Artículo Original / Original Article

Estudio de prevalencia en niños recién nacidos con síndrome Down y sus características antropométricas. Hospital Regional de Antofagasta, Chile

Prevalence study among newborn children with Down syndrome and anthropometric characteristics. Regional Hospital of Antofagasta, Chile

Montserrat Rivera^{1*}. <https://orcid.org/0000-0003-1343-5233>

Guido Solari¹. <https://orcid.org/0000-0002-6413-3764>

María Peralta². <https://orcid.org/0000-0002-2053-0709>

1. Department of Rehabilitación, Faculty of Health Sciences, University of Antofagasta, Antofagasta, Chile.

2. Department of Food Science and Nutrition, Faculty of Health Sciences, University of Antofagasta, Antofagasta, Chile.

*Dirigir correspondencia: Montserrat Rivera I.

Faculty of Health Sciences, University of Antofagasta,

Avda. Angamos 601, Antofagasta, Chile.

E-mail: monserrat.rivera@uantof.cl

Este trabajo fue recibido el 22 de noviembre de 2020.

Aceptado con modificaciones: 30 de diciembre de 2020.

Aceptado para ser publicado: 18 de enero de 2021.

RESUMEN

Mediante la exploración de fichas clínicas el objetivo del presente trabajo identificó la prevalencia y comparó las características personales, según sexo, de niños recién nacidos con cariotipo positivo al síndrome de Down en Hospital Clínico Regional de Antofagasta-Chile, nacidos entre los años 2010 a 2017. Se verificó 72 menores, 49 de sexo masculino y 23 de sexo femenino; las medias de algunas variables encontradas correspondían a, edad de madres 32,6 años; semanas de gestación 36,5 [DE 2,6]; peso corporal 2.851 g [DE 666]; talla 46,5 cm [DE 3,8]; estos resultados son comparables con RN normales de pre término de 34 semanas de gestación. Solo las variables peso corporal, talla y circunferencia torácica presentaron mayor grado de relación y dependencia lineal.

Palabras clave: Peso; Recién nacido; Síndrome de Down; Talla; Valoración antropométrica.

ABSTRACT

The objective of this work was to identify, using clinical records, the prevalence of Down syndrome and to compare personal characteristics, by sex, of newborns born between the years 2010 to 2017 with Down syndrome diagnosed at the Hospital Clínico Regional de Antofagasta -Chile. Seventy-two minors were verified, 49 male and 23 female; the age of mothers was 32,56 (mean) years; gestation weeks 36,49 (SD 2,6); body weight 2,851 g (SD 666); length 46.5 cm (SD 3.8). These results are comparable with normal preterm NBs born at 34 weeks' gestation. Only the variables body

weight, height and thoracic circumference show a higher degree of linear relationship and dependence.

Key words: Anthropometry; Assessment; Down syndrome; Height; Newborn; Weight.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Down [SD] es una de las patologías con mayor incidencia dentro de las etiología genética¹ incluso alcanzando en algunos países cifras cercanas al 76,4% del total de ellas² y otras el 47,2% de todas las aberraciones cromosómicas estudiadas^{3,4}. En Chile se han realizado algunos estudios en hospitales asociados al ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas) con el objeto de determinar la cantidad de niños nacidos con diagnóstico de SD⁵, en ellos se ha descrito que los nacimientos de menores con SD se ha incrementado y entre los factores más frecuentemente referidos, está la edad de la madre. En Chile se estima una prevalencia de SD de 24,7/10.000 nacimientos, siendo la tasa más alta en Latinoamérica⁶ y refiere que el principal factor causante es la postergación que la mujer chilena hace de su embarazo hasta la edad cercana a los 40 años, siendo esta condición uno de los factores más relevantes en la incidencia del SD, variable etiológica que también reportan otros autores^{2,7,8}. Si bien el SD es una patología genética de alta frecuencia en muchos países, la disminución de su incidencia se asocia a la interrupción de la gestación⁹, alcanzando en algunos países cifras de hasta un 35% del total de madres de edad avanzada¹⁰. En Chile, la ley, 21.030, permite la interrupción del embarazo y la despenalización de dicho acto, solo dentro de 3 causales, a saber: 1) en caso de riesgo vital de la mujer; 2) en caso de malformación congénita o genética de carácter letal del feto; y, 3) en caso que el embarazo sea producto de una violación¹¹ de las causales señaladas, solo una podría relacionarse a embriones con SD, sin embargo, debido a que las condiciones de los niños con SD no necesariamente ponen en riesgo su vida o la de la madre, no puede ser aplicada.

