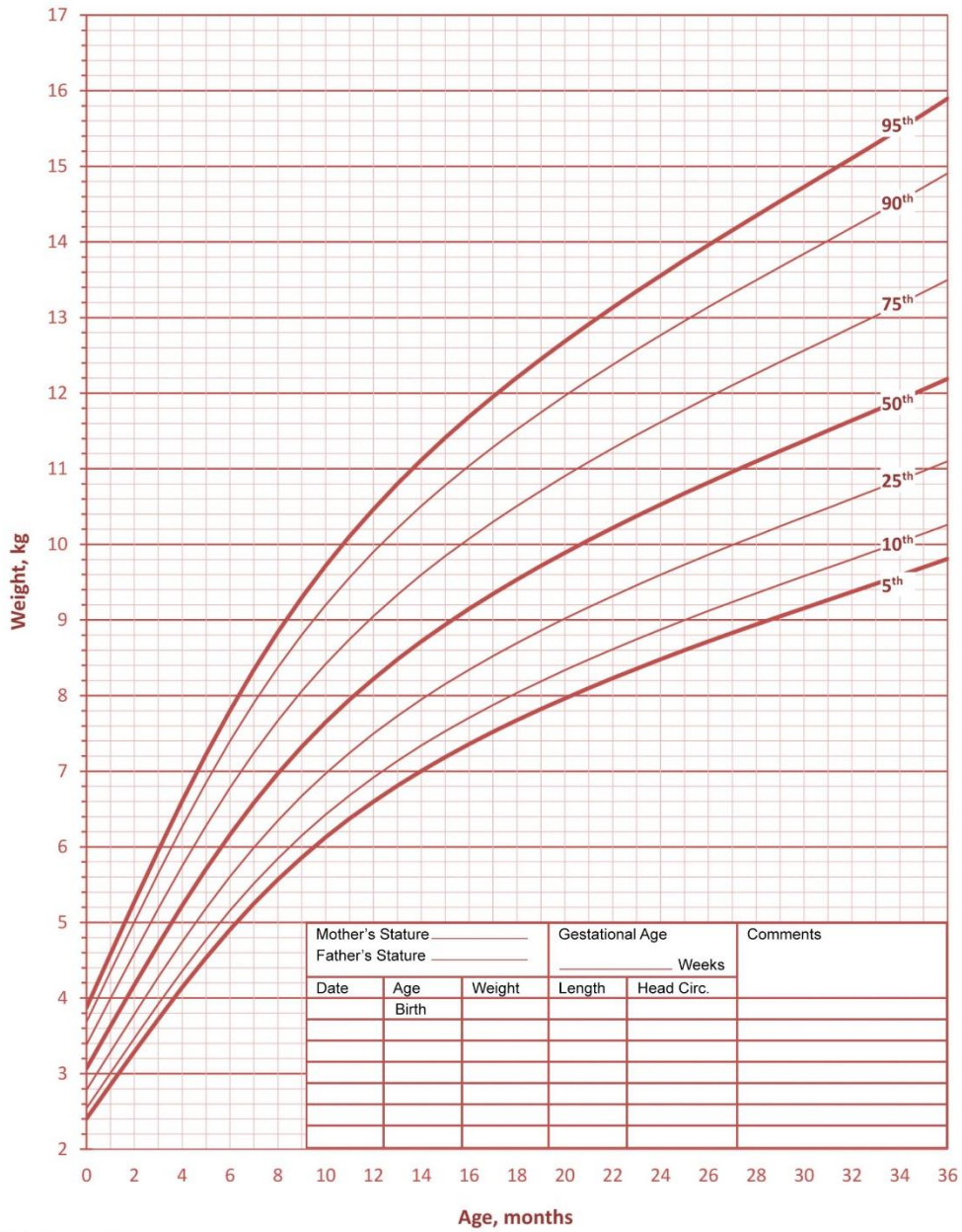
Published October 2015.  
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015. CS260242-A

**Fuente Tablas CDC**

Growth Charts for Children with Down Syndrome  
 Birth to 36 months: Girls  
 Weight-for-age percentiles

Name \_\_\_\_\_

Record \_\_\_\_\_



Published October 2015.  
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015.  
 CS260242-B

