

Artículo Original de Investigación

Cardiopatías congénitas en pacientes pediátricos del sistema público de la provincia de Misiones.**Congenital heart disease in pediatric and young patients of the public system of the city of Posadas**Carola Cheroki¹, Marcela I. Woloszyn², José L. Cribb³, Gerardo A. Moreno⁴.

1 Universidad Católica de las Misiones. 2 Hospital de Pediatría Dr. Fernando Barreyro. 3 Instituto de Genética Humana de Misiones (IGeHM) Parque de la Salud "Dr. Ramón Madariaga". 4 Universidad Católica de las Misiones. Posadas, Misiones, Argentina.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Recibido el 16 de Junio de 2022

Aceptado después de revisión

el 5 de Septiembre de 2022

www.revistafac.org.ar

Los autores declaran no tener
conflicto de intereses

Palabras clave:

Epidemiología,

Sistema público de salud,

Cardiopatías Congénitas.

Keywords:

Epidemiology;

public health system,

congenital heart disease.

RESUMEN

El Hospital de Pediatría Dr. Fernando Barreyro de la ciudad de Posadas, Misiones, atiende hasta 50 consultas por sospecha de cardiopatías por día. El presente trabajo buscó caracterizar las cardiopatías congénitas de diagnóstico más frecuente en la población infantil atendida en el Servicio de Cardiología entre los años 2013 y 2019 inclusive, relevando además casos en grupos familiares. Se evaluaron 699 historias clínicas digitalizadas en el periodo indicado, que resultaron en una casuística de 463 pacientes pediátricos cardiopatas de hasta 15 años. Diecisiete de los casos pertenecieron a grupos familiares. Los defectos congénitos más frecuentemente diagnosticados fueron: comunicación interauricular (aislada o no), comunicación interventricular (aislada o no), ductus arterioso permeable, canal auriculo ventricular, estenosis pulmonar, coartación de aorta, ventrículo único (atresia tricuspídea), transposición de los grandes vasos, tetralogía de Fallot y enfermedad de Ebstein. Los mismos fueron clasificados en: defectos aislados, cardiopatías complejas y síndromes genéticos conocidos. En los casos familiares (incluyendo tres gemelares), se determinó el patrón de herencia más probable y se calculó su riesgo de recurrencia específico (datos no publicados por solicitud de resguardo de las familias). Estos resultados aportan información epidemiológica en la región.

Congenital heart disease in pediatric and young patients of the public system of the city of Posadas

ABSTRACT

The Dr. Fernando Barreyro Pediatric Hospital in the city of Posadas, Misiones, attends up to 50 consultations for suspected heart disease per day. The present work sought to characterize the most frequently diagnosed congenital heart diseases in the child population treated at the Cardiology Service between 2013 and 2019, also surveying cases in family groups. There were 699 digitized medical records evaluated in the mentioned period, which resulted in 463 cases of pediatric patients with heart disease with up to 15 years of age. Seventeen of the cases belonged to family groups. The most frequently diagnosed congenital defects were: atrial septal defect (isolated or not), interventricular septal defect (isolated or not), patent ductus arteriosus, atrio-ventricular canal defects, pulmonary stenosis, coarctation of the aorta, single ventricle (tricuspid atresia), transposition of the great arteries, tetralogy of Fallot and Ebstein's anomaly. They were classified into: isolated defects, complex heart diseases and known genetic syndromes. In familial cases (including three twins), the most likely inheritance pattern was determined and their specific risk of recurrence was calculated (data not published due to families' request for privacy). Our results provide epidemiological information in the region.

INTRODUCCIÓN

De acuerdo a la Sociedad Argentina de Pediatría (SAP), las cardiopatías congénitas (CC) son la malformación más frecuente en recién nacidos vivos, con una prevalencia estimada en 8 por cada 1000^{1,2}. En el país nacen anualmente alrededor de 5.000 niños con CC³. La incidencia poblacional estimada en Argentina es del 1%⁴. Alrededor de 2/3 de estos pacientes requieren tratamiento quirúrgico antes del año de vida, y los restantes pueden resolver espontáneamente la malformación o se corrigen con cateterismo intervencionista o cirugía cardiovascular⁵.

