



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

**“CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICAS EN NIÑOS CON
SÍNDROME DE DOWN ATENDIDOS EN CONSULTA EXTERNA DE
GENÉTICA DEL HOSPITAL TEÓFILO DÁVILA, MACHALA JUNIO 2015-
JUNIO 2018”.**

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE
MÉDICO GENERAL**

AUTOR: MARÍA GABRIELA CARRIÓN CABRERA

DIRECTOR: DRA. MARÍA ISABEL HERRERA JARAMILLO

CUENCA- ECUADOR

2020

*Yo me gradué en
los 50 años de La Cato!
... y sostuve la Universidad*

CLAUSULA DE PROPIEDAD INTELECTUAL

Cuenca, Marzo del 2020

Yo, María Gabriela Carrión Cabrera, autor del trabajo de titulación, “**CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICAS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN ATENDIDOS EN CONSULTA EXTERNA DE GENÉTICA DEL HOSPITAL TEÓFILO DÁVILA, MACHALA JUNIO 2015- JUNIO 2018**”, certifico que todas las ideas, opiniones y contenidos expuestos en la presente investigación, son de exclusiva responsabilidad de su autor.



MARIA GABRIELA CARRIÓN CABRERA
0704198456

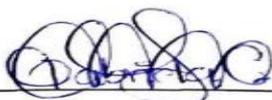
AUTORA

CARTA DE COMPROMISO ÉTICO

Cuenca, Marzo del 2020

Yo, María Gabriela Carrión Cabrera, con cédula de ciudadanía N° 070419845-6, autora del trabajo de investigación previo a la obtención del título de Médico, con el tema **“CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICAS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN ATENDIDOS EN CONSULTA EXTERNA DE GENÉTICA DEL HOSPITAL TEÓFILO DÁVILA, MACHALA JUNIO 2015- JUNIO 2018”**, mediante suscripción del presente documento me comprometo para el análisis y desarrollo de la investigación, los datos estadísticos obtenidos serán de manera confidencial y no se revelará a personas ajenas a este proyecto.

La matriz utilizada para la recolección de datos que se realizará, tiene fines académicos, los datos que se recolectarán permitirán conocer los datos clínicos y epidemiológicos más relevantes en pacientes pediátricos atendidos en consulta externa de Genética del Hospital General Teófilo Dávila de la ciudad de Machala, las personas que no participen en este proyecto de investigación no podrán conocer ninguna información que permita la identificación de las personas participantes.



MARIA GABRIELA CARRIÓN CABRERA
0704198456

AUTORA

AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL

Yo, **MARIA GABRIELA CARRIÓN CABRERA**, portador(a) de la cédula de ciudadanía **No. 0704198456**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del trabajo de titulación **“CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICAS EN NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN ATENDIDOS EN CONSULTA EXTERNA DE GENÉTICA DEL HOSPITAL TEÓFILO DÁVILA, MACHALA JUNIO 2015- JUNIO 2018.”** de conformidad a lo establecido en el artículo 114 del Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos. Así mismo, autorizo a la Universidad para que realice la publicación de este trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 4 de Noviembre del 2020



MARIA GABRIELA CARRIÓN CABRERA
0704198456



**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA
UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR**

**“CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICAS EN
NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN ATENDIDOS EN
CONSULTA EXTERNA DE GENÉTICA DEL HOSPITAL
TEÓFILO DÁVILA, MACHALA JUNIO 2015- JUNIO
2018”.**

AUTOR:

María Gabriela Carrión Cabrera

DIRECTOR:

Dra. María Isabel Herrera Jaramillo

ASESOR:

Dr. Carlos Eduardo Arévalo Peláez

CUENCA - ECUADOR

2020

AGRADECIMIENTOS

Infinito agradecimiento primero con Dios por no haberme desamparado nunca, por darme salud, sabiduría e inteligencia para lograr esta meta.

Gracias a mi querida Universidad por haberme permitido formar con valores, responsabilidad y con sólidos conocimientos que me ayudarán en mi vida profesional.

Gracias a mis amados padres: Elena y José que han sido pilar fundamental en mi vida y en mi crecimiento como persona en todos los aspectos.

A mi abuelita Judith, que es un ser de luz, mi paz y mi tranquilidad que me inspira a ser siempre una buena mujer.

A mis grandes amigas: Marián, Liseth, Jennifer, Ashly, y Verónica que son las hermanas que me regaló Dios y la vida, que siempre estuvieron en mis malos y en mis buenos días.

A mis buenos amigos: Bernardo, Andrés, Sebastián que me han inspirado a nunca rendirme pese a cualquier situación.

Un agradecimiento muy especial debo al Dr. Cristian Ramírez Esp. en Genética Médica, quién me orientó y me apoyó con sus conocimientos en la realización de este tema con gran interés y entrega excepcional.

Gracias estimados Drs, Isabel Herrera y Carlos Arévalo por guiarme y corregirme en todos los procesos de mi tema de tesis.

DEDICATORIA

A mis padres Elena y José,

Mis hermanas María José y María Graciela,

Mis abuelos. Judith y Víctor,

Profesor y amigo de mi infancia Sr Joffre Pineda,

Y finalmente gracias a mis amigos por haber sido mi soporte en duros tiempos:
Elizabeth y Carmita Reinoso y Óscar Loyola.

INDICE

Contenido

AGRADECIMIENTOS	8
DEDICATORIA.....	9
RESUMEN	12
ABSTRACT	13
CAPITULO I.....	14
1. INTRODUCCIÓN.....	14
1.2 PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN.....	16
1.3 JUSTIFICACIÓN.....	16
CAPITULO II	18
2. FUNDAMENTO TEÓRICO	18
2.1 ANTECEDENTES.....	18
2.2 MARCO CONCEPTUAL.....	20
CAPITULO III	31
3. OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN.....	31
3.1 OBJETIVO GENERAL	31
3.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS.....	31
CAPITULO IV	32
4. METODOLOGIA	32
4.1 DISEÑO GENERAL DEL ESTUDIO	32
4.1.1 TIPO DE ESTUDIO.....	32
4.1.3 UNIVERSO DE ESTUDIO	32
4.1.4 SELECCIÓN Y TAMAÑO DE LA MUESTRA.....	32
4.1.5.1 Población:.....	32
4.1.5.2 Muestra:.....	33
4.1.6. UNIDAD DE ANÁLISIS Y OBSERVACIÓN	33
4.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN.....	33
4.4 MÉTODOS E INSTRUMENTOS PARA OBTENER LA INFORMACIÓN	34

4.5 - PROCEDIMIENTOS PARA GARANTIZAR PROCESOS BIOÉTICOS	35
4.6 DESCRIPCIÓN DE VARIABLES	35
CAPITULO V	37
5. RESULTADOS.....	37
5.1 CUMPLIMIENTO DEL ESTUDIO.....	37
5.2. CARACTERÍSTICAS DE LA POBLACIÓN DE ESTUDIO.	37
5.3. ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS.	38
CAPITULO VI.....	45
6. DISCUSIÓN	45
CAPITULO VII	48
7. CONCLUSIONES, RECOMENDACIONES Y BIBLIOGRAFIA	48
7.1 CONCLUSIONES.	48
7.2 RECOMENDACIONES.....	49
7.3 BIBLIOGRAFÍA.....	50
ANEXOS	54
ANEXO 1: FORMULARIO PARA RECOLECCIÓN DE DATOS	54
ANEXO 2. SOLICITUD DE AUTORIZACIÓN	56

RESUMEN

Antecedentes: El síndrome de Down (SD) es definido como un trastorno genético cromosómico causado por la presencia de una alteración en el par 21 de los cromosomas. A nivel mundial la prevalencia de SD es de 10 /10 000 nacimientos vivos, existiendo una variabilidad notable entre diferentes países, en Suramérica las cifras son de 15 personas con SD por 10. 000 nacimientos.

Objetivo: Identificar las características clínico-epidemiológicas de niños con Síndrome de Down atendidos en consulta externa de genética del Hospital Teófilo Dávila, Machala junio 2015- junio 2018.

Metodología: Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo. La muestra la conformaron las historias clínicas de 137 niños de 1 a 10 años atendidos en consulta externa de Genética, del Hospital Teófilo Dávila, en el período de Junio 2015- Junio 2018. El análisis de los datos se efectuó con el paquete estadístico SPSS v20.0. Se emplearon tablas de frecuencias y porcentajes para describir los datos.

Resultados: Predominaron los pacientes de 6 a 10 años de edad, del sexo masculino, mestizos y de procedencia rural. La mayoría de los progenitores tenía entre 20 y 35 años. En casi la mitad de los casos el hijo con SD fue el segundo, Antes del embarazo el 35% de las mujeres consumía alcohol, y el 30,7% cifra fumaba. Las patologías asociadas más comunes fueron los trastornos hematológicos, el hipotiroidismo y la epilepsia. La amenaza de aborto, aborto anterior, y la anemia, fueron los antecedentes prenatales más reportados. El bajo peso al nacer estuvo presente en 16,8%.

Palabras clave: Síndrome de Down, Características clínicas, Factores de riesgo, Consumo de sustancias.

ABSTRACT

Background: Down syndrome (DS) is defined as a chromosomal genetic disorder caused by the presence of an alteration in the pair 21 of the chromosomes. At the global level the prevalence of DS is 10 /10,000 live births, there is a remarkable variability between different countries, in South America the figures are 15 people with DS per 10. 000 births.

Objective: To identify the clinical-epidemiological characteristics of children with Down's Syndrome treated in an outpatient genetics clinic at the Teófilo Dávila Hospital, Machala June 2015- June 2018.

