
PREVALENCIA AL NACIMIENTO DE SÍNDROME DE DOWN EN LA CIUDAD DE MANIZALES (CALDAS-COLOMBIA) DURANTE EL PERÍODO 2004-2005

Carlos Andrés Valencia Arana¹
Ricardo González Arango¹
Lina María Gaitán Quintero¹
Andrés Leonardo Naranjo Cardona¹
Gustavo Adolfo Giraldo Ospina²
Eduardo Castaño Molina³

RESUMEN

Objetivo: conocer la prevalencia al nacimiento y factores de riesgo asociados con el síndrome de Down en Manizales (Caldas) durante el periodo Enero 2004 - Diciembre 2005. Materiales y métodos: se hizo un estudio descriptivo en el que se revisó la información de las historias clínicas de los principales hospitales en donde se atienden partos en la ciudad de Manizales, entre el periodo Enero 2004 - Diciembre 2005. Se aplicó un instrumento para recolectar la información necesaria, entre ellas: año de nacimiento, sexo del recién nacido, alteración citogenética diagnosticada, edad materna al momento del nacimiento, edad paterna al momento del nacimiento y antecedentes familiares de síndrome de Down. Resultados: se encontraron 11.209 nacimientos, de los cuales 17 fueron casos de síndrome de Down, obteniéndose una prevalencia de 1/659 al nacimiento. Conclusiones: en esta población la prevalencia del síndrome de Down concuerda con las tasas globales reportadas en diferentes países del mundo. La edad materna por encima de los 35 años es un factor de riesgo asociado con el desarrollo de este síndrome.

Palabras clave: síndrome de Down, prevalencia, recién nacido, edad materna, Manizales-Colombia.

PREVALENCE AT BIRTH OF DOWN SYNDROME IN MANIZALES, CALDAS, COLOMBIA, DURING 2004-2005

ABSTRACT

The objective of this study is to find out the prevalence at birth of Down syndrome in Manizales (Caldas) from January 2004 to December 2005. It was a descriptive study covering the information in clinical records of the major hospitals where births are handled in the city of Manizales. The instruments applied to gather the necessary information include: year of birth, sex of the newborn, diagnosed cytogenetic alteration, maternal age at birth, paternal age at birth, and family history of Down syndrome. The results showed that 17 cases of Down syndrome were diagnosed from the 11,209 births studied for this time period, with a birth prevalence of 1/659. In this population, the prevalence rates agree with the rates reported around the world. The majority of cases were from mothers older than 35 years old.

Key words: Down syndrome, prevalence, newborn, maternal age, Manizales-Colombia.

¹ Médico. Integrante del semillero SEPIGEN (Semillero de Investigación en Epidemiología Genética), Universidad de Caldas.

² Estudiante de IX semestre de Medicina. Coordinador actual del semillero SEPIGEN.

³ Docente Departamento de Ciencias Básicas. Miembro del grupo de investigación BIMSA, Universidad de Caldas - Universidad Autónoma de Manizales.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down (SD) es la principal alteración de origen cromosómico en el ser humano y una de las malformaciones congénitas más frecuentes según lo reportado por el directorio internacional de defectos congénitos (International Clearing House for Birth Defects Monitoring) (1). Su asociación con múltiples entidades nosológicas genera una importante disminución en la calidad y expectativa de vida de las personas afectadas, tiene grandes repercusiones en las esferas psíquica, social y económica de sus familiares y allegados; aumenta los costos para los sistemas de salud, de educación, locales y de la nación. A pesar de todo esto, en la ciudad de Manizales no se encuentra disponible un registro organizado y actualizado en el que se consigne la prevalencia al nacimiento, alteración citogenética, ni los posibles factores de riesgos asociados con este síndrome.

En el mundo se ha estimado que la prevalencia al nacimiento del SD en la población general es de 1 caso por cada 700 recién nacidos vivos (14,28 en 10.000) y de 1 caso por cada 150 concepciones (2), encontrándose un incremento en su presentación con la edad materna avanzada, siendo éste el principal factor de riesgo conocido hasta el momento. Se ha reconocido ampliamente que el riesgo de tener un niño con trisomía 21 se incrementa con la edad materna (3); el riesgo de tener un recién nacido con SD de una madre a los 30 años es de 1 en 1.000 y a los 40 años es de 9 en 1.000 (4, 5). También se han encontrado pocos estudios que relacionan la edad paterna con el aumento en la prevalencia al nacimiento de SD (6). Otro factor de riesgo importante a tener en cuenta es el antecedente de SD en la familia en los casos de translocación (7).

