



Valoración del neurodesarrollo en menores de 6 años con cardiopatía congénita cianótica vinculados a la Fundación Corazoncitos.

Autores:

Bianchi Arianna¹, Britos Karol¹, Brittez Melina¹, Cardozo Romina¹, Ciarán Camila¹, Córdoba María¹.

Orientadores: Prof.Adj. Dr. Carlos Zunino², Asist. Dra. Belen Galain².

¹ Ciclo de Metodología Científica II 2023-Facultad de Medicina-Universidad de la República, Montevideo, Uruguay.

² Clínica Pediátrica C, Centro Hospitalario Pereira Rossell.

ÍNDICE

RESUMEN.....	4
OBJETIVOS.....	10
RESULTADOS.....	14
DISCUSIÓN.....	18
CONCLUSIONES Y PERSPECTIVAS.....	21
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	22
AGRADECIMIENTOS.....	25
ANEXOS:.....	26

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Datos epidemiológicos.....	15
Tabla 2. Tipo de cardiopatía.....	15
Tabla 3. Resultado de la pesquisa del desarrollo según grupo etario.....	15
Tabla 4. Alteración del desarrollo según la edad gestacional y el Apgar.....	16
Tabla 5. Relación del momento del diagnóstico con alteración del neurodesarrollo.....	16

RESUMEN

Introducción: Las cardiopatías congénitas cianóticas (CCC) son responsables de una gran morbi mortalidad en la primera infancia. Se asocian con alteraciones en el neurodesarrollo. En Uruguay no se cuenta con datos de la afectación del neurodesarrollo en estos niños. **Objetivo general:** Evaluar el neurodesarrollo de un grupo de niños menores de 6 años portadores de CCC vinculados a la Fundación Corazoncitos, Uruguay. **Objetivos específicos:** Describir el tipo de cardiopatía que presentan estos niños y las características epidemiológicas de la población incluida. Pesquisar retrasos o alteraciones en el neurodesarrollo. **Metodología:** se realizaron entrevistas telefónicas a los tutores de los niños con CCC partícipes de la Fundación. A partir de los datos recabados se tomaron en cuenta variables cuantitativas y cualitativas que se analizaron de forma descriptiva y los datos se agruparon en tablas de doble entrada mostrando la frecuencia de alteraciones del desarrollo según las variables identificadas en la encuesta. **Resultados:** se evidencio que la CCC más prevalente fue la Transposición de grandes vasos. De un total de 27 niños, 9 presentaron alteración del desarrollo, siendo el área más afectada la del lenguaje. En relación a las CCC, la que presentó mayor alteración fue la Tetralogía de Fallot. **Conclusiones:** Si bien es uno de los primeros estudios sobre esta temática en Uruguay, se puede concluir que las CCC tienen relación con alteraciones en el neurodesarrollo; se debe seguir investigando para desarrollar estrategias de diagnóstico temprano y mejorar la calidad de vida a largo plazo.

Palabras claves: cardiopatías congénitas cianóticas; neurodesarrollo; niños

Abstract:

This study aimed to assess neurodevelopment (ND) in children under 6 years of age with congenital heart defects (CHD), with specific objectives to gather epidemiological data. The methodology involved conducting telephone interviews with parents of the children, resulting in a total sample size of 27 children for analysis. The collected data was compared with variables indicative of normal developmental milestones for their respective ages.

Key findings revealed that transposition of the great vessels was the most prevalent congenital heart defect. Furthermore, a notable association between the presence of CHD and neurodevelopmental alterations was observed, with language skills being the most affected area.

The research contributes valuable insights into the epidemiology and ND implication of congenital cyanotic heart defects in children.

In conclusion, this research provides evidence supporting an association between CHD and ND alterations in children under the age of 6. Given that this study represents the first exploitation of this relationship in Uruguay, further research is warranted to deepen our understanding of the specific factors contributing to these developmental challenges.

Keywords: Congenital Cyanotic Heart Defects; Neurodevelopment; Children.

INTRODUCCIÓN

Las cardiopatías congénitas (CC) son una patología compleja muy frecuente, responsables de una gran morbi-mortalidad en la primera infancia. A nivel mundial se estima una incidencia aproximada de 8 a 10 por 1000 nacidos vivos¹, donde un tercio de ellos requiere cirugía durante el primer año de vida². En Uruguay si bien no se conoce con exactitud la prevalencia, se sabe que las anomalías congénitas son la principal causa de muerte en recién nacidos, lactantes y niños pequeños; teniendo una incidencia de 1 por 33 nacidos vivos. Dentro de estas anomalías una de las más frecuentes son las CC³

En estos pacientes las discapacidades son comunes y afectan aproximadamente a la mitad de los supervivientes⁴. Múltiples son los estudios a nivel internacional que han demostrado una asociación entre las CC y el retraso del neurodesarrollo; dentro de dichas alteraciones se encuentran la alteración del lenguaje tanto en la expresión como comprensión, alteraciones a nivel cognitivo, y en la actividad motora fina y gruesa⁵. La guía de la AHA (*American Heart Association*) del año 2012, propone clasificar a los portadores de CC en dos grupos: de bajo y alto riesgo de padecer afectación del neurodesarrollo. Dentro del grupo de alto riesgo se encuentran los pacientes portadores de cardiopatías congénitas cianóticas (CCC), que analizaremos en este estudio.