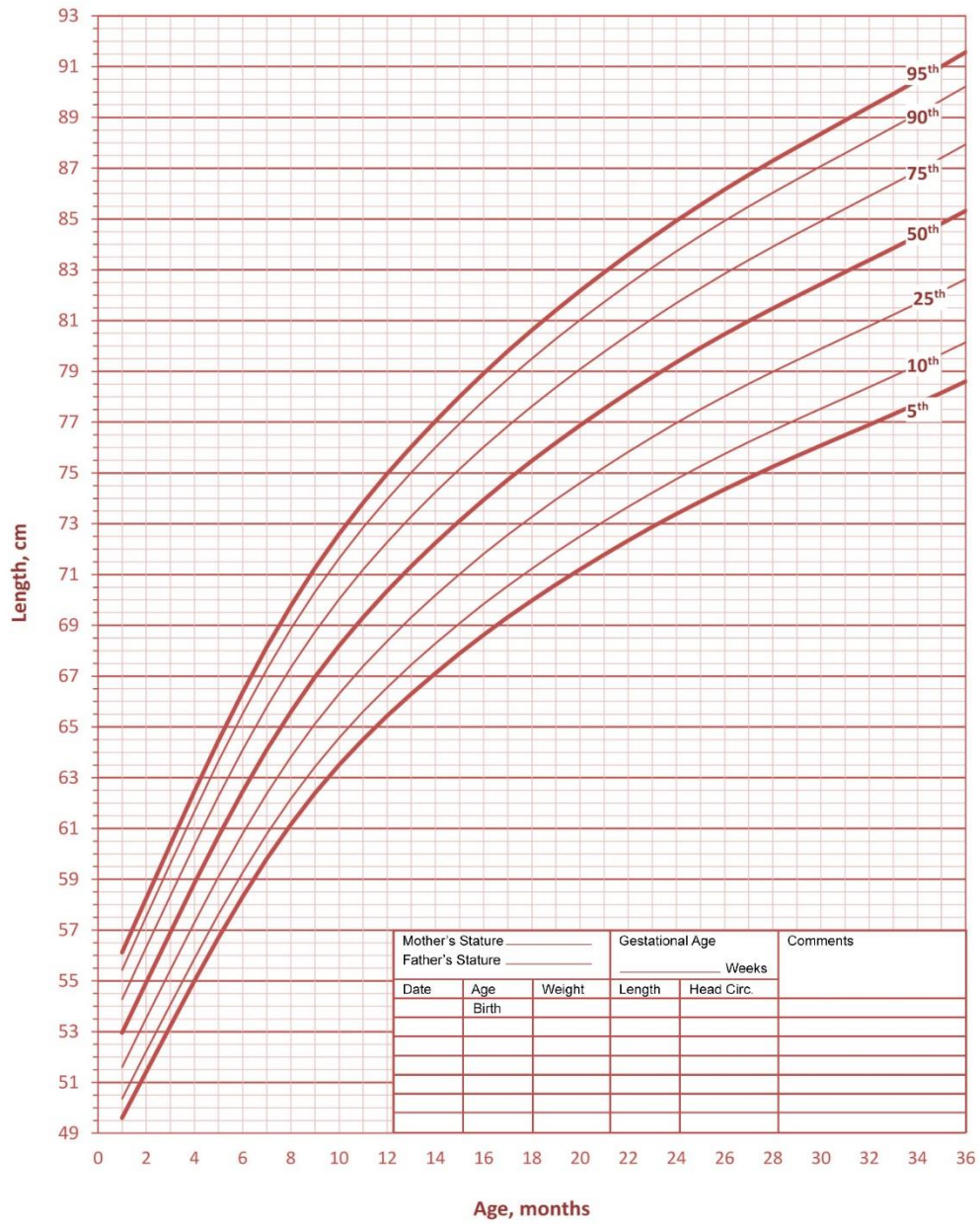
**Fuente Tablas CDC**



Growth Charts for Children with Down Syndrome  
 Birth to 36 months: Girls  
 Length-for-age percentiles

Name \_\_\_\_\_

Record \_\_\_\_\_



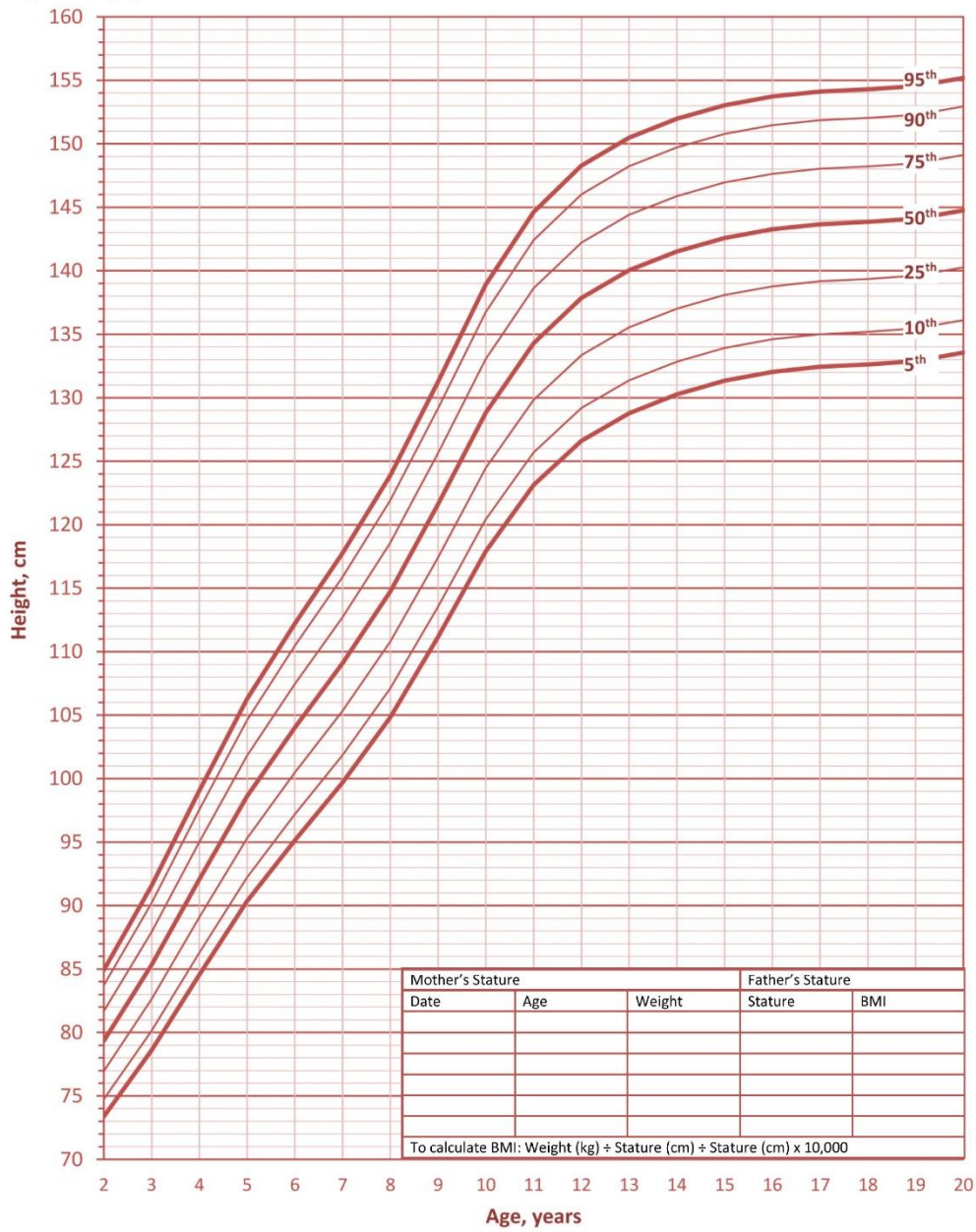
Published October 2015.  
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015.  
 CS260242-B