En un estudio sobre factores de riesgo para algunas anormalidades congénitas en la población Colombiana, de datos recolectados entre 1982 y 1993 bajo los lineamientos del VERACC (Vigilancia Epidemiológica y

Registros de Anormalidades Congénitas en Colombia) y el ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas) en los hospitales de Cajanal de Bogotá, General de Neira, La Victoria de Bogotá, Maternidad Calvo de Cartagena, Simón Bolívar de Bogotá y Hospital Kennedy de Bogotá, se encontraron 45.670 nacimientos vivos con 828 casos de anomalías congénitas, de los cuales 72 casos eran de SD, con una prevalencia al nacimiento de 15,8/10.000, equivalente a 1 caso por cada 633 recién nacidos. Las principales conclusiones del estudio indican que la edad materna es el principal factor de riesgo y que los antecedentes familiares de malformaciones y la metrorragia actuaban como factores secundarios (8). Otro estudio realizado en la ciudad de Cali durante 1991-1995 arrojó una prevalencia al nacimiento del SD de 1,5/1.000, siendo proporcionalmente más frecuente en madres de edad avanzada (9).

En los últimos 20 años la pirámide poblacional de la ciudad de Manizales ha ido estrechando su base y ampliando su vértice dando como resultado un mayor promedio de edad en la población. Para 2004 la ciudad de Manizales contó con una población de 382.193 habitantes y sus tasas de fecundidad fueron mayores en las comunas 2 y 5 (que albergaron el 30% de todos los nacimientos) en las que se encuentran los barrios de los estratos 1 y 2 caracterizados por sus bajos recursos económicos. El 22,3% de los niños que nacieron en Manizales fueron hijos de mujeres menores de 20 años. Para 2005, las tasas de fecundidad continuaron siendo mayores en las comunas antes mencionadas, con el 29,2% de todos los nacimientos. El 23,3% de los nacidos vivos fueron hijos de mujeres menores de 20 años, desconociéndose la prevalencia al nacimiento del SD en este grupo etario, por lo que se hizo necesario explorar este evento. Con este estudio se exploró la prevalencia y posibles factores de riesgo asociados con el SD en los principales centros de atención de partos en la ciudad de Manizales en el periodo 2004-2005.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio de retrospectivo de casos y controles en el que se recolectó información y se registró el número total de nacidos vivos y de ellos los casos con síndrome de Down que se presentaron durante el periodo comprendido entre Enero 2004 - Diciembre 2005. De los casos se tuvo en cuenta las siguientes variables: género, alteración citogenética diagnosticada, edad materna al momento del nacimiento, edad paterna al momento del nacimiento, antecedentes familiares de SD. Como fuente de información para la detección de los casos se revisaron las historias clínicas de la Clínica Manizales S.A., Clínica de la Presentación, centros de salud de Assbasalud E.S.E., Clínica Versalles, Clínica Aman S.A., y las bases de datos del ECLAMC Manizales (cubriendo con esta última información a los recién nacidos vivos en la Clínica Villapilar E.S.E. Rita Arango Álvarez del Pino). Para la recopilación de la información se contó con el visto bueno del comité de ética de las Instituciones participantes. Los datos recolectados fueron procesados en el programa Stathgraphics® para Windows, construyéndose con ellos tablas de distribución de frecuencia. Se calcularon las tasas de SD.

RESULTADOS

En el año 2004 se presentaron 7 casos de SD en 4.804 nacimientos, lo que arroja una prevalencia de 1 caso en 686; y para el año 2005 la prevalencia fue de 1 en 640 (10 casos en 6.405 nacimientos). En total durante el periodo 2004-2005 se registraron 11.209 nacimientos de los cuales 17 fueron casos de SD, encontrándose una prevalencia al nacimiento para este síndrome de 1/659. Del total de nacimientos de niños con SD ninguno tenía diagnóstico citogenético; 10 (59%) correspondieron al género femenino, mientras que 7 (41%) correspondieron al género masculino.