En Uruguay no se cuenta con datos estadísticos de la valoración del neurodesarrollo en estos niños y niñas, por lo que se cree que fue fundamental realizar un estudio de investigación para valorar el neurodesarrollo en niños menores de 6 años con CCC. En este sentido, este equipo de investigación se puso en contacto con la Fundación Corazoncitos. Esta fue fundada en el año 2014 por padres y madres de niños y niñas con CC, preocupados por la evaluación de las comorbilidades que se van presentando en estos niños. Además de los padres y madres de niños y niñas con CC, esta fundación también cuenta con la participación de profesionales de diversas disciplinas relacionadas con la infancia y la adolescencia. Estos profesionales desempeñan un papel crucial al brindar orientación y guía a los padres, mejorando la sobrevivencia y la calidad de vida de los niños con CC en el Uruguay⁶.

El presente proyecto de investigación busca mostrar la relevancia de pesquisar alteraciones en el neurodesarrollo de niños con CCC. La finalidad es lograr una captación oportuna, para realizar planes de seguimiento y tratamiento individualizado mediado por un equipo

interdisciplinario. Este abordaje se hace necesario a medida que los avances alcanzados en diagnóstico, tratamiento y seguimiento de niños portadores de CC han logrado mayor sobrevida y comorbilidades⁷

Las CC son alteraciones estructurales del corazón, existentes desde la época fetal, que determinan diferentes alteraciones a lo largo de la vida.

Se pueden clasificar en dos grupos principales basados en la presencia o ausencia de cianosis. Particularmente, en este estudio, como ya mencionamos, nos centraremos en las CCC, las cuales se caracterizan por una saturación sistémica disminuida.

A su vez, las CCC pueden dividirse en dos subgrupos: El primero abarca las lesiones obstructivas del corazón derecho las cuales se presentan con un flujo pulmonar reducido, y en las que el grado de cianosis depende del grado de obstrucción. Estas son: tetralogía de Fallot, atresia pulmonar, atresia tricuspídea, y retorno venoso anómalo total con obstrucción. El segundo grupo abarca las anomalías con el flujo pulmonar aumentado, en estas la causa de cianosis es la presencia de conexiones ventriculoarteriales anómalas, o una mezcla total de la sangre venosa sistémica y pulmonar. Dentro de ellas se encuentra, la trasposición de grandes vasos, ventrículo único, tronco arterial, y retorno venoso anómalo total sin obstrucción.

Además, se destacan otras anomalías estructurales que forman parte de las CCC, como son: Sd. de heterotaxia, Sd. de hipoplasia de cavidades izquierdas, y anomalía de Ebstein⁸.

Dichas CC se manifiestan clínicamente de forma heterogénea según la edad. En el recién nacido se destacan los siguientes signos: cianosis central, insuficiencia cardíaca, shock cardiogénico, y quejido. Mientras que en los lactantes y preescolares el hallazgo de un soplo, cianosis central, insuficiencia cardíaca, hipertensión pulmonar con pulsos femorales débiles o ausentes, y quejido, deben hacernos sospechar de CC. Dentro de los síntomas se destacan la fatiga y dificultad para alimentarse¹.

En Uruguay se pueden diagnosticar de forma prenatal o posnatal. De manera prenatal se puede realizar un ecocardiograma fetal, el cual está indicado cuando hay presencia de riesgos maternos o fetales. Mientras que de forma posnatal a todos los recién nacidos, de forma obligatoria se realiza un screening de CC, mediante la oximetría de pulso pre y postductal. Asimismo, frente a la presencia de cianosis, se puede realizar la prueba de hiperoxia para establecer si se trata de una CCC¹. El diagnóstico confirmatorio, en todos los casos es el

ecocardiograma doppler, que nos permite evaluar el tipo y gravedad de las CC, además de ser útil en la valoración terapéutica y seguimiento⁹.

Dentro de las morbilidades consecuentes de las CCC destacaremos las alteraciones del neurodesarrollo, siendo estas las morbilidades extracardíacas más frecuentes¹⁰. El desarrollo se define como un "proceso dinámico que resulta de la interacción entre factores genéticos, ambientales y experiencias tempranas del niño los cuales modelan los circuitos neuronales que determinan los aspectos estructurales y funcionales del cerebro así como el comportamiento del sujeto"¹.

Se ha visto que desde el nacimiento los niños con CCC ya presentan problemas del desarrollo neurológico, tales como crisis convulsivas, hipotonía, hipertonia, asimetría motora, ausencia de succión, dificultad a la alimentación, anomalías de nervios craneales, letargo, inquietud, agitación y autismo. Entonces, las lesiones cerebrales durante el desarrollo pueden resultar en déficit cognitivos, conductuales y psicológicos⁴.

A su vez, se conoce que estas alteraciones se pueden manifestar desde la etapa prenatal, por esto estudios internacionales avalan que la utilización de la resonancia magnética en la etapa prenatal, sirve para detectar las anomalías cerebrales que se generan en estos niños, lo cual convierte a la etapa prenatal en un marco oportuno para intervenir y reducir los riesgos y las morbilidades asociadas, mejorando los resultados y disminuyendo la mortalidad¹⁰. A nivel nacional este método de detección no es utilizado.

La relación entre la afectación del neurodesarrollo y las cardiopatías congénitas se ha visto que radica en múltiples sucesos como la hipoxia sostenida durante el embarazo, arritmias con paro cardíaco e hipotensión¹¹.