Otros estudios realizados en Chile, refieren que en la zona norte del país, durante los años 1982-2001 hubo una prevalencia de 1,46/1.000 niños nacidos, pero el dato está referido genéricamente a toda la zona norte sin identificar los nacidos desagregándolos por región o ciudad¹². Según lo informado por el departamento de estadística e información de salud de Chile (DEIS), en la Región de Antofagasta entre los años 2010-2017, nacieron 67.451 menores, alcanzando una media de 8.431 por año y según comuna se distribuyeron de la siguiente manera: Antofagasta (5.888), Calama (2.861), Tocopilla (407), Mejillones (168), Taltal (165), María Elena (57), Sierra Gorda (19), San Pedro de Atacama (94) y Ollagüe (3 nacimientos, solo entre 2014-2016).

Con todo, el presente artículo tiene el propósito de identificar la prevalencia del SD, y variables antropométricas y sociodemográficas de niños con SD registrados en el

Hospital Regional Dr. Leonardo Guzmán de Antofagasta (HCRA) durante el periodo 2010 – 2017, para generar datos que permitan concluir respecto de la frecuencia de niños nacidos con SD e identificar la existencia de relaciones estadísticas entre variables personales, determinando la correlación entre individuos según sexo. No obstante, a pesar que el HCRA no analiza todos los casos de SD nacidos en la región, dicho hospital concentra el mayor registro de nacimientos en relación a otros centros de la ciudad y constituye el mayor centro de diagnóstico según cariotipo de SD de la región.

MATERIAL Y MÉTODO

Mediante un diseño observacional, descriptivo de corte transversal, se exploró todas las fichas clínicas de niños RN entre los años 2010-2017 con cariotipo positivo al diagnóstico del SD. Se identificó a 72 niños y se clasificó las fichas clínicas según criterios de inclusión a partir del Informe del recién nacido de la unidad de neonatología, identificando, además todas las variables propuestas por los investigadores.

Los datos recolectados se registraron en una matriz Excel y se ordenaron utilizando estadígrafos según el programa estadístico SPSS para obtener relaciones entre la variable dependiente [prevalencia del SD] y las variables independientes [personales, sociales, de tiempo y geográficas], según sexo. Finalmente, los datos fueron procesados y presentados en tablas de doble entrada y gráficos, particularmente de aquella información más relevante que contribuye a la mejor descripción de los resultados del presente estudio. Además, para algunas variables, se determinó el grado de relación de Pearson para determinar la existencia de correspondencia entre las variables personales, como así mismo se realizó pruebas no paramétrica de Kolmogorov-Smirnov.

Previo a la toma de datos, el presente estudio fue sometido a la evaluación ética y metodológica del Comité de Ética en Investigación Científica de la Universidad de Antofagasta, acreditado el Ministerio de Salud, acorde al protocolo para estudios con fichas clínicas y datos estadísticos, con registro CEIC Rev Folio 074 y a la aprobación y autorización de la dirección del HCRA.

RESULTADOS

Se identificaron 72 casos de niños con cariotipo positivo al síndrome de Down, 49 de ellos correspondieron a hombres y 23 a mujeres. En el año 2011 se registró 8 nacimientos con SD de un total de 9.932 nacidos vivos en toda Región de Antofagasta. En el año 2014 se registró también 8 nacimientos con SD de un total de 10.191 nacidos vivos en la Región de Antofagasta considerando

el sistema público y privado de salud. En los años 2015 y 2017 se registró solamente 4 nacimientos con SD por año.

Al organizar la información según su distribución geográfica –del total de casos reportados– la ciudad de Antofagasta presentó la mayor prevalencia de casos con SD [63,9%], seguido de Calama [26,4 %], Taltal [4,2%], Mejillones [2,8] y Tocopilla [2,8%].