Nueve de cada 10 pacientes que acceden a la cirugía correctiva o paliativa alcanzarán la edad adulta. El riesgo relativo (RR) de tener descendencia con el mismo defecto u otro defecto cardíaco está estimado en 2-3% para hermanos fraternos y de 4% cuando se trata de madre e hijo^{1,2}. Es así que la recurrencia de las CC está en aumento por el incremento tanto de la edad materna como de otros factores modificables no hereditarios, como así también de la supervivencia de niños cardiopatas operados que llegan a la adultez.

La provincia de Misiones registra 25.000 nacimientos (partos y cesáreas) al año, distribuidos tanto en entes privados como en sus seis instituciones públicas de complejidad Nivel II (Puerto Rico, Jardín América, Apóstoles, San Vicente, Leandro N. Alem y Aristóbulo del Valle), y en las cuatro de Nivel III (Iguazú, Eldorado, Oberá y Posadas).

En la capital Misionera, Posadas, en lo que respecta al sistema público, se registran 6.000 nacimientos al año (Hospital Materno Neonatal), mientras que el sector privado registra 10.000 partos/cesáreas anuales (Figura 1).

En el año 2012 se promulgó en la provincia de Misiones la Ley XVII N°77 que establece a la ecocardiografía fetal como práctica rutinaria y obligatoria dentro del control del embarazo entre las 18 y 22 semanas de edad gestacional, como cribado tanto en las gestaciones con o sin condiciones previas de riesgo. Estas políticas concretas buscan disminuir la morbimortalidad perinatal vinculada a las CC.

El diagnóstico preciso prenatal permite determinar la progresión y el pronóstico, como así también, brindar herramientas indispensables para organizar de forma óptima la programación del parto y el cuidado perinatal en centros especializados, para los casos que requieran de una intervención rápida luego del nacimiento, garantizando así la sobrevida del recién nacido.

Actualmente, el Hospital de Pediatría Dr. Fernando Barreyro de la capital Misionera atiende alrededor de 50 consultas por sospecha de cardiopatías congénitas al día. Esta estadística motivó el presente proyecto.

En este estudio se buscó caracterizar las CC diagnosticadas en el Sistema Público de Salud Provincial.

MATERIAL Y METODOS

Inicialmente se prestó cumplimiento a los requisitos del Comité de Ética en Investigación de Misiones pertenecientes al Ministerio de Salud Pública Provincial.



FIGURA 1

Datos correspondientes a todos los nacimientos anuales (partos y cesáreas) del sistema público de la Provincia de Misiones incluyendo el Hospital Materno Neonatal (naranja), los hospitales pertenecientes al sistema privado provincial (gris) y el resto de la provincia perteneciente al sistema público (azul).

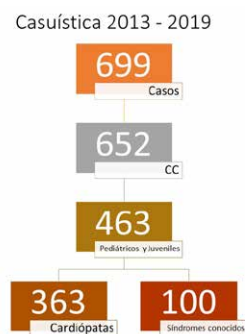


FIGURA 2

Diagrama de flujo de la población de estudio del presente trabajo colectada entre 2013 – 2019. (CC: cardiopatía congénita).

Se incluyeron pacientes pediátricos cuyo rango etario fue entre 1 mes de vida y 15 años, registrados en el sistema de Red de Información en Salud de Misiones (RISMi) entre los años 2013 y 2019 inclusive.

Los pacientes incluidos fueron derivados tanto del Hospital Materno Neonatal de Posadas, como del resto de Hospitales del sistema público de salud del interior de la provincia.

La revisión individualizada y sistemática de todas las historias clínicas se realizó en un lapso de tiempo de tres meses.

Se incluyeron 699 pacientes del RISMi con la etiqueta “cardiopatía congénita” y se excluyeron aquellos en quienes inicialmente se sospechaban cardiopatas, pero la patología fue descartada con estudios complementarios posteriores. También fueron excluidos pacientes de otros rangos etarios (menores de 1 mes de vida y mayores a 15 años).

