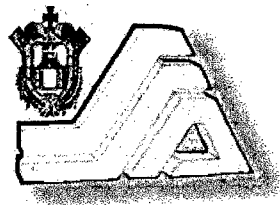




UNIVERSIDAD VERACRUZANA



**SERVICIOS DE SALUD DE VERACRUZ
HOSPITAL REGIONAL ALTA ESPECIALIDAD DE DE VERACRUZ**

TESIS:

**"FRECUENCIA DE LA ASOCIACIÓN DE LAS MALFORMACIONES Y LAS
CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN NIÑOS MENORES DE 5 AÑOS DURANTE
EL AÑO 2011 EN EL HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DE
VERACRUZ"**

PARA OBTENER EL TÍTULO DE ESPECIALIDAD DE:

PEDIATRÍA.

PRESENTA:

DRA. VANESSA YAZMÍN RUIZ BÁEZ

DIRECTOR DE TESIS:

DR. ROBERTO PÉREZ DÍAZ

ASESOR METODOLÓGICO:

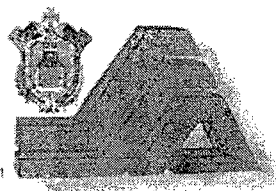
M.C.E. MARIA ANTONIA HERNANDEZ MANZANAREZ

VERACRUZ, VER. MARZO 2012.

Nº REGISTRO HRV: 056/2011
SERVICIOS DE SALUD DE VERACRUZ

HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DE
VERACRUZ

JEFATURA DE ENSEÑANZA, INVESTIGACIÓN Y
CAPACITACIÓN
COORDINACIÓN DE INVESTIGACIÓN



AUTORIZACIÓN DE TESIS DE POSGRADO: "FRECUENCIA DE LA ASOCIACIÓN DE LAS MALFORMACIONES Y LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN NIÑOS MENORES DE 5 AÑOS DURANTE EL AÑO 2011 EN EL HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DE VERACRUZ"

NOMBRE DEL INVESTIGADOR:
DRA. VANESSA YAZMÍN RUIZ BÁEZ

FIRMA

NOMBRE DEL DIRECTOR DE TESIS:
DR. ROBERTO PÉREZ DÍAZ

FIRMA

NOMBRE DEL ASESOR METODOLÓGICO:
M.C.E. MARIA ANTONIA HERNANDEZ MANZANAREZ

FIRMA

NOMBRE Y FIRMA DEL JEFE DE SERVICIO:
DR. RAUL ANTONIO ESPINOSA PALENCIA.

FIRMA

REVISADO POR DR. EN C. ROBERTO LAGUNES CORDOBA

FECHA: 13 DE MARZO DE 2012.

DICTAMEN: APROBADO

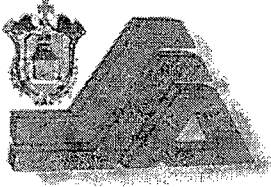
FIRMA:

JEFE DE ENSEÑANZA E INVESTIGACION.
DRA. AMPARO SAUCEDO AMEZCUA.

EL DIRECTOR DEL HOSPITAL.
DRA. ARACELI CABRALES MUJICA.

C.C. Subdirección de Enseñanza, Investigación y Capacitación.
C.C. Comisión de Investigación y Bioética del Hospital.

Nº REGISTRO HRV: 056/2011.



SERVICIOS DE SALUD DE VERACRUZ
HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DE
VERACRUZ

JEFATURA DE ENSEÑANZA, INVESTIGACIÓN Y
CAPACITACIÓN
COORDINACIÓN DE INVESTIGACIÓN

H. Veracruz, Ver. a 13 de Marzo del año 2012

C. Dr. Roberto Pérez Díaz

ASUNTO: Asesoría y Dirección de Tesis de Posgrado.

Me permito solicitar a usted la Asesoría y Dirección de la investigación que deseo abordar, misma que servirá de base para la preparación de mi Tesis Recepcional, tal como lo marca la NOM-090-SSA1-1994, requisito indispensable para el término del Curso de Especialización que realizo en esta Unidad de Salud.

Título del Proyecto: FRECUENCIA DE LA ASOCIACIÓN DE LAS MALFORMACIONES Y LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN NIÑOS MENORES DE 5 AÑOS DURANTE EL AÑO 2011 EN EL HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DE VERACRUZ.

De la Especialidad de: **PEDIATRIA.**

Por lo antes expuesto, si no tiene inconveniente, acepte mi petición con el fin de dar inicio y presentarla en los tiempos establecidos. Agradeciendo de antemano su atención y apoyo para la realización de este Trabajo.

ATENTAMENTE

DRA. VANESSA YAZMÍN RUIZ BÁEZ

Con copia para:
Subdirección de Enseñanza, Investigación y Capacitación.
Comisión de Investigación y Bioética del Hospital.

**“FRECUENCIA DE LA ASOCIACIÓN DE LAS
MALFORMACIONES Y LAS CARDIOPATÍAS
CONGÉNITAS EN NIÑOS MENORES DE 5 AÑOS
DURANTE EL AÑO 2011 EN EL HOSPITAL REGIONAL DE
ALTA ESPECIALIDAD DE VERACRUZ”**

AGRADECIMIENTOS.

A DIOS POR DARMELA VIDA, POR GUIARME.

A MIS PADRES, POR SER EL MOTOR DE MI VIDA, APOYARME EN TODO LO QUE HAGO, SIEMPRE LES AGRADECERÉ LO QUE HACEN POR MÍ, LOS AMO.