Como se mencionó anteriormente, una gran parte de los niños con CCC son sometidos a tratamiento quirúrgico para corrección de su cardiopatía, muchas veces esto contribuye a una mayor afectación en el neurodesarrollo, dada por isquemia y reperfusión, duración de la circulación extracorpórea, saturación de oxígeno, hipotermia, entre otros¹¹. Sumado a esto, se ha reportado que un 8-30% de los pacientes luego de la cirugía, han desarrollado convulsiones clínicas y subclínicas¹².

Es de gran importancia destacar la existencia de múltiples factores de riesgo presentes en los niños con CC los cuales se ven arraigados al desarrollo cerebral. Dentro de estos se destacan

examen neurológico anormal, tipo de cardiopatía y presencia de microcefalia¹¹. Sin embargo, también se debe tener en cuenta que existen factores externos presentes en muchos niños que pueden sesgar el verdadero resultado de la asociación entre las CC y el neurodesarrollo, debido a que estos implican resultados desfavorables en el desarrollo cerebral. Dentro de estos se encuentran, la edad, la clase socioeconómica, el número de hermanos,¹² estrés y estado mental de los padres¹³.

OBJETIVOS

Objetivo general: Evaluar el neurodesarrollo de un grupo de niños menores de 6 años portadores de CCC vinculados a la Fundación Corazoncitos, Uruguay.

Objetivos específicos:

1. Describir el tipo de cardiopatía que presentan estos niños
2. Describir las características epidemiológicas de la población incluida.
3. Pesquisar retrasos o alteraciones en el neurodesarrollo.

METODOLOGÍA

Diseño de estudio y población.

Se llevó a cabo un estudio observacional de tipo descriptivo. Se incluyeron niños menores de 6 años que presentaban cardiopatías congénitas cianóticas (CCC) y que estaban vinculados a la Fundación Corazoncitos. Se seleccionaron aquellos con diagnóstico confirmado de alguna de las CC cianóticas incluidas en la clasificación de Bernstein D¹

Los *criterios de exclusión* fueron:

1. Residentes fuera del territorio nacional al momento de la entrevista.
2. Niños que tuvieran asociados síndromes genéticos como por ejemplo síndrome de Down.
3. Pacientes que no aceptaron participar de dicha investigación.

Recolección de datos y variables

Se accedieron a los datos de contacto de los cuidadores principales de los niños a través de la Fundación Corazoncitos con previa autorización por parte de las familias (el personal administrativo de la Fundación envió una breve explicación de nuestro trabajo solicitando el permiso para enviar el contacto telefónico al equipo investigador).

Se solicitó a la familia el consentimiento informado telefónico y se le realizó una encuesta telefónica de aproximadamente 10 minutos.

La encuesta tenía como finalidad conocer datos sociodemográficos, de la patología de base y una pesquisa del desarrollo según la edad. Se preguntaron los ítems seleccionados de la Guía Nacional para la vigilancia del desarrollo del niño y de la niña menores de 5 años del MSP¹⁴.

¹ Lesiones asociadas a un descenso del flujo sanguíneo pulmonar (Tetralogía de Fallot, Tetralogía de Fallot con atresia pulmonar, atresia pulmonar con tabique interventricular íntegro, atresia tricuspídea, ventrículo derecho de doble salida, transposición de grandes vasos con comunicación interventricular y estenosis pulmonar asociada, anomalía de Ebstein de la válvula tricúspide) Cardiopatía congénita cianótica: lesiones asociadas a aumento del flujo sanguíneo pulmonar (D- Transposición grandes vasos, D- Transposición de grandes vasos con tabique interventricular íntegro, Transposición de grandes vasos con comunicación interventricular, L-transposición de grandes vasos, ventrículo derecho de doble salida sin estenosis pulmonar, ventrículo derecho de doble salida con posición anómala de los grandes vasos, retorno venoso pulmonar anómalo total, tronco arterial, ventrículo único, síndrome de hipoplasia de cavidades cardíacas izquierdas, posición anómala del corazón y síndromes de heterotaxia)

Se interrogaron únicamente los ítems del desarrollo correspondientes al corte de edad más cercano a la edad actual al momento de la entrevista. En la ficha de recolección de datos se estipularon los hitos del desarrollo para cada corte etario. Cada ítem fue contestado según lo que el cuidador consideró: Si, no, no sabe/dudas

Las otras variables que se estudiaron fueron: edad gestacional, apgar al nacimiento, edad actual, sexo, antecedentes de enfermedad neurológica o del desarrollo, tipo de cardiopatía dentro de las cianóticas, resucitación cardiopulmonar, trasplante cardíaco, requerimiento de circulación extracorpórea, hospitalización prolongada mayor a 2 semanas del postoperatorio, cirugía y/o tratamiento.

Se analizaron los resultados considerando la pesquisa del deterioro del desarrollo global, la afectación del área motora, la afectación del área de coordinación, afectación del área del lenguaje y afectación del área social. No se analizaron las historias clínicas de los pacientes.

Plan de análisis

Se usó estadística descriptiva para presentar los datos. Las variables cualitativas se expresaron con frecuencia absoluta y relativa y las variables cuantitativas con medidas de tendencia central y dispersión. Se describieron los resultados de acuerdo al nivel máximo de instrucción del cuidador, tipo de cardiopatía y datos de la enfermedad de base. Se realizaron tablas de doble entrada mostrando la frecuencia de alteraciones del desarrollo según las variables identificadas en la encuesta telefónica. Se describió la situación actual del neurodesarrollo de los niños incluidos, teniendo en cuenta que se aplicó un test de pesquisas.