En materia de previsión de salud de las madres, el 30,55% de ellas pertenecía a Fonasa tramo C, un 26,33% a Fonasa tramo A y 20,83% a Fonasa tramo D (Tabla 1).

Un factor que ha sido relacionado a la prevalencia del SD es la edad de la madre. En este estudio las madres de los varones con SD reportaron –en promedio– 32,3 años, en tanto que la edad de las madres de mujeres con SD fue de 33,3 años (Tabla 2).

Al agrupar la edad materna (valor mínimo de 17 años, valor máximo 46 años) sin desagregar por sexo de recién nacido, se halló que el 37,5% de ellas se tenían entre 33 y 40 años, que el 23,21% de ellas tenía entre 17-24 años, reportando solamente el 17,9% de ellas alguna edad en el rango de 41 a 46 años.

Al analizar las características antropométricas del RN con SD, según sexo, se obtuvo promedios similares para cada variable estudiada. Los valores más altos de las variables fueron obtenidos por los varones, no obstante, las mujeres obtuvieron los valores más altos para las variables de temperatura corporal y promedio de Apgar, sin embargo, la diferencia fue mínima. Al considerar las

desviaciones estándar de cada grupo, son las mujeres quienes siempre reportaron resultados más altos que los varones, exceptuando la variable de circunferencia craneana.

Acorde al número de semanas de gestación, se observó en los varones una media más alta –dos semanas o más– respecto de las mujeres, sin embargo, la diferencia de peso entre ambos sexos fue de solo 91 gramos. Según el estadístico de Kolmogorov-Smirnov en los varones no se observa distribución normal en las variables circunferencia craneana (CC), circunferencia torácica (CT), peso de placenta y Apgar. Para las mujeres tampoco se observó –según el mismo estadístico– una distribución normal en las variables talla, peso y Apgar (Tabla 3). Del total de la muestra no se registraron menores con un peso inferior a 1000 g, sin embargo, se hallaron 3 casos que se encontraban entre los 1.100 y 1.500 g uno sin ninguna comorbilidad, otro con patología cardíaca y solo un caso con respiratoria. Respecto a 13 menores que se encontraban entre los rangos >1.500 < 2.500 g, 2 presentaron patologías cardíaca y respiratoria, 3 solo cardíaca, 4 solo respiratoria y 4 solo patologías intestinales de ambos grupos. Sin embargo, del total de la muestra 17 no presentaron ninguna comorbilidad.

Al aplicar el coeficiente de correlación de Pearson para algunas variables, se puede afirmar que las variables con mayor tendencia directa o grado de relación en ambos sexos, corresponde a la variable peso-talla; peso-CT y talla-CT. Las variables semana de gestación-peso placenta, reportaron la menor relación estadística directa (Tabla 4).

Tabla 1. Distribución variables sociodemográficas según género.

Variable	Sub-variable	Masculino n 49		Femenino n 23	
		N	%	N	%
Ciudad de Origen (n72)	Antofagasta	33	45,8	13	18,0
	Calama	12	16,6	7	9,72
	Taltal	2	2,77	1	1,38
	Tocopilla	1	1,38	1	1,38
	Mejillones	1	1,38	1	1,38
Distribución de previsión de Salud (n72)	Fonasa A	13	18,0	6	8,33
	Fonasa B	10	13,8	3	4,16
	Fonasa C	14	19,4	8	11,1
	Fonasa D	11	15,2	4	5,55
	Particular	1	1,38	2	2,77

Fuente: Fichas clínicas el recién nacido con cariotipo positivo al SD, HCRA.

Tabla 2. Distribución de edad materna por género.

	Masculino (49)	Femenino (23)
Media	32,3	33,2
Mediana	34,0	32,5
Desviación estándar	7,84	9,17
Mínimo	17	20
Máximo	44	46

Fuente: Fichas clínicas el recién nacido con cariotipo positivo al SD, HCRA.

Tabla 3. Características antropométricas, edad gestacional, peso placenta, temperatura corporal y Apgard de recién nacidos con síndrome de Down según sexo.

