



Centro Hospitalario  
PEREIRA ROSSELL



# MATERNIDAD

# Características de los recién nacidos con cardiopatías congénitas

Centro Hospitalario Pereira Rossell  
Uruguay

Ciclo de Metodología Científica II  
2024

Grupo 85

*Autores:*

Br. Luisa Borba Soares<sup>1</sup>  
Br. Julián Figueira Alberro<sup>1</sup>  
Br. Enzo García Diéguez<sup>1</sup>  
Br. Manuela Mendoza Miller<sup>1</sup>  
Br. Geraldine Rijo García<sup>1</sup>  
Br. Evangelina Ruiz Marchetti<sup>1</sup>

*Orientadores:*

Dr. Álvaro Dendi<sup>2</sup>  
Dra. Helena Sobrero<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Ciclo de Metodología Científica II 2024-Facultad de Medicina, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay.

<sup>2</sup> Centro Hospitalario Pereira Rossell, Departamento de Neonatología, Montevideo, Uruguay.  
[Registro de Proyecto Nro. 9091510](#)

## Índice

<b>Índice.....</b>	<b>1</b>
<b>Índice de Tablas y Figuras.....</b>	<b>1</b>
<b>Significado de abreviaturas:.....</b>	<b>2</b>
<b>Resumen.....</b>	<b>3</b>
<b>Palabras Clave:.....</b>	<b>3</b>
<b>Introducción.....</b>	<b>6</b>
<b>Objetivos.....</b>	<b>9</b>
<b>Metodología.....</b>	<b>9</b>
Tipo y diseño de estudio.....	9
Población.....	10
Variables.....	11
Plan de análisis propuesto, métodos y modelos de análisis.....	13
Sesgos.....	14
Consideraciones éticas.....	14
<b>Resultados.....</b>	<b>15</b>
<b>Discusión.....</b>	<b>20</b>
<b>Conclusiones.....</b>	<b>28</b>
<b>Agradecimientos.....</b>	<b>28</b>
<b>Referencias bibliográficas.....</b>	<b>29</b>
<b>Anexo.....</b>	<b>31</b>

## Índice de Tablas y Figuras

Figura 1.....	6
Figura 2.....	22
Tabla I.....	11
Tabla II.....	11
Tabla III.....	11
Tabla IV.....	15
Tabla V.....	15
Tabla VI.....	15
Tabla VII.....	15
Tabla VIIa,b.....	16
Tabla IX.....	16
Tabla X.....	16
Tabla XI.....	16
Tabla XIIa,b,c.....	17
Tabla XIII.....	17
Tabla XIVa,b.....	18
Tabla XVa,b,c.....	18
Tabla XVI.....	18
Tabla XVII.....	18
Tabla XVIIIa,b,c.....	19
Tabla XIX.....	19
Tabla XX.....	19
Tabla XXI.....	19
Tabla XXII.....	20
Tabla XXIII.....	23

**Significado de abreviaturas:**

**AEG:** Adecuado para la Edad Gestacional

**APP:** Amenaza de Parto Pretérmino

**CI:** Consentimiento Informado

**CIA:** Comunicación interauricular

**CIV:** Comunicación interventricular

**CC:** Cardiopatía Congénita

**CCC:** Cardiopatía Congénita Cianótica

**CCNC:** Cardiopatía Congénita No Cianótica

**CHPR:** Centro Hospitalario Pereira Rossell

**DAP:** Ductus Arterioso Permeable

**DG:** Diabetes Gestacional

**DSVD:** Doble Salida Ventricular Derecha

**EG:** Edad Gestacional

**EHE:** Estados Hipertensivos del Embarazo

**EF:** Examen Físico

**GEG:** Grande para la Edad Gestacional

**HC:** Historia Clínica

**IC:** Intervalo de Confianza

**IGB:** Infección Genital Baja

**IgM:** Inmunoglobulina M

**ITU:** Infección del Tracto Urinario

**MA:** Media Aritmética

**MSP:** Ministerio de Salud Pública

**OMS:** Organización Mundial de la Salud

**OR:** Odds Ratio

**PEG:** Pequeño para la Edad Gestacional

**RN:** Recién Nacido

**RPM:** Ruptura Prematura de Membranas

**TGA:** Transposición de Grandes Arterias

**VD:** Ventrículo derecho

## **Resumen**

Las cardiopatías congénitas (CC) son los defectos congénitos más comunes y representan una alta mortalidad neonatal e infantil. Este estudio pretende analizar la incidencia, mortalidad y características de las CC en los recién nacidos (RN) del Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR), aportando información para mejorar el conocimiento y manejo de estas condiciones en Uruguay.

Se realizó un estudio observacional longitudinal y descriptivo con características prospectivas y retrospectivas en RN con CC del CHPR, entre el 1 de abril y el 30 de septiembre de 2024. La población incluye a todos los RN con diagnóstico de CC, obteniendo datos de sus Historias Clínicas (HC) y realizando un seguimiento de su estadía intrahospitalaria para evaluar su supervivencia.

De los 2489 nacidos en el período de estudio, 30 presentaron CC, con una incidencia de 1,2%. Las CC más frecuentes fueron la comunicación interventricular (CIV), comunicación interauricular (CIA), y ductus arterioso permeable (DAP). El diagnóstico fue mayoritariamente posnatal. La mayoría de los RN fueron de sexo masculino (56,7%) y nacieron a término. Se reportó tabaquismo en el 20% de los embarazos, y el 63,3% no recibió suplementación con ácido fólico. La mortalidad intrahospitalaria fue baja.

Los resultados reflejan una incidencia de CC similar a los valores reportados a nivel nacional y global, aunque con una mayor frecuencia de CIV y CIA en la población de este estudio. La alta proporción de diagnósticos postnatales subraya la necesidad de optimizar el cribado prenatal. El porcentaje no despreciable de hábito tabáquico materno destaca la importancia de la educación prenatal. El estudio enfatiza la necesidad de un manejo especializado y un seguimiento temprano de los RN con CC para mejorar los resultados en esta población.

### **Palabras Clave:**

Cardiopatía congénita; Recién nacido; Defectos congénitos; Diagnóstico prenatal; Vigilancia epidemiológica.

## **Abstract**

Congenital heart defects are the most common congenital defects and they represent high neonatal and child mortality. This study pretends to analyze the incidence, mortality and characteristics of congenital heart diseases in newborns of 'Centro Hospitalario Pereira Rossell' (CHPR), contributing information to improve the knowledge and handling of these defects in Uruguay.

A longitudinal observational and descriptive study, with prospective and retrospective characteristics was made in newborns of CHPR with congenital heart diseases, between april 1 and september 30, 2024. The population includes all of the newborns with congenital heart defect diagnosis, obtaining data from their medical record and tracing their hospital stay in order to evaluate their survival.

Of the 2489 born in the study period, 30 presented congenital heart defects, with an incidence of 1,2%. The most frequent congenital heart defects were ventricular septal defect, atrial septal defect, and patent ductus arteriosus. Most of the diagnoses were postnatal. Most of the newborns were male and born at term. 20% of tobacco usage was reported during pregnancy and folic acid supplementation wasn't received in most cases. Hospital mortality was low.

The results reflect a similar incidence of congenital heart defects compared to national and global reported numbers, but with a bigger frequency of ventricular septal defect and atrial septal defect in this work. The high proportion of postnatal diagnosis underlines the necessity of optimizing prenatal screening. A no despicable percentage of maternal tobacco habit highlights the importance of prenatal education. This study emphasizes the necessity of a specialized approach and an early screening of newborns with congenital heart diseases so that results in this population can be improved.

### **Keywords:**

Congenital heart defects; Newborn; Congenital abnormalities; Prenatal diagnosis; Epidemiological surveillance.

# Características de los recién nacidos con cardiopatías congénitas



Centro Hospitalario PEREIRA ROSSELL

## Estudio observacional, longitudinal.



n = 30

### Población

RN en CHPR con diagnóstico de cardiopatía congénita



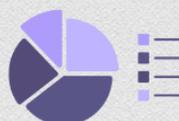
1 de abril / 30 de septiembre  
Año 2024



### Objetivo

Analizar la incidencia y características de los recién nacidos con CC.

**Incidencia de CC**  
1.2% en un total de 2489 nacidos.



**Peso al nacer:** Media de 3070.00g.

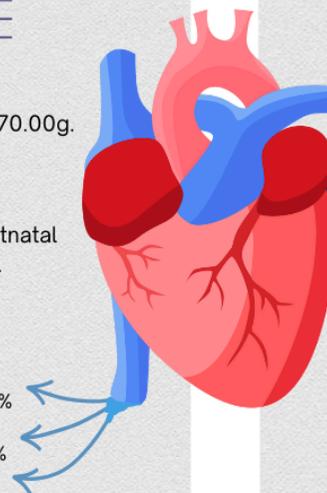


### Diagnóstico:

56.7% en periodo postnatal  
43.3% prenatal.

### CC más frecuentes:

Comunicación Interventricular : 50%  
Comunicación Interauricular : 30%  
Ductus Arterioso Permeable: 13.3%



## Otras variables

### Distribución por Sexo

♂ 56.7%  
♀ 43.3%

### Edad Gestacional

37 a 38 semanas - 46.7% de RN



### Exámen físico del RN

Normal  
30%



Anormal  
70%

### Suplementación con ácido fólico

63.3% de las madres no recibió esta suplementación.



