

Malformaciones cardíacas en niños mexicanos con síndrome de Down

Sr. Editor:

Hemos leído el interesantísimo artículo de De Rubens Figueroa et al¹, recientemente publicado en la REVISTA ESPAÑOLA DE CARDIOLOGÍA, el cual refiere que los defectos cardíacos más frecuentes en niños mexicanos con síndrome de Down (SD) son la comunicación interauricular y la comunicación interventricular. Tales afirmaciones, que fueron previamente señaladas², se encuentran en contraposición con la prevalencia de este tipo de defectos cardíacos en niños caucásicos con SD, en quienes el canal atrioventricular es, sin duda, la malformación más frecuente³⁻⁵.

También resulta interesante señalar que la malformación cardíaca más habitual en pacientes con SD en China⁶ y en Japón^{7,8} es la comunicación interventricular y no el canal atrioventricular. Por otro lado, se describieron similitudes genéticas entre orientales e indígenas americanos⁹; dichas similitudes pueden provocar una similar prevalencia en los distintos tipos de defectos cardíacos.

Sin embargo, la diferencia en la prevalencia étnica de estas malformaciones cardíacas en niños con SD fue previamente citada^{10,11}, y puede ser causada por: heterotrisomía del cromosoma 21¹², por características genéticas de otros cromosomas o por factores ambientales.

Para concluir, el trabajo de De Rubens Figueroa definitivamente confirmaría que también en presencia de importantes anomalías genéticas, el fenotipo puede estar influido por múltiples factores genéticos y ambientales.

Bruno Marino^a, Giulio Calcagni^a
y Cristina Digilio^b

^aDepartamento de Pediatría. Universidad La Sapienza.
Roma. Italia. ^bGenética Clínica. Ospedale Bambino
Gesù. Roma. Italia.

BIBLIOGRAFÍA

- De Rubens Figueroa J, del Pozzo Magana B, Hach JLP, Jiménez CC, Urbina RC. Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down. *Rev Esp Cardiol* 2003;56:894-9.
- Rodríguez LH, Reyes JN. Cardiopatías congénitas en el síndrome de Down. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1984;41:622-5.
- Park SC, Mathews AR, Zuberbuhler RJ, Rowe RD, Neches WH, Cora CL. Down syndrome with congenital heart malformation. *Am J Dis Child* 1977;131:29-33.
- Ferencz CH, Neill C, Boughman J, Rubin J, Brenner J, Perry L. Congenital cardiovascular malformations associated with chromosome abnormalities: an epidemiologic study. *J Pediatr* 1989; 114:79-86.
- Marino B, Vairo U, Corno A, Nava S, Guccione P, Calabro R, et al. Atrioventricular canal in Down syndrome. *Am J Dis Child* 1990;144:1120-2.
- Sing Roxy LN, Maurice LP, Chiu LK, Yung YC. Congenital cardiovascular malformations in Chinese children with Down syndrome. *Clin Med J* 1989;102:382-6.
- Matsuo N, Oshima M, Masuyoshi N, Shimizu K, Okada R. Major and minor anomalies in Japanese children with Down syndrome. *Jpn Heart J* 1972;13:307-16.
- Hijii T, Fukushima J, Igarashi H, Takahashi N, Ueda K. Life expectancy and social adaption in individuals with Down syndrome with or without surgery for congenital heart disease. *Clin Pediatr (Phila)* 1997;36:327-32.
- Cavalli Sforza LL, Menozzi P, Piazza A. Demic expansions and human evolution. *Science* 1993;259:639-46.
- Marino B. Patterns of congenital heart disease and associated cardiac anomalies in children with Down syndrome. En: Marino B, Pueschel SM, editors. *Heart disease in persons with Down syndrome*. Baltimore: Paul Brookes, 1996; p. 113-40.
- Digilio MC, Marino B. Genetic predisposition to ventricular septal defect in Down syndrome. *Hum Genet* 2001;109:463.
- Baptista MJ, Fairbrother UL, Howard CM, Farrer MJ, Davies GE, Trika D, et al. Heterotrisomy, a significant contributing factor to ventricular septal defect associated with Down syndrome? *Hum Genet* 2000;107:476-82.

Respuesta del autor

Sr. Editor:

Agradecemos los comentarios realizados por el Dr. Marino con respecto a nuestro estudio publicado recientemente en la REVISTA ESPAÑOLA DE CARDIOLOGÍA. Es ciertamente interesante resaltar que, en diferentes puntos del planeta, una misma alteración cromosómica tan bien estudiada como es el síndrome de Down (y la más frecuente) se presente como diferentes cardiopatías que incluso tienen un origen en su defecto embriológico diferente, como puede ser un defecto en la evolución de los tabiques interventricular e interauricular (comunicación interventricular e interauricular) y los defectos de la tabicación atrioventricular (canal auriculoventricular y donde se incluye la formación de las válvulas tricúspide y mitral).

Por otro lado, se menciona la curiosa asociación, en cuanto a la enfermedad cardíaca encontrada en niños con síndrome de Down, tanto en países asiáticos como en países latinoamericanos, como México. Aquí podemos mencionar que al estudiar los marcadores genéticos en las diferentes razas, los mexicanos somos más parecidos a los asiáticos, quizá con el conocimiento de que nuestros antepasados atravesaron el estrecho de Bering hacia el continente americano, provenientes de Asia, y se establecieron en nuestro continente, cuestión que no fue la misma para los Estados Unidos y Canadá, que fueron poblados muchos años después por anglosajones y de ahí su similitud genética con los europeos.

Que en las manifestaciones de afecciones genéticas como las heterotrisomías también influyan los factores ambientales de diferentes zonas geográficas es de gran interés, ya que esto abre la pauta de que muchas de las enfermedades se manifiestan por la asociación de un marcador genético con los estimulantes de hábitos y medio ambiente como se sabe desde hace tiempo. Sin embargo, que en las enfermedades típicas de origen cromosómico influyan también afectando a las diversas manifestaciones de un mismo síndrome hace abrir el abanico de las causas y, por tanto, de posibilidades para un tratamiento futuro.

Jesús de Rubens Figueroa

Instituto Nacional de Pediatría. México DF. México.