Methodology: A descriptive, retrospective study was conducted. The sample was formed by the clinical histories of 137 children from 1 to 10 years attended in outpatient consultation of Genetics, Hospital Teófilo Dávila, in the period of June 2015- June 2018. Data analysis was performed with the SPSS v20.0 statistical package. Frequency and percentage tables were used to describe the data.

Results: Patients of 6 to 10 years of age, male, mestizo and rural origin predominated. Most parents were between 20 and 35 years old. In almost half of the cases the child with DS was the second, Before pregnancy 35% of women consumed alcohol, and 30.7% smoked. The most common associated pathologies were haematological disorders, hypothyroidism and epilepsy. The threat of abortion, previous abortion, and anemia were the most reported prenatal history. Low birth weight was present in 16.8%.

Keywords: Down syndrome, Clinical characteristics, Risk factors, Substance use.

CAPITULO I

1. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) es definido como un trastorno genético causado por la presencia de una alteración de tipo numérica, robertsoniana o mosaísmo en el par 21 de los cromosomas, acompañándose de un grado variable de deficiencia mental y rasgos físicos peculiares en dependencia de la alteración cromosómica presente (1).

El síndrome de Down es una de las principales causas de discapacidad intelectual y millones de estos pacientes se enfrentan a diversos problemas de salud, incluyendo aprendizaje y memoria, cardiopatías congénitas (CHD), enfermedades de Alzheimer (AD), leucemia, cánceres y enfermedad de Hirschprung (HD). La incidencia de trisomía está influenciada por la edad materna y difiere en la población (entre 1 en 319 y 1 en 1000 nacidos vivos). El SD tiene alta complejidad genética y variabilidad de fenotipo (2).

Los fetos trisómicos tienen un riesgo elevado de abortos espontáneos y las personas con SD tienen mayor incidencia de desarrollar varias afecciones médicas. Los avances recientes en el tratamiento médico con apoyo social han aumentado la esperanza de vida de la población con SD. En los países desarrollados, el promedio de vida de la población con SD es de 55 años (2).

La causa más común de tener un bebé con SD es la presencia de una copia extra del cromosoma 21 que resulta en trisomía. Las otras causas pueden ser translocación robertsoniana y cromosoma isocromosómico o anillo. Ischromosoma es un término utilizado para describir una condición en la que dos brazos largos del cromosoma se separan entre sí en lugar del brazo largo y corto que se separan durante el desarrollo del espermatozoide del óvulo (3).

La trisomía 21 (cariotipo 47, XX, + 21 para las mujeres y 47, XY, + 21 para los hombres) es causada por una falla del cromosoma 21 para separarse durante el desarrollo del óvulo o el espermatozoide. En la translocación robertsoniana que ocurre sólo en el 2-4% de los casos, el brazo largo del cromosoma 21 está unido a otro cromosoma (generalmente el cromosoma 14) (3).

Mientras que el mosaicismo se ocupa del error o la división se produce después de la fertilización en algún momento durante la división celular. Debido a esto las personas con mosaico DS tienen dos linajes celulares que contribuyen a los tejidos y órganos de los individuos con mosaicismo (uno con el número normal de cromosomas, y otro con un número adicional 21) (4).

1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

1.1.1 SITUACIÓN PROBLEMÁTICA

En Ecuador, hay alrededor de 300. 000 personas con discapacidad, siendo entonces que dos de cada 100 personas en nuestro país tendrían algún tipo de discapacidad. Encontrándose que el 24,6% son de origen intelectuales y el 12,92% son de tipo múltiple. En los datos analizados se pudo observar que en las regiones de la costa ecuatoriana se reporta el mayor número de casos de personas con discapacidad tanto físico, intelectual y mixto. Se estima que en el Ecuador existen alrededor de 8000 personas con SD, de los cuales el 48,24% son personas de sexo femenino y el 51.76% corresponde a personas de sexo masculino. De igual manera podemos observar que la incidencia de personas que nacen con SD es de uno por cada 500 recién nacidos vivos. (5).

Actualmente la lucha que se desarrolla en el Ecuador es tratar que las personas con discapacidad sean integradas a las labores cotidianas de las diferentes empresas e instituciones públicas, para así poder apoyarlas desde el punto de vista inclusivo, valiosas ante la sociedad y puedan realizar una vida autónoma. (6).

El presente estudio se realiza para conocer la prevalencia de SD y los factores asociados, en Ecuador no abundan las investigaciones sobre esta problemática. Por lo que un estudio sobre el SD y los factores de riesgo asociados puede ser importante para conocer su comportamiento en nuestra región y cómo enfrentarlo. (6).

Dentro de las características físicas del niño con síndrome de Down se encuentran: Hipotonía muscular, llanto débil, ausencia del reflejo de moro, labios secos, puente nasal estrecho, paladar ojival, maxilar inferior grande, lengua

redondeada y roma en la punta, macroglosia, mala oclusión de dientes, voz gutural y grave, fisura palpebral, iris con manchas de Brushfield, estrabismo, dedos pequeños, meñique curso; entre otras. (6).

1.2 PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

Teniendo en cuenta lo planteado anteriormente se procede a realizar este estudio, partiendo de las siguientes preguntas de investigación:

¿Cuáles son las características clínico-epidemiológicas de los niños con Síndrome de Down atendidos en consulta externa de genética del Hospital Teófilo Dávila, Machala junio 2015- Junio 2018?

1.3 JUSTIFICACIÓN

La realización de una investigación sobre esta problemática sería de gran importancia tanto para la comunidad científica, como para la población en general, nos permitirá conocer las características clínico-epidemiológicas asociadas a pacientes con Síndrome de Down en niños atendidos en consulta externa de genética del Hospital Teófilo Dávila, Machala.

No se ha hecho ninguna descripción epidemiológica, ni clínica en nombrado hospital que proporcione datos actualizados, siendo el fin de la presente investigación.

Desde la óptica científica, el aporte estadístico y científico de esta investigación están relacionados con constituir un elemento de conocimiento del comportamiento de esta problemática en nuestra región.

Desde la visión médica, aportar datos reales sobre esta temática siempre será positivo, ya que no hay estudios y en los que se han hecho se constata una gran variabilidad de los resultados.

Si nos basamos en lo social-comunitario, la investigación puede servir para concienciar la importancia de conocer características y factores que pueden llevar a tener un hijo con este padecimiento, y las complicaciones futuras que acarrea este síndrome.

Desde la óptica personal, la realización de este trabajo me permitirá conocer la realidad de los pacientes que acuden a esta casa de salud con este síndrome y de igual manera dar a conocer a las autoridades de mencionada casa de salud sobre las estadísticas reales con las que cuentan; y de igual manera la realización de este trabajo me ayudara a cumplir la meta específica que es convertirme en médico general.

Los resultados obtenidos en este presente estudio serán entregados a las autoridades de la Universidad Católica de Cuenca, para que la información obtenida se utilice en funciones benéficas de aquellas mujeres o parejas de personas que deseen planificar un embarazo.

CAPITULO II

2. FUNDAMENTO TEÓRICO

2.1 ANTECEDENTES

Los datos a nivel mundial, en lo que respecta a prevalencia, es de 10 por cada 10.000 nacimientos vivos, pero hay una variabilidad notable entre países y regiones. En Suramérica las cifras rondan el 15 por 10.000 nacimientos. En los Estados Unidos se estima que el año nacen 11700 niños con Síndrome de Down. En estudios realizados en varios países, en cuanto a la edad de la madre como posible causa, se encontró el porcentaje más alto en México, Yugoslavia, España y Checoslovaquia, y el más bajo en la India y Egipto (7)

En otro estudio efectuado, de acuerdo a la distribución según el continente de origen se encontró que de cada mil nacimientos, nacían 3.7 niños con Síndrome de Down en África, 3 en Asia, 2.3 en América y 2.2 en Europa; dando como promedio aproximado 2.8 en todo el mundo. En promedio se presenta un niño con Síndrome de Down cada 700 nacimientos, se ha comprobado que la incidencia de trisomía 21 está relacionada con la edad materna. Los riesgos que tiene una mujer mayor de 45 años, se incrementan a 1 en 40 nacimientos (7).

La prevalencia del síndrome de Down aumenta a mayor edad materna considerándose la edad superior a los 35 años la predisposición a padecer embarazos con este síndrome y evidenciándose a mayor edad materna menos división mitótica sobre todo en la fase uno (8).

Los diferentes estudios al respecto van desde el realizado por Pingarillo, de Melo y Elbabaa que es una revisión bibliográfica, hasta estudios empíricos como el de Chapman (9).

Otros como el de García, refiere en su investigación un Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) que informaba una prevalencia neonatal de 7,11 por cada 10 000 recién nacidos, con tendencia a

disminuir. Esta tendencia, junto con el aumento relativo de casos en mujeres por debajo de 35 años se atribuye al aumento de interrupciones voluntarias del embarazo tras el diagnóstico prenatal en mujeres con edades superiores (10) .

En el año 2015 en Perú, el Registro Nacional de la Persona con Discapacidad a cargo del Consejo Nacional para la integración de las Personas con Discapacidad (CONADIS), tenía inscritas 141 731 personas, de las cuales 8 800 padecían síndrome de Down, representando el 6.21% del total de los registros de aquel año. Siendo la incidencia mayor en las personas de sexo masculino con un 53.3% versus el 44.7% de pacientes femeninas con este síndrome. (11).

En el año 2019 Martini et al, en Argentina, realizaron una investigación para conocer la prevalencia de nacimiento con síndrome de Down. Los resultados encontrados fueron de la siguiente manera: 17,26 nacidos con SD por cada 10.000 nacimientos, y un porcentaje de 10,32 % nacidos de madres menores a 20 años. En hospitales del subsector privado hubo una mayor proporción de diagnóstico prenatal y una mayor prevalencia de SD, esta última atribuible a diferencias en la estructura de edad materna. Observaron que el 48,5% de los niños con síndrome de Down nacen de madres menores de 35 años, en quienes ocurre el 85% de todos los nacimientos. Concluyeron que el conocimiento de ciertas características epidemiológicas podrá contribuir a la implementación de políticas de salud (12).