**Fuente: Tablas CDC**

Growth Charts for Children with Down Syndrome  
 2 to 20 years: Girls  
 Height-for-age percentiles

Name \_\_\_\_\_

Record \_\_\_\_\_



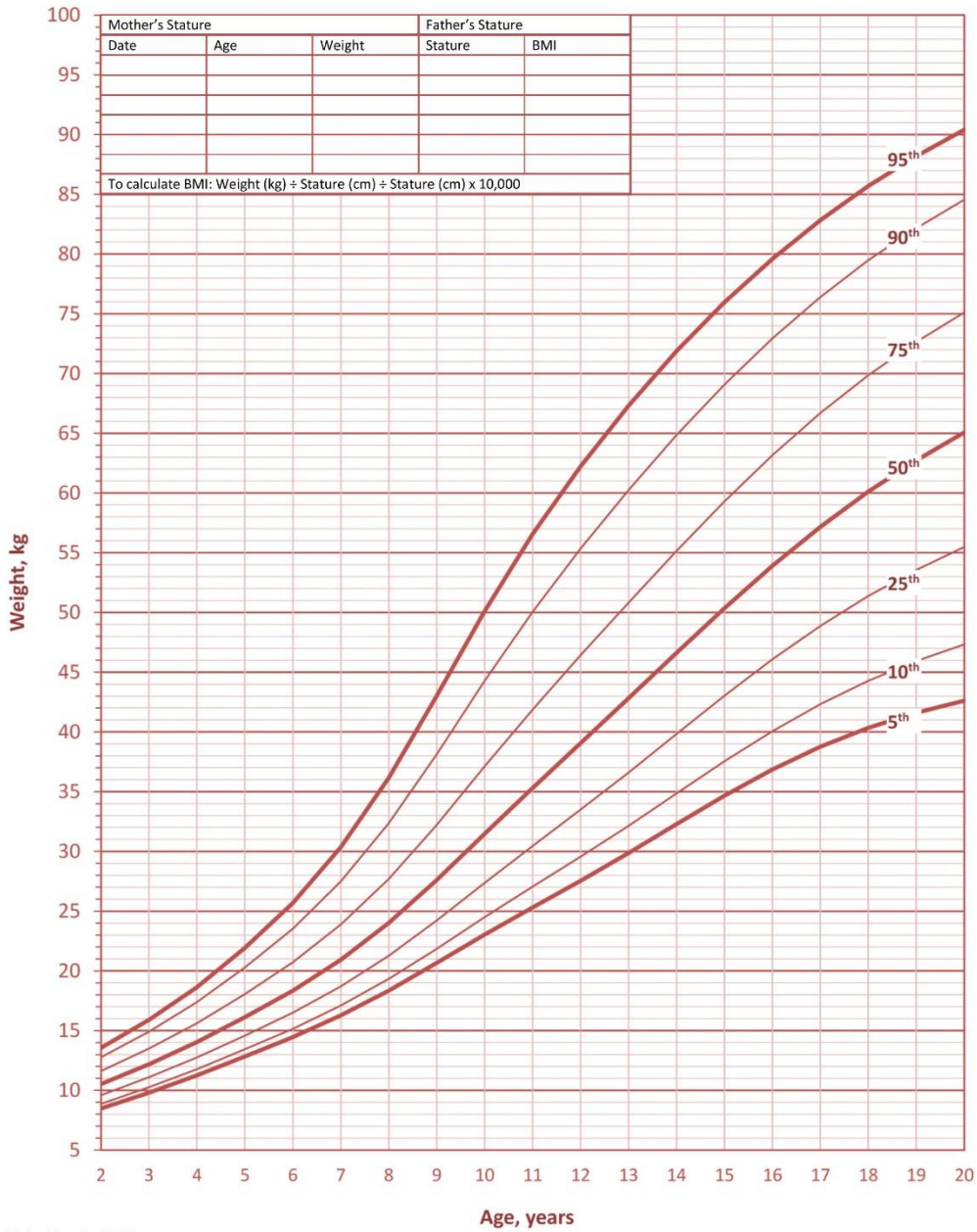
Published October 2015.  
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015.  
 CS260242-B

Fuente: tablas CDC

Growth Charts for Children with Down Syndrome  
 2 to 20 years: Girls  
 Weight-for-age percentiles

Name \_\_\_\_\_

Record \_\_\_\_\_



Published October 2015.  
 Source: Zemel BS, Papan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics, 2015.  
 CS260242-B

Fuente: tablas CDC



ANEXO 5.  
INSTRUMENTO DE RECOLECCIÓN DE DATOS  
UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR  
FACULTAD DE MEDICINA  
ESCUELA DE ESPECIALIDADES MÉDICAS



**TÍTULO: “PERFIL CLINICO EPIDEMIOLOGICO DE NIÑOS CON SÍNDROME DOWN DE 0 - 12 AÑOS, ATENDIDOS EN EL HOSPITAL NACIONAL DE NIÑOS BENJAMÍN BLOOM. 2015-2019”**

**Investigador principal:** Tadeo Antonio Prado Mestizo

**OBJETIVO:** Reportar el perfil clínico epidemiológico en niños con síndrome Down de 0 a 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom durante el periodo entre el 1 de enero de 2015 a 31 de diciembre de 2019.