A MIS HERMANOS QUE CON SU EJEMPLO ME IMPULSAN A SER UNA MEJOR PERSONA, GRACIAS POR APOYARME EN TODO MOMENTO A PESAR DE LA DISTANCIA.

A MI GRAN AMOR, POR ESPERARME 3 AÑOS Y ENTENDER QUE ÉSTA ES MI PASIÓN, POR SER MI CONFIDENTE, MI MEJOR AMIGO, POR AMARME Y HACER MI VIDA MÁS FELIZ, QUE SERÍA DE MI SIN TU AMOR.

A MIS MAESTROS, LOS QUE ESTUVIERON AL INICIO Y AL FINAL DE ESTA GRAN AVENTURA LLAMADA RESIDENCIA, GRACIAS PORQUE DE TODOS APRENDÍ.

A MIS AMIGOS, LOS DE LA INFANCIA POR HACER MÁS GRATAS MIS VACACIONES, Y HACERME SABER QUE SIEMPRE CONTARÉ CON USTEDES, A LOS NUEVOS POR HACER MÁS AGRADABLE MI ESTANCIA FUERA DE CASA, COMO OLVIDAR TODAS LAS RISAS Y BUENOS MOMENTOS QUE PASAMOS, LOS VOY A EXTRAÑAR.

A LOS NIÑOS, PORQUE GRACIAS A ELLOS HEMOS LLEGADO A SER LO QUE SOMOS, Y LO QUE NOS HACE FALTA POR APRENDER, NO SERIAMOS NADIE SIN ELLOS, POR ROBARNOS EL CORAZÓN CON SUS PALABRAS, SONRISAS, Y LÁGRIMAS, GRACIAS POR TODO.

FRECUENCIA DE LA ASOCIACIÓN DE LAS MALFORMACIONES Y LAS CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN NIÑOS MENORES DE 5 AÑOS DURANTE EL AÑO 2011 EN EL HOSPITAL REGIONAL DE ALTA ESPECIALIDAD DE VERACRUZ.

Autores: Dra. Vanessa Yazmín Ruiz Báez, Dr. Roberto Pérez Díaz, MCE María Antonia Hernández Manzanarez

RESUMEN:

Los síndromes o enfermedades genéticas ocasionan alteraciones multiorgánicas o heterogéneas se observan como un evento aislado o formando parte de un síndrome.

La incidencia de las cardiopatías congénitas se presenta en 1% de los recién nacidos. Investigaciones demuestran la relación de las malformaciones con las cardiopatías congénitas.

Objetivo: Determinar la frecuencia de la asociación entre Malformaciones y Cardiopatías Congénitas en niños menores de 5 años en el Hospital de Alta Especialidad de Veracruz.

Material y Métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo, transversal. Universo: expedientes de pacientes menores de 5 años con malformaciones, de Enero a Diciembre de 2011.

Criterios de Inclusión: pacientes que acudan a la consulta de genética menores de 5 años con malformaciones, de Enero a Diciembre de 2011, pacientes con sospecha de enfermedad cardíaca.

Muestreo: no probabilístico a conveniencia. Se analizarán las variables: antecedentes heredofamiliares, sexo, edad, malformación, cardiopatía. Se aplicará estadística descriptiva.

Resultados: Total 90 pacientes: con síndromes 64 pacientes (49.2%), otras malformaciones 26 pacientes (20%) de 71 pacientes valorados por ecocardiograma: 31(43.6%) casos con cardiopatía asociada. Clasificación: 3 (9.6%) pacientes cardiopatía cianógena, 24 (77.4%) acianógena, 2 (6.4%) cardiopatía de tipo obstructivo, 2 (6.4 %) de otro tipo, 40(56.3%) no se encontró cardiopatía asociada.

Conclusión: Se comprueba la hipótesis, existe una fuerte asociación (43%) de malformación (Trisomía 21) con cardiopatía Acianógena, de predominio en sexo masculino.

FREQUENCY BETWEEN MALFORMATIONS AND HEART DEFECTS IN CHILDREN YOUNGER THAN FIVE YEARS OLD DURING 2011 IN THE HOSPITAL REGIONAL OF HIGH SPECIALITY IN VERACRUZ

Autores: Dra Vanessa Yazmín Ruiz Báez, Dr Roberto Pérez Díaz, MCE Maria Antonia Hernandez Manzanarez

ABSTRACT:

Syndromes or genetic diseases may cause multiorganic alterations or heterogeneas. It can observed as an isolated event or in conjunction to other malformations being part of a syndrome.

The incidence of congenital heart defects represents 1% of the newborns. Investigations show the relation between malformations and congenital heart defects.

Objective: to determined the frequency of the association between malformations and congenital heart defects in children least than five years old in the Hospital of High Specialty in Veracruz.

Material and Methods: is a descriptive, retrospective, transversal study. Universe: files of patients least than 5 years old with malformations, in the period of January to December 2011.

Inclusion Criteria: patients to turn up the consult of genetic younger than 5 years old with malformations, in the period of January to December 2011, patients diagnosed with congenital heart defects.

Not probabilistic, to convenience shown. It will analyze the variables: relatives antecedents, genera, age, malformation, heart defect. It will apply descriptive statistic.

Results: total 90 patients: Syndrome 64 patients (49.2%), other malformations 26 patients (20%). 71 patients valuated for echocardiogram: 31 (43.6%) cases report heart defect associated classification: 3(9.6%) cyanogens, 24 (77.4%) acyanogens, 2(6.4%) obstructive, 2 (6.4%) other type, 40 patients (56.3%) not found heart defect associated.

