

INFORME FINAL DE PROYECTO DE INVESTIGACIÓN
(no ensayo clínico)



Título: “Asociación entre la gestación de la abuela materna a una edad mayor de 35 años y el riesgo en el nieto de presentar síndrome Down en el Instituto nacional de Salud del Niño-Breña del 2021 al 2024”

Autores:

Miara Yahaira Amayo (ORCID: 0000-0002-6266-9071)¹

Alejandra Paola Espinosa Suárez (ORCID: 0000-0001-9174-861X)¹

Hugo Abarca Barriga (ORCID: 0000-0002-0276-2557)^{1, 2}

Filiación:

1. Universidad Científica del sur. Lima, Perú
2. Instituto Nacional de Salud del Niño. Lima, Perú

Financiamiento: Autofinanciada

Conflictos de interés: Ninguno

Correspondencia: Miara Yahaira Amayo. Correo: miara.ac@hotmail.com Celular: 976959620. Dirección: Manuel Villar 573. Alejandra Paola Espinosa Suárez. Correo: alejandrapaoespisua@gmail.com Celular: 932472210. Dirección: Jr. San Martín 530, Magdalena del Mar.

Lima – Perú

2025

RESUMEN

Resumen

Introducción: Existen estudios controversiales que discuten sobre la influencia de la edad de la abuela materna como factor de riesgo de la trisomía 21 libre.

Objetivo: Determinar la asociación entre la gestación a una edad mayor a 35 años de la abuela materna y la presencia del síndrome Down en el nieto en pacientes del Instituto Nacional de salud del Niño (INSN) Breña del 2021 al 2024.

Metodología: Estudio observacional, analítico, retrospectivo de casos y controles. El muestreo fue por conveniencia con 290 participantes (145 casos y 145 controles) siendo los casos pacientes menores de 18 años con síndrome Down con trisomía 21 libre y los controles, personas que no presenten diagnóstico de alguna patología genética, radiquen actualmente en Lima y que tengan menos de 18 años. Se calculó el Odds Ratio e intervalos de confianza al 95%, y se consideró un valor $p < 0.05$ como estadísticamente significativo. El estudio fue derivado al comité de ética de la Universidad Científica del Sur y al Comité Institucional de Ética de Investigación del Instituto Nacional de Salud del Niño (Breña).

Resultados: El sexo masculino fue más relevante en los controles y casos. Las medidas de tendencia central de la edad de los abuelos no se evidencio diferencias. La edad materna es el factor de riesgo más importante. Mientras que la edad paterna mayor a 32,6 años tiene más probabilidad de desarrollar cardiopatía congénita en pacientes con síndrome Down.

Conclusiones: No se encontró relación significativa entre las variables síndrome Down y la edad de la abuela materna. Sin embargo, un hallazgo importante es sobre la relación entre la edad paterna avanzada y la presencia de cardiopatía congénita en los pacientes con síndrome Down.

Palabras clave: Síndrome Down (D004314), Edad paterna (D010331), Cardiopatía congénita (D006330), Efecto de edad de la abuela materna (DDCS050293).

Abstract

Introduction: There are controversial studies that discuss the influence of maternal grandmother age as a risk factor for free trisomy 21. In addition, to date, there are no publications on the relationship between paternal age and risk in congenital heart disease in Down syndrome.

Objective: To determine the association between gestation at an age greater than 35 years of the maternal grandmother and the presence of Down syndrome in the grandchild in patients of the National Institute of Children's Health (INSN) Breña from 2021 to 2024.

Methodology: Observational, analytical, retrospective case-control study. Sampling was for convenience with 290 participants (145 cases and 145 controls) of which the cases were patients with the diagnosis of Down syndrome with free trisomy 21 under 18 years of age, and the controls, those people who do not present a diagnosis or suspicion of any genetic pathology, currently reside in Lima and who are under 18 years of age. The Odds Ratio and 95% confidence intervals were calculated using logistic regression and a value $p < 0.05$ was considered as statistically significant. The study was referred to the ethics committee of the Scientific University of the South and the Institutional Research Ethics Committee of the National Institute of Children's Health Breña.

Results: Male sex was observed in the controls and cases in 54.5% and 57.9%, respectively. The measures of central tendency of parental age in the cases were higher in relation to the controls, while the ages of the grandparents were not observed. Maternal age is the most important risk factor, with an increase of 1.16 times per year. While paternal age greater than 32.6 years has approximately 3.64 times more probability of developing congenital heart disease in patients with Down syndrome.

Conclusions: No significant relationship was found between the Down syndrome variables and the age of the maternal grandmother. However, an important finding is about the relationship between advanced paternal age and the presence of congenital heart disease in patients with Down syndrome.

Keywords: Down Syndrome (D004314), Paternal Age (D010331), Heart Defects Congenital (D006330) Age Effect of the maternal grandmother (DDCS050293).