2.2 MARCO CONCEPTUAL

El Síndrome de Down

La primera descripción del Síndrome de Down la realizó el francés Edouard Seguin en 1846, dando una descripción 20 años más tarde en su libro "La idiocia y su tratamiento por métodos psicológicos", en el cual se opuso a la analogía mongólica, describiendo que el parecido se debe a un acortamiento de la piel en el margen del párpado (13).

En 1866 John Langdon Down, publicó en la revista London Hospital Reports, un artículo de tres páginas y media denominado: "Observations on an Ethnic Classification of Idiots" (de ahí el nombre utilizado de Síndrome de Down) donde presentaba una descripción minuciosa de un grupo de "pacientes" con discapacidad intelectual que mostraban características fenotípicas muy parecidas a las personas con el SD (13).

Siendo en esa época director del asilo para retrasados mentales de Earlswood en Surrey, Inglaterra, publicó un artículo en la revista británica London Hospital Reports, de una entidad clínica que denominó Idiocia Mongolina. Según este investigador representaba una forma de regresión al estado primario del hombre, semejante a la raza mongólica. Los clasificó en diversos tipos de idiocia congénita en: etíope, malayo e indo americano (14).

En 1875, en un congreso en Edimburgo, los doctores John Frazer y Arthur Mitchell sugirieron que los pacientes mongólicos tenían vida corta y braquicefalia, posteriormente otros investigadores aportaron sus observaciones para completar el cuadro clínico. El doctor Shuttleworth fue uno de los primeros en sugerir la existencia de un defecto congénito, introduciendo el término "niño incompleto"; advirtiendo, que muchas víctimas de este mal eran los postreros de una larga prole y otros eran hijos de madres próximas de climaterio, concluyendo que el trastorno se debía a una disminución de la potencia reproductora (15).

En la última década del siglo XIX, se describieron características específicas: rasgos de boca y mandíbula, ojos, manos, corazón (15).

Otro momento importante fué el aporte de Brushfield quién estudió los aspectos clínicos y Orel en 1927 recopiló información familiar que incluía notas sobre los grupos de sangre y microsíntomas en los familiares. Van der Scheer investigó a familiares de 259 casos. Posteriormente Wanderburg en 1932 sugirió la posibilidad que estuviera relacionada con una anomalía cromosómica. Las primeras investigaciones estadísticas sobre la madre, índice de frecuencia familiar y los incidentes similares, se llevaron a cabo por los doctores Turpin, Caratzali, Lahdensuu, Doxiades y Portius en 1938 (16).

En el año 1956 Tijo y Levin establecieron definitivamente que el número normal de cromosomas en el ser humano es de 46 y es a partir de este descubrimiento que se inicia el desarrollo de la citogenética humana. Para el año 59 el Dr. Lejeune en observó que los pacientes con Síndrome de Down presentaban un cromosoma extra, el cual en el cariotipo de estos pacientes pertenece al grupo G según la clasificación de Denver y se le ha llamado cromosoma 21 (16).

En 1971 se encontró la forma precisa de distinguir los dos pares que integran el grupo G, es decir el 21 y el 22 y gracias a las nuevas técnicas de bandejo se logró diferenciarlos claramente. La técnica de fluorescencia descrita por triplicado en el Síndrome de Down, fluoresce mas intensamente sobre todo en sus brazos largos y es diferente del cromosoma 22 llamado "cromosoma Filadelfia" (16).

De igual manera este investigador realizó la descripción de las características faciales, la anormal coordinación neuromuscular, las dificultades para el lenguaje oral, así como la asombrosa facilidad que tenían para imitar a los médicos, además de su gran sentido del humor. La terminología "mongolismo", por su gran parecido a los rasgos fáciles de los mongoles, se extendió a lo largo del siglo XX, hasta que en la década de los 60's, fue que trajo consigo una queja del gobierno de Mongolia en la cual solicitaban retirar la terminología utilizada en estos pacientes ya que su etnia no necesitaba ser encajada en ninguna enfermedad ni ningún síndrome, sino que sus características físicas externas son propias de su etnia (17).

En la actualidad se conoce como un trastorno genético cromosómico por alteración del par 21 de los cromosomas, siendo la mayoría de las veces por aumento de cromosoma en este par, otro porcentaje por alteración cromosómica por añadidura de una porción otros cromosomas al par 21 y un bajo porcentaje por la ruptura de varios segmentos de diferentes cromosomas que se van a posicionar en él para 21. Manifestándose clínicamente con ligeras variantes en dependencia del origen de este síndrome, observándose principalmente características físicas muy notorias, malformaciones cardiacas y respiratorias y acompañadas de discapacidad intelectual (17).

Cuando se clasifica a la trisomía 21 por su cariotipo, el 95% son trisomías veintiuno regulares, es decir con un cromosoma 21 extra que se encuentra libre. El 4% de todos los casos se debe a una translocación robertsoniana del brazo largo del cromosoma 21 a otro cromosoma acrocéntrico y alrededor del 1% se debe a mosaicismo (17).

Respecto a la discapacidad de un adulto que presenta SD, en comparación con la actualidad es que ahora los pacientes infantiles que presentan dicho síndrome pueden recibir un tratamiento oportuno y avanzado en comparación con años anteriores donde en la actualidad la esperanza de vida de estos pacientes se aproxima a los 60 años o más, su intervalo es muy amplio, la relación que hay del SD con Enfermedad de Alzheimer o demencia es muy importante porque se presenta generalmente con más frecuencia en este tipo de pacientes y tiene una evolución de 4 a 5 años, el porcentaje aumenta con la edad, sobretodo desde los 35 años. (17).

Clasificación de síndrome de Down

Existen tres tipos de SD, en función de su etiología: Trisomía libre, translocación robertsoniana y mosaicismo. De ellas, solo la translocación robertsoniana tiene componentes hereditarios, y afecta al 3% de los casos de síndrome de Down, mientras que la trisomía libre afecta al 95% de los casos y no es hereditaria (18).

Trisomía libre

La mecánica que origina un huevo fertilizado con un cromosoma extra es de “no disyunción”, que ocurre durante la gametogénesis (división meiótica), dando origen a un óvulo o espermatozoide. Se ha dicho que es muy difícil demostrar de una forma objetiva que el cromosoma del niño trisómico se materno o paterno (18).

La fertilización del gameto sin recibir el cromosoma 21, producirá un huevo monosómico 21, que resultará en un aborto, se produce por un error durante la formación de los gametos, en concreto durante la fase uno de la meiosis en la cual existe una no disyunción del material genético; por lo cual el par de cromosomas no se separa y el gameto queda con un cromosoma extra (18).

Mosaicismo

El mecanismo de la “no disyunción” que se realiza durante la meiosis, también puede ocurrir durante la meiosis, también puede ocurrir durante la mitosis, después de la formación de un cigoto normal de 46 cromosomas. La no disyunción postcigótica del cromosoma 21, produce una célula trisómica 21 y una monosómica de 45 cromosomas. La célula trisómica sigue dividiéndose y forma una población de células trisómicas, mientras que la monosómica (que no es viable), muere sin reproducirse (19).

Las células normales forman una población normal, dando como resultado final un producto con células normales y células trisómicas, el cuadro físico (fenotipo) varía desde un Síndrome de Down completo, hasta un niño aparentemente normal. Se menciona que se deben investigar antecedentes de radiaciones ionizantes, medicamentos o infecciones virales en las primeras semanas del embarazo, que hayan podido favorecer el fenómeno de la no disyunción (19).

Traslocación

El SD por traslocación robertsoniana, es la segunda causa más frecuente y afecta al 3% de los casos. Esta forma se debe a que un fragmento del cromosoma 21 se transfiere y queda unido a otro cromosoma, con mayor

frecuencia al cromosoma 12 ó 14, pero no hay problemas durante la disyunción del material genético (20).

Este tipo de reordenamiento cromosómico se denomina reordenamiento balanceado y produce un fenotipo normal. Sin embargo, el individuo portador de una traslocación puede transmitirla a su descendencia y desarrollará un fenotipo de síndrome de Down. Esto ocurre tan solo en un tercio de los casos de síndrome de Down por traslocación, en los otros 2/3 la traslocación ocurre en algún momento tras la fecundación (20).

Características Físicas

Se puede observar en la etapa prenatal, un retraso en el crecimiento intrauterino entre la sexta y duodécima semana. El volumen del encéfalo está moderadamente disminuido, sobre todo el cerebelo (21).

Los niños nacen antes de término, con proporciones reducidas, pesando dos kilos y medio aproximadamente. Se ha encontrado que la duración del embarazo para los niños con Síndrome de Down es de doscientos sesenta y nueve días y para las niñas de doscientos ochenta. Cuando nacen, la longitud de los niños es menor que de las niñas. Se les describe como pálidos, con llanto débil, apáticos, con ausencia del reflejo de moro e hipotonía muscular, algunas de las características son (21):

Generales

Hipotonía con tendencia a mantener la lengua abierta y la lengua protruída, diástasis de los rectos abdominales, hiperreflexia, baja estatura, con dificultad a la marcha, incremento de peso en la adolescencia (21).

En lo respectivo a los labios, desde el nacimiento y durante la infancia, no se puede determinar la diferencia con los niños normales, pero sí se observan cambios secundarios: los labios se ponen secos, ocasionado por tener la boca mucho tiempo abierta, ya que el puente nasal es estrecho y tienen problemas para respirar. Durante la tercera década de la vida es cuando los labios se

vuelven blancos y gruesos, característica observada únicamente en varones (21).