Conclusion: Its confirmed the hipotesis, exist a strong association(43%) of malformation(trisomy 21) with heart defects acianogenous, in special in male.

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN.....	1
ANTECEDENTES.....	2
JUSTIFICACIÓN.....	6
OBJETIVOS.....	7
METODOLOGÍA.....	8
RESULTADOS.....	9
DISCUSIÓN.....	11
CONCLUSIONES.....	12
BIBLIOGRAFÍA.....	13
ANEXOS.....	15

Introducción

Las anomalías congénitas, también llamadas defectos de nacimiento, son anormalidades físicas presentes en el momento del nacimiento. Aproximadamente el 3 o 4 % de los recién nacidos tiene algún defecto congénito grave. Algunos de ellos no se descubren hasta que el niño crece. En el 7.5 % aproximadamente de los niños menores de 5 años se diagnostica un defecto de este tipo, si bien muchos de ellos son insignificantes.

Se desconoce la causa de las anomalías congénitas. Investigadores como Mangones y Yang han demostrado que factores como: deficiencias nutricionales, la radiación, ciertos fármacos, el alcohol, ciertos tipos de infección y otras enfermedades de la madre, traumatismos y los trastornos hereditarios, aumentan el riesgo de desarrollarlas.

En todo polimalformado es aconsejable la realización de un ecocardiograma aún en ausencia de signos evidentes de cardiopatía congénita, por su elevada frecuencia de presentación.

Las cardiopatías congénitas se asocian con frecuencia a alteraciones cromosómicas (síndrome de Down 50%, síndrome de Di George 80%, Turner 45%)

Los más frecuentes son: Comunicación Interventricular (CIV), Comunicación interauricular (CIA), Ductus Arterioso Persistente, Tetralogía de Fallot, Estenosis Pulmonar, Coartación de la aorta y translocación o transposición de grandes Vasos

Un 70% de los niños tienen síntomas durante el primer año de vida.

La primera parte de la tesis expone un panorama de los avances de las investigaciones realizadas a nivel Nacional e Internacional, relacionadas a la asociación de las malformaciones con las cardiopatías en los niños menores de 5 años.

En la segunda parte de la tesis se explica ampliamente la metodología utilizada para la obtención de los resultados, análisis, discusión y sugerencias.

Antecedentes bibliográficos:

La incidencia de cardiopatías congénitas es de 1% de los recién nacidos. La importancia de su reconocimiento y tratamiento precoz reside en que una cardiopatía compleja no diagnosticada, dejada a su evolución espontánea, tiene una mortalidad reportada de 80%. En la etapa neonatal existen manifestaciones que nos orientan hacia una sospecha de cardiopatía congénita como son: cianosis, insuficiencia cardíaca, trastornos del ritmo, soplos, alteraciones de los pulsos, obstrucción de la vía aérea, síndromes metabólicos, dismórficos, cromosómicos¹

Estudios realizados revelan que aproximadamente 5-10 % de las cardiopatías congénitas son una manifestación de una alteración cromosómica, 3 a 5% son parte de un síndrome malformativo y 1 a 2% se debe al daño producido por un teratógeno.²

La clasificación actual (2008) de los síndromes dismórficos congénitos con múltiples malformaciones se divide en 4: síndrome, secuencia, complejos y asociaciones.

El síndrome es un grupo de signos y síntomas, que colectivamente indican o caracterizan una enfermedad. El síndrome dismórfico es un patrón peculiar que se reconoce a la exploración física. La secuencia se considera como una anomalía primaria simple o un mecanismo que actúa como factor para desencadenar una serie de eventos. El complejo: es un conjunto de complejos morfológicos, en los que la causa o el mecanismo patogénico se desconocen. La asociación combinación no ocasional o fortuita de defectos congénitos.³

En todo polimorfado es aconsejable hacer ecografía renal y cerebral sistémicas (renal por frecuencia, cerebral por la importancia pronóstica y probablemente también debido a su alta frecuencia una ecocardiografía, aun en ausencia de signos evidentes de cardiopatía congénita durante los primeros días^{1,4}

La causa de mortalidad neonatal más frecuente son las malformaciones congénitas, las cuales son parte de una embriogénesis anormal, causada por factores extrínsecos o intrínsecos.

La exploración dismorfológica no debe centrarse únicamente en las malformaciones o anomalías mayores, generalmente evidentes si afectan a estructuras visibles, sino se deben buscar e identificar malformaciones menores también llamadas "defectos leves de la morfogénesis", definidos como variaciones físicas que afectan a menos del 5% de la población pero que

carecen de relevancia clínica. La presencia de ≥ 3 malformaciones menores incrementa significativamente la probabilidad de que coexistan con una o más malformaciones mayores.