Sexo	Variable	Media	Desviación estándar	Kolmogorov- Smirnov	Valor mínimo	Valor máximo
Hombres						
(n 49)	Edad gestacional (sem.)	37,1	2,33	0,09	30,3	40,4
	Talla (cm)	47,0	3,62	0,07	33	52
	Peso corporal (g)	2906	656	0,20	1100	4450
	Circunferencia craneal (c)	32,8	3,12	0,04	20,5	39
	Circunferencia torácica (c)	30,2	3,48	0,02	20	35
	Peso placenta (g)	565	136	0,19	220	826
	Temperatura corporal (°C)	36,8	0,40	0,20	36	37,7
	Apgard	8,53	0,67	0,00	6	9
Mujeres						
(n 23)	Edad gestacional (sem.)	35,8	3,17	0,91	29	40
	Talla (cm)	46,0	4,43	0,004	38	52
	Peso corporal (g)	2815	695	0,003	1330	3990
	Circunferencia craneal (c)	31,4	2,65	0,20	25	34
	Circunferencia torácica (c)	29,1	3,72	0,20	22,5	33,5
	Peso placenta (g)	525	226	0,2	300	980
	Temperatura corporal (°C)	36,8	0,40	0,20	36	37,5
	Promedio Apgard	8,46	0,74	0,00	7	9

Fuente: Fichas clínicas el recién nacido con cariotipo positivo al SD, HCRA.

Tabla 4. Correlación entre semanas de gestación, peso, talla, según sexo.

Relación entre variables		Pearson Masculino	Pearson Femenino
Semana de gestación	Peso recién nacido	0,76	0,56
	Peso placenta	0,46	0,07
	Circunferencia craneal	0,54	0,72
	Circunferencia torácica	0,67	0,69
	Talla	0,83	0,76
Peso del recién nacido	Peso placenta	0,76	0,61
	Circunferencia craneal	0,58	0,74
	Circunferencia torácica	0,85	0,82
	Talla	0,92	0,93
Talla del recién nacido	Peso placenta	0,71	0,53
	Circunferencia craneal	0,59	0,84
	Circunferencia torácica	0,83	0,95

Fuente: Fichas clínicas el recién nacido con cariotipo positivo al SD, HCRA.

DISCUSIÓN

Algunos investigadores como Donoso⁶ han reportado que la incidencia del síndrome de Down en Chile es de 24,7/10.000. Sin embargo, al analizar la tasa de prevalencia de los niños con cariotipo positivo al SD registrados en el HCRA y compararlo con los registros del Instituto Nacional de Estadística [INE] de Chile acorde a las tasas de nacidos en el periodo estudiado, nosotros hayamos una incidencia menor. No obstante, los resultados obtenidos en este artículo concuerdan con otros autores que encontraron prevalencias de 1,21 y 1,71 por cada 1.000 nacimientos respectivamente^{2,10}.

La relación de SD y sexo –según Kaminker et al.¹³– tiene mayor incidencia en los hombres, alcanzando una relación varón/mujer al nacimiento de 1,5, lo cual concuerda con nuestro estudio. En el presente artículo se informa una mayor incidencia en sexo masculino, siendo de 2,1 veces mayor, respecto al sexo femenino¹³.

Algunas investigaciones han demostrado que la prevalencia es directamente proporcional a el incremento de edad de la madre^{10,14}. Por otra parte, algunos autores han evidenciado en sus investigaciones que el SD se relaciona con madres cuyas edades sobrepasan los 35 años de edad, reportando una media de edad materna de 36,5 años, con una incidencia de 60,6% en madres ≥ 35 años. Sin embargo, en el presente estudio se identificó un promedio de edad materna de 32,5 años, lo que

concuerda con lo señalado por Benavides et al.¹ quien en su estudio encontró una media de edad materna de 32,2 años.

Acorde a los registros del Departamento de Estadística e Información en Salud (DEIS), en Chile la mayor incidencia de partos se relaciona a madres con edad promedio de 30 años, sin embargo, en la Región de Antofagasta el mayor número de partos se asocia con madres cuya edad promedio corresponde a 24 años. Lo anterior es un dato para considerar, toda vez que en la región de Antofagasta la media para madres de niños con SD es también baja.