Para el procesamiento de datos se usó el programa Excel 2021.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Los principios fundamentales en los que se basó esta investigación rigen en la normativa nacional para regular la ética de la investigación presentada en el Decreto 158/019¹⁵.

Este estudio se basó en modalidad de entrevistas y aplicación de la Guía Nacional para la vigilancia del desarrollo del niño y de la niña menores de 5 años del MSP.

Se evitó que los individuos partícipes de la investigación sufrieran daños físicos, psíquicos o sociales, utilizando estrategias no invasivas ni molestas para los participantes, generando una proporción favorable entre los beneficios y riesgos implicados en dicha intervención. Los resultados permitieron conocer la prevalencia de la afectación del neurodesarrollo en los niños con cardiopatías congénitas cianóticas, información actualmente no conocida en el Uruguay, por lo que esta investigación tuvo un valor científico y social.

Se solicitó a los padres o tutores de los pacientes consentimiento informado telefónico para realizar la encuesta.

Se garantizó la confidencialidad de todos los datos recopilados durante las entrevistas y a través de los formularios, los cuales fueron usados únicamente con fines de investigación. Los datos se almacenaron de manera segura y solo pudieron acceder a ellos los investigadores autorizados, asegurando así la protección de la privacidad de los participantes.

Cada familia tendrá una devolución de las evaluaciones del neurodesarrollo, explicando que se tratan de evaluaciones de pesquisa y en caso de ser necesario, se explicará que deben consultar a su prestador de salud. En caso que los padres acepten se puede enviar los resultados al pediatra tratante.

RESULTADOS

La Fundación Corazoncitos nos proporcionó datos de 36 niños menores de 6 años, de los cuales se excluyeron 2 por ser portadores de Síndrome de Down. Decidieron no participar 7 familiares. Por tanto, en la investigación se incluyeron 27 niños. Completaron la encuesta 23 madres y 4 padres.

De los niños incluidos en el estudio el rango de edad fue de 0 a 72 meses, con una media de 33,7 meses, y moda de 60 meses. 19 de los niños eran de sexo masculino. Según la edad gestacional, 24 fueron términos. La media de semanas de gestación fue de 38.03 semanas, con una mediana de 39 semanas.

En relación con el índice de Apgar, según el relato familiar 18 fueron vigorosos al nacer, uno no lo fue y en 8 casos no pudieron determinarlo.

En 10 casos, se realizó el diagnóstico prenatal de su CCC. 13 de los niños eran residentes de Montevideo. Todos los niños contaban con asistencia médica, 23 en prestadores de salud privada y 4 en la Administración de Salud del Estado(ASSE). En la tabla 1 se detallan los datos epidemiológicos de los niños incluidos.

DATOS EPIDEMIOLÓGICOS N= 27	
Edad (meses)	FA (n)
≤6 meses	0
> 6 meses a ≤ 12 meses	4
> 12 meses a ≤ 18 meses	3
> 18 meses a ≤ 2 años	2
> 2 años a ≤ 3 años	6
> 3 años a ≤ 4 años	6
> 4 años a ≤ 5 años	6
Sexo	FA (n)
Masculino	19
Femenino	8
Procedencia	FA (n)
Montevideo	13
Canelones	5
Durazno	2
Rocha	2
Paysandú	1
Rio negro	1
Rivera	1
Salto	1
San José	1
Asistencia	n
Pública	4
Privada	23
Apgar	FA (n)

Vigorouso	19
No vigorouso	1
No Recuerda	7
EG (semanas)	FA (n)
<37	3
37- 41+6	24

Tabla 1. Datos epidemiológicos. FA: Frecuencia absoluta

En la tabla 2 se muestran los distintos tipos de CCC.

TIPO DE CARDIOPATÍA N=27	
	FA (n)
TGV	9
TF	5
TF + AP	3
AP	2
AP + AT + VU	2
RV	1
VU	1
HVI	1
TA	1
AP + HVI	1
AT + TGV	1

Tabla 2. Tipo de cardiopatía. TF: tetralogía de Fallot; AP: Atresia pulmonar; TGV: transposición de grandes vasos; RV: retorno venoso; VU: ventrículo único; HVI: Hipoplasia del ventrículo izquierdo; TA: Truncus arterioso; AT: Atresia tricuspídea FA: frecuencia absoluta

Para cuantificar el desarrollo, se segmentó según la edad y las áreas específicas de desarrollo, que abarcan la motora, el lenguaje, lo social y la coordinación.

En la tabla 3 se muestran los resultados de la pesquisa del desarrollo de los distintos niños.

	Desarrollo normal	Alteración área motora	Alteración área social	Alteración área de lenguaje	Alteración área de coordinación
6 meses o menores	3	0	0	0	0
> 6 meses a ≤ 12 meses	2	2	0	0	0
> 12 meses a ≤ 18 meses	1	0	0	1	0
> 18 meses a ≤ 2 años	1	1	1	2	0
> 2 años a ≤ 3 años	5	0	0	0	0
> 3 años a ≤ 4 años	3	0	0	1	0
> 4 años a ≤ 5 años	3	0	1	0	0

Tabla 3. Resultado de la pesquisa del desarrollo según grupo etario

Se encontraron alteraciones en el desarrollo de todos los niños con Tetralogía de Fallot y en 4/9 de los portadores de Trasposición de grandes vasos.

Se observó que los niños nacidos antes de las 37 semanas de gestación (3 en total) manifestaron algún grado de retraso en el desarrollo. En contraste, de los niños nacidos después de las 37 semanas, 6 presentaron alguna afectación en su desarrollo.