La presencia de malformaciones externas en un recién nacido debe alertarnos sobre la posibilidad de que, además, existan malformaciones de órganos internos que den lugar a manifestaciones clínicas específicas del órgano o sistema afectado (ejemplo.: cianosis debida a una cardiopatía congénita, convulsiones en una malformación del SNC, etc.).⁵

Las cardiopatías diagnosticadas prenatal o posnatal están asociadas frecuentemente a otras malformaciones extracardíacas o cromosómicas. Estas anomalías agregadas, tienen un mayor impacto en el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes, que solo cuentan con cardiopatías congénitas.⁶

En otros estudios, aproximadamente, uno de cada 4 niños nace con defectos del corazón. Ferencz y asociados reportaron malformaciones no cardíacas en 3,176 (72.3%) de 4390 recién nacidos vivos, con defectos cardíacos congénitos, en el Infantil de Baltimore, Washington de 1981 a 1989. Anomalías cromosómicas se presentaron en 522 (11.9%) de 4,390, y síndrome de Down en 385 de 522. Los síndromes más frecuentes fueron: Ivemark (68) VACTERL(anomalías vertebrales, ano imperforado, fistula traqueo esofágica, cardíacas, renales y de extremidades) (37), DiGeorge (30), Noonan (15)⁷

El estudio realizado en pacientes en Pakistán con labio leporino y paladar hendido que se llevo a cabo de Octubre de 1999 a Marzo de 2002, incluyo a 123 niños, de los cuales: 35 (29%) se les encontró malformaciones asociadas, la más común fue cardiopatías congénitas (51%)⁸

En un estudio realizado de Octubre de 1997 a Diciembre de 2003, se analizó a 1856 pacientes subsecuentes en el departamento de Cirugía con Defectos Cardíacos Congénitos, de éstos 84 pacientes (4.53%) tuvo malformaciones asociadas, de los cuales 20(23.8%) fueron neonatos. Las malformaciones del sistema digestivo(35.7%), urinario(22.4%) y nervioso (14.3%).⁹

Se llevo a cabo un estudio en el Centro Metropolitano de defectos congénitos en Atlanta Georgia en el periodo de 1968 a 2005, en el cual se identificaron 7984 nacidos vivos, niños y fetos con cardiopatía congénita. De estos 5695 (71.3%) fue de manera aislada, 1080(13.5%) presentaron múltiples malformaciones y 1040 (13.1) un síndrome, concluyendo que el 28.7% de los pacientes fueron malformaciones, asociadas a defectos cardíacos¹⁰

La población de los neonatos que presentaron alguna anomalía cardíaca es del 30%, están asociados a otras anomalías, o síndromes, lo cual incrementa el riesgo de muerte o complicación en la cirugía cardíaca.¹¹

La combinación de cardiopatías congénitas asociadas a defectos de diafragma es del 11 al 15% y presenta un mal pronóstico para la calidad de vida.¹²

El estudio en Brasil en el Hospital Materno de la Universidad de Minais, se realizó de Agosto de 1990 a Diciembre de 2003, un estudio retrospectivo de malformaciones congénitas en 29,770 recién nacidos, la prevalencia de enfermedades cardíacas fue de 9.58:1,000 (277/28,915) se reportó de manera aislada en 37.2% de los casos, y asociado a malformaciones en 31.4% y en el 23% asociado a un síndrome.¹³

El estudio de la ciudad de Strasbourg Francia, en 11 hospitales maternos, de Enero de 1979 a Diciembre de 2003, se encontraron 99 pacientes, de los cuales 53 (53.5%) fueron aislados y 46 (46.5%), tuvieron una malformación asociada, 8 pacientes con anomalías cromosómicas, con malformaciones del sistema cardíaco 24 (24.2%), urogenital 21.¹⁴

En el estudio publicado en el 2009, que recaba datos de 1990 a 2002, se analizó una base de datos, con un total 491 pacientes se obtuvieron datos completos de 392 pacientes, de estos; 141 (36.9%) presentaron cardiopatías congénitas, de los cuales 46 presentaron alteraciones cromosómicas y 95 no, las más comunes fueron: trisomía 21 (43.6%), trisomía 18 (19.1%), trisomía 13 (9.6%). En ausencia de anomalías cromosómicas, los órganos más afectados fueron el urogenital(12.25) y gastrointestinal(11.6%)¹⁵

En una investigación realizada en la ciudad de Constanta de Noviembre de 2003 a Noviembre de 2007, se encontraron 16 casos (12 onfalocelos y 4 gastrosquisis), de los cuales solo 1 paciente presentó una cardiopatía asociada de tipo defecto de tabique ventricular¹⁶

El estudio realizado de Enero de 2007 a Mayo de 2008, se efectuó en pacientes que acudieron a la consulta de cardiología, y reportó que el 30% presentaba malformaciones extracardíacas y 12 pacientes con cardiopatía congénita presentaba síndromes dismórficos¹⁷

El estudio que se publicó en el 2010 y se llevó a cabo en el Instituto Nacional de Genoma Humano, se estudiaron 79 casos de asociación VACTERL, de los cuales 60 pacientes fueron incluidos por contar con todos los criterios, dando resultado que el 80% (48/60) presentaron alguna cardiopatía congénita¹⁸

Se reporta otro estudio realizado en Brasil en el 2010, en donde se analizaron necropsias de 1591 pacientes, reportando: que 189 (11.9%) tenían malformaciones cardíacas de los cuales 133 pacientes (70.4%) las cardiopatías fueron múltiples, y en 95 (50.8%) estuvieron asociados con anomalías en otros órganos, de éstos, 45 (23.8%) presentaron cardiopatías como parte de un síndrome¹⁹

En el estudio del programa de defectos congénitos de Atlanta, de enero de 1994 a diciembre de 2005, publicado en el 2010, se incluyeron 4430 niños con cardiopatías congénitas, 547 (12.3%) tuvo anomalías cromosómicas, el que tuvo una mayor asociación fue la interrupción del arco aórtico. Concluyeron que 1 de cada 8 pacientes con cardiopatías congénitas, presenta anomalías cromosómicas.²⁰

