

Prevalencia de síndrome de Down en CEHANI-ESE, San Juan de Pasto Colombia. 1998-2003

Iván Hernández Ramírez^{1,2,3}, Ruben Dario Manrique Hernández¹

¹CESUN: Instituto de Ciencias de la Salud-Medellín y Universidad de Nariño, Especialización en Epidemiología;

²Fundación Universitaria San Martín sede San Juan de Pasto.

³Convenio Interinstitucional FUSM-CEHANI, (Centro de Habilitación del Niño) San Juan de Pasto.

Correspondencia: ivanher6@hotmail.com

Recibido: 12-04-2006 Aceptado:08-06-2006.

Resumen

Un estudio colaborativo para América Latina sobre malformaciones congénitas (ECLAM) detectó una alta incidencia de síndrome de Down en Sur América, en Colombia no existen reportes. Con el objetivo de analizar la prevalencia de síndrome de Down entre 1998 y 2003 en el Centro Regional de Referencia (CEHANI-ESE) de San Juan de Pasto – Colombia, se llevó a cabo el presente estudio, utilizando la información recolectada mediante la base de datos de almacenamiento de historias clínicas ECLAM, que permite el registro de nacidos vivos con malformaciones atendidos en CEHANI, dichos datos fueron comparados contra el total de nacimientos del mismo sexo en la población. Como resultado se encontró que durante el tiempo de estudio, se registraron 49 casos de síndrome de Down, 5 casos por cada 10.000 nacidos vivos, una cifra mas baja de la esperada. Con respecto a la edad, el rango entre 30 y 34 años presentó la misma frecuencia de ocurrencia del SD que en mujeres mayores de 35 años. En relación con el sexo, se identificó un mayor número de niñas afectadas en comparación con el número de niños y la tasa de nacimiento por sexo.

Palabras claves: síndrome de Down, prevalencia, genética, base de datos.

Abstract

Prevalence of Down syndrome in the CEHANI-ESE in San Juan de Pasto Colombia. 1998-2003

Background: The Latin American Collaborative Study for Congenital Malformations (ECLAMC) has detected a higher incidence of Down syndrome in South America. In Colombia there are not reports about it. **Aim:** To analyze the prevalence rates of Down syndrome between 1998 and 2003 at the CEHANI-ESE Regional Center of reference in San Juan de Pasto located on the south of the Country. **Material and methods:** The information obtained by ECLAMC was used. This program, using a secondary data base (clinic history) as a method, registers all the patients who were born with congenital malformations attended in CEHANI, to be compared with the total of births of the same sex, in the population. **Results:** During the study period, 49 cases of Down syndrome were registered, with a mean rate of 5 per 10,000 live births, lower than expected. The rate variations along the years suggest a cyclic change, with a hemicycle of five years. **Conclusions:** In this Reference Center, mothers between 30 and 35 years of age, have the same risk of having a child with

Down syndrome, most of the births with Down syndrome belong to mothers under 35 years old. At the moment of the birth, there were more girls than boys with Down syndrome, compared with a higher birth of boys than girls.

Key Words: Down syndrome, prevalence, genetics, secondary data base

Introducción

El síndrome de Down (SD) dentro de las malformaciones congénitas externas, es el trastorno cromosómico más frecuente entre los países que reportan al Directorio Internacional de Defectos Congénitos: International Clearing House for Birth Defects Monitoring "ICDBMS" (Clearinghouse) (1-5), en donde es posible observar cifras tan elevadas en la prevalencia al nacimiento (PN) como las de la región Suramericana, con 15,7 Síndrome de Down (SD) por 10.000 nacidos vivos (NV) o cifras tan bajas como 4,2 SD por 10.000 NV en Japón (1,4-5).

Un estudio desarrollado en Cali-Colombia y publicado en la Revista Colombia Médica en 1996 reporta para el quinquenio 1991 a 1995 una PN de 15 SD en 10.000 NV, después de analizar la información proveniente de cinco laboratorios de citogenética en la ciudad (4).