Dada la escasa evidencia de estudios referidos a la antropometría en niños RN con SD el presente estudio relacionó sus resultados con las curvas antropométricas intrauterinas (CIU) del Ministerio de Salud de Chile (MINSAL) para recién nacidos sanos¹⁵. Acorde a lo anterior, la norma la edad gestacional constituye un predictor de caracteres antropométricos en los RN, por ello, al relacionar los percentiles de peso según edad gestacional, hallamos que los varones con SD se ubican bajo el percentil 50 y las mujeres dentro del percentil 50.

Respecto a la talla de los menores con SD –hombres y mujeres– según edad gestacional, estos se encuentran por debajo del percentil 50 de los niños normales, siendo más bajo los menores de sexo masculino.

Al correlacionar la CC y las semanas de gestación,

ambos grupos se ubicaron cercanos al percentil 10.

Respecto de los valores antropométricos de nacimiento como peso, talla y CC, se observó que el peso y la talla de hombres y mujeres se ubican bajo el estándar normal.

Al comparar algunos resultados del presente estudio [número de semanas de gestación, peso, talla y CC] con otros realizados en chilenos recién nacidos sanos, identificamos que los menores con SD tienen resultados inferiores^{16,17}.

Las características antropométricas del RN han sido estudiadas y relacionadas con la etnia de la madre. A saber, algunos autores han comparado indicadores obtenidos en RN sanos indígenas y rurales para identificar similitudes o diferencias, sin embargo, los niños con SD presentan valores más bajos que los RN indígenas o rurales en todas las variables reportadas^{18,19}.

Acorde a los resultados observados en este estudio, los niños con SD poseen características antropométricas similares a aquellas de los RN de pre término mayores de 34 semanas de gestación^{20,21}.

Del total de la muestra estudiada, algo más de dos tercios tenía residencia en Antofagasta, un quinto residía en Calama, en tanto que Tocopilla, Taltal y Mejillones –en promedio– representaron cifras menores equivalentes en promedio al 2%. Con lógica, en materia de previsión de salud, el 4% de la muestra tenía previsión de salud particular, el resto estaba afiliado al sistema público del Fondo Nacional de Salud (FONASA) ordenados en tramos decrecientes según: tramo C (30%), tramo A (26%), tramo B (8%) y tramo D (15%).

CONCLUSIÓN

La información publicada sobre valores antropométricos del RN con SD es escasa, razón que dificulta la comparación entre grupos de similares características. Según nuestros resultados, los valores antropométricos del RN con SD son similares a los de aquellos niños sin SD de pre término.

El incremento de la edad materna se vincula al mayor riesgo de nacimiento con SD. En el presente estudio encontramos que la mayor incidencia de niños con cariotipos positivos a SD se vinculó con madres cuya edad promedio fue 32,5 años.

Los autores de la presente investigación apoyan la idea de ampliar el estudio explorando un registro de datos con mayor cobertura y complementarlo con entrevistas a las madres o tutores responsables, con la finalidad de aportar mayor información del contexto social para establecer relaciones entre aquellos nacidos con SD y algunos factores sociales como variables condicionantes o asociadas. Toda la muestra estudiada tenía previsión estatal de salud (FONASA) distribuida en diversos tramos (A, B, C, D). Sería interesante disponer de información de aquellos nacidos con SD en el sistema privado de salud y valorar las variables que se asocian al hecho respecto del cual existe poca información disponible.

Financiamiento. Este trabajo no recibió financiamiento.