En febrero de 2011 se publicó un estudio en el que se analizaron a 242 pacientes con malformaciones gastrointestinales y malformaciones generalizadas. Del total (242): 135(55.8%)hombres y 107(44.2%) mujeres. La malformación gastrointestinal más frecuente fue: malformaciones anorrectales (43.2%), atresias intestinales (21%), cardiopatías congénitas en 28.5%, los defectos más frecuentes: defectos del septo atrial 31 pacientes, (44.9%), defectos del septo ventricular 17 pacientes, (24.6%), y conductos arteriosos 5 pacientes, (7.2%), concluyeron que es importante la valoración cardiológica de manera temprana en pacientes con malformaciones gastrointestinales²¹

Justificación:

La incidencia de cardiopatías congénitas y de malformaciones en forma aislada es cada vez más frecuente a nivel mundial, en el Hospital de Alta Especialidad de Veracruz, reportan al año 4,651 nacimientos en el 2010, y 4,569 en el 2011. En el último año un total de 14 pacientes presentaron alguna malformación de tipo cromosómico, y 26 con malformación extracardiaca sin asociación a algún síndrome.

En las investigaciones realizadas en los últimos años se ha visto una asociación entre las malformaciones y el incremento de presentar una cardiopatía congénita, como lo reporta el estudio del 2011, en donde se comprobó la asociación y concluía la importancia de la valoración temprana por Cardiología en pacientes con malformaciones gastrointestinales, también se observó esta asociación en El Hospital Regional de Ala Sul Brasil, Brazilia en el 2010 analizaron necropsias de 1,591 pacientes, y encontraron: 189 (11.9%) tenía malformaciones cardiacas, de los cuales 95(50%) estaba asociado a malformaciones extracardiacas y 28% presentaba un síndrome dismórfico, siendo las más frecuentes: la comunicación interauricular, comunicación interventricular y persistencia de conducto.

La idea de llevar a cabo este estudio es para conocer la frecuencia de asociación entre las malformaciones y las cardiopatías congénitas. A nivel mundial existen investigaciones en las que se demuestra esta asociación y se realiza en diversos hospitales protocolo de valoración por servicio de Cardiología y Genética, sin embargo en esta unidad hospitalaria no se efectúa en su totalidad por diversos factores, al realizar este proyecto se trata de aportar resultados que permitan al personal del equipo multidisciplinario el uso de guías establecidas para obtener un diagnóstico oportuno y manejo del paciente, con el fin de otorgar un tratamiento temprano y con ello mejorar la calidad de vida de los pacientes y la sobrevida.

Objetivos:

General:

Determinar la frecuencia de la asociación entre Malformaciones y Cardiopatías Congénitas en niños menores de 5 años en el hospital de Alta Especialidad en el período de Enero a Diciembre de 2011

Específicos:

- Identificar clínicamente la malformación del paciente pediátrico menor de 5 años durante el periodo de Enero a Diciembre de 2011.

-Establecer la causa por la que los pacientes pediátricos menores de 5 años con malformaciones son enviados al servicio de Cardiología, por Genética.

- Comprobar el diagnóstico de cardiopatía en niños menores de 5 años con malformaciones de manera clínica y por Ecocardiograma.

-Establecer factores heredofamiliares que presenten los menores de 5 años con malformaciones asociadas a cardiopatía congénita

Identificar la cardiopatía más frecuente en pacientes menores de 5 años que acuden a la consulta de Genética.

-Conocer que malformaciones son más frecuentes en niños menores de 5 años, que presenten cardiopatía congénita asociada.

-Establecer la edad más frecuente de diagnóstico de alteraciones cardiacas en niños menores de 5 años con malformaciones

MATERIAL Y METODOS:

Se llevó a cabo un estudio descriptivo, retrospectivo, transversal, se revisaron los expedientes de genética, de los pacientes menores de 5 años de edad con malformaciones, que hayan acudido a consultar a Cardiología Pediátrica, en el año 2011.

Se incluyeron los expedientes de los pacientes pediátricos menores de 5 años con malformaciones que acudieron a consulta de Cardiología Pediátrica y se les realizó ecocardiograma por presentar alguna sintomatología, o valoración como parte del protocolo de estudio de malformaciones.

Se analizaron las variables: tipo de malformación, tipo de cardiopatía, sexo, edad, antecedentes familiares.

Se estimó la frecuencia de la asociación entre la presencia de malformaciones y cardiopatías congénitas.

Se aplica estadística descriptiva, frecuencia y porcentajes.

RESULTADOS:

De 199 expedientes que se tenían, 130 cumplieron con los criterios de inclusión.

De 130 expedientes por rango de edad: 1mes a 1 año 29 (22.3%), 1 año a 2 años 73 (56.1%), 3años a 5 años 28(21.5%). Género: 58 niñas (44.6%) y 72 niños (55.3%).

En síndromes y malformaciones se reportan: síndromes en 64 pacientes (49.2%), otras malformaciones en 26 pacientes (20%), 2 pacientes con probabilidad de síndrome (1.5%), se descartó en 4 pacientes (3%).

De 90 pacientes los síndromes más frecuentes son: trisomía 21 en 61 pacientes (67.7%), trisomía 18 en 3 pacientes (3.3%) y en otras malformaciones: pacientes con gastrosquisis en 9 (10%), atresia intestinal en 4 pacientes (4.4%) onfalocele 2 pacientes (2.2%) Malformación anorrectal en 4 pacientes (4.4%) y Labio Y Paladar Hendido en 22 pacientes (24.4%). En 3 pacientes se encontraron 2 malformaciones asociadas.