Con respecto al apgar al nacimiento, los 18 vigorosos, 8 niños presentaron retraso en el desarrollo. El único niño no vigoroso presentó un desarrollo normal.

En la tabla 4 se encuentran los resultados de presencia de alteración del desarrollo según la edad gestacional y el apagar.

EG (semanas)	Desarrollo alterado	Desarrollo normal
<37	3	0
37-41+6	6	18
APGAR	Desarrollo alterado	Desarrollo normal
Vigoroso	8	10
No vigoroso	0	1
No recuerda	1	7

Tabla 4. Alteración del desarrollo según la edad gestacional y el Apgar.

En la tabla 5 se muestran los resultados de las pesquisas del desarrollo según la presencia o no de diagnóstico prenatal de la CCC.

Diagnóstico de la CCC	Pesquisa normal	Pesquisa alterada	TOTAL
Pre-natal	6	4	10
Post-natal	13	4	17
TOTAL	19	8	27

Tabla 5. Relación del momento del diagnóstico con alteración del neurodesarrollo

Requirieron cirugía 26 niños y cateterismo 6 niños. El paciente que no requirió cirugía presentó la pesquisa del desarrollo normal. Manifestaron haber tenido hospitalizaciones prolongadas (más de 2 semanas) 19 niños de los cuales 4 presentaron la pesquisa alterada. Requirieron Reanimación Cardiopulmonar (RCP), 7 niños. De estos, uno mostró alteraciones en el

desarrollo. En 3 casos se realizó el diagnóstico de una patología neurológica (accidente cerebrovascular o crisis epiléptica). Uno de ellos presentó las pesquisas alteradas.

En 19 niños no se realizó RNM de cráneo y dentro de los 9 niños que tuvieron alterada la pesquisa solo a 1 se le realizó RNM.

.

DISCUSIÓN

Este estudio proporciona los primeros datos publicados en Uruguay que muestran características epidemiológicas de niños menores de 6 años con cardiopatía congénita cianótica y que logra pesquisar alteraciones del neurodesarrollo en este grupo de niños. Una de las consideraciones a tener en cuenta es que la muestra de niños fue tomada por conveniencia, desde los usuarios que forman parte de la Fundación Corazoncitos. A pesar de que no todos los niños con CCC son miembros de esta Fundación, se logró incluir un número importante de pacientes con distintos niveles socioeconómicos, de distintas ciudades del país y de distintos prestadores de salud. Una de las limitaciones más importantes para el análisis de los datos presentados, es que no se indagó el nivel socioeconómico de las familias, sabiendo que este es clave en los resultados del neurodesarrollo de los niños.

También se debe reconocer que se trató de aplicar una encuesta de screening telefónica que a pesar de haber estado estructurada con la pauta nacional de pesquisa, al no ser instrumentada como la pauta lo indica y no contar con la observación del niño el rendimiento de la pesquisa es menor. Este trabajo evidencia aquellas alteraciones del desarrollo que los familiares han detectado. Es importante destacar que por lo general son los padres los primeros en notar las alteraciones del neurodesarrollo y que concurren al sistema de salud para realizar una intervención oportuna.¹⁶

Por otra parte, este trabajo no busca demostrar asociaciones entre las alteraciones del neurodesarrollo y ciertas variables relacionadas con las CCC, sino que pretende describir la presencia de estos factores, tales como los factores de riesgo para presentar alteraciones del desarrollo como hospitalizaciones prolongadas, presencia de patologías neurológicas, antecedentes de paro cardiorespiratorio, entre otras.

Aunque en Uruguay no se cuenta con datos precisos sobre la prevalencia de los distintos tipos de CCC, en nuestro estudio hemos identificado que la CCC más común es la Trasposición de grandes vasos. A diferencia de lo publicado en la literatura internacional en que se hace referencia que la Tetralogía de Fallot es la cardiopatía cianótica más frecuente¹⁷

A pesar de todas las limitaciones metodológicas, esta descripción permite evidenciar que hay un número no despreciable de pacientes que tienen la pesquisa alterada y que requieren de una evaluación exhaustiva por profesionales idóneos para determinar si realmente tienen o no dicha alteración.

Otras de las observaciones a realizar es que en muchos de los niños con alteraciones en la pesquisa, se observó que el área del lenguaje es la más afectada. Existen múltiples estudios a nivel internacional que evidencian que dicha alteración es la que más frecuentemente se afecta en pacientes portadores de cardiopatía congénita. Se conoce que el lenguaje es el área alterada con mayor frecuencia en las pesquisas en todos los niños independiente de ser portadores de la CCC¹⁸.

En la bibliografía internacional las áreas más afectadas son el lenguaje, la motricidad fina y gruesa, interacción social, y la afectación cognitiva⁵

En nuestro estudio 3 pacientes fueron prematuros y presentaron alteración del neurodesarrollo. Se conoce que en estos niños puede ocurrir un retraso en el desarrollo, y la prematurez puede aumentar dicho riesgo. Especialmente los casos en que presenten un peso inferior a 1500 gramos al nacimiento.⁵

Se requiere una evaluación en profundidad caso a caso para conocer el estado del neurodesarrollo. Es llamativo que el único caso que no fue vigoroso al nacimiento presenta un desarrollo normal

De los 7 niños en los que se tuvo que realizar reanimación cardiopulmonar, únicamente en 1 caso se pesquisó alteración del neurodesarrollo. Es importante pesquisar dicho antecedente dado que en caso de que se requiera realizar reanimación cardiopulmonar, el paciente se somete a un estado de hipoperfusión cerebral e hipoxia con riesgo de presentar daño neurológico permanente.⁵

En nuestro estudio se evidenció que únicamente en 10 casos se realizó diagnóstico prenatal. Es importante lograr que se realice el diagnóstico prenatal con mayor frecuencia porque dicho diagnóstico permite realizar el traslado in utero del recién nacido. Por lo que disminuye el riesgo de mortalidad perinatal, el tiempo de estadía hospitalaria, y los costos. Esto impactará en el posterior neurodesarrollo¹⁹.