### Mortalidad intrahospitalaria

3.3%



## Conclusiones:

Incidencia de CC en el período estudiado fue del 1,2%, lo que es consistente con valores nacionales y globales.  
Predominio de CC en neonatos sexo masculino.  
Baja prevalencia de diagnóstico prenatal, destacando la necesidad de mejorar el tamizaje prenatal.  
Los defectos más frecuentes fueron: CIV: 50%. CIA.: 30%. DAP: 13.3%. Valores concordantes con estudios similares.  
La mayoría de los recién nacidos con CC fueron adecuados para la edad gestacional (76.7%) y nacidos a término.  
Mortalidad intrahospitalaria baja: 3.3%

## Autores:

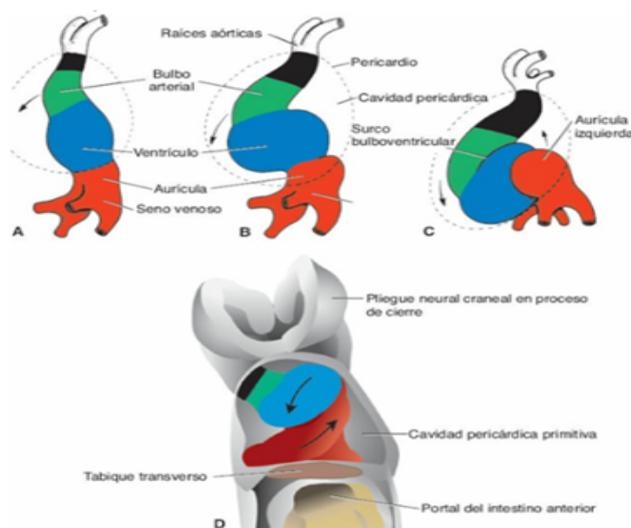
Br. Luísa Borba Soares  
Br. Julián Figueira Alberro  
Br. Enzo García Diéguez  
Br. Manuela Mendoza Miller  
Br. Geraldine Rijo García  
Br. Evangelina Ruiz Marchetti

Orientadores:  
Dr. Álvaro Dendi  
Dra. Helena Sobrero

## Introducción

Las CC son un grupo heterogéneo de defectos morfofuncionales del corazón, y de sus grandes vasos, que se producen en el desarrollo embrionario. Epidemiológicamente, las CC son el defecto cardíaco más prevalente en la etapa neonatal, y afecta aproximadamente del 0,8 al 1% de los RN vivos. En una investigación realizada en el CHPR entre los años 2016 y 2020, la incidencia de las CC en RN fue de 0,48%. Las cardiopatías siguen siendo la principal causa de muerte en niños con malformaciones congénitas.(1)(2)(3)

El desarrollo embrionario del corazón es un proceso complejo que involucra múltiples pasos y vías de señalización, pero es pertinente abordar algunos conceptos para la mejor comprensión del tema. El sistema cardiovascular inicia su desarrollo a la mitad de la tercera semana, cuando el embrión ya no puede satisfacer sus requerimientos nutricionales sólo mediante difusión. Este periodo resulta crítico para el desarrollo cardíaco, teniendo su origen en esta etapa los defectos de la lateralidad, conocidos como síndromes de Heterotaxia, son consecuencia de alteraciones de la determinación del lado izquierdo y derecho en las células cardíacas progenitoras. La formación del tubo cardíaco primitivo y su crecimiento es un proceso que resulta esencial para la integración normal del ventrículo derecho (VD), la región del tracto de salida y para el proceso de plegamiento. (**ver figura 1**)(4)



**Figura 1.** Formación del asa cardíaco. Extraído de (4)

Si se inhibe el crecimiento del tubo cardiaco, se desarrolla una serie de defectos del tracto de salida, entre ellos, CIV, tetralogía de Fallot, atresia pulmonar y estenosis pulmonar. (4)

Las causas de las CC son aún desconocidas. La mayoría son de origen multifactorial, sin embargo en algunos pacientes se puede identificar una clara causa genética o ambiental. Dentro de las causas genéticas están las anomalías cromosómicas por trisomías como el síndrome de Down (50%) o monosomías como el síndrome de Turner (40%), entre otras. Es importante también mencionar el componente familiar relacionado a las CC, ya que si un familiar de primer grado ha sido afectado, el riesgo de recurrencia aumenta. Otro elemento que puede tener un impacto es el antecedente de madre añosa, cuando una madre tiene más de 35 años el riesgo de tener un hijo con CC es ligeramente mayor que el de las madres más jóvenes. Por último, la exposición materna a sustancias como el alcohol, tabaco, ciertos medicamentos y otros tóxicos durante el embarazo, aumenta el riesgo de CC en el feto. Entre otros factores de riesgo para desarrollar CC en el periodo intrauterino, se encuentran el embarazo múltiple, la deficiencia de ácido fólico y complicaciones como la diabetes gestacional (DG) y las infecciones maternas.(2)(5)

Muchas CC son diagnosticadas en el periodo perinatal debido a las transiciones circulatorias que ocurren en la adaptación a la vida extrauterina. En el feto, la sangre rica en oxígeno proviene de la placenta y es distribuida hacia los órganos fetales por medio de cortocircuitos o rutas alternativas en la circulación, que son logradas por medio del conducto venoso, el agujero oval y el conducto arterioso. Es por esto que las alteraciones anatómicas de las CC en general no se manifiestan clínicamente en la vida intrauterina. Sin embargo, el diagnóstico de las CC puede darse más allá del periodo perinatal inmediato porque el descenso de las resistencias pulmonares se sigue dando durante varias semanas luego del nacimiento, lo que puede generar también un impacto hemodinámico sobre las CC y su incidencia aparente. El diagnóstico posnatal de CC se establece en el 40-50% de los pacientes en la primera semana de vida, y en el primer mes de vida en el 50-60% de los pacientes.(1)(2)

Existen estudios para pesquisar y otros para realizar el diagnóstico de las CC, tanto en el periodo intrauterino como en el neonatal. En el primer trimestre se realiza la valoración cardíaca de cuatro cámaras, así como el estudio Doppler del

ductus venoso y válvula tricúspide; además hay signos indirectos de alteraciones sindromáticas como es la Translucencia Nucal (semana 11 a 14) y la Ecografía Morfoestructural (semana 20 a 24), así como en cada control ecográfico obstétrico que se realice posteriormente. El ecocardiograma fetal está indicado en pacientes con mayor riesgo de CC en comparación a la población general.(6)

En cuanto a la paraclínica posterior al nacimiento, la ecocardiografía transtorácica es la herramienta más importante para diagnosticar, categorizar y evaluar la complejidad de las CC. Además se cuenta con otros estudios como el electrocardiograma, radiografía de tórax, cateterismo cardíaco, angiotomografía o resonancia magnética cardíaca. También, se realiza la Saturación pre (brazo derecho) y post (miembros inferiores) ductal sistemáticamente, como una técnica de tamizaje establecida por el Ministerio de Salud Pública (MSP) en el decreto N° 30/018, para buscar la persistencia del conducto arterioso. Es importante destacar al Examen Físico (EF) para encontrar cualquier alteración que nos ponga en la pista de un defecto cardíaco. (2)(7)(8)(9)

Las distintas manifestaciones clínicas de las CC varían según el tipo y la severidad del defecto cardíaco. Algunas CC no presentan síntomas significativos durante los primeros meses de vida y podrán ser diagnosticadas posteriormente en la infancia y adolescencia, mientras que otras presentan síntomas graves desde el nacimiento. Algunos signos y síntomas de sospecha clínica son los siguientes: cianosis, dificultad respiratoria, fatiga, retraso en el crecimiento y desarrollo, frecuencia cardíaca anormal, soplos cardíacos, desarrollo pulmonar anormal y shock. (2)(9)(10)(11)

Las CC se dividen en cianóticas (CCC) y no cianóticas (CCNC). Las CCNC presentan un margen de detección menor que las cianóticas, ya que las CCC se evidencian más fácilmente en el EF. Las CCNC se dividen según la sobrecarga fisiológica que ejerzan sobre el corazón y las que producen sobrecarga de presión. Las CC que producen una sobrecarga de volumen son las más frecuentes. Los cortocircuitos de izquierda a derecha son los más prevalentes. Los mismos refieren a la CIA, defectos del tabique auriculoventricular (comunicación auriculoventricular), CIV y DAP. Otras causas de sobrecarga de volumen son las regurgitaciones de las válvulas auriculoventriculares y algunas miocardiopatías. Las CC que producen sobrecarga de presión integran el segundo tipo de lesiones más frecuentes. Las obstrucciones del infundíbulo de salida ventricular son las más prevalentes. Estas son la estenosis de la válvula

pulmonar, estenosis de la válvula aórtica y coartación de aorta. Las CCC se subdividen en función de la fisiopatología. Si el flujo sanguíneo pulmonar está reducido, se observan afecciones como tetralogía de Fallot, atresia pulmonar con tabique íntegro, atresia tricuspídea, y retorno venoso pulmonar anómalo total con obstrucción. Si el flujo sanguíneo pulmonar está aumentado, se presentará con transposición de grandes vasos, ventrículo único, tronco arterial, o retorno venoso pulmonar anómalo total sin obstrucción. (2)(4)

Por estos motivos, creemos importante realizar un estudio que nos permita estimar la incidencia y características de dicha patología de los nacidos en el centro neonatal de referencia a nivel nacional en el ámbito público, el CHPR. Para ello, se realizará un estudio que abarca variables fundamentales que caracterizan a un RN y a la patología a analizar, que procuraremos abordar en el transcurso de la investigación.