El promedio de edad de las madres de niños con SD para el periodo 2004-2005 fue de 33 años con una mediana de 38 años con rangos de edad entre los 14 y los 50 años de edad (Tabla 1). Sólo se obtuvo la edad de los padres en 13 de los 17 casos de SD registrados en las historias clínicas, con un promedio de edad de 39 años, una mediana de 40 con rangos de edad desde los 15 hasta los 60 años (Tabla 2).

Tabla 1. Edades maternas al momento del nacimiento de los recién nacidos vivos en Manizales con síndrome de Down en los años 2004 y 2005.

| EDADES | FRECUENCIA ABSOLUTA | FRECUENCIA RELATIVA (%) | FRECUENCIA RELATIVA ACUMULADA (%) |
|---------|---------------------|-------------------------|-----------------------------------|
| ≤ 15 | 0 | 0% | 0% |
| 16 - 22 | 3 | 18,75% | 18,75% |
| 23 - 29 | 3 | 18,75% | 37,50% |
| 30 - 36 | 1 | 6,25% | 43,75% |
| 37 - 43 | 8 | 50% | 93,75% |
| 44 - 50 | 1 | 6,25% | 100% |
| > 50 | 0 | 0% | 100% |

Tabla 2. Edades paternas al momento del nacimiento de los recién nacidos vivos en Manizales con síndrome de Down en los años 2004 y 2005.

| EDADES | FRECUENCIA ABSOLUTA | FRECUENCIA RELATIVA (%) | FRECUENCIA RELATIVA ACUMULADA (%) |
|---------|---------------------|-------------------------|-----------------------------------|
| 15 - 24 | 2 | 15,38% | 15,38% |
| 25 - 33 | 2 | 15,38% | 30,77% |
| 34- 42 | 4 | 30,77% | 61,54% |
| 43 - 51 | 3 | 23,08% | 84,62% |
| 52 - 60 | 2 | 15,38% | 100% |
| > 60 | 0 | 0% | 100% |

Para registrar los antecedentes familiares de SD hubo dificultades, debido a que se encontró mucho sub-registro en las historias clínicas de los 17 casos. En solo 13 historias se encontraron datos correspondientes a antecedentes familiares; de éstos sólo 1 presentó historia familiar de SD lo que lo haría sugestivo de ser un caso de translocación, sin embargo no se puede afirmar por carecer de estudio citogenético.

DISCUSIÓN

El presente estudio se realizó con información obtenida de las historias clínicas de los principales centros de atención de partos en la ciudad de Manizales, siendo el único medio con el cual se pudo obtener una información cercana a la realidad del comportamiento de este síndrome en la ciudad, puesto que no se cuenta con un sitio único de referencia para la atención de este tipo de patología.

La prevalencia del SD encontrada en el período comprendido entre el 2004-2005 fue de 1 en 659, la cual es muy similar a la reportada por la *Clearing House* a nivel mundial (1), y muy similar a la reportada por otros estudios hechos en Colombia (8, 9). El comportamiento encontrado

en las edades maternas corresponde al observado a nivel mundial en donde se reporta el número de casos en las madres mayores de 35 años (3-5); en este estudio en particular se encontró un mayor número de casos en mujeres mayores de 37 años especialmente en el año 2005, ya que en 2004 se encuentra una distribución uniforme de casos en los distintos rangos de edad.

Con respecto a la edad paterna se evidencia un comportamiento muy similar al de la edad materna, encontrándose primordialmente un mayor número de casos después de los 34 años y especialmente en el rango de 34-42 años de edad, este hallazgo es importante pues aunque no existan estudios concluyentes acerca de la edad paterna como factor de riesgo para este síndrome, es importante conocer el comportamiento de esta variable en la población estudiada. Sin embargo, ésta puede ser una variable confusora pues es muy probable que las parejas con un hijo con SD, ambos padres tengan edad avanzada y en éstos casos habría que hacer estudios citogenéticos para dilucidar cuál de los padres aportó el cromosoma extra.

En esta ciudad el diagnóstico del SD es esencialmente clínico y no hay una cultura de confirmar el diagnóstico por pruebas

citogenéticas; y es muy útil conocer la alteración citogenética para brindar una mejor asesoría genética a cada caso presentado.