Código de paciente: \_\_\_\_\_  
Percentil peso Tabla Cronk: \_\_\_\_\_  
Percentil peso Fundación Catalana: \_\_\_\_\_  
Percentil peso CDC: \_\_\_\_\_  
Percentil talla Tabla de Cronk: \_\_\_\_\_  
Percentil talla Fundación Catalana: \_\_\_\_\_  
Percentil talla CDC: \_\_\_\_\_  
Edad: \_\_\_\_\_  
Sexo: \_\_\_\_\_  
Procedencia: urbano: \_\_\_\_ rural: \_\_\_\_  
¿Quién cuida al niño? \_\_\_\_\_  
Edad de la madre al momento del parto: \_\_\_\_\_



Tipo de cardiopatía (si posee, anotar una o más):

Cardiopatía	Si	No
CAV		
CIV		
CIA		
DP		
TF		

Observaciones:

---

---

Patología hematológica

Patología hematológica	Si	No
LMA		
LLA		
SMPT		

Observaciones:

---

---

Endocrinopatía.

Endocrinopatía	si	no
Hipertiroidismo		
Hipotiroidismo		
Hipotiroidismo subclínico:		

Observaciones:

---

---

Patología del aparato respiratorio	si	No
Asma		
Infección respiratoria alta		
Infección respiratoria baja		

Observaciones:

---

---

Patología de ORL	si	no
Rinitis alérgica		
Roncopatia		
OMA		
Hipertrofia de amígdalas		
apnea obstructiva del sueño		
Hipoacusia		

Observaciones:

---



---

Patología gastrointestinal	si	No
Tipo de atresia		
Mal rotación intestinal		
ERGE		
Enfermedad de Hirschsprung		

Observaciones:

---

---

Patología oftalmológica	si	No
Nistagmos		
Estrabismo		
catarata		

Observación:

---

---

Patología odontológica		
Enfermedad periodontal		
caries		
mal oclusión		

Observaciones: \_\_\_\_\_

Recurrencia de exacerbaciones

Consulta \_\_\_\_\_ por \_\_\_\_\_ infecciones:

---

---

Exacerbación de patología de base:

---

---

Otra causa: \_\_\_\_\_

Hospitalización

Número de días de hospitalización de acuerdo con fechas de hospitalización:

Fecha de ingreso	Fecha de alta	Días

Número de días de estancia en UCI de acuerdo con fechas de estancia en UCI:

Fecha de ingreso uci	Fecha de egreso uci	Días

Comorbilidad/es durante estancia en UCI:

---

---

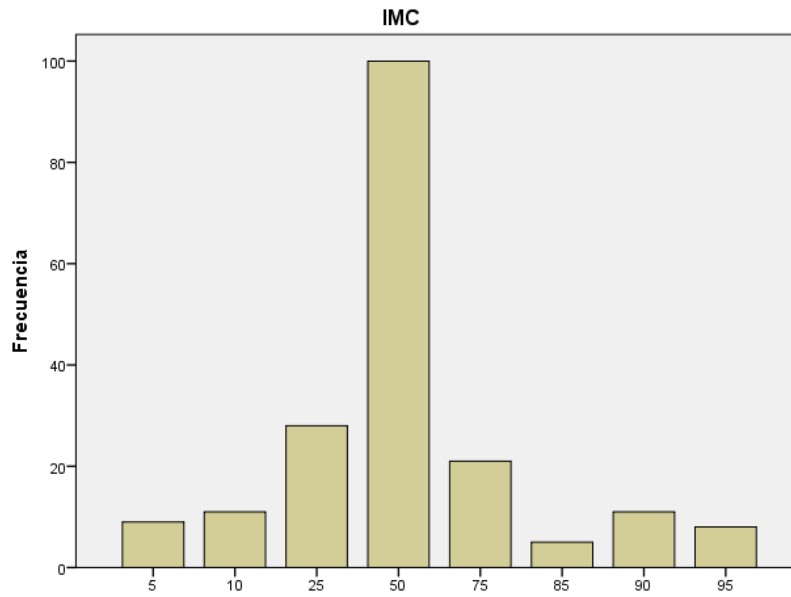
---

Principal diagnóstico de egreso pacientes con SD:

---

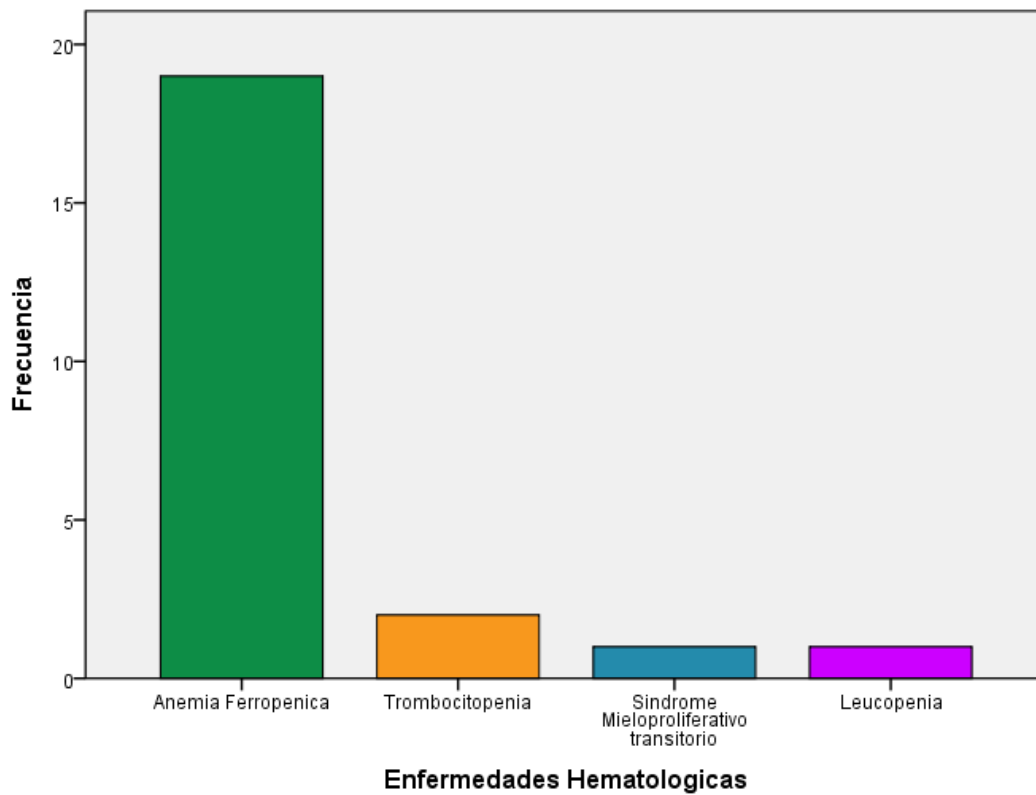
## ANEXO 6.