De 130 pacientes, 104 han tenido consulta de Genética y 26 no se han presentado o aún está pendiente la cita.

104 pacientes que acudieron a Genética sólo 72 pacientes han sido valorados por el servicio de Cardiología Pediátrica, como parte de protocolo de estudio de pacientes con síndromes o malformaciones, 1 paciente fue enviado por presentar Insuficiencia Cardíaca y 1 paciente por Cianosis. Sólo en 9 pacientes se comentó la radiografía en el expediente, presentando flujo pulmonar aumentado, reportan la interpretación de gasometría en 1 paciente, y cardiomegalia en 3 pacientes.

De los 72 pacientes valorados por Cardiología Pediátrica, 71 se realizó ecocardiograma en el Hospital Regional de Alta Especialidad de Veracruz, 1 ecocardiograma externo. De éstos casos: 31(43.6%) cardiopatía asociada clasificación: 3 (9.6%) cardiopatía cianógena, 24 (77.4%) acianógena, 2 (6.4%) de tipo obstructivo, y en 2 (6.4%) de otro tipo, y en 40(56.3%) no se encontró cardiopatía asociada. 18 pacientes está pendiente la valoración por Cardiología Pediátrica, aún no acuden a cita o no fueron enviados a valoración, con diagnóstico de labio y paladar hendido.

En relación a los antecedentes familiares se reportan 15 pacientes (11.5%) con antecedentes: en madre 1 paciente (0.76%) con polidactilia la malformación, hermanos 1 paciente (0.76%) con síndrome de Wardeburg, abuelos 2(1.53%) con síndrome de Wardeburg y polidactilia, otros familiares 11 (8.4%) las

alteraciones más frecuentes: labio y paladar hendido encontrados en 4 pacientes, trisomía 21 en 3 pacientes, y otras malformaciones en 9 pacientes. En 2 pacientes, se encontró dos antecedentes familiares (sobrino, tío).

DISCUSION:

En este estudio se reporta 90 pacientes con diagnóstico de alguna malformación o síndrome genético, 29 pacientes menores de 1 año, tomando en cuenta que aproximadamente en esta unidad anualmente son 4,500 nacimientos, correspondería a menos del 1% los pacientes que presentan malformaciones, similar a lo estimado en la literatura a nivel mundial, aunque se aprecia que para algunas patologías esta cifra se incrementa en comparación a lo reportado a nivel nacional o mundial.

Se encontró cardiopatía asociada en un 43% en pacientes que presentan algún síndrome o malformación lo que confirma que si existe asociación de estas dos patologías, sin embargo en este hospital, el resultado es mayor al reportado en otros estudios como el realizado en Francia de 1979 a 2003 quienes reportan una asociación del 24%, o en Brasil en el año de 2010 en donde se demostró una asociación del 20%.

La malformación más común encontrada fue la Trisomía 21 en el 67%, porcentaje mayor al reportado en el estudio que se realizó en Toronto de 392 pacientes en el 43% se identificó Trisomía 21, lo que corrobora que es la alteración más frecuente.

En relación a los antecedentes heredo familiares como factor predisponente el resultado fue mínimo.

El rango en el que se observó la mayor presencia de cardiopatía es el de 1 a 2 años.

CONCLUSIONES:

Se comprueba la hipótesis, existe una fuerte asociación (43%) de malformación con Cardiopatía tipo Acianógena con predominio en el sexo masculino en el Hospital Regional de Alta Especialidad de Veracruz de Enero a Diciembre de 2011. La malformación más frecuente asociada a cardiopatías fue la Trisomía 21 o Síndrome de Down, en un 49%

. Todos los pacientes con malformaciones son enviados a la consulta de Genética antes del año de edad, referidos a la consulta de Cardiología se les realizó Ecocardiograma para confirmación del diagnóstico. La cardiopatía más frecuente fue de tipo Acianógena. Los factores heredofamiliares, no están asociados al riesgo de presentar una malformación en los niños.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.

- 1 Patología cardiovascular en el periodo neonatal. Aproximación diagnóstica y terapéutica.
2. Aracena, M. Cardiopatías Congénitas y Síndrome Malformativos Genéticos. *Rev chil ped.*2003; 74(4): 426-431.
3. Aviña Fierro J, Terence Wilson B. Síndrome Dismórfico con Anomalías Congénitas Múltiples: clasificación actual. *Revista mexicana de pediatría.*Mayo-junio.2009; 7(3):132-135.
4. Pérez Aytés A. Actitud del Recién Nacido con Malformaciones Congénitas. *Junta directiva de la asociación española de pediatría.*Alicante.1995;70:19-21,
5. Palmero E, Andrade P, Orellana M. Cardiopatías Congénitas. Norma de diagnóstico y tratamiento. Documento institucional. La Paz.2005:66-69.6.
- Ramos Fuentes F. Seguimientos y Cuidados del Recién Nacido con Malformaciones. *Pediatr integr.* 2006; 10(6):439-446.
- 7 Murphy A, Neill C, Zuckerberg A. Syndromes and Congenital Heart Defects. *Medical conditions.* Chapter 46:951-971.
8. Shafi t, Khan r, Atiq M. Congenital Heart Disease and Associated Malformations in Children with Cleft Lip and Palate in Pakistan. *British Journal of plastic surgery* 2003;56:106-109.
- 9.. Wojtalik M, Henschke J, Wronecki K et al. Congenital Heart Defect with Associated Malformations in children. *Journal of pediatric surgery* .2005;40:1675-1680.
10. Miller A, Alverson J, Frias J. Congenital Heart Defects and Major Structural noncardiac Anomalies, Atlanta Georgia,1968 a 2005. *Journal Pediatric.*2011;159:70-8
- 11.Formigari R, Michielon G, Digilio M. Genetic Syndromes and Congenital Heart Defects: how is surgical management affected? *European journal of cardio-thoracic surgery.* 2006;35: 606-614.
- 12 Lin A, Pober B, Adatia I.Congenital Diaphragmatic Hernia and Associated Cardiovascular Malformations: type, frequency and impact on management. *Am J Genet C Semin Med genet.* 2007. May;145(2):201-216.
13. Amorim I, Pires C, Lana A et al. Presentation of congenital heart disease diagnosed at birth: analysis of 29,770 newborn infants. *Jornal de Pediatria.*2008;84(1):83-90.