En la boca el maxilar superior en relación al tamaño del cráneo es normal y el maxilar inferior es grande. Paladar ojival. La lengua es redondeada y roma en la punta, fisuras desde los seis meses de edad e hipertrofia papilar a los cuatro años, presentan macroglosia (22). Los dientes aparecen tardíamente, entre los nueve a los veinte meses; se completa a veces hasta los cuatro años, a veces aparecen los molares o los caninos antes que todos los incisivos, se han encontrado que un 86% presentan cambios en la estructura dental, se han encontrado que la raíz es más pequeña que en los normales. Las caries rara vez se presentan, la mala oclusión de los dientes superiores sobre los inferiores se manifiesta en virtud que los niños con Síndrome de Down presentan prognatismo, hipoplasia y enfermedad periodontal (22).

La nariz, tiene forma variable, pequeña, una de sus características es el puente nasal aplanado, ya sea por el subdesarrollo de los huesos nasales o su ausencia. La parte cartilaginosa es ancha y triangular, la mucosa es gruesa, fluyendo moco constantemente (22).

Los ojos son quizás la característica más notorias en el Síndrome de Down es la fisura palpebral, en el iris se encuentran las manchas de brushfield de color dorado o blanquecinas, así como hipoplasia periférica del iris. Se pueden observar finas opacidades del cristalino. El estrabismo es frecuente, casi siempre convergente. El estrabismo se encuentra veinte veces más que en la población normal, se ha descrito también miopía avanzada y nistagmus (23).

Patologías Asociadas a los Síndromes de Down (24).

- a.- Hipotiroidismo
- b.- Hipertiroidismo
- c.- Apnea Obstructiva del sueño
- d.- Enfermedad de Alzheimer
- e.- Epilepsia

- f.- Macrocitosis
- g.- Síndrome Mieloproliferativo
- h.- Leucemia
- i.- Trombocitosis
- j.- Trombocitopenia
- k.- Constipación
- l.- Enfermedad celíaca
- m.- Inestabilidad atlantoaxial
- n.- Reflujo gastroesofágico.

Algunas de estas alteraciones que se observan con más frecuencia:

Defectos cardíacos

Casi la mitad de los bebés con síndrome de Down tiene una enfermedad cardíaca congénita, esta puede producir presión arterial alta en los pulmones, incapacidad del corazón para bombear sangre de manera efectiva y eficiente, y cianosis (24).

Los defectos cardíacos son muy frecuentes, llegando a ser del 36 al 60% en pacientes con este síndrome, la anomalía más común es el canal atrioventricular completo, que representa el 80% de los casos, otras anomalías podrían ser comunicación interauricular, comunicación interventricular, persistencia del conducto arterioso y tetralogía de fallot, el estudio oportuno de una ecocardiografía en el nacimiento permite diagnosticar precozmente y poder dar un tratamiento (24).

Otras anomalías como estenosis o atresia de la válvula aórtica y coartación de aorta son raras, dentro del Canal atrio ventricular común los pacientes von SD presentan clínica de insuficiencia cardíaca, en los primeros meses de vida con polipnea, disnea; estancamiento ponderal e infecciones respiratorias repetitivas. (24).

También tenemos el defecto del septo interauricular que pueden presentarse como arritmias auriculares en la edad adulta muy independiente del cierre quirúrgico del defecto, el embolismo paradójico con accidente cerebrovascular es una complicación poco frecuente, esta es una malformación bien tolerada, algunos pacientes no presentan síntomas (24).

Dentro de la comunicación interventricular, cuando este defecto es pequeño los niños están asintomáticos, cuando es moderada o grande presentan retraso de crecimiento y desarrollo, intolerancia al esfuerzo, infecciones pulmonares repetidas más frecuentes en la lactancia, presentan clínica de cianosis y acropaquias si esta está presente con hipertensión pulmonar (24).

Problemas de visión

Más del 60% de niños con síndrome de Down tiene problemas visuales, incluidas cataratas, que pueden estar presentes desde el momento del nacimiento, este riesgo de presentar cataratas aumenta con la edad, otros problemas son la miopía, movimientos oculares involuntarios y rápidos (25).

Problemas Auditivos

Alrededor del 70% de los niños con síndrome de Down tiene algún tipo de pérdida de audición, a veces debido a problemas en la estructura del oído, muchos problemas de audición hereditarios se pueden corregir por ello es necesario que se realicen exámenes correspondientes de forma temprana (25).

Infecciones

Las personas con síndrome de Down tienen 12 veces más probabilidades de morir por causa de infecciones no tratadas o no controladas que las demás personas, pueden ocurrir problemas en el sistema inmunitario que dificulta al cuerpo a combatir estas infecciones, estos niños deben obligatoriamente presentar todas las inmunizaciones completas. Tienen una tasa de 62 veces más alta de sufrir neumonía, especialmente en el primer año de vida en comparación con otros niños (26).

Hipotiroidismo

La patología tiroidea ocupa un lugar muy importante, tanto el hiper como el hipotiroidismo, casi siempre de origen autoinmune, ocurren más a menudo, la prevalencia del hipotiroidismo en el SD aumenta con la edad. Además de presentar hipotiroidismo autoinmune con la edad, se añaden dos problemas tiroideos, el primero es el hipotiroidismo congénito que se puede detectar

mediante el screening en neonatos, y con mayor frecuencia el aumento leve de la tirotropina (TSH) (27).

Algunos autores explican que la tendencia de los pacientes con SD a desarrollar hipotiroidismo, podría ser que están expuestos a un nivel mayor de estrés oxidativo, que estaría relacionado con los bajos niveles séricos de oligoelementos como el selenio (27).

Es posible tratar de manera efectiva esta enfermedad al tomar comprimidos de la hormona tiroidea de por vida, por ello se aconseja examinar al niño al nacer, 6 meses y de forma anual durante toda su vida (27).

Problemas Hematológicos

Las personas con síndrome de Down presentan una mayor frecuencia de enfermedades clonales hematológicas que la población general, algunas veces causan la muerte, destaca la entidad conocida como síndrome mieloproliferativo transitorio, asociado a mutaciones en el gen GATA, un 20% de pacientes evoluciona a leucemia aguda. Enfermedades hematológicas benignas como neutrofilia, trombocitopenia y policitemia se describen en el 80%, 66% y 34%, respectivamente, de los recién nacidos con SD (28).

El aumento del volumen corpuscular medio eritrocitario (VCM) o macrocitos es un fenómeno clásicamente descrito en niños ya adultos con SD que aparece de forma independiente de la patología cardíaca, muy prevalente en esta población, su etiología y significado clínico resultan inciertos (28).

Hipotonía

La disminución del tono muscular y de la fuerza contribuye al retraso en la habilidad para darse la vuelta, sentarse, gatear y caminar, muy común en los niños con SD, es posible que algunas ocasiones los músculos débiles pueden causar problemas en el tracto digestivo, lo que provoca también problemas digestivos, desde dificultad para tragar hasta estreñimiento (29).

Deformidad en columna

Uno o dos de cada diez niños con SD tienen deformidades en los huesos de la columna cervical, debajo de la base del cráneo (29).

Trastornos del sueño y patrones de sueño alterados

Muchos niños con SD tienen los patrones de sueño alterados y suelen tener apnea obstructiva, que provoca pausas significativas en la respiración durante el sueño (30,31).

Problemas en dientes y encías

En comparación con otros niños, los niños con SD los dientes pueden tardar en salir, pueden desarrollarse en un orden diferente, así como también podrían presentar enfermedad periodontal en casos más graves (29).

Epilepsia

Los niños con SD tienen más probabilidades de presentar convulsiones, este riesgo aumenta con la edad, estas convulsiones suelen ocurrir dentro de los primeros 2 años de vida o después de los 30 años (32).

Problemas digestivos

Estos van desde defectos estructurales del sistema digestivo o sus órganos hasta problemas para dirigir ciertos tipos de alimentos o ingredientes, algunos de estos problemas requieren cirugía etc (32).

Enfermedad celíaca

Las personas con enfermedad celíaca sufren problemas intestinales cuando comen gluten, una proteína que se encuentra en el trigo, la cebada y el centeno, se recomienda una prueba de detección a los dos años o incluso antes si el niño presenta síntomas (33).

Desarrollo Psicomotor

Se diferencia al desarrollo de un niño que no presenta este síndrome, tenemos características cerebrales, el exceso de carga génica, produce un desequilibrio difuso y generalizado en el cerebro, se observa disminución de tipos de neuronas

situadas en el córtex cerebral, disminución de las espinas dendríticas, menor organización bioquímica, por lo tanto a estas personas que se les vuelve más lento captar, interpretar y elaborar información (34).

En las características músculo esqueléticas, el tono muscular se encuentra disminuido así como la fuerza muscular, las extremidades tanto inferiores como superiores se ven más cortas, hay un aumento de la laxitud ligamentosa, todo esto les hace dificultoso conseguir un equilibrio (34).

Problemas en salud mental y emocional

Los niños con SD pueden tener problemas de conducta o emocionales, como ansiedad, depresión o trastorno por déficit de atención e hiperactividad etc (34).

Estado nutricional

En la mayoría de los casos de pacientes con SD existe la tasa de sobrepeso y e obesidad, la cual es muy elevada, por lo tanto el aporte calórico en estos pacientes debe ser menor en comparación a la de un niño sin SD, existen factores que influyen en la alteración de la dieta o en la ingesta de alimentos y estos son: distrofia muscular, limitación de la actividad motora gruesa, intolerancia a los alimentos, estreñimiento, problemas endocrinológicos y metabólicos; etc. (34).