Percentiles de IMC de pacientes con Síndrome Down de 2 a 12 años atendidos en Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom.



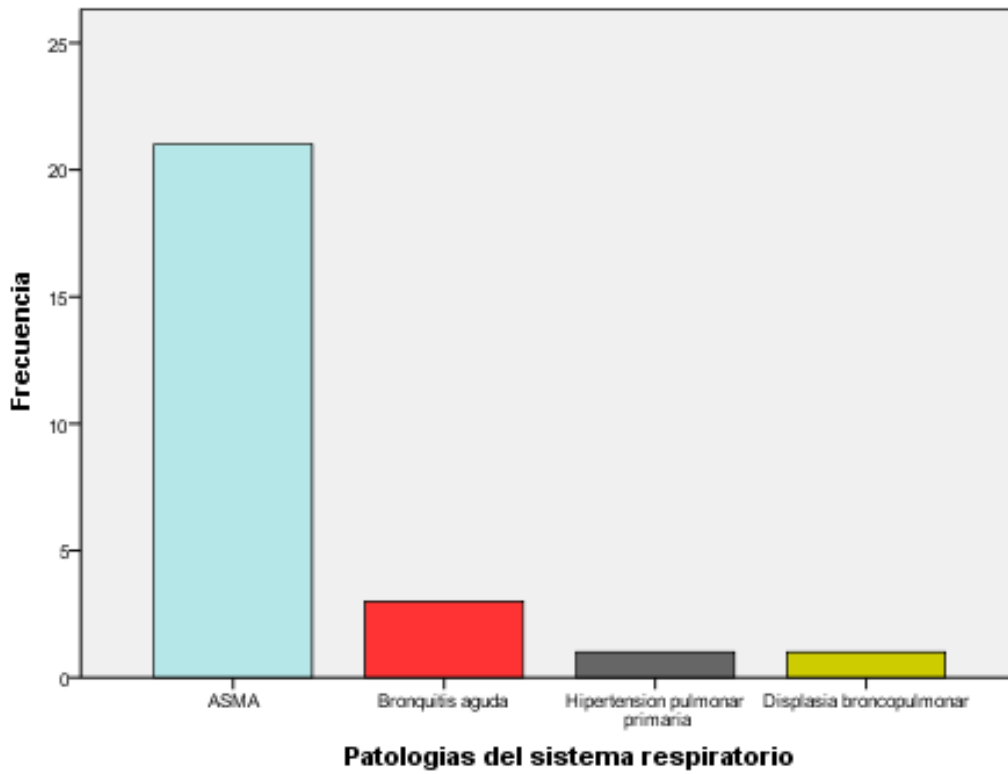
Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

### Anexo 7. Enfermedades hematológicas en pacientes con Síndrome Down.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

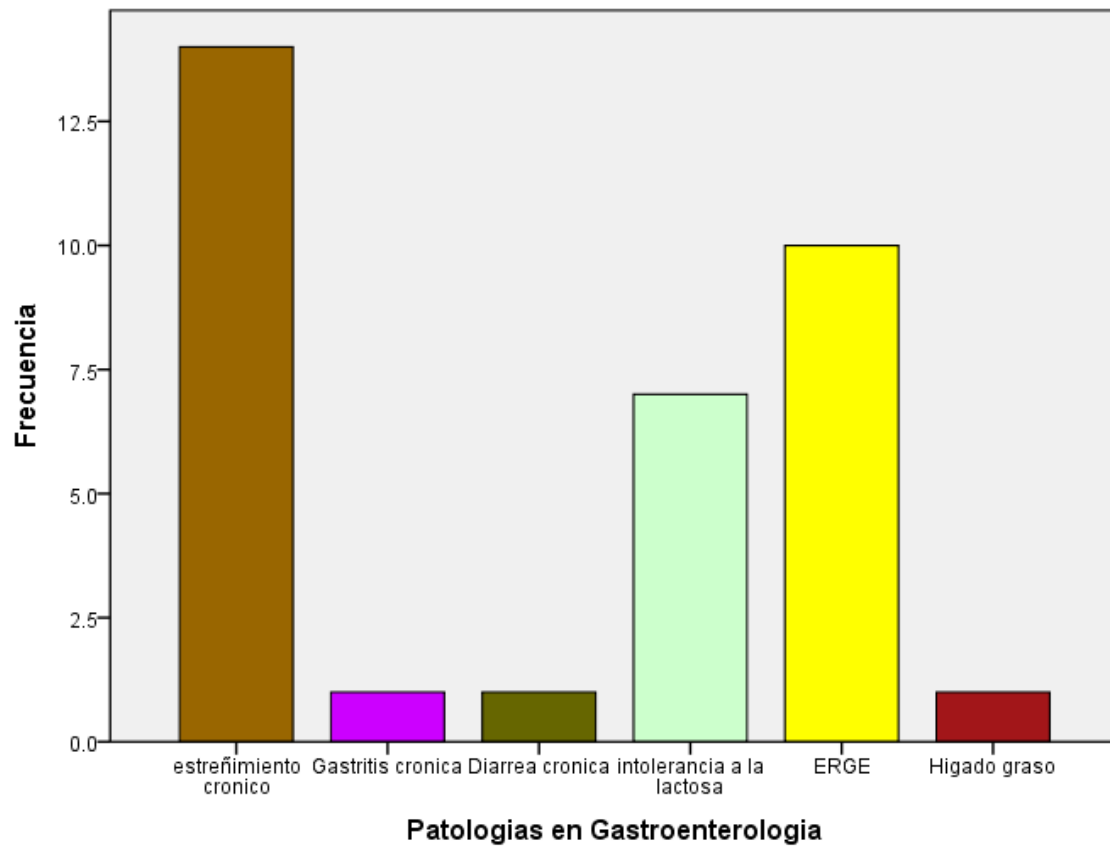
**Anexo 8.** Patologías del sistema respiratorio en pacientes con Síndrome Down.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.