## **Objetivos**

### **General:**

Conocer la incidencia y características de los recién nacidos con cardiopatías congénitas.

### **Específicos:**

- Hallar la incidencia de CC en los RN del CHPR.
- Identificar los tipos de CC más frecuentes.
- Analizar la distribución de las CC por sexo.
- Describir los RN con CC de acuerdo a posibles factores de riesgo.
- Calcular la incidencia de CC en nacidos con alteraciones cromosómicas.
- Conocer la mortalidad intrahospitalaria de las CC en el periodo neonatal.

## **Metodología**

### **Tipo y diseño de estudio**

Se realizó un estudio observacional, descriptivo, longitudinal con características prospectivas y retrospectivas. Prospectivo ya que se evaluaron variables de la evolución del paciente, recolectando todos los RN con CC. Retrospectivo debido a que se utilizaron variables prenatales. Descriptivos porque se evaluó la incidencia y la mortalidad discriminando diferentes características de la población de estudio.

## **Población**

El universo de estudio es el CHPR, cuya población a estudiar fueron todos los RN con diagnóstico de CC en el periodo del 1 de abril al 30 de septiembre del 2024.

Debido a la naturaleza de la investigación el tamaño poblacional fue consecuente a los criterios de inclusión y exclusión, no pudiendo ser calculado previamente. Cada paciente fue una unidad de análisis independiente, por ende sus datos son individuales.

El reclutamiento se hizo asistiendo a las salas de internación del centro, invitando a los adultos responsables del paciente a participar de la investigación, mediante un Consentimiento Informado (CI) firmado; y a los pacientes que ya se les había dado el alta, se los reclutó por vía telefónica con CI dado de forma oral. Luego de avalado se accedió a la HC de cada paciente, donde se obtuvieron los datos perinatales con las variables necesarias para la investigación (ver tablas I,II,III). El acceso a las HC fue por 28 días, lo que abarca el periodo neonatal.

Para conocer la incidencia de CC en los RN en el CHPR en el periodo de estudio, el total de nacidos fue brindado por el servicio de RN; mientras que para el cálculo de la incidencia de CC en nacidos con sd. de Down y de Turner, el total de RN con estos síndromes fue extraído de una planilla de defectos congénitos registrada por el equipo del CHPR.

- **Criterios de inclusión:** RN con diagnóstico de CC, nacido en el CHPR en el periodo del 1 de abril al 30 de septiembre del 2024.
- **Criterios de exclusión:** RN sin diagnóstico de CC, nacidos en otros centros hospitalarios y derivados al CHPR, y nacidos fuera del periodo del 1 de abril al 30 de septiembre del 2024.

## VARIABLES

Las variables a estudiar fueron las siguientes:

**Tabla I.** Variables cuantitativas

Cuantitativa		
Edad gestacional	Peso al nacer	Edad materna
≤ 31 semanas ≤ 33 semanas [34 a 36 semanas) [37 a 38 semanas) [39 a 41 semanas) ≥ 42 semanas	< 1000 g [1001 a 1500 g) [1501 a 2500 g) [2501 a 4000 g) > 4000 g	< 20 años [20-35 años) > 35 años

**Tabla II.** Variables cualitativas dicotómicas

Cualitativas Dicotómicas	
Sexo	Femenino/Masculino
Embarazo múltiple	Sí/No
Suplementación con ácido fólico	Sí/No
Antecedente de CC en familiar de primer grado	Sí/No
Diagnóstico prenatal	Sí/No
Cantidad de CC	Único/Múltiple
Mal control del embarazo en cantidad	Sí/No
Captación precoz	Sí/No
Mortalidad intrahospitalaria	Sí/No
Examen físico neonatal normal	Sí/No
Alteraciones morfológicas	Si/No

**Tabla III.** Variables cualitativas no dicotómicas

Cualitativa No Dicotómicas				
Tipo de cardiopatía congénita del neonato	Peso para la edad gestacional	Complicaciones del embarazo	Hábitos tóxicos maternos	Alteraciones cromosómicas
Comunicación interauricular Comunicación interventricular Ductus Arterioso Permeable Tetralogía de Fallot Canal Auriculoventricular Aislado Transposición de Grandes Vasos Coartación de Aorta Sd. de VI hipoplásico Anomalía de Ebstein Arteria umbilical Única Retorno Venoso Anómalo Total Doble tracto de salida del ventrículo derecho Estenosis pulmonar Atresia pulmonar	Pequeño para Edad Gestacional Adecuado para Edad Gestacional Grande para Edad Gestacional	Estados hipertensivos del embarazo Diabetes Gestacional Sífilis Toxoplasmosis Infección de tracto urinario Amenaza de parto pretérmino Rotura prematura de membranas Infección genital baja Anemia Plaquetopenia idiopática Sin complicaciones	Sin hábito tóxico Tabaco Alcohol Cocaína y derivados Marihuana	Sd. de Down Sd. de Turner No

La variable "**Edad gestacional**" agrupa las semanas de gestación según la clasificación en pretérmino extremo, severo, moderado y tardío, y término inmaduro y maduro, ya que a menor edad gestacional (EG), hay mayor riesgo para desarrollar comorbilidades asociadas a inmadurez y complicaciones a largo plazo. "**Peso al nacer**" refiere a la clasificación en extremo, muy bajo peso al nacer, bajo peso al nacer, normopeso y macrosómico. "**Peso para la EG**" es la relación entre el peso al nacer y la EG, siendo Pequeño para la EG (PEG, peso percentil <10), Adecuado para la EG (AEG, peso percentil 10-90) y Grande para la EG (GEG, peso percentil >90). "**Edad materna**" separa las edades según madre adolescente, edad óptima y madre añosa. El primer y último grupo conforman edades de mayor riesgo. La variable "**Complicaciones del embarazo**" se refiere a las afecciones que puedan afectar el desarrollo normal del feto, que esté registrado en la historia perinatal y que se considere pertinente para este estudio. Por esta misma razón se incluye la variable "**Hábitos tóxicos**". "**Suplementación con Ácido Fólico**" separa a los embarazos que recibieron la suplementación de los que no lo hicieron. La variable "**Antecedentes de CC en familiares de primer grado**" hace referencia a si sus padres o hermanos presentan una cardiopatía, ya que aumenta la prevalencia de CC. La variable "**Mal control del embarazo en cantidad**" sólo toma en cuenta la cantidad de controles ( $\geq 5$  consultas). "**Captación precoz**" refiere a si el primer control fue antes de las 12 semanas de gestación. Las únicas afecciones extracardiacas que se presentaron fueron divididas en "**Malformaciones cromosómicas**" y "**Malformaciones morfológicas**". En "**Tipo de cardiopatía congénita del neonato**" se listan las distintas CC que se presentaron en este estudio, y "**Cantidad de CC**" supone la categorización de los RN según si presentan más de una cardiopatía. La variable "**Sexo**" clasifica a los RN en masculino y femenino, para observar su distribución en la población de estudio. "**Embarazo múltiple**" tiene su fundamento en que se ha visto relación con el riesgo de presentar el defecto objeto de estudio. La variable "**Diagnóstico prenatal**" considera el momento del diagnóstico de la CC del paciente. Es importante realizar un diagnóstico prenatal para planificar el momento y lugar de nacimiento que va a depender de la complejidad de la CC y la velocidad con que se pueda agravar, y de acuerdo a ello se deberá coordinar el nacimiento en un centro cardiológico quirúrgico, segundo o tercer nivel de atención. Se tuvo en consideración la variable dicotómica "**Examen físico neonatal normal**" para

investigar si predominaron las anomalías o los exámenes normales. Por último, para evaluar la mortalidad en el periodo neonatal fue estudiada la variable "**Mortalidad intrahospitalaria**".(2)(5)(9)(12)

### **Recolección de Datos:**

La variable de peso al nacer fue medida con una báscula neonatal electrónica en gramos, y todas las mediciones fueron realizadas por el mismo equipo de recepción. La EG se calculó con la fecha de última menstruación confiable y una ecografía temprana, con un margen de error de una semana; en ausencia de ecografía antes de las 12 semanas, se utilizó la más temprana disponible, incrementando el margen de error a dos semanas.(12)

Los datos fueron recolectados de las HC. En el CHPR, el servicio de RN mantiene un registro de defectos congénitos, incluyendo cardiopatías, accesible solo al equipo de vigilancia de estos defectos. Este registro se alimenta de notificaciones del personal que asiste al paciente y su familia.

Un orientador de la investigación, con acceso al registro de defectos congénitos, proporcionó la información necesaria para ubicar a los pacientes y contactar a sus responsables. Tras obtener el CI, se accedió a los datos pertinentes para el estudio, realizando un seguimiento del paciente durante el periodo neonatal de 28 días para evaluar su evolución, intervenciones y sobrevida.