CAPITULO III

3. OBJETIVOS DE LA INVESTIGACIÓN

3.1 OBJETIVO GENERAL

- Determinar las características clínico-epidemiológicas de los niños con Síndrome de Down, atendidos en consulta externa de genética del Hospital Teófilo Dávila, Machala Junio 2015- Junio 2018.

3.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Caracterizar a la muestra de estudio según: edad, sexo, etnia, lugar de procedencia, edad de la madre, edad del padre, número de hijo que representa el niño con SD.
- Describir las variables clínicas según: si existen otros hermanos afectados con este síndrome, exposición de la madre al alcohol antes del embarazo, exposición de la madre antes del embarazo a sustancias químicas como litio, mercurio, plomo, disolventes industriales u otros; exposición de la madre a drogas como el cigarrillo, marihuana, cocaína, anticonvulsivantes, tranquilizantes u otros antes del embarazo.
- Analizar las patologías asociadas a los niños con SD como (Hipotiroidismo, Epilepsia, Trastornos hematológicos, Neumonía, varicela u otros), alteraciones congénitas de los niños con síndrome de Down: anomalías congénitas cardíacas (ductus arterioso persistente, comunicación interauricular, comunicación interventricular), hernia umbilical, cataratas, u otros y antecedentes prenatales como amenaza de aborto, toxoplasmosis, anemia u otros.
- Determinar el peso al nacer de los niños con SD estudiados.

CAPITULO IV

4. METODOLOGIA

4.1 DISEÑO GENERAL DEL ESTUDIO

4.1.1 TIPO DE ESTUDIO

Estudio descriptivo, cuantitativo, retrospectivo, de corte transversal.

4.1.2 ÁREA DE INVESTIGACIÓN

El área de investigación fue la consulta externa de Genética, del Hospital Teófilo Dávila, de Machala.

4.1.3 UNIVERSO DE ESTUDIO

Universo: Todos los niños de 1 a 10 años atendidos en consulta externa de Genética en un período de 3 años que en su totalidad fueron 1060 que constan únicamente pacientes que fueron atendidos por primera vez, del Hospital Teófilo Dávila, junio 2015- junio 2018.

4.1.4 SELECCIÓN Y TAMAÑO DE LA MUESTRA.

Para el cálculo del tamaño de la muestra se utilizó el programa Epiinfo7.2, prevalencia del 16%, con un nivel de confianza del 95%, y una población (N) de 173 niños, para el cual corresponde un error de inferencia de 5%.

$$n = \frac{N \times p \times q \times z^2}{(N - 1) \times e^2 + p \times q \times z^2}$$

La muestra calculada fue de 137 niños(as).

4.1.5 POBLACIÓN, MUESTRA Y MUESTREO.

4.1.5.1 Población:

Todos los niños de 1 a 10 años atendidos en consulta externa de Genética en un período de 3 años, por su SD que en su totalidad fueron 173, del Hospital Teófilo Dávila, junio 2015- junio 2018.

4.1.5.2 Muestra:

Conformada por 137 niños(as), que cumplieron los criterios de inclusión y exclusión.

4.1.5.3 Muestreo:

Muestreo aleatorio simple, a cada niño(a) se le asignó un número y se escogieron 137 empleando la tabla de números aleatorios.

4.1.6. UNIDAD DE ANÁLISIS Y OBSERVACIÓN

Historias clínicas de los niños de 1 a 10 años atendidos en la consulta externa de Genética, del Hospital Teófilo Dávila; Machala Junio 2015- Junio 2018.

4.2 TIPO Y DISEÑO DE INVESTIGACIÓN.

Este estudio está basado en un diseño cuantitativo, descriptivo, de corte transversal que nos permitió determinar las características clínico-epidemiológicas de los niños con Síndrome de Down atendidos en consulta externa de Genética del Hospital Teófilo Dávila, de Machala, durante el período escogido.

4.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

4.3.1 CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- Niños de uno a diez años de edad.
- Niños atendidos en consulta externa del área de genética.
- Niños que tuvieron valoración clínica y genética para el diagnóstico de Síndrome de Down.

4.3.2 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- Historias clínicas incompletas o ilegibles.

4.4 MÉTODOS E INSTRUMENTOS PARA OBTENER LA INFORMACIÓN

4.4.1 MÉTODOS DE PROCESAMIENTO DE LA INFORMACIÓN

El método empleado fue el análisis documental.

4.4.2 TÉCNICA

Se revisaron las historias clínicas para obtener la información necesaria para la investigación.

4.4.3 PROCEDIMIENTO PARA LA RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN Y DESCRIPCIÓN DE INSTRUMENTOS A UTILIZAR

Instrumento: Se empleó un formulario de recolección de datos (Anexo 1) diseñado para esto, que recogió la información obtenida de las historias clínicas.

Autorización: todo esto se realizó con previa autorización del director del Hospital Teófilo Dávila, se anexa solicitud de autorización (Anexo 2).

Capacitación: se realizó mediante revisión bibliográfica y la consulta a tutor y los asesores.

Supervisión: será realizada por el Director de tesis: Dra Isabel Herrera

4.5.3.1 TABLAS

Las tablas confeccionadas fueron de tipo simple, de frecuencias y porcentajes.

4.4.3.2 MEDIDAS ESTADÍSTICAS

Las variables fueron recogidas en un formulario de recolección de datos y transcritas a una base digital, lo que fue volcado a una base de datos confeccionada en Excel 2016.

Programas a utilizar para análisis de datos

El análisis estadístico se realizó mediante el paquete estadístico SPSS v20.0 para Windows. Para el análisis descriptivo se utilizaron las variables cuantitativas y las cualitativas categorizadas. Para las edades, se calcularon medidas de tendencia central (media), y de dispersión (desviación estándar), y los valores máximo y mínimo.

4.5 - PROCEDIMIENTOS PARA GARANTIZAR PROCESOS BIOÉTICOS

Como solo se trabajó con las historias clínicas, no fué necesario pedir consentimiento informado. La información se guardó con absoluta discreción (codificando los números de las historias clínicas) y solo se usó para la realización del presente trabajo. En ningún momento de la investigación se rebelaron los nombres de los pacientes, para mantener su anonimato y dignidad. Se facultó a las personas correspondientes para la verificación del estudio.

4.6 DESCRIPCIÓN DE VARIABLES

Edad, Sexo, Etnia, Procedencia, Edad de la madre, Edad del padre, Ingesta de alcohol, Exposición a sustancias químicas, Exposición a drogas, Número de hermanos con síndrome de Down, Patologías asociadas, anomalías congénitas, Número de hijo con síndrome de Down, Antecedentes prenatales y Peso al nacer.

4.6.1 OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES.

Variable	Definición conceptual	Dimensión	Indicador	Escala
Edad del Paciente	Tiempo transcurrido desde el nacimiento.	Cronológica	Historia clínica (años cumplidos)	-1 a 5 -6 a 10
Sexo	Características fenotípicas que diferencian al hombre y la mujer	Biológica	Historia clínica	-Masculino. -Femenino
Etnia	Grupo al que pertenece una persona según aspectos biológicos y culturales	Social	Historia clínica	-Mestiza -Blanca -Afroecuatoriana -Indígena
Procedencia	Lugar donde nació	Geográfica	Historia clínica	-Urbana. -Rural.
Edad materna	Edad de la madre en el momento de la concepción	Cronológica	Historia Clínica (años cumplidos)	-menor de 20 -20 a 35 -mayor de 35.

Edad paterna	Edad del padre en el momento de la concepción	Cronológica	Historia Clínica (años cumplidos)	-menor de 20 -20 a 35 -mayor de 35.
Ingesta de alcohol (Madre)	Consumo de alcohol antes del embarazo.	Social	Historia Clínica	-SI -NO
Exposición a sustancias químicas (Madre)	Exposición a sustancias químicas antes del embarazo	Social	Historia Clínica	-Litio -Mercurio -Plomo -Disolventes industriales -Otros
Exposición a drogas (Madre)	Si la madre presentó una exposición a drogas antes del embarazo	Social	Historia Clínica	-Cigarrillo -Marihuana -Cocaína -Anticonvulsivos -Tranquilizantes -Otros
Número de hermanos con síndrome de Down	Identificación de la existencia de otros hermanos con Síndrome de Down	Genética	Historia Clínica	-Uno -Dos -Tres -Otro
Patologías Asociadas	Patologías asociadas a los niños con Síndrome de Down	Biológica Fisiológica	Historia Clínica	-Hipotiroidismo -Epilepsia -Neumonía -Trastornos - hematológicos -Varicela -Otros
Anomalías congénitas	Patologías adquiridas antes del nacimiento	Genética	Historia Clínica	-Cardiopatías -Comunicación interventricular -Comunicación interauricular -Ductus arterioso persistente -Cataratas -Hernia umbilical -Otros
Número de Hijo	Lugar que ocupa el niño Down con respecto al resto de hermanos	Genética	Historia Clínica	-Primero -Segundo -Tercero -Otro
Peso al Nacer	Peso en kilos del paciente al momento de nacer.	Biológica Fisiológica	Historia Clínica	-<2.5 Kg ó -≥2.5 Kg
Antecedentes Prenatales	Patologías que se presentaron durante el embarazo	Nominal	Historia Clínica	-Aborto anterior. -Amenaza de aborto -Rubeola. -Toxoplasmosis - Anemia -Otros

CAPITULO V

5. RESULTADOS

5.1 CUMPLIMIENTO DEL ESTUDIO

El estudio se realizó analizando las historias clínicas de 137 niños de 1 a 10 años, atendidos en consulta externa de Genética, del Hospital Teófilo Dávila, por Síndrome de Down, en el período de Junio 2015- Junio 2018. Se llenaron los formularios, donde se recopiló la información necesaria la realización de la presente investigación.