**Anexo 9.** Patologías de gastroenterología más frecuentes en pacientes con Síndrome Down.



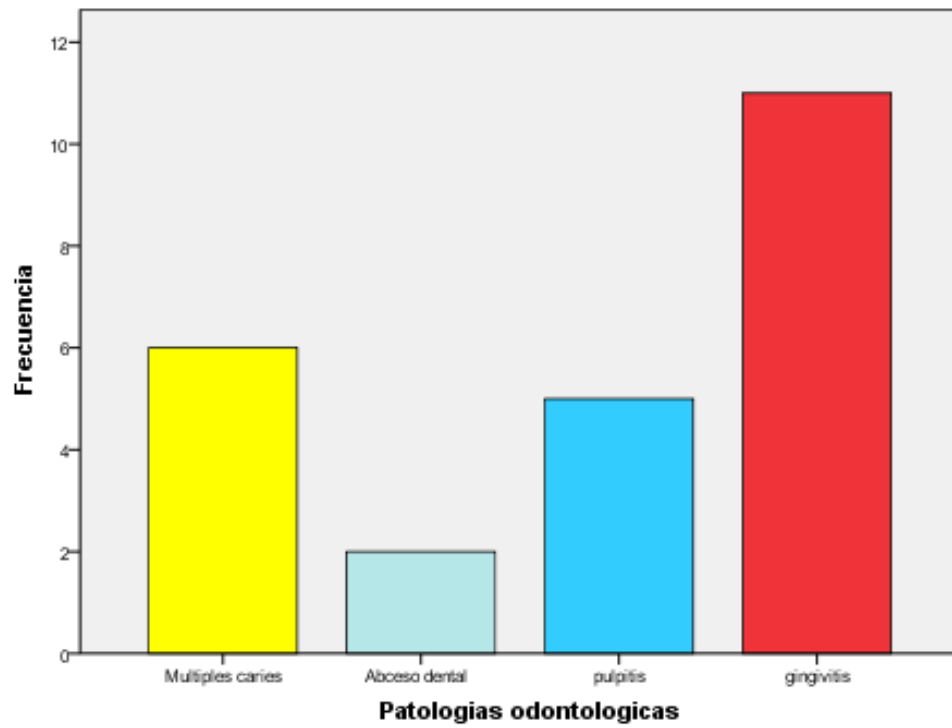
Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

**Anexo 10.** Patologías en otorrinolaringología en pacientes con Síndrome Down.

<b>Patologías de Otorrinolaringología</b>		
	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
Disfonia	<b>1</b>	<b>2.5</b>
Rinitis alergica	<b>19</b>	<b>47.5</b>
Rinitis cronica	<b>3</b>	<b>7.5</b>
Hipertrofia de amigdalas grado 4	<b>4</b>	<b>10.0</b>
Hipertrofia de amigdalas grado 3	<b>6</b>	<b>15.0</b>
sinusitis cronica	<b>5</b>	<b>12.5</b>
traqueomalacia congenita	<b>1</b>	<b>2.5</b>
Hipertrofia de cornetes	<b>1</b>	<b>2.5</b>
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

### Anexo 11. Patologías odontológicas en pacientes con Síndrome Down.



Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

## Anexo 12. Patologías oftalmológicas en pacientes con Síndrome Down. }

<b>Patologías oftalmologicas</b>		<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
Válidos	Epifora	<b>2</b>	<b>4.8</b>
	Nistagmo	<b>11</b>	<b>26.2</b>
	Estrabismo	<b>16</b>	<b>38.1</b>
	Ectropion	<b>1</b>	<b>2.4</b>
	Estenosis de la via lagrimal	<b>6</b>	<b>14.3</b>
	Coloboma de iris	<b>1</b>	<b>2.4</b>
	Astigmatismo	<b>3</b>	<b>7.1</b>
	Ptosis palpebral	<b>1</b>	<b>2.4</b>
	catarata congenita	<b>1</b>	<b>2.4</b>
	Total	<b>42</b>	<b>100.0</b>

Fuente: Base de datos de perfil clínico epidemiológico de niños con Síndrome Down de 0 - 12 años, atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. 2015-2019.