De los 9 niños que presentaron la pesquisa alterada, únicamente en 1 caso se realizó RNM. La realización de dicho estudio permite identificar la presencia de lesión estructural a nivel cerebral o la adquisición de daño cerebral. En caso de que se evidencie dichas alteraciones, se debe realizar un seguimiento estrecho del paciente. Existe una asociación entre las cardiopatías complejas y anomalías estructurales cerebrales o microcefalia que puede contribuir a retrasos en el neurodesarrollo⁵

Por último, es importante realizar el seguimiento de estos niños, incluso en los que adquirieron los hitos del desarrollo correspondientes a edades tempranas, dado que la alteración del neurodesarrollo puede evidenciarse en etapas posteriores, en los escolares y adolescentes²⁰.

A nivel internacional existen programas de neurodesarrollo para el seguimiento estricto e interdisciplinario conformado por cardiólogo pediatra, pediatra, psicólogo, neuropediatra, nutricionista. En los mismos existen programas de intervención temprana y seguimiento periodico.

CONCLUSIONES Y PERSPECTIVAS

Es necesario continuar estudiando sobre esta temática para poder generalizar resultados y demostrar si existen o no alteraciones del neurodesarrollo en los niños que presentan CCC, sin síndromes asociados. Sin embargo, a través de este estudio podemos concluir que las CCC tienen un impacto en el desarrollo de quienes las presentan. Observando que el área más afectada en estos niños fue la del lenguaje; consideramos que esto es de suma importancia a la hora de abordar tempranamente el desarrollo, haciendo énfasis en aplicar terapias asociadas a esta alteración.

Creemos que esta investigación es importante para motivar el estudio en nuestro país en este grupo de niños para realizar en un futuro estrategias para un diagnóstico precoz y garantizar una buena calidad de vida a largo plazo.

El desafío ahora es poder desarrollar programas de seguimiento que contemplen además de los cuidados pediátricos, los aspectos del neurodesarrollo y las condiciones socio ambientales del niño y su familia. Que sean reproducibles y aplicables en todo el territorio nacional, tanto en el ámbito público como privado.

Este seguimiento desde el punto de vista del neurodesarrollo debe detectar los signos precoces de trastornos, especialmente en los niños con presencia de factores de riesgo, para organizar las estrategias terapéuticas necesarias.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Abdala. D et al. Pautas Rojas de Uruguay. Edición 9. Montevideo: Editorial Oficina del libro FEFMUR; 2016.
2. Vignol FS, Aikawa P, da Silveira TB, Tavella RA, Mahtani-Chugani V, Sanz EJ, da Silva Júnior FMR. Neurodevelopmental Outcomes among Brazilian Children with Cyanotic Congenital Heart Disease and Its Associated Factors. Medicina (Kaunas). 2022 Nov 18;58(11):1669. doi: 10.3390/medicina58111669. PMID: 36422208; PMCID: PMC9696382.
3. Ministerio de Salud Pública. Día Mundial de los Defectos Congénitos 2022: Muchos defectos congénitos, sola voz [Internet]. Montevideo: Ministerio de Salud Pública; 2022 [citado el 30 de mayo de 2023]. Disponible en: <https://www.gub.uy/ministerio-salud-publica/comunicacion/noticias/dia-mundial-defectos-congenitos-2022-muchos-defectos-congenitos-sola-voz>
4. Mendoza-Sánchez V, Hernández-Negrete LE, Cázares-Ortiz M, et al. Neurodesarrollo en niños con cardiopatía congénita a los 30 meses de edad. Rev Mex Pediatr. 2019;86(4):143-146. doi:10.35366/SP194C.
5. Mariano et al. Neurodevelopmental outcomes in children with congenital heart disease: Evaluation and management. AHA Journals. 2012 Aug 28 DOI:10.1161/CIR.0b013e318265ee8a
6. Fundación Corazoncitos, Historia [Internet]. Disponible en : <https://www.corazoncitos.org.uy/historia/>
7. Machado Karina, Silva Mónica, Guerrero Pilar, Pérez Catalina. Hospitalizaciones por cardiopatías congénitas en la Unidad de Cardiología Pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rossell. Arch. Pediatr. Urug. [Internet]. 2021 Dic [citado 2023 Mayo 21] ; 92(2): e211. Disponible en:

[http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492021000301211&lng=](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492021000301211&lng=es)
[es](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492021000301211&lng=es). Epub 01-Dic-2021. <https://doi.org/10.31134/ap.92.2.4>.

8. Robert M et al. Nelson Tratado de Pediatría. Edición 20. Barcelona, España. Editorial ELSEVIER. 2016

9. Comisión Honoraria para la Salud Cardiovascular. Día Internacional de las Cardiopatías Congénitas, 14 febrero de 2023. Montevideo, Uruguay. 13 de febrero de 2023. Disponible en: <https://cardiosalud.org/dia-internacional-de-las-cardiopatias-congenitas-14-febrero-de-2023/>

10. Peyvandi S, Rollins C. Fetal Brain Development in Congenital Heart Disease. Can J Cardiol. 2023 Feb;39(2):115-122. doi: 10.1016/j.cjca.2022.09.020. Epub 2022 Sep 27. PMID: 36174913; PMCID: PMC9905309.