5.2. CARACTERÍSTICAS DE LA POBLACIÓN DE ESTUDIO.

La población en estudio fueron las historias clínicas de 137 pacientes con Síndrome de Down, de 1 a 10 años, atendidos en consulta externa de Genética, del Hospital Teófilo Dávila, en el período de Junio 2015- Junio 2018, con representación de ambos sexos, procedencia rural y urbana, y todas las etnias. Los datos paternos igualmente fueron recogidos en los 137 formularios e incluidos la base de datos.

5.3. ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS.

5.3.1. Caracterización sociodemográfica de la población en estudio.

Tabla 1. Distribución de los 137 niños(as) estudiados(as) según las variables sociodemográficas.

VARIABLES SOCIODEMOGRÁFICAS		Frecuencia	Porcentaje
EDAD (años)	1 a 5	56	40,9
	6 a 10	81	59,1
SEXO	Masculino	88	64,2
	Femenino	49	35,8
ETNIA	Mestiza	122	89,1
	Afroecuatoriana	10	7,3
	Blanca	4	2,9
	Indígena	1	0,7
PROCEDENCIA	Rural	95	69,3
	Urbana	42	30,7
EDAD MADRE (años)	Menor de 20	25	18,2
	20 a 35	96	70,1
	Más de 35	16	11,7
EDAD PADRE (años)	Menor de 20	14	10,2
	20 a 35	94	68,6
	Más de 35	29	21,2
NÚMERO DE HIJO QUE REPRESENTÓ	1ro	37	27,0
	2do	67	48,9
	3ro	26	19,0
	4to	5	3,6
	5to	2	1,5
TOTALES		137	100

Fuente: Formulario de Recolección de Datos.
Autor: María Gabriela Carrión Cabrera

Las historias clínicas estudiadas correspondieron principalmente a pacientes de 6 a 10 años de edad (59,1%), el 40,1% tenían entre 1 y 5 años. Predominó el sexo masculino (64,2%), solo un 35,8% del sexo femenino. La mayoría pertenece a la etnia mestiza (89,1%) y de procedencia rural (69,3%).

La mayoría de las madres tenía entre 20 y 35 años (70,1%), aunque un importante 18,2% eran madres adolescentes, y el 11,7% sobrepasaban los 35 años. En cuanto a los padres predominaron igualmente los de 20 a 35 años (68,6%), un 21,2% tenía más de 35 años y el 10,2% eran padres adolescentes al momento de la concepción.

En el 48,9% de los casos el hijo con SD fue el 2do, mientras en el 27% fue el 1ro y en el 19% el 3ro, solo en un 3,6% de los casos fue el 4to hijo el afectado, y en el 1,5% el 5to.

5.3.2. Caracterización clínica de la población en estudio.

Tabla 2. Distribución de los 137 niños(as) estudiados(as) según las variables clínicas.

VARIABLES CLÍNICAS		Frecuencia	Porcentaje
HERMANOS AFECTADOS	1	6	4,4
	2	2	1,5
	Ninguno(a)	129	94,2
ALCOHOL PREEMBARAZO	SI	48	35,0
	NO	89	65,0
DROGAS PREEMBARAZO	Cigarrillo	42	30,7
	Anticonvulsivantes	9	6,6
	Tranquilizantes	6	4,4
	Marihuana	5	3,6
	Cocaína	1	0,7
	Otras	23	16,8
	Ninguna	51	37,2
EXPOSICIÓN A SUSTANCIAS PREEMBARAZO	Disolventes industriales	10	7,3
	Litio	2	1,5
	Plomo	2	1,5
	Mercurio	1	0,7
	Otros	3	2,2
	Ninguna	119	86,9
TOTALES		137	100

Fuente: Formulario de Recolección de Datos.
Autor: María Gabriela Carrión Cabrera

La mayoría de los pacientes no tienen otro hermano afectado por SD, solo el 4,4% tiene un hermano(a) con la enfermedad y en el 1,5% son dos los afectados.

Antes del embarazo el 35% de las mujeres consumía alcohol, y el 30,7% fumaba, el 11% tomaba pastillas como tranquilizantes o anticonvulsivantes, mientras el 3,6% consumía marihuana, el 16,8% recurría a otros tipos de medicamentos y drogas, mientras solo 37,2% no consumía ningún tipo de droga.

En cuanto a la exposición a sustancias, el 86,9% no se encontraba expuesta a ninguna, y la sustancia más reportada fue el disolvente industrial, al que se expuso el 7,3% de las madres antes del embarazo.

5.3.3. Patologías asociadas, anomalías congénitas y antecedentes prenatales de la población estudiada.

Tabla 3. Distribución de los 137 niños(as) estudiados(as) según las patologías asociadas, anomalías congénitas y antecedentes prenatales.

PATOLOGÍAS ASOCIADAS		Frecuencia	Porcentaje
PATOLOGÍAS ASOCIADAS	Trastornos hematológicos	16	11,7
	Hipotiroidismo	14	10,2
	Epilepsia	14	10,2
	Neumonía	3	2,2
	Varicela	2	1,5
	Otras	33	24,1
	Ninguna	55	40,1
ANOMALÍAS CONGÉNITAS	Ductus arterioso persistente	9	6,6
	Cataratas	8	5,8
	Hernia umbilical	8	5,8
	Cardiopatías	5	3,6
	Comunicación interauricular	1	0,7
	Ninguna	106	77,4
ANTECEDENTES PRENATALES	Amenaza de Aborto	53	38,7
	Aborto anterior	40	29,2
	Anemia	40	29,2
	Rubeola	11	8,0
	Toxoplasmosis	5	3,6
	Otros	8	5,8
	Ninguno	13	9,5
TOTALES		137	100

Fuente: Formulario de Recolección de Datos.
Autor: María Gabriela Carrión Cabrera

Las patologías asociadas más comunes fueron los trastornos hematológicos (11,7%), el hipotiroidismo (10,2%) y la epilepsia (10,2%), un 40,1% no sufre de patologías asociadas al SD.

En cuanto a las anomalías congénitas, el 77,4% no presenta ninguna, pero un 6,6% muestra Ductus arterioso persistente, el 5,8% Cataratas, el 5,8% hernia umbilical y el 3,6% otras cardiopatías.

Los antecedentes prenatales indican que en el 38,7% de los casos hubo amenaza de aborto, el 29,2% había tenido aborto anterior, y el 29,2% anemia, la rubeola y toxoplasmosis se documentaron en porcentajes más bajos. Varios casos tenían más de un antecedente prenatal y apenas el 9,5% no mostraba antecedentes.

5.3.4. Peso al nacer de los(as) niños(as) con SD estudiados.

Tabla 4. Distribución de los 137 niños(as) estudiados(as) según el peso al nacer.

PESO AL NACER		Frecuencia	Porcentaje
PESO (Kg)	Menor de 2,5	23	16,8
	2,5 o más	114	83,2
TOTALES		137	100

Fuente: Formulario de Recolección de Datos.
Autor: María Gabriela Carrión Cabrera

En relación al peso al nacer se constató que el 83,2% de los pacientes, nació con 2,5 Kg o más, solo un 16,8% fue bajo peso al nacer.

CAPITULO VI

6. DISCUSIÓN

En el grupo de estudio predominó el sexo masculino (64,2%), solo un 35,8% del sexo femenino. Lo mismo plantean Meléndez y Quispe, en Perú (2015), donde la incidencia era mayor en las personas de sexo masculino con un 53.3% versus el 44.7% de pacientes femeninas con este síndrome (11). La mayoría pertenece a la etnia mestiza (89,1%), que es la más común en Ecuador (35).

La mayoría de las madres tenía entre 20 y 35 años, aunque un importante 18,2% eran madres adolescentes, y el 11,7% sobrepasaban los 35 años. En cuanto a los padres predominaron igualmente los de 20 a 35 años (68,6%). Esto es importante pues la prevalencia del síndrome de Down aumenta a mayor edad materna considerándose la edad superior a los 35 años la predisposición a padecer embarazos con este síndrome y evidenciándose a mayor edad materna menos división mitótica sobre todo en la fase uno (8).

En el año 2019, Martini et al, en Argentina, encontraron un porcentaje de 10,32% de SD nacidos de madres menores a 20 años. En hospitales del subsector privado hubo una mayor proporción de diagnóstico prenatal y una mayor prevalencia de SD, esta última atribuible a diferencias en la estructura de edad materna. Observaron que el 48,5% de los niños con síndrome de Down nacen de madres menores de 35 años, en quienes ocurre el 85% de todos los nacimientos, resultado similar al del presente estudio (12).

Según Meléndez y Quispe, en Lima, 2017, una gestante joven tiene un riesgo de 1 en 2000 de tener un niño con SD, mientras una gestante de 40 años tiene un riesgo de 1 en 100 por el incremento de la no disyunción cromosómica durante la meiosis materna y a una menor selectividad uterina, pero a pesar de esto, la frecuencia global de niños nacidos con SD es mayor en las parejas jóvenes pues estas madres se encuentran en plena edad fértil, y es más fácil que se embaracen (11).

En los padres predominaron igualmente los de 20 a 35 años, un 21,2% tenía más de 35 años y el 10,2% eran padres adolescentes al momento de la concepción. Se considera que solo el 10% de la totalidad de casos con SD ha sido producido por fallos genéticos de origen paterno (36). Jurewicz et al, en 2014, encontraron que la juventud del padre, podría ser considerado un posible indicador de riesgo a la hora de tener un hijo con SD. Estos autores obtuvieron igualmente una correlación positiva entre la obesidad del padre y la aparición de aneuploidías en la disomía del par cromosómico 21 (37).