**ANEXO 13.** Operacionalización de variables.

Objetivo	Variable	Definición conceptual y/u operacional	Valor de la variable	Indicadores	Tipo de variable
1. Identificar las principales características antropométricas en niños con Síndrome Down que son atendidos en el Hospital nacional de niños Benjamín Bloom.	Percentil peso, tablas de Cronk, Fundación Catalana y CDC	Percentil: valor que divide un conjunto ordenado de datos estadísticos de forma que un porcentaje de tales datos sea inferior ha dicho valor. Peso: fuerza con la que la tierra atrae a un cuerpo.	P3 P10 P25 P50 P75 P90 P97	Porcentaje de peso más frecuente. (ver anexo 1 y 2)	Cuantitativo continua
	Percentil talla de tablas de Cronk, Fundación Catalana y CDC	Percentil: valor que divide un conjunto ordenado de datos estadísticos de forma que un porcentaje de tales datos sea inferior ha dicho valor. Estatura de una persona medida desde la planta del pie hasta el vértice de la cabeza.	P3 P10 P25 P50 P75 P90 P97	Porcentaje de talla más frecuente. (ver anexo 1 y 2)	Cuantitativo continua
	IMC tablas CDC	Es una razón matemática que asocia la masa y la talla de un individuo.	Bajo peso Peso normal Sobrepeso Obesidad grado 1 Obesidad grado 2 Obesidad grado 3	Porcentaje de IMC más frecuentes (ver anexo 1 y 2)	Cuantitativo continua

Objetivo	Variable	Definición conceptual y/u operacional	Valor de la variable	indicadores	Tipo de variable
2. Enumerar las características sociodemográficas de los niños con Síndrome de Down atendidos en el Hospital nacional de niños Benjamín Bloom.	Edad	Tiempo vivido de una persona.	Años Meses Días Horas.	Edades más frecuentes	Cualitativo continua
	Sexo	Conjunto de seres pertenecientes a un mismo sexo.	Masculino Femenino	Sexo más frecuente Razón de sexo	Cuantitativo discreta
	Procedencia	Zona o grupo de zonas sujetas a condiciones ecológicas particulares con características determinadas por población, altitud, economía, etc.	Urbano Rural	Zonas geográficas de prevalencia	Cualitativo nominal
	Familiar que cuida	Persona que habitualmente se encarga de ayudar en las actividades básicas de la vida diaria.	Madre Padre Tía/o Hermana/o Otro	Cuidador más frecuente.	Cuantitativo discreto
	Edad materna al nacimiento	Tiempo vivido de una persona en la cual ocurre el embarazo y a la cual finaliza con el parto.	Edad fértil Mayor de 35 años	Media de edad materna	Cuantitativo continuo

Objetivo	Variable	Definición conceptual y/u operacional	Valor de la variable	indicadores	Tipo de variable
3 determinar las principales comorbilidades en pacientes con síndrome Down atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom, así como la primera causa de consulta.	Cardiopatía congénita CAV	es una enfermedad cardíaca congénita grave en la que hay un agujero grande en el tejido (el tabique) que separa los lados izquierdo y derecho del corazón	Variable dicotómica Si / no	Identificación de cardiopatías prevalentes	Cuantitativo discreto
	CIV	: es una abertura en la pared (tabique) que divide las dos cavidades inferiores del corazón	Variable dicotómica Si / no		
	CIA	: consistente en una deficiencia del septum o tabique que separa las cavidades del corazón denominadas aurículas	Variable dicotómica Si / no		
	DP	: persistencia, después de nacer, de la comunicación que normalmente existe entre el sistema arterial pulmonar y la aorta	Variable dicotómica Si / no		
	TF	: es una afección poco frecuente que se produce a causa de una combinación de cuatro defectos cardíacos presentes al momento del nacimiento	Variable dicotómica Si / no		

Objetivo	Variable	Definición conceptual y/u operacional	Valor de la variable	indicadores	Tipo de variable
3 determinar las principales comorbilidades en pacientes con síndrome Down atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom, así como la primera causa de consulta.	Patología hematológica	Estudio de las células de la sangre y sus precursores, así como de los trastornos estructurales y bioquímicos de estos elementos, que puedan conducir a una enfermedad	Variable dicotómica Si / no	Enfermedad hemato-oncológica prevalente	Cuantitativo discreto
	LLA	Es un tipo de cáncer por el que la médula ósea produce demasiados linfocitos inmaduros	Variable dicotómica Si / no		
	LMA	Enfermedad de evolución rápida por la que se encuentran demasiados mieloblastos en la médula ósea y la sangre	Variable dicotómica Si / no		
	SMPT	Es un tipo de cáncer por el que la médula ósea produce demasiados linfocitos inmaduros			



Objetivo	Variable	Definición conceptual y/u operacional	Valor de la variable	indicadores	Tipo de variable
3 determinar las principales comorbilidades en paciente con síndrome Down atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom, así como la primera causa de consulta.	Endocrinopatías	Alteración de una acción hormonal fisiológica. Puede deberse a trastornos en la síntesis, la secreción, el transporte o el efecto tisular	Variable dicotómica Si / no	Endocrinopatías más frecuentes	Cuantitativo discreto
	Hipertiroidismo	Enfermedad caracterizada por aumento de la actividad funcional de la glándula tiroides y el exceso de secreción de hormonas tiroideas	Variable dicotómica Si / no		
	Hipotiroidismo	Caracterizada por la disminución de la actividad funcional de la glándula tiroides y descenso en la secreción	Variable dicotómica Si / no		
	Hipotiroidismo subclínico	Alteración en la función de la glándula tiroidea que cursa con pocos síntomas o muy inespecíficos y que se detecta con TSH elevado y T4 normal.	Variable dicotómica Si / no		

Objetivo	Variable	Definición conceptual y/u operacional	Valor de la variable	indicadores	Tipo de variable
3 determinar las principales comorbilidades en paciente con síndrome Down atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom, así como la primera causa de consulta.	Patología del aparato respiratorio	Medicina que se ocupa del tratamiento y las enfermedades de los pulmones y las vías respiratorias.	Variable dicotómica Si / no	Enfermedad pulmonar prevalente	Cuantitativo discreto
	Asma	Enfermedad inflamatoria crónica caracterizada por inflamación e hiperreactividad bronquial que lleva a episodios recurrentes de sibilancias	Variable dicotómica Si / no		
	Infección respiratoria superior	Es aquella infección que afecta al tracto respiratorio superior y que puede provocar una inflamación en la nariz, los oídos, las cavidades paranasales, la faringe y laringe	Variable dicotómica Si / no		
	Infección respiratoria inferior	Infección que afecta al tracto respiratorio inferior, tráquea, bronquios y pulmones.			