### **Plan de análisis propuesto, métodos y modelos de análisis**

Las variables cuantitativas: EG, peso al nacer y edad materna, se analizaron utilizando la media aritmética, la moda y la mediana. Como no se cuenta con un grupo control no se pudo realizar asociación de variables en presencia y ausencia de CC. Con las variables cualitativas: sexo, peso para la edad gestacional, embarazo múltiple, complicaciones del embarazo, hábitos tóxicos maternos, alteraciones cromosómicas, alteraciones morfológicas, antecedentes de CC en familiares de primer grado, diagnóstico prenatal, tipo de CC, si es múltiple o aislada, mortalidad intrahospitalaria, EF neonatal, control de embarazo en cantidad y captación precoz del embarazo se logró plasmar los resultados de las diversas variables mediante tablas de distribución de frecuencias en donde se indicó el número de casos, la frecuencia absoluta y relativa (%) de cada variable. Debido a la naturaleza del estudio no se pudo asociar variables con la presencia o ausencia de CC.

Los datos obtenidos fueron registrados y analizados a través de los programas Excel y JASP, las tablas de resultados fueron realizadas con este último (Ausente = sin dato).

### **Sesgos**

Hubieron pacientes con CC que no fueron diagnosticados en el período de estudio y por ende no formaron parte de esta investigación, generando una incidencia sesgada. Además, hay una sobreexpresión de pacientes con CCC sobre las CCNC debido a un diagnóstico más temprano, ya que las CCNC muchas veces demoran meses o años en presentar sintomatología que lleve al diagnóstico.

En caso de que existan errores en la recabación de datos, estos podrían deberse a que fueron recolectados por terceros.

### **Consideraciones éticas**

El CI fue otorgado por los tutores del RN, lo que permitió el acceso a datos de la madre en el período gestacional (edad materna y características del embarazo) al formar parte de la HC perinatal.

En los casos de consentimiento telefónico, este se obtuvo oralmente, quedando registrado solo la fecha, hora, nombre del niño, y firma del investigador, registro que no se publicará en este trabajo por contener datos privados.

El CI permitió acceder a la HC durante 28 días, alineándose con la finalidad del estudio.

Se respetaron los principios bioéticos: no maleficencia (protección de la confidencialidad), beneficencia (ampliación del conocimiento sobre CC), justicia (inclusión de todos los casos en el CHPR de manera uniforme) y autonomía (uso de datos con CI). (13)

Los investigadores sólo accedieron a los contactos de RN con fines de obtener el CI, proporcionados por personal de salud ajeno al estudio.

## Resultados

La incidencia de RN con CC fue de 30 en un total de 2489 nacidos, dando una incidencia final de 1,2%. (ver tabla IV)

**Tabla IV.** Incidencia de CC en los RN.

RN con CC	Frecuencia	Porcentaje
Si	30	1.205
No	2459	98.795
Ausente	0	0.000
Total	2489	100.000

Las CC de mayor frecuencia fueron la CIV con 15 RN (50%), la CIA con 9 RN (30%), el DAP con 4 RN (13,3%) y la transposición de grandes arterias (TGA) con 3 RN (10%), las demás CC se presentaron en 1 o 2 RN (3,3% o 6,7%). (ver tabla V) Varios pacientes tuvieron múltiples CC.

**Tabla V.** Frecuencia de los tipos de CC.

CC	Presencia	Ausencia	Frecuencia(%)
CIV	15	15	50
CIA	9	21	30
DAP	4	26	13,3
TGA	3	27	10
Arteria Umbilical Unica	2	28	6,7
Tetralogía de Fallot	2	28	6,7
Anomalía de Ebstein	2	28	6,7
Atresia Pulmonar	2	28	6,7
Ventrículo Izquierdo Hipoplásico	1	29	3,3
Atresia Tricuspídea	1	29	3,3
Coartación de Aorta	1	29	3,3
Hipoplasia del Arco Aórtico	1	29	3,3
Estenosis Pulmonar	1	29	3,3
Doble Tracto de Salida del VD	1	29	3,3
Retorno Venoso Anómalo Total	1	29	3,3
Canal AV Parcial	1	29	3,3

La instancia diagnóstica fue en el periodo postnatal en 17 de los 30 pacientes (56,7%) y el diagnóstico prenatal se hizo en 13 RN (43,3%). (ver tabla VI)

**Tabla VI.** Momento en el cual se realiza el diagnóstico de la CC.

Instancia diagnóstica	Frecuencia	Porcentaje
Prenatal	13	43.333
Postnatal	17	56.667
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

Analizando la distribución por sexo, se observó una prevalencia del masculino en 17 RN (56,7%) y 13 del femenino (43,3%). (ver tabla VII)

**Tabla VII.** Sexo de los RN.

Sexo del paciente	Frecuencia	Porcentaje
Masculino	17	56.667
Femenino	13	43.333
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

La media aritmética (MA) para la edad materna es de 27 años, la moda de 22 años y la mediana de 26 años. En lo que respecta a los grupos etarios maternos,

hubo un total de 21 mujeres ubicadas entre los 20 a 35 años (70%), >35 años hubo 3 (10%) y <20 también fueron 3. Hubo 3 pacientes sin datos. (ver tablas VIIa,b)

**Tabla VIIa.** Medidas de tendencia central de la edad materna.

Medidas	Edad materna(años)
Moda	22.000 <sup>a</sup>
Mediana	26.000
Media	26.963
Desviación Típica	6.802

**Tabla VIIb.** Frecuencia de cada grupo etario materno.

Grupo Etario	Frecuencia	Porcentaje
>35	3	10.000
20-35	21	70.000
<20	3	10.000
Ausente	3	10.000
Total	30	100.000

En cuanto al hábito tóxico materno, se observó que 6 madres (20%) fumaron tabaco durante la gestación. 22 madres (73,3%) refirió no haber utilizado ningún tipo de drogas, y de un 6,7% no se obtuvieron datos. (ver tabla IX)

**Tabla IX.** Frecuencia de hábito tóxico materno durante el embarazo.

Hábito tóxico materno	Frecuencia	Porcentaje
Ninguno	22	73.333
Tabaco	6	20.000
Ausente	2	6.667
Total	30	100.000

Sobre la presencia de antecedentes de CC en familiar de primer grado, 27 RN (90%) no presentaba ninguno, solo 1 paciente (3.3%) presentaba antecedentes, mientras que de 6,7% no se obtuvieron datos. (ver tabla X)

**Tabla X.** Antecedentes de CC presente en familiar de primer grado.

Antecedentes de CC en familiar de primer grado	Frecuencia	Porcentaje
No	27	90.000
Si	1	3.333
Ausente	2	6.667
Total	30	100.000

En relación a la administración de ácido fólico, 19 (63,3%) no lo recibieron, 9 (30%) si lo recibieron, y de un 6,6% no se obtuvieron datos. (ver tabla XI)

**Tabla XI.** Administración de ácido fólico durante el embarazo.

Ácido fólico	Frecuencia	Porcentaje
No	19	63.333
Si	9	30.000
Ausente	2	6.667
Total	30	100.000

La MA para el número de controles es de 8,2, la moda de 9 y la mediana de 8. La media aritmética para la EG al primer control es de 11,9 semanas, la moda de 7 y la mediana de 11 años. En cuanto al control de embarazo en cantidad se observó que 28 embarazadas (93,3%) estuvieron bien controladas y 2 embarazadas (6,7%) no tuvieron un buen control en cantidad. Por otro lado, la captación

precoz del embarazo se encontró en 18 embarazos (60%) y el primer control fue tardío en el 40% de los embarazos. (ver tablas XIIa,b,c)

**Tabla XIIa.** Medidas de tendencia central para número de controles y edad gestacional al primer control en el embarazo.

Medidas	Número de controles	Edad Gestacional al primer control
Moda	9.000	7.000
Mediana	8.000	11.000
Media	8.241	11.862
Desviación Típica	3.409	6.069

**Tabla XIIb.** Embarazo bien controlado en cantidad.

Bien controlado en cantidad	Frecuencia	Porcentaje
Si	28	93.333
No	2	6.667
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

**Tabla XIIc.** Captación precoz del embarazo.

Control Precoz	Frecuencia	Porcentaje
No	12	40.000
Si	18	60.000
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

Dentro de las complicaciones del embarazo más frecuentes se observó la presencia de infección del tracto urinario (ITU) en 17 madres (40%), seguido por DG en 7 madres (23,3%), estados hipertensivos del embarazo (EHE) en 6 madres (20%), por último infección genital baja (IGB) en 4 madres (13,3%). Además, se obtuvo la presencia de toxoplasmosis (IgM), sífilis, anemia, amenaza de parto pretérmino (APP) y plaquetopenia, una por cada madre durante el periodo de estudio. Cabe remarcar, que la presencia de complicaciones, en determinados casos fue múltiple, combinando la presencia de dos o más durante el embarazo. (ver tabla XIII)

**Tabla XIII.** Complicaciones durante el embarazo.

Complicaciones	Presencia	Ausencia	Frecuencia (%)
ITU	12	18	40
Diabetes Gestacional	7	23	23,3
EHE	6	24	20
IGB	4	26	13,3
RPM	2	28	6,7
Toxoplasmosis (IgM)	1	29	3,3
Sífilis	1	29	3,3
Anemia	1	29	3,3
APP	1	29	3,3
Plaquetopenia Ideopática	1	29	3,3

La MA de la EG del RN es de 37,8 semanas, la moda de 38 y la mediana de 38. En cuanto a la EG al momento del parto, la mayor frecuencia fue en el intervalo de 37 a 38 semanas con 14 RN (46,7%), siguiendo por 39 a 41 semanas con 11 RN (36,7%) y 34 a 36 semanas con 4 RN (13,3%). Por último, el intervalo que obtuvo la menor frecuencia fue el de  $\leq 31$  semanas (3,3%). (ver tablas XIVa,b)