Antes del embarazo el 35% de las mujeres consumía alcohol, y el 30,7% fumaba, el 11% tomaba pastillas como tranquilizantes o anticonvulsivantes, solo 37,2% no consumía ningún tipo de droga. El tabaquismo, alcoholismo o consumo de sustancias psicotrópicas, muy comunes en contextos socioeconómicos y culturales deprimidos, según Serrano, en 2017, se encuentran correlacionados con la no disyunción del par cromosómico 21 (6).

Las patologías asociadas más comunes fueron los trastornos hematológicos, el hipotiroidismo y la epilepsia. En cuanto a las anomalías congénitas, el Ductus arterioso persistente, las Cataratas, hernia umbilical y otras cardiopatías fueron las más frecuentes. En el estudio de García, en Ecuador (2017) se constató que el 60 % de los niños tenían dificultad visual. Esto obligaba a la utilización de lentes para regular o solucionar el problema de los niños. Igualmente El 44% tenían defectos cardíacos. Corroborando lo reportado en el presente estudio y lo referido en la bibliografía. Estos problemas conllevan a tratamientos de por vida, temporales e incluso a cirugías para corregir su afección (10).

Por otro lado, Meléndez y Quispe, reportan en su estudio, que entre las anomalías relacionadas al síndrome de Down, están los problemas oculares; y del 40% al 45% padecen alguna enfermedad cardíaca congénita. Los niños con síndrome de Down presentan enfermedades cardíacas graves que suelen mostrar un retraso en el desarrollo, corroborando lo expresado en este estudio (11).

Los antecedentes prenatales indican que en el 38,7% de los casos hubo amenaza de aborto, el 29,2% había tenido aborto anterior, y el 29,2% anemia. Varios casos tenían más de un antecedente prenatal y apenas el 9,5% no mostraba antecedentes, demostrando que el SD lleva asociadas un sinnúmero de patologías y complicaciones. En este sentido, García (2017) refiere en su investigación que el aumento relativo de casos en mujeres por debajo de 35 años se atribuye al aumento de interrupciones voluntarias del embarazo tras el diagnóstico prenatal en mujeres con edades superiores (10) .

Braz, en su tesis doctoral, en Barcelona, en 2017, indica que en relación a las enfermedades asociadas al SD, el 47% indicaron no presentaba ninguna enfermedad. El 53% sí, y de estos, la mitad presentaba problemas cardíacos, lo que representaría aproximadamente el 33% de la muestra, resultados que aunque difieren un tanto de los del presente trabajo, muestran igualmente el alto porcentaje de enfermedades en los pacientes con SD y como los problemas cardíacos son recurrentes (38).

En relación al peso al nacer se constató que el 83,2% de los pacientes, nació con 2,5 Kg o más, solo un 16,8% fue bajo peso al nacer. A pesar de este bajo porcentaje, Jaramillo, en Machala, en 2015, llama la atención sobre que el crecimiento prenatal de los fetos con SD está algo reducido en comparación con el crecimiento “normal”, siendo el peso algo menor, en los que sufren el síndrome (39).

No obstante como se pudo constatar son muchos los factores que pueden incidir que se produzca la afectación genética que conlleva a que aparezca el SD, por lo que los estudios en esta esfera continúan.

CAPITULO VII

7. CONCLUSIONES, RECOMENDACIONES Y BIBLIOGRAFIA

7.1 CONCLUSIONES.

- En el estudio predominaron los pacientes de 6 a 10 años de edad, del sexo masculino, mestizos y de procedencia rural principalmente. La mayoría de los progenitores tenía entre 20 y 35 años. En casi la mitad de los casos el hijo con SD fue el segundo, seguido en frecuencia por el primero y el tercero respectivamente.
- La mayoría de los pacientes no tienen otro hermano afectado por SD. Antes del embarazo más de un tercio de las mujeres consumía alcohol, y cerca de esta cifra fumaba, menos del 40% no consumía ningún tipo de droga. La mayor parte de las madres no se exponía a sustancias nocivas antes del embarazo.
- Las patologías asociadas más comunes fueron los trastornos hematológicos, el hipotiroidismo y la epilepsia. En cuanto a las anomalías congénitas, cerca del 80% no presenta ninguna, el ductus arterioso persistente, las cataratas, hernia umbilical y otras cardiopatías, son las registradas. La amenaza de aborto, aborto anterior, y la anemia, fueron los antecedentes prenatales más reportados, algunos tenían más de uno y menos de la décima parte no mostraba antecedentes prenatales.
- En relación al peso al nacer se constató que el bajo peso al nacer estuvo presente en alrededor de la sexta parte de los casos estudiados.

7.2 RECOMENDACIONES

Implementar ciclos de conferencias y talleres de integración familiar con el objetivo de poner en conocimiento como es la afección que padecen estos niños, así trabajar en conjunto de acuerdo a sus necesidades, y así apoyar a los padres del niño, para brindarles una mejor calidad de vida.

Realizar, por parte de las entidades de salud, un seguimiento a los niños con tratamiento psicológico y también capacitar a las madres y demás familiares acerca del Síndrome de Down, sus principales causas y cada una de las enfermedades adyacentes al mismo.

Realizar investigaciones similares en otras entidades de salud de la comunidad y el país para conocer cómo se comporta esta situación y analizar factores no evaluados en este estudio.

7.3 BIBLIOGRAFÍA

1. Arcos JE, Maldonado AC. Nivel de depresión en progenitores de niños con síndrome de Down en Adinea”, Cuenca 2017. Tesis de Licenciatura en Enfermería. Cuenca: Universidad de Cuenca, Facultad de Ciencias Médicas.
2. Akhtar F, Bokhari A, Rizwan S. Down Syndrome (Trisomy 21). 2020;(Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK526016/>).
3. Ahmad Z, Akram M, Daniyal M, Ali A. Awareness and Current Knowledge of Down Syndrome Down syndrome. The Lancet. 2019;(Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/330898067_Awareness_and_Current_Knowledge_of_Down_Syndrome_Down_syndrome).
4. Fox B, Moffet GE, Kinison C, Brooks G, Case LE. Physical Activity Levels of Children With Down Syndrome. 2018; 31(1) Disponible en: <https://europepmc.org/article/med/30507856>).
5. Aguirre RA. Diseño de una guía didáctica educomunicacional para padres de niños y niñas con Síndrome de Down. Tesis en opción del título de Comunicadora Social. Quito: Universidad Central del Ecuador, Facultad de Comunicación Social.
6. Serrano L. El impacto familiar del síndrome de down: Desarrollo y validación de la escala de impacto familiar del síndrome de Down y elaboración de un manual de orientación y apoyo para familias y padres con hijos con síndrome de Down. Tesis Doctoral. Madrid: Universidad Autónoma de Madrid.
7. Clavijo MB. Lactancia materna y alimentación complementaria en relación al estado nutricional de niños y niñas menores a cuatro años de edad con síndrome de Down que asisten al centro terapéutico aprendiendo a vivir en el periodo junio 2015. Tesis de Licenciatura. Quito: Pontificia Universidad Católica del Ecuador, Facultad de Enfermería.
8. Groisman B, Duarte S, Gili J, Liascovich R, Camelo L, Santiago J. Análisis epidemiológico de las anomalías congénitas en recién nacidos registradas en el año 2015 en la República Argentina. Reporte Anual. Buenos Aires: Ministerio de Salud de la Nación, RENAC.
9. Pingarilho AR, de Melo P, Elbabaa SK. Postoperative Immobilization following Occipitocervical Fusion in the Pediatric Population: Outcome Evaluation and Review of Literature. *Pediatr Neurosurg*. 2018; 53(81-88) Disponible en: <https://www.karger.com/Article/Abstract/485924>).
10. García ES. Perfil epidemiológico en niños con síndrome de Down en la Escuela fiscal de Educación especializada “Guioamar Vera Ramírez. Tesis de Licenciatura en

Enfermería. Esmeraldas: Pontificia Universidad Católica del Ecuador, Escuela de Enfermería.

- ¹ Meléndez ES, Quispe RE. Estrategias de adaptación de los padres en la crianza de niños con síndrome de Down que Acuden al Centro de Educación Básica Especial “Los Pinos” de San Juan de Lurigancho, 2017. Tesis de Licenciatura en Enfermería. Lima: Universidad María Auxiliadora, Facultad de Ciencias de la Salud.
- ¹ Martini J, Bidondo MP, Duarte S, Liascovich R, Barbero P, Groisman B. Prevalencia del síndrome de Down al nacimiento en Argentina. *Salud Colectiva*. 2019; 15(1): p. 1-11.
- ¹ Aníbal A, Sailema M, del Rocío P, et al. Juegos tradicionales como estimulador motriz en niños con síndrome de Down. *Revista Cubana de Investigaciones Biomédicas*. 2017; 36(2) Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-03002017000200001&lng=es.
- ¹ Reza L, Pilay JK, Camacho JE, Mejía VK, Cruz GS. El síndrome de Down y su repercusión en el rendimiento académico. *Revista Caribeña de Ciencias Sociales*. 2019; 6(1).
- ¹ Pasqualucci R, Monzani M, Campos D, Cymrot R, Blascovi-Assis SM. Down Syndrome: siblings make difference in the quality of life of their parents. *Psicol. estud.* 2019; 24(Disponible en: http://www.periodicos.uem.br/ojs/index.php/PsicolEstud/article/view/44238/pdf_1).
- ¹ Berg AT, Chakravorty S, Koh S, et al. Why West? Comparisons of clinical, genetic and molecular features of infants with and without spasms. *Plos One*. 2018; 13(3) Disponible en: <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0193599>).
- ¹ Chapman CR, Vierck CJ. The Transition of Acute Postoperative Pain to Chronic Pain: An Integrative Overview of Research on Mechanisms. *The Journal of Pain*. 2017; 18(4) Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1526590016303297>).
- ¹ Mundakel GT, Descartes M. Practice Essentials. 2020;(Disponible en: <https://emedicine.medscape.com/article/943216-overview>).
- ¹ Cao Y, Tokita MJ, Chen ES, et al. A clinical survey of mosaic single nucleotide variants in disease-causing genes detected by exome sequencing. *Genome Medicine*. 2019; 11(48) Disponible en: <https://genomemedicine.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13073-019-0658-2>).