REFERENCIAS

1. Benavides-Lara A, Barboza-Argüello MD. Birth prevalence of Down syndrome according maternal age in Costa Rica, 1996-2016. *Acta Med Costarricense*. 2019; 61: 177-182.
2. Miličević R, Branković L, Radulović D, Jugović D, Stamenković H, Stanković T, Miličević A, Madić V, Ristić M. Fetal chromosomal anomalies in southeast Serbia-single center cohort retrospective study. *Genetika*. 2019; 51: 157-166.
3. Dueñas-Roque M, Mansilla-Gallegos M, Flores-Fachín M, Collazos-Alarcón M, Velarde L, Quispe E, et al. Prevalence of chromosomal anomalies in newborns at the Edgardo Rebagliati Martins national Hospital. *Rev Peru Pediatr* 2018; 70: 10-18.
4. Méndez-Rosado LA, Hechavarría-Esteno D, de la Torre ME, Pimentel-Benítez H, Hernández-Gil J, Pérez B, et al. Current status of prenatal diagnosis in Cuba: causes of low prevalence of Down syndrome. *Prenat Diagn*. 2014; 34: 1049-1054.
5. Nazer J, Cifuentes L. Incidence of 50 congenital malformations in 8 Chilean maternity wards participating in the Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC): period 1982-1988. *Rev Chil Pediatr*. 1991; 64: 37-44.
6. Donoso E. March 21: World Down Syndrome Day. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2016; 81: 91-93.
7. Tamminga S, Oepkes D, Weijerman ME, Cornel MC. Older mothers and increased impact of prenatal screening: stable livebirth prevalence of trisomy 21 in the Netherlands for the period 2000–2013. *Eur J Hum*. 2018; 26: 157-165.
8. Nazer J, Hubner ME, Cifuentes L, Ramírez R, Catalán J, Ruiz G. Increase in the incidence of Down syndrome and its possible relationship with the increase in maternal age. *Rev Med Chile*. 1991; 119: 465-471.
9. Natoli JL, Ackerman DL, McDermott S, Edwards JG. Prenatal diagnosis of Down syndrome: A systematic review of termination rates (1995–2011). *Prenat Diagn*. 2012; 32: 142-153.
10. Jaruratanasirikul S, Kor-anantakul O, Chowvichian M, Limpitkul W, Dissaneevate P, Intharasangkanawin N et al. A population-based study of prevalence of Down syndrome in Southern Thailand. *Sci World Pediatr*. 2017; 13: 63-69.
11. Robledo Hoecker P. Pending challenges in the implementation of Law 21.030 of Chile, which decriminalized the voluntary interruption of pregnancy. *Cuad Med Soc*. 2018; 58: 73-82.
12. Nazer J, Aguila A, Cifuentes L. Epidemiological surveillance of Down syndrome in Chile, 1972 to 2005. *Rev Med Chil*. 2006; 134: 1547-1557.
13. Kaminker P, Armando R. Down syndrome. Part one: Clinical-genetic approach. *Arch Argent Pediatr*. 2008; 106: 249-259.
14. Manotaya S, Xu H, Uerpaiojkit B, Chen F, Charoenvidhya D, Liu H et al. Clinical experience from Thailand: noninvasive prenatal testing as screening tests for trisomies 21, 18 and 13 in 4736 pregnancies. *Prenat Diagn*. 2016; 36: 224-231.
15. Ministry of Health (MINSAL) Technical Standard for the supervision of boys and girls from 0 to 9 years of age in Primary Health Care. *National Child Health Program*. Chile 2014.
16. Alarcón J, Alarcón Y, Hëring E, Buccioni R. Anthropometric

- growth curves in chilean newborns. *Rev Chil Pediatr*. 2008; 79: 364-372.
17. Lagos R, Bustos L, Orellana JJ. Neonatal evaluation of the intrauterine growth of newborns in a regional hospital in Temuco: comparison with three national standards. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2009; 74: 209-216.
18. Quezada JT, Maldonado K, Quizhpe J. Anthropometric profile of the newborn of indigenous and mestizo mother, born in the basic hospital of Saraguro, 2016. *J Fam Pract*. 2018; 3: 1.
19. Villamonte-Calanche W, Pereira-Victorio CJ, Jerí-Palomino M. Neonatal anthropometry at term in a rural and urban population at 3400 meters of altitude. *Rev Panam Salud Publica*. 2017; 41: 1-7.
20. Del Prado MR, Ayala ML, Vélez MZ, Díaz EM, Serrano AS. Anthropometric evolution of hospitalized preterm newborns. Observational study. *Rev Esp Pediatr*. 2016; 72: 193-200.
21. González Stäger MA, Tapia WV, Cáceres MV, Castillo-Duran C. Growth of Chilean infants born preterm adequate for gestational age and small for gestational age according to maternal height. *Theoria*. 2005; 14: 35-43.