El Municipio de San Juan de Pasto, Ciudad Capital del Departamento de Nariño se encuentra situado en el Valle de Atriz a 795 kilómetros al suroccidente de la Capital de la República, cuenta con aproximadamente 400.000 habitantes (año 2003) y un promedio de nacimientos por año de 19.888 (51% de hombres y 49% de mujeres), tendencia observada en el quinquenio comprendido entre 1999 y 2003.

El Centro de Habilitación del Niño "CEHANI", Institución de referencia en la región, cumple con una importante función en la sociedad Nariñense, orientando el manejo del "niño especial" (todos aquellos niños con discapacidad cognoscitiva), pero desafortunadamente, no llegan allí todos los pacientes con SD, debido a múltiples factores que influyen sobre los familiares de los pacientes como la sobreprotección a estos niños y/o el desconocimiento de la ayuda prestada por el centro, entre otros. La base de datos

secundarios presente en la Institución, aunque tiene información debidamente archivada por más de una década, no registra a todos los SD presentes en la Ciudad, situación que se convierte en una limitación del presente estudio.

En el primer semestre del 2003, se realizó un estudio exploratorio sobre la base de datos secundaria del CEHANI-ESE, para establecer la calidad de la información de las historias clínicas, para ello se tomaron 22 historias clínicas correspondientes a pacientes con SD cuyas registros correspondían a los últimos dos años (2001 y 2002), dicha observación conllevó a la construcción de un instrumento para obtener datos necesarios en la alimentación de la base de datos del Programa de Registro del CEHANI-ESE.

La observación permitió al cruzar la información obtenida hasta el momento: nacimientos entre el 2001 y el 2002 (38.256 según cifras del DANE/2003 para Pasto), frente a los registros obtenidos en el CEHANI-ESE, en el mismo periodo: 22 pacientes con SD, así como conocer la incidencia del SD: 1/1000 nacimientos durante el periodo referente. Sin embargo, al ampliar el periodo de tiempo estudiado los valores cambiaron notablemente.

La Fundación Universitaria San Martín F.U.S.M., dentro de la función que cumple frente a la comunidad y en especial por su misión dirigida a la formación de médicos generales con tendencia social, comunitaria y familiar, decide proyectarse con el área de formación en ciencias básicas, mediante un proyecto docente, que implica convenio interinstitucionales, con el ánimo de ofrecer elementos útiles en el diagnóstico inmediato del SD, su registro y control epidemiológico, al igual que un Programa de información accesible para quienes requieran conocer más sobre el SD, en la región.

En este estudio se muestra la prevalencia del Síndrome de Down en el CEHANI-ESE durante el quinquenio comprendido entre 1998 y 2003 con la metodología propuesta en la estadística descriptiva, considerando el tamaño reducido de casos observados, describiendo además, algunas variables relacionadas con la ocurrencia del Síndrome de Down como el bajo estrato social, el patrón reproductivo alterado y la edad materna.

Materiales y métodos

La información obtenida de los registros de CEHANI-ESE y el DANE para el Municipio de San Juan de Pasto en el quinquenio comprendido entre 1998 y 2003, fueron recolectados mediante un instrumento en forma de tabla en donde se registra la información proveniente de las historias clínicas archivadas en la institución, la metodología consiste entonces, en la recolección de datos obtenidos de las fuentes de datos secundarias como son las historias clínicas obtenidas de los archivos del CEHANI-ESE, el mecanismo establece la condición retrospectiva y el estudio de cohortes sucesivas durante el periodo establecido de cinco años, que permite el análisis de la frecuencia con que se presentaron los casos de Síndrome de Down en dicha entidad de carácter referencial para el municipio, la evaluación se enmarcó dentro de la estadísticas descriptiva simple.