- ² Kazemi M, Salehi M. Down Syndrome: Current Status, Challenges and Future Perspectives. *Int J Mol Cell Med.* 2016; 5(3) Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5125364/>.
- ² Gummus E. Two Rare Variants of Down Syndrome: Down-Turner Syndrome and ¹ Down Syndrome with Translocation (13;14): A Case Report. *Iran J Public Health.* 2019; 48(11) Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6961197/>.
- ² Paththinige CS, Sirisena ND, Kariyawasam UG. The Frequency and Spectrum of ² Chromosomal Translocations in a Cohort of Sri Lankans. 2019; 2019(Disponible en: <https://www.hindawi.com/journals/bmri/2019/9797104/>).
- ² Asgari S, Aghamirsalim m, Mehravaran S, Hashemi H. Effect of Down syndrome and ³ keratoconus on corneal density and volume: a triple comparative study. *Scientific Reports.* 2020; 10(9098) Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41598-020-66108-4>).
- ² Bear MF, Connors BW, Paradiso MA. *Neurociencia.* 4th ed. Philadelphia: Wolters ⁴ Kluwer; 2018.
- ² Bear MF, Connors BW, Paradiso MA. Control químico del encéfalo y la conducta. En ⁵ *Neurociencia la exploración del cerebro.* Philadelphia: Wolters Kluwer; 2016.
- ² Karmiloff A, Al-Janabi T, D'Souza H, Groet J, Massand E, Mok K. The importance of ⁶ understanding individual differences in Down syndrome. *F1000Research.* 2016; 5(389): p. 1-10.
- ² Sanjurjo P, Baldellou A. *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas ⁷ hereditarias.* 4th ed. Madrid: Ergon; 2016.
- ² Rodgers GP, Young NS. *Manual de hematología clínica.* 4th ed. Philadelphia: Wolters ⁸ Kluwer; 2019.
- ² Yozawitz E, Delfiner L, Moshé SL. Neonatal Hypotonia. *NeoReviews* August. 2018; ⁹ 19(8) Disponible en: <https://neoreviews.aappublications.org/content/19/8/e445>).
- ³ Helm S, Blayney M, Whited T, Noroozi M, Lin S, Kern S, et al. Deleterious effects of ⁰ chronic folate deficiency in the Ts65Dn mouse model of Down syndrome. *Frontiers in Cellular Neuroscience.* 2017; 11(161): p. 1-9.
- ³ Hildebrand E, Källén B, Josefsson A, Gottvall T, Blomberg M. Maternal obesity and ¹ risk of Down syndrome in the offspring. *Prenatal diagnosis.* 2014; 34(4): p. 310-315.
- ³ Rodríguez K, Peña M, Clavería RA, et al. Salud bucal en pacientes con síndrome de ² Down según actitud de sus tutores legales. *Medisan.* 2017; 21(7) Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192017000700010).

- ³ Coppede F. Risk factors for Down syndrome. Archives of Toxicology. 2016; 90(12): p. 2917-2929.
- ³ Roy S, Tapadar A, Kundu R, Ghosh S, Halder A. Cytogenetic variations in a series of cases of Down syndrome. journal of the Anatomical Society of India. 2015; 64(1): p. 73-78.
- ³ Ministerio de Salud y Protección Social. minsalud.gov.co. [Online]; 2016. Acceso 1 de Diciembre de 2019. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%202465%20del%202016.pdf.
- ³ Steiner B, Masood R, Rufibach K, Niedrist D, Kundert O, Riegel M, et al. An unexpected finding: younger fathers have a higher risk for offspring with chromosomal aneuploidies. European Journal of Human Genetics. 2015; 23(1) Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4666566/>): p. 466-472.
- ³ Jurewicz J, Radwan M, Sobala W, Radwan P, Jakubowski L, Hawula W. Lifestyle factors and sperm aneuploidy. Reproductive Biology. 2014; 14(3) Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25152516/>): p. 190-199.
- ³ Braz M. Valoración de la coordinación motriz del niño/a con Síndrome de Down de la Provincia de Barcelona. Tesis Doctoral. Barcelona: Universitat de Barcelona. Disponible en: <https://www.tesisenred.net/handle/10803/454718>.
- ³ Jaramillo RM. Niveles de afectación en los hogares que tienen personas con capacidades diferentes con Síndrome de Down del Instituto Especial El Oro” de la ciudad de Machala, Provincia De El Oro en el periodo lectivo 2014. Tesis de Licenciatura en Trabajo Social. Machala: Universidad Técnica de Machala, Unidad Académica de Ciencias Sociales. Disponible en: <http://repositorio.utmachala.edu.ec/bitstream/48000/4602/1/CD00006-2016-TESIS%20COMPLETA.pdf>.

ANEXOS



ANEXO 1: FORMULARIO PARA RECOLECCIÓN DE DATOS

FORMULARIO N°: _____

1. **Paciente con síndrome de Down:** Si (____) No(____)
2. **Edad en años (Paciente):** _____
3. **Sexo:** Masculino (____) Femenino(____)
4. **Etnia:** Mestizo (__) Blanca(__) Afroecuatoriana (__) Indígena (__)
5. **Procedencia:** Urbana: _____ Rural: _____
6. **Edad materna (al momento de la concepción):** _____ (años)
Menos de 20 años (__) De 20 a 35 años (__) Mayor de 35 años (__)
7. **Edad paterna (al momento de la concepción):** _____ (años)
Menos de 20 años (__) De 20 a 35 años (__) Mayor de 35 años (__)
8. **Ingesta de alcohol (antes del embarazo):** Si (__) No(____)
9. **Consumo de sustancias químicas (antes del embarazo):**
Litio (____) Mercurio (____) Plomo (____) Disolventes industriales (____)
Otros (_____)
10. **Consumo de drogas (antes del embarazo):**
Cigarrillo (____) Marihuana (____) Cocaína (____) Anticonvulsivantes (____)
Tranquilizantes (____) Otros (_____)
11. **Número de hermanos con síndrome de Down:**
1 (__) 2 (__) 3 (__) 4 (__) 5 (__) 6 (__) Otro:(_____)

12. Patologías Asociadas:

Hipotiroidismo (___) Epilepsia (___) Neumonía (___) Trastornos
Hematológicos (___) Varicela (___) Otros (_____)

13. Anomalías Congénitas:

Cardiopatías (___) Comunicación interventricular (___) Comunicación
interauricular (___) Ductus arterioso persistente (___) Cataratas (___) Hernia
umbilical (___) Otros (_____)

14. Número de Hijo que ocupa el paciente respecto a sus hermanos:

1(___) 2(___) 3(___) 4(___) 5(___) 6(___) Otro (___)

15. Peso al nacer: <2.5 Kg (___) > ó 2.5 Kg(___)

16. Antecedentes Prenatales:

Aborto anterior (___) Amenaza de aborto (___) Rubeola (___)
Toxoplasmosis (___) Anemia (___) Otros (___) Ninguna (___)

ANEXO 2. SOLICITUD DE AUTORIZACIÓN

Machala; Lunes 10 de febrero del 2020

DR.

JOSÉ LUIS GONZAGA

DIRECTOR ASISTENCIAL DE “HOSPITAL GENERAL TEÓFILO DÁVILA”

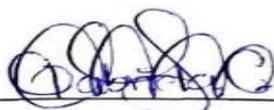
Presente:

Yo, **María Gabriela Carrión Cabrera** con CI de **070419845-6** estudiante de la Universidad Católica de Cuenca, Carrera de Medicina, Facultad de Salud y Bienestar; solicito a usted respetuosamente me conceda por favor el permiso para realizar un estudio de historias clínicas para poder realizar mi tema de tesis **“CARACTERÍSTICAS SOCIO EPIDEMIOLÓGICAS ASOCIADAS A PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN EN NIÑOS EN EDADES COMPRENDIDAS ENTRE 1 A 10 AÑOS ATENDIDOS EN CONSULTA EXTERNA DE GENÉTICA DEL HOSPITAL TEÓFILO DÁVILA, MACHALA JUNIO 2015- JUNIO 2018”** para así culminar con mi título de Médico General.

A la atención que le de mi pedido, anticipo mis sinceros agradecimientos.

NOTA: Adjunto a este oficio el código de aceptación del Comité de Bioética de mi tema de Tesis para realizar el estudio.

Atentamente:



MARIA GABRIELA CARRIÓN CABRERA
0704198456

CARACTERISTICAS CLINICAS

INFORME DE ORIGINALIDAD

10%	%	%	10%
INDICE DE SIMILITUD	FUENTES DE INTERNET	PUBLICACIONES	TRABAJOS DEL ESTUDIANTE

ENCONTRAR COINCIDENCIAS CON TODAS LAS FUENTES (SOLO SE IMPRIMIRÁ LA FUENTE SELECCIONADA)

2%

★ Submitted to Escuela De Ingenieria De Antiquia -

Columbia

Trabajo del estudiante

Excluir citas Activo

Excluir coincidencias Apagado

Excluir bibliografía Activo