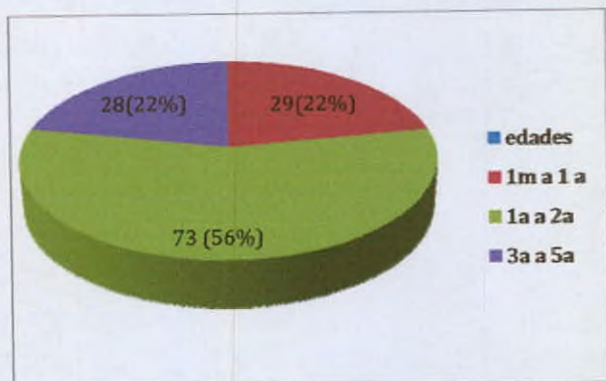
14. Stoll C, Alembic Y, Dott B et al. Associated malformations in patients with esophageal atresia. *European journal of medical genetics*. 2009;52: 287-290.
15. Song M, Chitayat D, Ryan G. Extracardiac Lesions and Chromosomal Abnormalities Associated with Major Fetal Heart Defects: comparison of intrauterine, postnatal and postmortem diagnoses. *Ultrasound obstet gynecol*.2009;33:552-559
- 16.Chircor L, Mehedinti R, Hincu M.Risk factors related to Omphalocele and Gastroschisis. *Romanian journal of morphology and embryology*.2009;50 (4):645-649.
- 17 Huber J, Santos Tj, ,Cañedo A,Congenital Heart Disease in a reference service:clinical evolution and associated illness. *Arq Bras Cardiol*.2010 marzo;94(3):313-8, 333-8.
- 18 Solomon, B, Pineda D, Bous S. Analysis of component findings in 79 patients diagnosed with VACTERL association. *Am J Med Genet*.2010 september;152(9):2236-2244
- 19 De Lima D, Miziara H, Veloso M.congenital Cardiac Malformation in Pediatric Necropsies: characteristics, association and prevalence. *Arq Bras cardiol*.2010; 94(3):275-280.
20. Hartman R, Rasmussen S, Correa A. The Contribution of Chromosomal Abnormalities to Congenital Heart Defects: a population-based study. *Pediatr cardiology*.2011;32:1147-1157.
21. Tosun M, Hakan Y, Karademir S. Gastrointestinal System Malformations in Children are Associated with Congenital Heart Defects.*The Anadolu Journal of Cardiology*.2011 marzo;11(2):146-9.

ANEXOS

GRAFICAS.

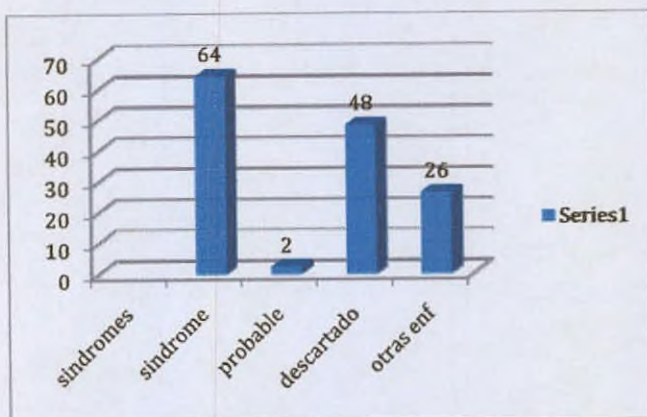
Grafica 1. Edad de pacientes valorados

N:130



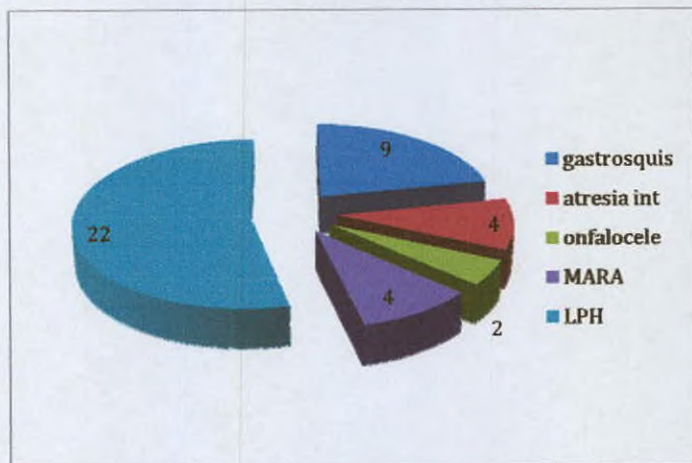
FUENTE: expedientes clínicos del 2011 (archivo clínico de HRAEV)