**Tabla XIVa.** Medidas de tendencia central para la edad gestacional.

Medidas	Edad gestacional(semanas)
Moda	38.000
Mediana	38.000
Media	37.767
Desviación Típica	1.888

**Tabla XIVb.** Frecuencia de edad gestacional agrupada en intervalos.

EG (semanas)	Frecuencia	Porcentaje
34 a 36	4	13.333
37 a 38	14	46.667
39 a 41	11	36.667
≤31	1	3.333
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

La MA del peso al nacer es de 3070 gramos, la moda de 1270 y la mediana de 3070. Se observó que el peso para la EG fue AEG en 23 RN (76,7%), PEG en 3 RN (10%) y GEG en 4 RN (13,3%). En lo que respecta al peso en intervalos, la mayor frecuencia (73,3%) se encuentra entre 2501 a 4000g, seguido de 1501 a 2500g con 4 RN (13,3%); 1001 a 1500g y >4000g tuvieron 2 RN (6,7%). (ver tablas XVa,b,c)

**Tabla XVa.** Medidas de tendencia central según peso al nacer.

Medidas	Peso al nacer(g)
Moda	1270.000
Mediana	3070.000
Media	3070.000
Desviación Típica	738.266

**Tabla XVb.** Frecuencia según peso para la edad gestacional en intervalos.

Peso para la edad gestacional	Frecuencia	Porcentaje
AEG	23	76.667
PEG	3	10.000
GEG	4	13.333
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

**Tabla XVc.** Peso al nacer en intervalos.

Peso al nacer intervalos	Frecuencia	Porcentaje
2501 a 4000	22	73.333
1501 a 2500	4	13.333
>4000	2	6.667
1001 a 1500	2	6.667
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

Sobre la presencia de alteraciones en el EF, 70% presentó alteraciones, mientras que 9 RN (30%) no presentaron. (ver tabla XVI)

**Tabla XVI.** Presencia de alteraciones en el examen físico del RN.

Examen físico normal	Frecuencia	Porcentaje
No	21	70.000
Si	9	30.000
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

De los 30 RN evaluados, solo 9 tuvieron más de una CC (30%), los restantes 21 RN (70%) no presentaron más de una CC. (ver tabla XVII)

**Tabla XVII.** Frecuencia de más de una CC.

Mas de una CC	Frecuencia	Porcentaje
Si	9	30.000
No	21	70.000
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

En cuanto a la variable de anomalías cromosómicas, 5 (17%) presentaron síndrome de Down, mientras que sólo un paciente presentó síndrome de Turner (3%). El 80% no presentó alteraciones cromosómicas. La incidencia de CC en pacientes con síndrome de Down es de 71%. La incidencia de CC en pacientes con Sd. de Turner es del 100%. (ver tablas XVIIIa,b,c)

**Tabla XVIIIa.** Frecuencia de anomalias cromosómicas en pacientes con CC.

Síndrome asociado	Frecuencia	Porcentaje
Sd. Down	5	16.667
Sd. Turner	1	3.333
NO	24	80.000
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

**Tabla XVIIIb.** Incidencia de CC en pacientes con Sd. de Down.

Sd. de Down con CC	Frecuencia	Porcentaje
Si	5	71.429
Ausente	2	28.571
Total	7	100.000

**Tabla XVIIIc.** Incidencia de CC en pacientes con Sd. de Turner.

Sd. de Turner con CC	Frecuencia	Porcentaje
Si	1	100.000
Ausente	0	0.000
Total	1	100.000

En cuanto a la mortalidad hospitalaria, se observó que el 90% sobrevivió, mientras que sólo uno falleció. Se carece de información de esta variable en 2 RN (6,7%). (ver tabla XIX)

**Tabla XIX.** Frecuencia de mortalidad intrahospitalaria.

Mortalidad intrahospitalaria	Frecuencia	Porcentaje
No	27	90.000
Si	1	3.333
Ausente	2	6.667
Total	30	100.000

El 93,3% fueron embarazos únicos y 6,7% fueron gemelares. (ver tabla XX)

**Tabla XX.** Frecuencia de embarazos múltiples.

Embarazo Múltiple	Frecuencia	Porcentaje
Si	2	6.667
No	28	93.333
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

Sólo un paciente presentó alteraciones morfológicas extracardiacas. Estas afecciones corresponden a agenesia renal e hipospadia. (ver tabla XXI)

**Tabla XXI.** Frecuencia de alteraciones morfológicas.

Alteraciones morfológicas	Frecuencia	Porcentaje
No	29	96.667
Si	1	3.333
Ausente	0	0.000
Total	30	100.000

## Discusión

La incidencia de CC en RN vivos permite compararla con datos tanto nacionales como globales. Según las Estadísticas Vitales del MSP, en el año 2023 se reportaron 31385 nacimientos, de los cuales aproximadamente 450 fueron CC. Entonces, la incidencia de CC en RN a nivel nacional corresponde aproximadamente a 1,4%. Este resultado es similar a la incidencia obtenida en este estudio. (14)

Según la literatura se ha reportado una prevalencia estimada de 0,8% para CC a nivel mundial. Sin embargo, en algunos países y estudios regionales, esta cifra puede variar entre 0,6 y 1,0% debido a diferencias en los distintos métodos diagnósticos y de registro. Como este estudio se realiza en un centro de referencia a nivel público, donde se derivan pacientes que presentan embarazo de alto riesgo obstétrico, se puede suponer que esto influye en la incidencia final en comparación a los valores registrados en otros países.(2)

**Tabla XXII.** Frecuencia relativa de las CC más importantes. Extraído de (2)

LESIÓN	% DE TODAS LAS LESIONES
Comunicación interventricular	35-30
Comunicación interauricular (ostium secundum)	6-8
Conducto arterioso persistente	6-8
Coartación de aorta	5-7
Tetralogía de Fallot	5-7
Estenosis valvular pulmonar	5-7
Estenosis valvular aórtica	4-7
D-transposición de grandes vasos	3-5
Ventrículo izquierdo hipoplásico	1-3
Ventrículo derecho hipoplásico	1-3
Tronco arterioso	1-2
Retorno venoso pulmonar total anómalo	1-2
Atresia tricuspídea	1-2
Ventrículo único	1-2
Ventrículo derecho de doble salida	1-2
Otros	5-10

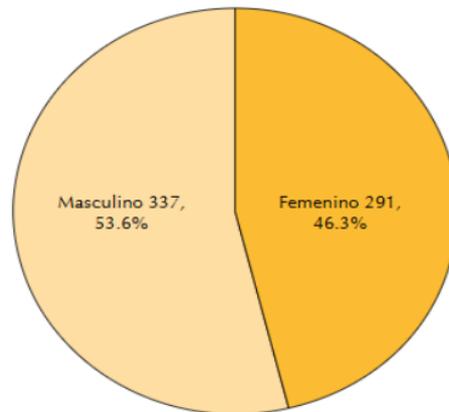
\*Excluyendo el conducto arterioso persistente en los neonatos pretérmino, la válvula aórtica bicúspide, la estenosis fisiológica de ramas pulmonares y el prolapso de la válvula mitral.

En cuanto a los tipos de CC más frecuentes, comparando los resultados con los de la tabla XXII, vemos que el orden de frecuencia de las tres primeras CC coinciden, no siendo así con el porcentaje ya que en el presente estudio la CIV fue encontrada en el 50% de la población, la CIA en el 30% y el DAP en el 13,3%, mientras que en las frecuencias relativas brindadas por la bibliografía la frecuencia oscila entre 30-35% en la primera cardiopatía y 6-8% en las dos que le siguen. En este mismo cuadro, la Tetralogía de Fallot presenta una frecuencia

de 5 al 7% que coincide con el 6,7% de los RN del CHPR, además el ventrículo izquierdo hipoplásico (1-3%) también coincide con los resultados del presente trabajo (3%). El orden de frecuencia de las CC que le sigue a las tres más repetidas es diferente en ambos trabajos, destacándose en los resultados del presente estudio la TGA (10%), arteria umbilical única, Tetralogía de Fallot, anomalía de Ebstein y atresia pulmonar, cada una con 6,7%, en comparación con la misma tabla donde las sucesoras serían coartación de aorta, Tetralogía de Fallot, estenosis valvular pulmonar (las tres con 5-7%) y aórtica (4-7%), siguiendo luego la TGA (3-5%). Estas diferencias en las CC menos frecuentes de ambos trabajos, podrían explicarse por el reducido tamaño de la población utilizada en este estudio, y por lo tanto sólo se respetaron las grandes frecuencias.(ver tabla XXII)(2)

Según los datos analizados en JASP, el 56,7% de los RN no tuvo un diagnóstico prenatal, mientras que el resto sí lo tuvo. Según la frecuencia de las distintas CC es importante destacar que del total de CIV solo 3 se diagnosticaron en el periodo prenatal. No fue así con CIA, donde se diagnosticaron 6 del total durante este periodo. Teniendo en cuenta la frecuencia total de ambas CC se puede decir que el 37,5% de estas obtuvieron un diagnóstico prenatal, por lo tanto, las CC más frecuentes de esta serie no son las que presentan un mejor diagnóstico prenatal. En la actualidad, el diagnóstico prenatal de CC sigue siendo limitado, a pesar de los avances en la tecnología de ultrasonido y su mayor accesibilidad. Las CC son una de las malformaciones más difíciles de diagnosticar, donde el mismo depende de diversos factores, en parte de la experiencia del especialista, nivel tecnológico disponible, la EG, la posición fetal, entre otras. En Uruguay las tasas de diagnóstico prenatal de CC son considerablemente bajas. Se considera esencial desarrollar estrategias para mejorar estos índices, promoviendo una mejor formación en ultrasonografía para los profesionales y el trabajo en equipo multidisciplinario. Se puede considerar también que al tratarse de poblaciones con vulnerabilidad social y económica, en ocasiones no se realiza un seguimiento adecuado de los controles clínicos y ecográficos pautados en cada trimestre del embarazo, por ende esto último podría constituir un factor de riesgo, evidenciando así un menor diagnóstico en la etapa prenatal.(6)