Se obtuvieron incidencias año tras año, durante el quinquenio 1998-2003 y al final del periodo se calculó la prevalencia total encontrada correspondiente a 5 SD por 10.000 NV en el periodo, y por sexo: 5.5 SD por 10000 NV en niñas y 4 SD por 10000 NV en niños. La prevalencia observada para Sur América era de 15 SD por 10000 NV.

El análisis univariado de la edad materna y la edad paterna se puede observar en la Tabla 1.

Resultados

La Tabla 2 muestra la distribución anual de nacidos vivos (NV) y los síndrome de Down registrados

en el CEHANI-ESE durante el periodo 1998-2003. La Tabla 2, resume la evidencia que sustenta el bajo número de registros con Síndrome de Down en el CEHANI-ESE durante el quinquenio estudiado, observando en un total de nacimientos entre hombres y mujeres de 99423 que tan solo se registraron en la Institución 49 SD. De igual manera, analizando por sexo el 51% de los NV eran hombres y el 49% eran mujeres, mientras que en comparación con SD, el porcentaje de hombres con SD fue de 41% y el de mujeres con SD fue de 59%.

El cálculo de la incidencia año tras año durante el quinquenio 1998-2003 se muestra en la Tabla 3. en ella, se calcula además la prevalencia total y la prevalencia por género, observando fluctuaciones notables entre los valores obtenidos, así pues, la incidencia más alta se observó en el primer año (1998) 21 casos de SD por 10000 NV. Al final de los 5 años (al final del periodo) la prevalencia total fue de 5 casos de SD por 10000 NV.

La Tabla 4 muestra la evidencia sobre el riesgo observado en el rango de edad materna 30-34 años cuyo comportamiento fue igual con respecto al rango de 35-39 años de edad materna, se pudo ver una tendencia bimodal cuya frecuencia en ambos casos fue de 13 casos de SD, lo cual sugiere igual riesgo para ambos rangos, es decir un mayor cuidado para las mujeres embarazadas desde los 30 años (6, 7, 8, 9).

La Tabla 5. muestra el comportamiento del patrón reproductivo (edad de la pareja) (6, 10, 11, 13) de los 49 casos registrados analizados en el estudio, aunque los casos extremos son pocos 6 de 49, las parejas adultas con riesgo que se atreven a tener hijos son muchos más, alrededor de 15 de 49.

La tabla 6. muestra la distribución de los casos según el estrato social dependiendo de la afiliación al SISBEN, el 88% de los casos distribuidos en los estratos 1, 2 y 3, lo cual indica una baja estratificación (12).

Tabla 1. Análisis Univariado de la edad materna y paterna

EDAD MATERNA		EDAD PATERNA	
–		–	
X	= 30,63 años (30-34)	X	= 32,65 años (30-34)
Me	= 32 (30-34)	Me	= 34 (30-34)
Mo	= 32(30-34) 37(35-39)	Mo	= 35 (35-39)
S ²	= 70,3548	S ²	= 86.1449
S	= 8,3877	S	= 9,2814

EDAD MATERNA		EDAD PATERNA	
CV	= 27,62	CV	= 28,42
X _{max}	= 45 (45-49)	X _{max}	= 56 (50>)
X _{min}	= 12 (10-14)	X _{min}	= 15 (15-19)
I Cuartil	12.5ésima observación ordenada	I Cuartil	12.5ésima o.o.
II Cuartil	25ésima observación ordenada	II Cuartil	25ésima o.o.
III Cuartil	37.5ésima observación ordenada	III Cuartil	37.5ésima o.o.
IQR	25 pequeña variabilidad	IQR	25 pv
R	33 (dato mayor – d. menor)	R	41
100(IQR/R)	75.75% toda la amplitud	100(IQR/R)	60.97% amplitud

Tabla 2. Casos de SD según historias clínicas CEHANI por género y fecha de atención quinquenio 1999-2003, frente a los nacimientos por área DANE.