Es muy importante tener en cuenta la dificultad que se encontró al revisar cada una de las historias clínicas para este estudio, muchas de ellas son muy incompletas e incluso es probable de que exista un sub-registro de esta patología dado que no hay un programa organizado que se encargue de unificar, recolectar y verificar la información correspondiente a cada uno de los casos con SD. Se debe continuar el estudio y es fundamental ampliar el tamaño de la muestra para obtener resultados más significativos y un comportamiento más ajustado a las tasas de prevalencia del SD en esta población.

En conclusión, en la población de Manizales, durante el periodo 2004-2005, el SD presenta unas tasas de prevalencia similares a las reportadas a nivel mundial y a las realizadas por otros estudios colombianos; y la edad materna es uno de los factores asociados con la aparición de la patología.

RECOMENDACIONES

Éste es el primer estudio que se hace con relación al SD en la ciudad; creemos que es importante llevar un registro más adecuado para la atención de estos pacientes; el registro debe ser unificado y llevado a cabo por todas las instituciones en

donde se atienden partos en la ciudad. Por otra parte, éste es el punto de partida para que se realicen estudios epidemiológicos de este tipo, que ayuden a mejorar la atención del paciente con discapacidad desde una visión global e interdisciplinaria ayudando a mejorar la morbimortalidad de estos pacientes.

El conocimiento de los factores de riesgo asociados con el SD es muy útil para montar programas de vigilancia epidemiológica que conduzcan a prevenir al máximo la aparición de esta patología. Se debe, además, crear una cultura de apoyo en las pruebas citogenéticas para brindar una mejor asesoría y establecer programas de rehabilitación adecuados a las necesidades de los pacientes y de su familia.

AGRADECIMIENTOS

Al doctor Carlos Humberto Orozco, director médico del Hospital de Caldas, por su desinteresada, excelente y valiosa colaboración. A la doctora Natalia García por la lectura y corrección del manuscrito, y a las diferentes instituciones que facilitaron la realización de este estudio (Clínica Manizales S.A., Clínica de la Presentación, centros de salud de Assbasalud E.S.E., Clínica Versalles, Clínica Aman S.A., y las bases de datos del ECLAMC Manizales, cubriendo con esta última información a los recién nacidos vivos en la Clínica Villapilar E.S.E Rita Arango Álvarez del Pino).

BIBLIOGRAFÍA

1. Clearinghouse. Annual Report International Clearinghouse for Birth Defects monitoring systems. ICBDMs, Beagen. ISSN 0743-5703; 2002.
2. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Improved national prevalence estimates for 18 selected major birth defects-United States, 1999-2001. *MMWR Morb. Mortal. Wkly. Rep.*; 2006 Jan 6;54(51):1301-1305.
3. Lamb NE, Yu K, Shaffer J, Feingold E, Sherman SL. Association between maternal age and meiotic recombination for trisomy 21. *Am. J. Hum. Genet.*; 2005 Jan;76(1):91-99.
4. Sherman SL, Freeman SB, Allen EG, Lamb NE. Risk factors for nondisjunction of trisomy 21. *Cytogenet. Genome Res.*; 2005;111(3-4):273-280.
5. Alberman E. The national down syndrome cytogenetic register (NDSCR). *J Medical screening* 2005, **9**, 97-98 (editorial).
6. Lamb NE, Yu K, Shaffer J, Feingold E, Sherman SL. Association between maternal age and meiotic recombination for trisomy 21. *Am. J. Hum. Genet.*; 2005 Jan;76(1):91-99.
7. Jyothy A, Rao GN, Kumar KS, Rao VB, Uma Devi B, Reddy PP. Translocation Down syndrome. *Indian J. Med. Sci.*; 2002 May;56(5):225-229.
8. Muñoz J, Bustos I, Quintero C, Giraldo A. Factores de riesgo para algunas anomalías congénitas en población colombiana. *Rev. Salud Pública*; 2001 Nov; 3(3):268-282.
9. Ramírez RE, Isaza C, Gutiérrez MI. La incidencia del síndrome de Down en Cali. *Colombia Médica*; 1996; Vol. 27 N° 3-4.