Se observó una mayor incidencia de CC en el sexo masculino con respecto al femenino, esta tendencia se observa en múltiples estudios, que arrojan cifras cercanas al 54% en comparación al 56% de este estudio (ver figura 2).(15)



**Figura 2.** Distribución por sexo de 628 RN con CC. Extraído de (15).

Se debería contrastar con los porcentajes de nacidos del sexo masculino y sexo femenino del total de nacidos en el CHPR del periodo de estudio. Si los porcentajes de nacidos con CC del sexo masculino y femenino son iguales a los porcentajes en el total de nacidos, el sexo masculino no sería un factor de riesgo ya que la explicación es por un tema de proporcionalidad. Ahora al observar que estos porcentajes no difieren en otros estudios, puede ser una variable a tener en cuenta en futuros proyectos de investigación para establecer si podría estar participando de forma directa.

Con respecto a la franja etaria materna de 18 a 35 años, esta fue la que obtuvo mayor incidencia, sucede lo mismo que en el caso anterior, con el porcentaje del sexo masculino. Si los porcentajes de los tres grupos etarios maternos son iguales a esta población, no habría una correlación entre las CC y una edad materna de 18 a 35 años y solo sería un tema de proporcionalidad. También esta es la franja etaria con más incidencia de embarazos ya que justamente es la más elegida por las parejas. Es algo a tener en cuenta para no generar un sesgo al analizarlo y crear una falsa percepción de que la edad materna de 18 a 35 años es un factor de riesgo. Como se observa en la tabla XXIII, la edad materna entre los 18 a 35 años está sobrerrepresentada dando un porcentaje cercano al de este estudio.(16)

**Tabla XXIII.** Incidencia de sexo y grupo etario en distintos años. Extraído de (16)

Variable	Año 2015		Año 2016		Año 2017		Año 2018		Año 2019		Año 2020		Total	
	n (244.627)	%	n (231.692)	%	n (211.698)	%	n (221.520)	%	n (210.077)	%	n (189.250)	%	n (1.308.864)	%
Sexo														
Femenino	119.898	49,01%	113.884	49,15%	100.118	47,29%	108.567	49,01%	102.749	48,91%	92.262	48,75%	637.478	48,70%
Masculino	124.708	50,98%	117.780	50,83%	111.555	52,70%	112.929	50,98%	107.306	51,08%	96.967	51,24%	671.245	51,28%
Indeterminado	21	0,009%	28	0,012%	25	0,012%	24	0,011%	22	0,010%	21	0,01%	141	0,011%
Rango etario														
< 18	17505	7,16%	13863	5,98%	6662	3,15%	5318	2,40%	4087	1,95%	3129	1,65%	50564	3,86%
≥ 18 a <35	192473	78,68%	183447	79,18%	161868	76,46%	171775	77,54%	162439	77,32%	145582	76,93%	1017584	77,75%
≥ 35	34648	14,16%	34382	14,84%	43168	20,39%	44427	20,06%	43551	20,73%	40539	21,42%	240716	18,39%

En cuanto al hábito tóxico, en una revisión sistemática donde se incluyeron 43 estudios observacionales de *Pubmed*, *EMBASE* y *Web of Science*, se investigó sobre el riesgo de presentar cualquier CC en los RN de madres fumadoras y se observó una asociación significativa de CIA y asociaciones marginalmente significativas para los defectos septales. Es decir que existe evidencia del efecto teratogénico cardiovascular del tabaquismo materno durante el embarazo, y que su descendencia puede sufrir aproximadamente un 10% de aumento relativo en el riesgo de padecer CC. En el presente estudio se observa que un 20% de las madres de los pacientes con CC manifestaron haber fumado tabaco durante la gestación, por lo que se destaca la importancia de hacer intervenciones prenatales con mayor énfasis en este punto.(17)

Acerca del antecedente de CC presente en familiar de primer grado, se sabe que la prevalencia de las CC aumenta en aquellos pacientes que tienen un familiar de primer grado (padres o hermanos) también afectado.(2)

En la literatura se encontró que en los hijos de 219 estudiados con CC, un 8,8% presentaba importantes defectos cardíacos congénitos, cifra no despreciable. En el presente estudio 3,3% de los pacientes presentó un antecedente familiar de CC, si bien no se pueden comparar ambos resultados debido a que la metodología de estudio fue diferente, es pertinente seguir indagando acerca de la carga genética en estos niños para obtener resultados más concluyentes al respecto.(18)

Sobre la administración de ácido fólico durante el embarazo, estudios observacionales de Atlanta, mostraron que el uso de multivitamínicos con folato

reduce el riesgo de malformaciones cardíacas congénitas en un 24% con un *odds ratio* (OR) de 0,76 al intervalo de confianza (IC) del 95% (0,60-0,97). En un estudio holandés se observó la ingesta de ácido fólico al comienzo del embarazo, mostrándose una reducción significativa en la tasa de defectos congénitos cardíacos con un OR de 0,82 con un IC de 95% (0,68- 0,98). Además, la mayor reducción se mostró en defectos septales. Al observar estos resultados, y teniendo en cuenta que la mayoría (63,3%) de las madres con hijos que padecen CC en este estudio, no recibieron esta vitamina en su gestación, podemos suponer que el ácido fólico no cumplió su rol como factor protector del desarrollo de esta afección. Sin embargo no se puede confirmar en este estudio, ya que no se realizó un análisis de asociación entre las variables "ingesta de ácido fólico" y "desarrollo de CC".(19)(20).

En este estudio se tomaron solo los datos de cantidad de controles ( $\geq 5$ ) y semana del primer control ( $\leq 11$ ) para hablar de control en cantidad pero no en calidad debido a la falta de datos. Se observa que la mayoría de embarazos fueron bien controlados en cantidad, esto se debería comparar con la población total de nacidos vivos para valorar diferencias.

De acuerdo a los resultados del estudio, la complicación de embarazo más frecuente fue la ITU, seguido por DG, EHE, IGB y RPM, presentando las restantes solo un caso dentro de la población. La DG, preeclampsia y las infecciones maternas son factores de riesgo para el desarrollo de CC. Sin embargo, son complicaciones comunes del embarazo y no es posible saber si la frecuencia está relacionada con esto o si se da por el hecho de ser factores de riesgo.(5)

El análisis de los datos mostró que la mayoría llegaron a término con una media de 37,8 semanas de edad gestacional, lo que sugiere que, en promedio, los embarazos están cerca de las 38 semanas. En esta EG, tienen una probabilidad elevada de supervivencia y de adaptación a la vida extrauterina, lo que reduce las complicaciones neonatales graves. En los datos revisados, no se reportaron casos de embarazos con menos de 28 semanas de gestación, una situación que suele asociarse a las bajas tasas de supervivencia y a las limitaciones en los recursos médicos para garantizar un pronóstico favorable. Estos RN denominados prematuros extremos, son muy inmaduros, especialmente a nivel respiratorio y

cardíaco, aumentando considerablemente el riesgo de complicaciones severas, como la displasia broncopulmonar y la hemorragia intraventricular. Debido a estos riesgos y la alta demanda de recursos de cuidados intensivos, la probabilidad de supervivencia disminuye considerablemente, lo que podría explicar la ausencia de estos casos en los datos obtenidos.(21)

Se comprobó que la MA del peso al nacer fue de 3070 gramos. También se puede objetivar que del total de la población el 73,3% presentó normopeso. En base a los resultados, este intervalo no es un parámetro dentro de la variable "Peso al nacer" que se pueda tener en cuenta para descartar la presencia de CC en los RN. Apoya también a este planteo que aquellos RN macrosómicos y de bajo peso al nacer presentaron una menor incidencia de CC que los primeros analizados, 6,6 y 13,3% respectivamente. Sin embargo, al comparar con otro estudio del mismo centro pero del año 2015, donde se describen las características epidemiológicas, clínicas, entre otras de niños portadores de CC, este informa que el porcentaje de niños con bajo peso al nacer fue superior a la población general, asociando una posible relación con cifras de prematurez.(22).

Siguiendo este análisis en base a los resultados de este trabajo y valorando la posible relación con la edad gestacional, se observó que de los únicos 4 registros de bajo peso al nacer, 2 fueron pretérmino tardío y los otros fueron término inmaduro. Por lo tanto no se puede realizar la misma analogía.

