



## Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

### 242/2403 - SÍNDROME DE DOWN (SD) ASOCIADA A CARDIOPATÍA CONGÉNITA E HIPOTIROIDISMO

G. Muñoz Cabañero, F. Saldívar Alarcón, F. Leal Tejada, M. Delgado Ruiz, E. Aguilera Ariza y J. García Hurtado

Médico de Familia. Centro de Salud de La Solana. Ciudad Real.

#### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 35 años que, tras la muerte de su padre, con quien vivía, acude a consulta acompañada por su hermana. Esta, refiere que le ha notado que se ahoga al andar. Antecedentes personales: deficiencia mental grave y obesidad.

**Exploración y pruebas complementarias:** Disnea en pequeños esfuerzos. En la auscultación cardiaca: Soplo sistólico audible en foco pulmonar con desdoblamiento fijo del segundo ruido. Analítica de sangre: TSH > 100. Se diagnostica hipotiroidismo primario. Se pauta tratamiento con levotiroxina. Se deriva a cardiología. Resultado de la ecocardiografía cardiaca: defecto cardiaco del septo aurículo-ventricular ostium primum (OP) grande, insuficiencia mitral moderada e hipertensión pulmonar moderada. A los dos años corrección quirúrgica: Anuloplastia con anillo valvular mitral, cierre de Cleft mitral. Cierre de conducto interauricular (CIA) uniendo ostium secundum (OS) y OP mediante parche de pericardio bovino.

**Juicio clínico:** SD asociado a cardiopatía congénita.

**Diagnóstico diferencial:** Canal atrio-ventricular común (CAV). Tetralogía de Fallot. Persistencia del conducto arterial. Comunicación interventricular (CIV).

**Comentario final:** El SD presenta una frecuencia de cardiopatías congénitas más alta que la población general (entre el 35% y 60%). Ha sido demostrada la utilidad de realizar un programa específico y un screening universal mediante una ecocardiografía en neonatos. En los niños que hayan estado asintomáticos en el nacimiento, en la adolescencia o en la etapa de adulto joven debe repetirse la exploración ecográfica para descartar disfunciones valvulares.

#### Bibliografía

1. Irving CA, Chaudhari MP. Cardiovascular abnormalities in Down's syndrome: spectrum, management and survival over 22 years. Arch Dis Child. 2012;97:326-30.
2. Robert L, Geegel RL, O'Brien J, et al. Development of valve dysfunction in adolescents and young adults with Down syndrome and no known congenital heart disease. J Pediatr. 1993;122: 821-3.
3. Casaldàliga J. Patología cardíaca. En: Corretger JM, Casaldàliga J, Trias K, eds. Síndrome de Down. Aspectos médicos actuales. Barcelona: Masson; 2005. p. 42-69.

**Palabras clave:** Síndrome de Down. Defectos cardíacos congénitos. Hipotiroidismo.