Año	No de hombres		No de mujeres		Total h/m	
	SD	NV	SD	NV	SD	NV
1999	9	11786	12	11212	21	22998
2000	3	9006	1	8723	4	17729
2001	5	8987	5	8707	10	17694
2002	2	10462	10	10100	12	20562
2003	1	10412	1	10028	2	20440
Quinquenio	20	50653	29	48770	49	99423

Tabla 3. Incidencia del SD por género durante el quinquenio 1999-2003

Año	<u>Hombres</u>			<u>Mujeres</u>			<u>Total</u>		
	NV	SD	I x 10000	NV	SD	Ix10000	NV	SD	I x 10000
1999	11786	9	8	11212	12	10	22998	21	10
2000	9006	3	3	8723	1	2	17729	4	2
2001	8987	5	6	8707	5	6	17694	10	4
2002	10462	2	2	10100	10	10	20562	12	6
2003	10412	1	1	10028	1	1	20440	2	2
Total	50653	20	4	48770	29	5.5	99423	49	5

Tabla 4. Distribución porcentual de la edad materna con hijos SD Observada. CEHANI – Pasto.

Edad de la Madre (años)	No. Maternas	Porcentaje (%)
10-14	1	2
15-19	8	16.3
20-24	4	8.2
25-29	3	6.1
30-34	13	26.5
35-39	13	26.5
40-44	6	12.2
45-49	1	2
Total	49	100

Discusión

Se observó con las evidencias epidemiológicas presentadas en este estudio en primer lugar, que la prevalencia del Síndrome de Down en CEHANI-ESE, es mucho más baja que la observada en los datos para Sur América de CLEARINGHOUSE (4,5,13,16), lo cual pudo deberse, a que esta institución a pesar de ser referencial para el Municipio, no atiende todos los casos de SD en la población.

Con respecto a la edad, el rango entre 30 y 34 años presentó la misma frecuencia de ocurrencia del SD que la de 35 a 39 años lo cual sugiere un riesgo potencial a partir de los 30 años en mujeres gestantes. Se evidencia así que la distribución de la edad materna, respecto a un mayor riesgo, es mucho menor que la esperada (5,15,16). Debido a que en ninguno de los casos se hizo un diagnóstico prenatal, no se pudieron analizar otros datos. Esta situación esta relacionada

Tabla 5. Edades en años cumplidos de madres y padres por pareja en el momento de nacer el SD, elementos muestrales-CEHANI. quinquenio 1999-2003

Mamá	Papá	Mamá	Papá	Mamá	Papá	Mamá	Papá
32	28	27	27	40	56	32	30
33	38	45	43	18	21	32	31
17	29	30	32	37	35	12	15
27	17	24	31	32	34	37	35
16	18	37	40	39	39	32	34
37	36	39	39	31	36	37	35
32	32	42	47	43	47	19	21
31	36	25	25	21	28	18	21
37	35	34	52	34	30	33	20
39	43	41	46	16	19	39	36
28	35	18	18	23	23	35	35
32	38	40	41	22	32	37	39
19	22						

Tabla 6. Distribución porcentual del grupo con SD por afiliación al SGSSS (SISBEN). CEHANI – Pasto

Afiliación SGSSS	Hombres	%	Mujeres	%
SI	17	85	26	90
NO	3	15	3	10

con el bajo estrato social que presentan los beneficiarios del Régimen o Sistema General de Seguridad Social en Salud (SISBEN) y la falta de cubrimiento por el sistema para estos exámenes.

Las diferencias en edades y la decisión de tener hijos sobrepasando la edad de riesgo obedecen en general, a falta de educación sobre el particular (5-7). Se plantea la necesidad de identificar las posibles causas genéticas del origen del SD en las parejas jóvenes, la cual puede ser de tipo familiar (12-16), pero se requiere de la intervención del Estado mediante los organismos regionales de salud, que permitan llevar a cabo estudios citogenéticos para el diagnóstico efectivo del síndrome, así como el análisis dermatoglífico (3,7,12,14)

elemento indispensable para caracterización y junto con el cariotipo, lograr un diagnóstico preciso del SD (3,7).