11. Rodríguez E, Muro V. Determinación de factores de riesgo para el neurodesarrollo en pacientes con cardiopatía congénita diagnosticada en el período neonatal. Med Infant. 2011;149-156

12. Liamlahi R, Latal B. Neurodevelopmental outcome of children with congenital heart disease. Handb Clin Neurol. 2019;162:329-345. doi: 10.1016/B978-0-444-64029-1.00016-3. PMID: 31324319.

13. Ryan KR, Jones MB, Allen KY, Marino BS, Casey F, Wernovsky G, Lisanti AJ. Neurodevelopmental Outcomes Among Children With Congenital Heart Disease: At-Risk Populations and Modifiable Risk Factors. World J Pediatr Congenit Heart Surg. 2019 Nov;10(6):750-758. doi: 10.1177/2150135119878702. Epub 2019 Oct 28. PMID: 31658880.

- 14.** Ministerio de Salud. Guía Nacional para la Vigilancia del Desarrollo del Niño y de la Niña Menores de 5 años. Unicef; 2010. Disponible en: <https://www.unicef.org/uruguay/media/2061/file/Gu%C3%ADa%20de%20vigilancia%20del%20desarrollo.pdf>
- 15.** Poder Ejecutivo. Decreto N 158/019. 2019 junio 12. Montevideo, Uruguay.
- 16.** Marino BS, Lipkin PH, Newburger JW, Peacock G, Gerdes M, Gaynor JW, Mussatto KA, Uzark K, Goldberg CS, Johnson WH Jr, Li J, Smith SE, Bellinger DC, Mahle WT; en nombre del Comité de Defectos Cardíacos Congénitos de la Asociación Estadounidense del Corazón del Consejo de Enfermedad cardiovascular en los jóvenes, Consejo de Enfermería Cardiovascular y Consejo de Accidentes Cerebrovasculares. Resultados del desarrollo neurológico en niños con enfermedades congénitas. Enfermedad cardíaca: evaluación y manejo. Una declaración científica de la Asociación Americana del Corazón. 2012.
- 17.** Guías De Práctica Clínica En Pediatría. VII Edición Hospital Clínico San Borja Arriarán, 2018. Disponible en: https://www.savallnet.cl/revistas/guias_pcp_2018/files/assets/common/downloads/publication.pdf
- 18.** Salamanca-Zarzuela B, Morales-Luego F, Alcalde-Martín C, Centeno-Malfaz F. Desarrollo psicomotor en pacientes con cardiopatía congénita grave. Rev Neurol. 2018;66(12):400. DOI: <https://doi.org/10.33588/rn.6612.2017400>.
- 19.** Reyes Caorsi W. Fundamentos para un Programa Nacional de Detección Prenatal de Cardiopatías Congénitas. Rev Urug Cardiol. 2014;29(3):222-231. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-04202014000200018
- 20.** Rollins CK, Newburger JW. Neurodevelopmental Outcomes in Congenital Heart Disease. Circulation. 2014;129(11):1141-1152. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.114.008556.

AGRADECIMIENTOS

Deseamos expresar nuestro sincero agradecimiento a la Fundación Corazoncitos por su generosa colaboración y la amabilidad con la que nos recibieron, facilitando así la realización de nuestra investigación. Además, extendemos nuestro agradecimiento a todas las familias que participaron en este estudio, dedicando su tiempo para completar las encuestas. Su compromiso y contribución fueron fundamentales para el éxito de nuestro trabajo.

ANEXOS:

CONSENTIMIENTO INFORMADO TELEFÓNICO

"Señor/Señora, buenos días,

Soy (Nombre del entrevistador), estudiante de medicina y pertenezco a (lugar de trabajo del equipo de investigación).

Su contacto fue proporcionado por la Fundación Corazoncitos. Lo estamos llamando porque usted está siendo invitado/a a participar en el estudio titulado "Valoración del neurodesarrollo en un grupo de menores de 6 años con cardiopatía congénita cianótica vinculados a la Fundación Corazoncitos", dirigido por el Dr. Carlos Zunino y la Dra. Belen Galain, como fue mencionado previamente por la Fundación.

Este estudio busca conocer cómo es el desarrollo de los niños de menores de 6 años con cardiopatía congénita cianótica en Uruguay. Para eso, nosotros utilizaremos una guía que el Ministerio de Salud utiliza para evaluar el desarrollo de los niños. Este estudio consiste en la realización de una encuesta telefónica. La encuesta lleva menos de 10 minutos y son preguntas relacionadas a su enfermedad y algunos datos personales. Puede contestar las preguntas que desee.

Cuando se termine la evaluación le daremos los resultados, explicando cómo está el desarrollo de su hijo/a y en caso de ser necesario lo ayudaremos a contactar a su pediatra para que siga la evaluación. Esta evaluación no hace el diagnóstico de una enfermedad sino que permite sospecharla. En caso de sospechar un problema en el desarrollo, podemos explicarle al médico tratante los resultados que obtuvimos para que pueda comprobar si existe o no la enfermedad con evaluaciones más profundas. Su participación en esta investigación será completamente voluntaria. Usted tiene derecho a no aceptar participar y a terminar su participación en cualquier momento, sin mediar explicación y sin consecuencias para usted.