Objetivo	Variable	Definición conceptual y/u operacional	Valor de la variable	indicadores	Tipo de variable
3 determinar las principales comorbilidades en paciente con síndrome Down atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom, así como la primera causa de consulta.	Patologías en ORL	Medicina que se ocupa de la anatomía, la fisiología y las enfermedades del oído, la nariz y la garganta.	Variable dicotómica Si / no	Enfermedades más frecuentes en ORL	Cuantitativo discreto
	Rinitis alérgica	Enfermedad caracterizada por secreción nasal, congestión y estornudos, producida por una respuesta a alérgenos.	Variable dicotómica Si / no		
	Roncopatia	Obstrucción de la vía aérea parcial que genera molestias al acompañante con el que convive	Variable dicotómica Si / no		
	Apnea obstructiva del sueño:	obstrucción de la vía aérea que ocasiona cambios en los gases en sangre del paciente	Variable dicotómica Si / no		
	Hipoacusia	Disminución de la capacidad auditiva			

Objetivo	Variable	Definición conceptual y/u operacional	Valor de la variable	indicadores	Tipo de variable
3 determinar las principales comorbilidades en pacientes con síndrome Down atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom, así como la primera causa de consulta.	Patología gastroenterología	Estudio que se ocupa de las enfermedades del aparato digestivo y órganos asociados, conformado por: esófago, estómago, hígado y vías biliares, páncreas, intestino delgado, colon y recto	Variable dicotómica Si / no	Enfermedad gastrointestinal más frecuente	Cuantitativo discreto
	Atresia intestinal	Malformación congénita del nacimiento que se desarrolla cuando faltan o están bloqueadas partes de los intestinos	Variable dicotómica Si / no		
	Mal rotación intestinal	Fracaso para asumir su posición normal en el abdomen durante el desarrollo intrauterino	Variable dicotómica Si / no		
	ERGE	Enfermedad ocasionada por un cierre inadecuado del músculo al final del esófago, ocasionando reflujo e irritación	Variable dicotómica Si / no		
	Enfermedad de Hirschsprung	Obstrucción del intestino grueso ocasionado por movimiento deficiente del intestino.			

Objetivo	Variable	Definición conceptual y/u operacional	Valor de la variable	indicadores	Tipo de variable
3 determinar las principales comorbilidades en pacientes con síndrome Down atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom, así como la primera causa de consulta.	Patología oftalmológica	Estudia las enfermedades de ojo y su tratamiento, incluyendo el globo ocular, su musculatura, el sistema lagrimal y los párpados.	Variable dicotómica Si / no	Patología oftalmológica más frecuentes	Cuantitativo discreto
	Nistagmos	movimientos esporádicos involuntarios y rápidos de los globos oculares debido a múltiples causas	Variable dicotómica Si / no		
	Estrabismo	Afectación ocular que consiste en la pérdida de paralelismo de los ojos.	Variable dicotómica Si / no		
	Cataratas	Opacidad del cristalino o de su capsula que impide el paso de luz y es causa de pérdida de visión.			

Objetivo	Variable	Definición conceptual y/u operacional	Valor de la variable	indicadores	Tipo de variable
<p>3 determinar las principales comorbilidades en paciente con síndrome Down atendidos en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom, así como la primera causa de consulta.</p>	<p>Patología odontológica</p> <p>Enfermedad periodontal</p> <p>Mal oclusión</p>	<p>Rama de la odontología que se encarga de la naturaleza, identificación y tratamiento de las alteraciones y enfermedades localizadas en la cavidad oral, maxilar, mandíbula</p> <p>infección de los tejidos que sostienen los dientes en su lugar</p> <p>Caries dental: destrucción del esmalte dental ocasionada por acumulo de microorganismos patógenos</p> <p>Mal alineado de los dientes o a la forma en que los dientes superiores e inferiores se encajan entre sí.</p>	<p>Variable dicotómica Si / no</p> <p>Variable dicotómica Si / no</p>	<p>Patologías odontológicas más frecuentes</p>	<p>Cuantitativo discreto</p>

Objetivo	Variable	Definición conceptual y/u operacional	Valor de la variable	indicadores	Tipo de variable
4 identificar los factores asociados a la recurrencia de hospitalizaciones por comorbilidades en niños con síndrome Down atendidos en hospital nacional de niños benjamín Bloom	Recurrencia de exacerbaciones de consulta	reaparición de un signo o un síntoma de una enfermedad tras un período de <a href="#">remisión</a>	Infecciones Exacerbación de patología de base	Causas más frecuentes de consulta	Cuantitativo discreto
	Hospitalizaciones	Ingreso de una persona enferma o herida en un hospital para su examen, diagnóstico, tratamiento y curación por parte del personal médico	Días de hospitalización Rangos de días De acuerdo a fechas de ingreso y egreso	Rango de días más frecuente	Cuantitativo continuo
	Ingreso a UCI	Sección de un centro hospitalario donde se ingresa a los enfermos de mayor gravedad que requieren una vigilancia y una atención continua y específica	Días de estancia en uci De acuerdo a fechas de ingreso y egreso de uci	Comorbilidades asociadas a ingreso a UCI, rango de días más frecuentes	Cuantitativo continuo