Valorando la variable "Peso para la edad gestacional" se observó que el 76,7% de los RN fueron AEG, representando la mayoría de pacientes y estableciendo una relación con la proporción de RN normopesos (73,3%). Un estudio realizado en el CHPR en otros años donde evaluaron a 423 RN con defectos congénitos el 65,02% fueron AEG, similar al presente estudio.(3)

La mayoría de los RN de este estudio no presentaron un EF normal, esto se debe a que las CC más graves se presentan con signos más visibles al examinar al RN, y también son las que se diagnostican más precozmente, permitiendo diagnosticarlas durante el periodo neonatal. El EF anormal, la CC grave y el diagnóstico precoz están muy correlacionados. Cabe resaltar que hay CC que no se diagnostican durante el periodo prenatal, sino que más adelante, ya que muchas no presentan ni signos ni síntomas en las etapas tempranas de la vida. Si bien la mayoría de CC diagnosticadas precozmente se presentan con un

examen físico patológico, 33% se presenta con un examen físico normal, esto se debe a que una parte de las CC no se presentan con signos físicos ya que son más leves y su diagnóstico es puramente paraclínico. Al no presentar soplos, cianosis u otras alteraciones no se puede sospechar una CC. Según otras fuentes la MA de edad del RN al momento del diagnóstico, es de 36,2 días. El 68,3% de los neonatos reciben el diagnóstico dentro de los 10 días posteriores al nacimiento.(23)

Aunque, las cardiopatías múltiples fueron menos comunes en esta población, su prevalencia no es insignificante, porque influye la planificación de recursos y manejo clínico. Una única CC, especialmente si es aislada y sin compromiso de otras estructuras cardíacas, permite un tratamiento menos complejo y un pronóstico más favorable. Además, cuando un paciente presenta una sola CC, el diagnóstico y manejo suele ser más directo, y el tratamiento puede ser aislado y específico para esa condición, ya que puede solucionarse espontáneamente o mediante cirugía sin necesidad de otras intervenciones complejas. Sin embargo, cuando un paciente tiene múltiples anomalías la gestión se vuelve mucho más complicada, las intervenciones médicas y quirúrgicas suelen ser más extensivas y riesgosas, y la calidad de vida y esperanza de supervivencia tienden a ser menores. La presencia de múltiples defectos generalmente reduce la tasa de supervivencia, esto se debe a que las anomalías combinadas generan sobrecarga en diferentes partes del corazón y pueden afectar tanto la circulación pulmonar como la sistémica.(24)

Como fue mencionado en el marco teórico, las CC pueden ser originadas por predisposición genética, donde se encuentran las anomalías cromosómicas por trisomía como el síndrome de Down (trisomía 21) así como por monosomía como es el caso del síndrome de Turner. En efecto, el 17% de los pacientes presentaron Sd. de Down mientras que 3% presentó Sd. de Turner. En base a que según la literatura las CC están presentes en el 50% de los pacientes con Sd. de Down y en el 40% de pacientes con Sd. de Turner, el porcentaje de pacientes con sd. de Down que presentaron CC fue de 71% mientras que el único RN con sd. de Turner presentó una CC, siendo en ambos casos la incidencia más

alta que lo descrito anteriormente. Esto puede deberse una vez más a que la población estudiada fue pequeña.(2)

La mortalidad de 3,3% puede no reflejar una tendencia generalizable ya que la población es muy pequeña debido al corto periodo de estudio, superando a países como EEUU con un índice de mortalidad de 0,9%. Como limitaciones en la interpretación de los resultados, hay que aclarar que el CHPR suele recibir casos más complejos y críticos, por lo que presenta diferencias en la cantidad de pacientes y su contexto clínico con resto del país lo que influye en la mortalidad observada.(2)

Según la literatura los gemelos tienen mayor riesgo de presentar una CC. En este estudio hubieron dos embarazos múltiples, de los cuales uno correspondía al RN con CC que no sobrevivió la estadía intrahospitalaria.(5)

Según investigaciones previas, entre un 20 y 45% de los neonatos con CC pueden tener anomalías extracardiacas, siendo comunes las anomalías renales, neurológicas, urológicas y del tubo digestivo. Las afecciones urológicas, como la hipospadia, y las anomalías renales se destacan por su frecuencia en esta población, lo que demuestra la importancia de un EF y evaluación exhaustiva de los sistemas extracardiacos en estos pacientes.(25)

## **Conclusiones**

Esta investigación sobre CC en RN en el CHPR mostró varios hallazgos clave sobre la incidencia y características de estas anomalías. La incidencia de CC en el período estudiado fue del 1,2%, con una mayor prevalencia de defectos como la CIV en un 50%, la CIA en un 30%, y el DAP en un 13,3%. También se observó que el diagnóstico fue predominantemente postnatal, lo que sugiere que hay áreas de mejora en el screening prenatal. Del total de RN, sólo 30% presentó un EF normal, evidenciando que las CC más graves tienden a presentar signos clínicos precoces, facilitando su diagnóstico temprano. En cuanto a la distribución por sexo, el estudio mostró una mayor incidencia de CC en RN masculinos en comparación con los femeninos. En cuanto a los hábitos tóxicos, se reportó sólo el consumo de tabaco y no de otras sustancias, esto puede deberse al estigma que supone el consumo de alcohol durante el embarazo por lo cual no fue reportado. Por otro lado, la mayoría no recibió suplementación con ácido fólico, lo cual coincide con la literatura. Respecto a las complicaciones del embarazo las ITU fueron las de mayor frecuencia, seguidas de DG y preeclampsia. En cuanto a la edad gestacional al momento del parto, la mayoría fue de término. La mayoría tuvo un peso AEG y en el rango de normopeso. Un aspecto relevante fue la mortalidad intrahospitalaria, que fue mayor a otros estudios. Finalmente se observó la presencia de anomalías cromosómicas, la mayoría correspondiendo a sd. de Down. En resumen, este estudio destaca la necesidad de optimizar las estrategias de prevención, diagnóstico temprano y seguimiento de los RN con CC, promoviendo intervenciones efectivas que puedan mejorar la calidad de vida y reducir la mortalidad en esta población.

## **Agradecimientos**

A Alvaro, Helena y todo el equipo del CHPR, por permitirnos desarrollar esta investigación, y por su dedicación a la vigilancia epidemiológica del objeto de estudio, por su disposición y apoyo continuo en este trabajo.

A Silvina y al equipo de Metodología Científica por las herramientas brindadas para hacer posible este trabajo.

A nuestras familias por su apoyo brindado en esta etapa.

A este grupo de investigación, por las largas horas de dedicación y esfuerzo.

A todos ellos, gracias.

## Referencias bibliográficas

1. Gleason CA, Juul SE. Avery Enfermedades del Recién Nacido. 10.a ed. Barcelona: Elsevier España; 2019.
2. Kliegman RM, St. Geme JW III, Blum NJ, Shah SS, Tasker RC, Wilson KM. Nelson Tratado de Pediatría. 21.a ed. Barcelona: Elsevier España; 2020.
3. Dendi Á, de los Santos J, Cordobez R, Silva V, López E, Piquerez C, et al. Incidencia y características de los pacientes portadores de defectos congénitos en el Servicio de Neonatología del Centro Hospitalario Pereira Rossell 2016-2020. 5 años de experiencia. *Arch Pediatr Urug* [Internet]. 2022 Dic [citado 2024 Nov 16];93(2). Disponible en: [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1688-12492022000201221&lng=es](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492022000201221&lng=es). <https://doi.org/10.31134/ap.93.2.28>.
4. Sadler TW. Langman. Embriología Médica. 14.a ed. Baltimore, MD: Wolters Kluwer Health; 2019.
5. Tsao CW, Aday AW, Almarzooq ZI, Alonso A, Beaton AZ, Bittencourt MS, et al. Heart Disease and Stroke Statistics—2022 Update: A Report From the American Heart Association. *Circulation*. 2022;145(8):e153–639
6. Di Cicco V, Abdala D. Diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas. *Salud Mil*. 2020;39(1):14–9. Disponible en: <https://revistasaludmilitar.uy/ojs/index.php/Rsm/article/view/78>
7. Lozano Duau CM, Hernández Benítez R, Iglesias Leboreiro J, Bernárdez Zapata I, Vidaña Pérez D. Saturación pre y postductal en recién nacidos sanos de la Ciudad de México. *Acta Méd Grupo Ángeles*. 2020;18(2):146–50. <https://doi.org/10.35366/93888>
8. Uruguay. Decreto Nº 30/2018. Reglamentación de la Ley Nº 19.580 de Violencia hacia las Mujeres Basada en Género. *Diario Oficial* [Internet]. 2018 Ene 30 [citado 2024 Nov 16]. Disponible en: <https://www.impo.com.uy/bases/decretos/30-2018>
9. Borbonet D. Neonatología: Temas prácticos. 2.a ed. Montevideo: Vesalius; 2018.
10. Chiesa P, Giudice J, Morales J, Gambetta JC, Peluffo C, Duhagon P, et al. Tratamientos percutáneos en cardiología pediátrica. *Arch Pediatr Urug*. 2008;79(1):38–57. Disponible en: [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1688-12492008000100007&lng=es](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492008000100007&lng=es).
11. Velasco Zúñiga R. Shock. Protocolos de Diagnóstico y Terapéutica en Pediatría. 2020;1:167–76. Disponible en: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/protocolos\\_seup\\_2020\\_final.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/protocolos_seup_2020_final.pdf)
12. Castillo Pino E. Manual de ginecología y obstetricia para pregrados y médicos generales. 2.a ed. Oficina del Libro, FEFMUR; 2021
13. Rodríguez Yunta E, Moreno Exebio L. Los principios éticos y la conducción responsable de la investigación. En Lolas Stepke F, Quezada A, Rodríguez E. Investigación en Salud. Dimensión Ética. Santiago de Chile: CIEB-Universidad de Chile; 2006:279 – 92.
14. Estadísticas Vitales [Internet]. Ministerio de Salud Pública. 2024 Disponible en: <https://www.gub.uy/ministerio-salud-publica/tramites-y-servicios/servicios/estadisticas-vitales>
15. Solano-Fiesco L, Aparicio-Osorio M, Romero-Ramírez JA. Prevalencia e incidencia de cardiopatías congénitas en el Servicio de Cardiología Pediátrica del Hospital Central Militar; enero 2006-enero 2010. *Rev Sanid Milit Mex*. 2015;69:171–8.