¿Desea participar de este estudio?

SI

NO

FICHA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Como mencionamos anteriormente somos estudiantes de medicina, a continuación le realizaremos la entrevista para recabar la información necesaria para nuestra investigación.

- ☐ ¿Cuál es el nombre del niño/a?
- ☐ ¿Cuál es su edad?
- ☐ ¿Cuál es el sexo?
- ☐ ¿Dónde vive? ¿Con quién vive?
- ☐ ¿Dónde se atiende? ¿Cuál es su pediatra de referencia? ¿
- ☐ ¿Cuál es la fecha del próximo control?
- ☐ ¿De cuántas semanas nació?
- ☐ ¿Recuerda el apgar al nacimiento o tiene el carné del niño donde pueda fijarse?
- ☐ ¿Cuál es la cardiopatía congénita cianótica que le fue diagnosticada? ¿En qué momento le fue diagnosticada? Y en qué contexto.
- ☐ ¿Fue intervenido quirúrgicamente y/o recibió otro tratamiento?
- ☐ Si fue intervenido, ¿requirió hospitalización mayor a 2 semanas postoperatorio?
- ☐ ¿Requirió trasplante cardíaco o resucitación cardiopulmonar en algún momento?
- ☐ ¿Alguna vez tuvo un ACV o una crisis epiléptica?
- ☐ ¿Ha tenido algún diagnóstico o ha sido diagnosticado con leucomalacia?
- ☐ ¿Se le realizó una tomografía transfontanelar o una resonancia magnética?

Evaluar a los 4 meses:

Evaluación del área motora

- ☐ ¿El niño boca abajo levanta la cabeza a 40°?
- ☐ ¿Tracciona hasta sentarse?
- ☐ ¿Mantiene erguida y firme la cabeza?

Evaluación del área social

- ☐ ¿Sonríe espontáneamente?
- ☐ ¿Llora y ríe?

Evaluación del área de coordinación:

- ☐ ¿Sigue con la mirada objetos móviles?
- ☐ ¿Gira la cabeza hacia la fuente de sonidos?
- ☐ ¿Mira a la cara?

Evaluación el área del lenguaje:

- ☐ ¿Emite sonidos?

A los 6 meses:

- ☐ ¿Se sostiene con ayuda?
- ☐ ¿Usa toda la mano para tomar objetos?
- ☐ ¿Trata de imitar sonidos?
- ☐ ¿Reconoce personas?

A los 12 meses:

- ☐ ¿Camina con ayuda?
- ☐ ¿Arrastra objetos?
- ☐ ¿Entiende el no?
- ☐ ¿Da un objeto cuando se lo pide?

A los 18 meses:

Evaluación del área motora:

- ☐ ¿Se para solo?
- ☐ ¿Camina bien, solo, sin ayuda?

Evaluación del área de coordinación:

- ☐ ¿Introduce objetos grandes en otros?
- ☐ ¿Introduce objetos pequeños en frascos y botellas?

Evaluación del área del lenguaje:

- ☐ ¿Dice palabras, frases, o nombra objetos?
- ☐ ¿Señala dos partes de su cuerpo?

- ☐ ¿Cumple órdenes sencillas?
- ☐ ¿Garabatea espontáneamente?

Evaluación del área social:

- ☐ ¿Imita gestos con las manos?
- ☐ ¿Bebe de la taza?
- ☐ ¿Juega solo?

Evaluar a los 2 años:

- ☐ ¿Camina, corre, trepa?
- ☐ ¿Construye torres de 3 cubos?
- ☐ ¿Ayuda a vestirse y desvestirse?
- ☐ ¿Intenta construir frases?
- ☐ ¿Avisa para orinar?
- ☐ ¿Se interesa por otros niños?
- ☐ ¿Juega imitando a otros?
- ☐ ¿Patea una pelota?

Evaluar a los 3 años:

- ☐ ¿Sube escaleras alternando pies?
- ☐ ¿Construye torres de 5 o más cubos?
- ☐ ¿Pregunta qué es esto? y por qué?
- ☐ ¿Canta, baila, al escuchar música?
- ☐ ¿Realiza juegos imaginativos?
- ☐ ¿Sabe su nombre y edad?
- ☐ ¿Come solo?

Evaluar a los 4 años:

Evaluación del área motora

- ☐ ¿Pedalea un triciclo? ¿Salta 20cm con los pies juntos?
- ☐ ¿Hojea libros? ¿Pasa las hojas de 2 o 3?
- ☐ ¿Construye torres de 4 cubos o más?

Evaluación del área social

- ☐ ¿Realiza juego de representación?
- ☐ ¿Compara tamaños? ¿Distingue ubicaciones espaciales?
- ☐ ¿Hace preguntas?

Evaluación del área de coordinación:

- ☐ ¿Copia el círculo?
- ☐ ¿Se lava y seca las manos?
- ☐ ¿Se pone alguna ropa o zapatos?

Evaluación del área de lenguaje:

- ☐ ¿Reconoce acciones mirando una lámina?
- ☐ ¿Dibuja 3 o más partes de la figura humana?

A los 5 años:

- ☐ ¿Cuenta los dedos?
- ☐ ¿Copia un círculo?
- ☐ ¿Dibuja 6 o más partes de la figura humana?
- ☐ ¿Reconoce los colores primarios?
- ☐ ¿Realiza juegos compartidos y puede esperar turnos?
- ☐ ¿Se viste solo?