Agradecimientos

Agradezco el apoyo ofrecido por la Gerente del Centro de Habilitación del Niño CEHANI-ESE San Juan de Pasto-Nariño, Dra Maria Isabel Arroyo de Fijten, al igual que la ayuda prestada por los estudiantes que hasta la fecha han cursado la Asignatura Genética del Programa de Medicina de la Fundación Universitaria San Martín, al personal Docente y Administrativo en cabeza del Dr Juan Carlos Montenegro Cardona, que facilitó el desarrollo del convenio Interinstitucional CEHANI-FUSM Sede Pasto, así

como al Dr Ruben Dario Manrique H. Docente del CES Instituto de Ciencias de la Salud-Medellín por sus asesoría y conocimiento y a los Docentes y Directivos del convenio CESUN: CES y Universidad de Nariño bajo la Dirección de la Dra. Cristina Cerón Sousa, por la orientación y colaboración prestada.

Referencias

1. Ferrero M, Alonso F, Cedán I, Roca J, Perez A, Estévez M. Tendencias del Síndrome de Down en Cuba, su relación con la edad materna y tasa de fecundidad. *Revista Cubana de Pediatría*, 1998; 70(3): 141-147
2. García H, Salguero G, Moreno J, Arteaga C, Giraldo A. Frecuencia de anomalías congénitas en el Instituto Materno Infantil de Bogotá. *Biomédica artículo original* 2003; 23: 161-172
3. Thompson J.S, Thompson M. W. *Genetics in Medicine*, 4th edition. Philadelphia: WB Saunders Co; 1991
4. Ramírez E, Isaza C, Gutiérrez M. La incidencia del Síndrome de Down en Cali. *Colombia Médica* 1996; 27: 138-142
5. Luna L, Babinsky B, Mutchinick OM. Síndrome de Down: tendencia en el tiempo (1978-1999) y riesgo de ocurrencia por quinquenio, bienio y año de edad materna. Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán, México D.F.
6. O.P.S. *Maternidad saludable. Diagnóstico Nacional de Salud Sexual y Reproductiva*, OPS- Colombia, 1998
7. Thompson J.S, Thompson M. W. *Genética Médica*. Barcelona: Salvat Editores; 1975. Pgs. 138-162
8. Slater E, Cowie V. *Genética de los Trastornos Mentales: Anomalías de los autosomas*. Barcelona: Salvat Editores; 1974. Pgs. 325-345
9. Falconer D. *Introducción a la Genética Cuantitativa: Endogamia*. México D. F: CECSA; 1980. Pgs 295-389
10. Garber E D. *Introducción a la Citogenética: Citogenética de Mamíferos*. México D. F: CECSA; 1975. Pgs. 203-219
11. Strickberger M W. *Genética: Cambios en la estructura de los cromosomas*. 3^a edición. Colombia: Omega; 1988. Pgs. 457-482
12. Niubó I, Cruz A, Ayuso G. Sistema computarizado de análisis y cálculo con dermatoglifos. *Revista Cubana de Investigación en Biomedicina* 1997; 16(1): 34-39
13. Ramírez E, Isaza C, Gutiérrez M. La incidencia del Síndrome de Down en Cali. *Colombia Médica* 1996; 27: 138-142
14. Penrose I.S. *Memorandum on dermatoglyphic nomenclature*. *Birth Defects Original Article Series* 1968; 4(3).
15. Wright S W, Day R W, Muller H, Weinhouse R. The frequency of trisomy and translocations in Down's syndrome. *Jou Pediatric* 1967; 70: 420-424
16. Hook E B. Estimates of maternal age-specific risk of a Down-syndrome birth in women aged 34-41. *Lancet*, 1976; 2: 334