- 16.**Montenegro V, Aguillón G, Antileo A, Castellón A, Brito C, González A. Análisis descriptivo poblacional respecto a tasa de natalidad y edad materna en Chile entre 2015-2020. *Rev ANACEM*. 2022;16(1):21-5.
- 17.**Zhang D, Cui H, Zhang L, Huang Y, Zhu J, Li X. Is maternal smoking during pregnancy associated with an increased risk of congenital heart defects among offspring? A systematic review and meta-analysis of observational studies. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2017 Mar;30(6):645-657. doi: 10.1080/14767058.2016.1183640. Epub 2016 May 16. PMID: 27126055.
- 18.**Rose V, Gold RJ, Lindsay G, Allen M. A possible increase in the incidence of congenital heart defects among the offspring of affected parents. *J Am Coll Cardiol*. 1985 Aug;6(2):376-82. doi: 10.1016/s0735-1097(85)80175-3. PMID: 4019923.
- 19.**Botto LD, Khoury MJ, Mulinare J, Erickson JD. Periconceptional multivitamin use and the occurrence of conotruncal heart defects: results from a population-based, case-control study. *Pediatrics*. 1996 Nov;98(5):911-7. PMID: 8909485.
- 20.**Van Beynum IM, Kapusta L, Bakker MK, den Heijer M, Blom HJ, de Walle HE. Protective effect of periconceptional folic acid supplements on the risk of congenital heart defects: a registry-based case-control study in the northern Netherlands. *Eur Heart J*. 2010 Feb;31(4):464-71. doi: 10.1093/eurheartj/ehp479. Epub 2009 Dec 1. PMID: 19952004.
- 21.**Organización Mundial de la Salud. Recomendaciones sobre cuidados materno-neonatales para el manejo de prematuros extremos [Internet]. Disponible en: [www.who.int](http://www.who.int)
- 22.**Silva M, Guerrero P, Pérez García MC. Hospitalizaciones por cardiopatías congénitas en la Unidad de Cardiología Pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rossell. *Arch Pediatr Urug*. 2021;92(2) Disponible en: [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1688-12492021000301211](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-12492021000301211)
- 23.**Pérez-Lescure Picarzo J, Mosquera González M, Latasa Zamalloa M, Crespo Marcos D. Incidencia y evolución de las cardiopatías congénitas en España durante 10 años (2003-2012). *An Pediatr (Barc)*. 2018;89(5):294-301. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2017.12.009>
- 24.**Bendokas, K., & Stout, K. K. (2017). Congenital Heart Disease: Single versus Multiple Defects. *Journal of the American College of Cardiology*, 69(10), 1269-1277.
- 25.**Egbe A, Uppu S, Lee S, Ho D, Srivastava S. Prevalence of associated extracardiac malformations in the congenital heart disease population. *Pediatr Cardiol*. 2014;35(7):1239-45. <https://doi.org/10.1007/s00246-014-0922-6>

## Anexo



### Universidad de la República – Facultad de Medicina

Centro Hospitalario Pereira Rossell - DEPARTAMENTO DE NEONATOLOGÍA  
Bvar Artigas 1550, Montevideo - Telefax: (598) 2708 77 41

### FORMULARIO CONSENTIMIENTO INFORMADO

**PROYECTO:** “Incidencia y características de los recién nacidos con cardiopatías congénitas nacidos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell en el periodo del 1ro de abril al 30 de septiembre del 2024”

**Investigadores responsables:** Br. Borba Luisa, Br. Figueira Julián, Br. García Enzo, Br. Mendoza Manuela, Br. Rijo Geraldine, Br. Ruiz Evangelina.

**Orientadores Responsables:** Prof. Agda. Dra. Sobrero, Helena  
[hsobrero@gmail.com](mailto:hsobrero@gmail.com)

Prof. Adj. Dr. Dendi, Álvaro  
[alvarodendi@gmail.com](mailto:alvarodendi@gmail.com)

El grupo de trabajo estará integrado por docentes del Departamento de Neonatología del Centro Hospitalario Pereira Rossell e investigadores de Facultad de Medicina, Universidad de la República.

Este proyecto tiene como objetivo conocer la incidencia y características de los recién nacidos con cardiopatías congénitas.

Las cardiopatías congénitas son el conjunto de defectos más frecuentemente identificados en el período fetal y del primer mes de vida. Esta enfermedad determina la necesidad de largas estadías hospitalarias, así como la necesidad de intervenciones complejas como la cirugía que debe ser realizada en centros de salud equipados para estos casos; así como la necesidad de cuidados pre y post operatorios con alto impacto en la familia y los equipos de salud. Además, los defectos congénitos determinan la primera causa de fallecimiento en los recién nacidos y niños a nivel mundial, por eso investigar esta enfermedad es muy importante. **De esta manera, la realización de este estudio nos permitirá conocer las características de los pacientes que tienen este grupo de patologías, así como los resultados de los tratamientos realizados a los mismos en el primer mes de vida.**



Como parte de nuestro estudio, si está usted de acuerdo, al firmar y aprobar este consentimiento los investigadores tendrán acceso a la historia clínica del recién nacido donde se analizarán y obtendrán datos en relación a la historia ginecobstétrica de la madre y la historia clínica del paciente hasta sus 28 días de vida. No se utilizarán datos del paciente posteriores a este periodo de vida, y una vez obtenidos todos los datos, los investigadores dejarán de tener acceso a la historia clínica.

Le recordamos que Ud. no recibirá ningún beneficio directo por participar de este trabajo y luego de haber comenzado el mismo, si es su deseo puede retirarse en cualquier momento. **Los datos obtenidos serán utilizados con fines de investigación y se manejan con estricta confidencialidad, respetando la normativa vigente al respecto.**

**De no aceptar ser parte de este estudio, los cuidados de su salud y la del recién nacido no se verán afectados de ninguna forma.** De aceptar, le solicitamos que entregue la autorización firmada que figura a continuación.

### **Universidad de la República – Facultad de Medicina**

Centro Hospitalario Pereira Rossell - DEPARTAMENTO DE NEONATOLOGÍA  
Bvar Artigas 1550, Montevideo - Telefax: (598) 2708 77 41

### **FORMULARIO CONSENTIMIENTO INFORMADO**

**PROYECTO: “Incidencia y características de los recién nacidos con cardiopatías congénitas nacidos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell en el periodo del 1ro de abril al 30 de septiembre del 2024”**

Habiendo obtenido la información necesaria por parte del investigador, decido participar en el presente estudio luego de haber leído y comprendido la información precedente.

Nombre del paciente: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

C.I: \_\_\_\_\_

Firma del Tutor: \_\_\_\_\_

ORIENTADORES RESPONSABLES  
Dra. Helena Sobrero, Dr. Álvaro Dendi.



### **Universidad de la República – Facultad de Medicina**

Centro Hospitalario Pereira Rossell - DEPARTAMENTO DE  
NEONATOLOGÍA Bvar Artigas 1550, Montevideo - Telefax:  
(598) 2708 77 41

### **CONSENTIMIENTO INFORMADO VÍA TELEFÓNICA**

**PROYECTO:** “Incidencia y características de los recién nacidos con cardiopatías congénitas nacidos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell en el periodo del 1ro de abril al 30 de septiembre del 2024”

**Investigadores responsables:** Br. Borba Luisa, Br. Figueira Julián, Br. García Enzo, Br. Mendoza Manuela, Br. Rijo Geraldine, Br. Ruiz Evangelina.

**Orientadores Responsables:** Prof. Agda. Dra. Sobrero, Helena  
[hsobrero@gmail.com](mailto:hsobrero@gmail.com)

Prof. Adj. Dr. Dendi, Álvaro  
[alvarodendi@gmail.com](mailto:alvarodendi@gmail.com)

“Estamos realizando una investigación desde la facultad de medicina de la Universidad de la República para conocer las características de las cardiopatías congénitas en recién nacidos del Centro Hospitalario Pereira Rossell. Los investigadores somos estudiantes de medicina de sexto año, y nuestros tutores son médicos de dicho hospital universitario.

La investigación trata de la revisión de las historias clínicas de los recién nacidos desde el embarazo (que incluye datos ginecobstétricos de la madre) hasta sus 28 días de vida, donde usaremos solamente los datos necesarios para nuestro estudio, de forma anónima y respetando la privacidad del paciente.

Este estudio no brindará beneficios a los participantes directamente, pero esperamos que sea útil para conocer más sobre esta enfermedad y así poder beneficiar a esta población afectada en un futuro.

Queremos pedir su consentimiento para incluir al recién nacido a su cargo en nuestra investigación, recordándole que es libre de negarse sin que esto afecte la relación del recién nacido con la institución y el personal de salud, y que una vez dado el consentimiento puede ser retirado de la investigación en cualquier momento.”