Grafica 2. Pacientes con síndromes



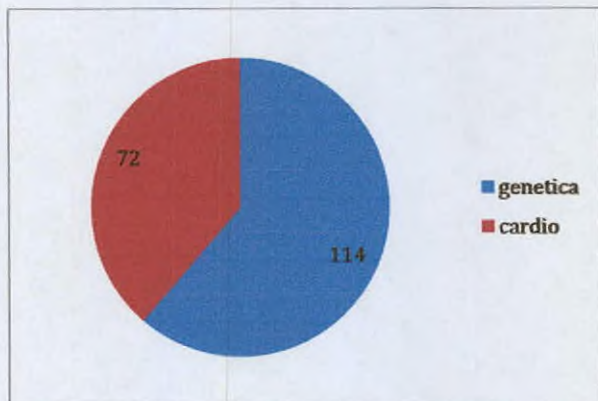
FUENTE: expedientes clínicos del 2011 (archivo clínico de HRAEV)

Grafica 3. Pacientes con malformaciones



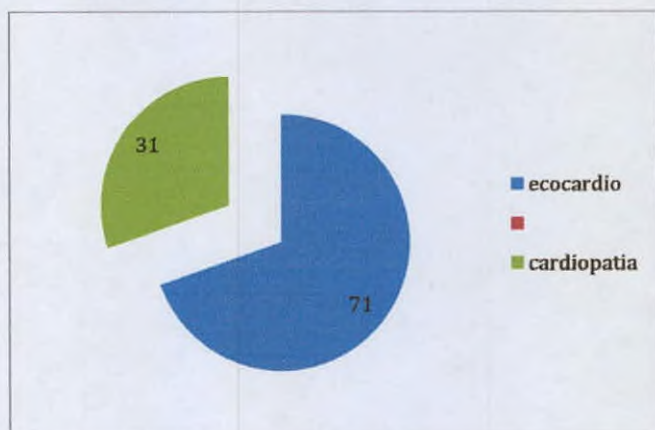
FUENTE: expedientes clínicos del 2011 (archivo clínico de HRAEV)

Grafica 4. Pacientes que acudieron a consulta



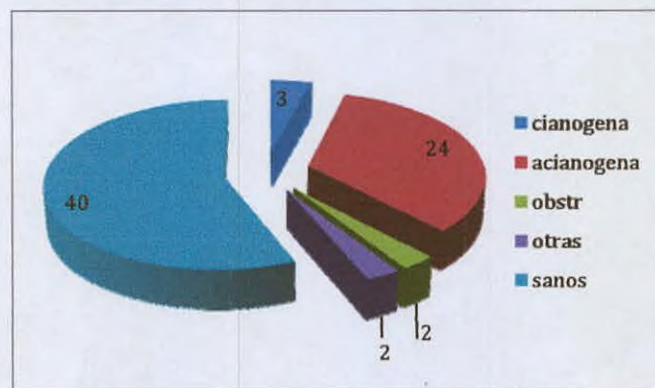
FUENTE: expedientes clínicos del 2011 (archivo clínico de HRAEV)

Grafica 5. Pacientes a los que se les realizó ecocardiograma



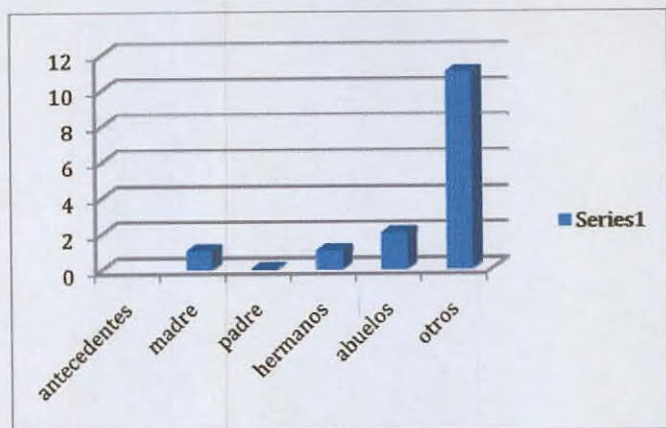
FUENTE: expedientes clínicos del 2011 (archivo clínico de HRAEV)

Grafica 6. Tipo de cardiopatía más frecuente



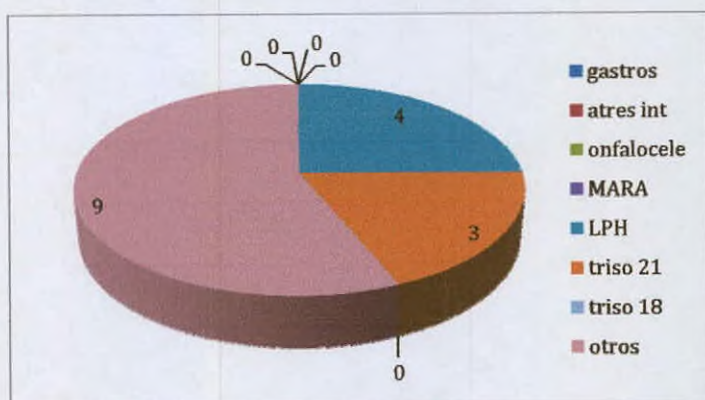
FUENTE: expedientes clínicos del 2011 (archivo clínico de HRAEV)

Grafica 7. Antecedentes familiares



FUENTE: expedientes clínicos del 2011 (archivo clínico de HRAEV)

Grafica 8. Malformaciones más frecuentes en familiares



FUENTE: expedientes clínicos del 2011 (archivo clínico de HRAEV)