Finalmente, y cumpliendo los criterios metodológicos establecidos, la casuística quedó conformada por 463 pacientes pediátricos cardiopatas atendidos entre 2013 y 2019 inclusive, en el Hospital de Pediatría de Posadas (Figura 2).

n = 463 pacientes pediátricos

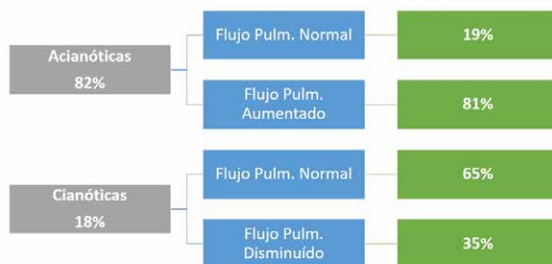


FIGURA 3
Clasificación de los casos estudiados según el tipo de cardiopatía congénita detectada con sus respectivas proporciones.

RESULTADOS

En el intervalo de tiempo estudiado, el Hospital de Pediatría concentró pacientes derivados de las cinco zonas sanitarias de la provincia: Zona Norte Paraná (9%), Zona Noreste (7%), Zona Centro Uruguay (12%), Zona Centro Paraná (11%) Zona Sur (6%), y Zona Capital (43%). El restante de los casos perteneció a pacientes que no identificaron su zona de origen (12%).

Los pacientes estudiados fueron inicialmente clasificados en dos grupos, CC sindrómicas y CC no sindrómicas, de acuerdo a la presencia o no de síndromes genéticos conocidos. De esta manera se observó la siguiente distribución: 100 pacientes (22%) con CC sindrómicas (secuencias malformativas o síndromes genéticos conocidos), los restantes casos (363 pacientes, 78%) fueron identificados como CC no sindrómicas, y entre ellas, CC simples y CC complejas (Figura 2).

Entre los síndromes genéticos conocidos o CC sindrómicas se mencionan: síndromes de Marfan, Down, Patau y Edwards, mucopolisacaridosis, onfalocelo, encefalopatía crónica no evolutiva (ECNE) y malformaciones congénitas renales. Se identificaron también CC causadas por infecciones congénitas como toxoplasmosis.

Los defectos cardíacos de los pacientes fueron clasificados a su vez en dos subgrupos: 379 pacientes (82%) con CC acianóticas (Subgrupo 1), y 84 pacientes (18%) con CC cianóticas (Subgrupo 2). En el subgrupo 1, el 81% de los casos correspondía a patologías con flujo pulmonar aumentado, y las restantes, el 19%, a flujo pulmonar normal. En el segundo subgrupo, el 65% de los casos tenía flujo pulmonar normal, y los restantes (35%) con flujo pulmonar disminuido (pacientes en quienes se realizó cirugía correctiva paliativa) (Figura 3).

Entre los pacientes con CC acianóticas con flujo pulmonar aumentado (307 casos), los defectos congénitos más frecuentes fueron: 32% comunicación interauricular (aislada o no), 37% comunicación interventricular (aislada o no), 3% ambos defectos presentes, 22% ductus arterioso permeable y 6% canal aurículo-ventricular. En el mismo grupo de CC pero con flujo pulmonar normal (72 casos)

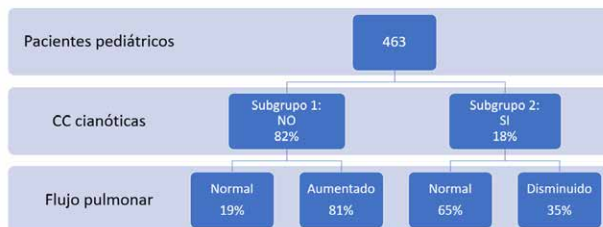


FIGURA 4
Clasificación de los casos estudiados según si causan cianosis o no y según su flujo pulmonar, aumentado o no.

TABLA 1.
Total de casos incluidos en el presente trabajo, clasificados según el tipo de defecto (cianóticas y acianóticas).

TOTAL DE CASOS: 463 pacientes			
CC acianóticas (379 casos - 74%)		CC cianóticas (84 casos - 17%)	
FPA (307 casos - 81%)	FPN (72 casos - 19%)	FPA (30 casos - 35%)	FPN (54 casos - 65%)
CIA aislada o no (32%)	EP (67%)	T. G. V (63%)	T. Fallot (67%)
CIV aislada o no (37%)	CoA (33%)	V. único (37%)	E. Ebstein (24%)
CIA con CIV (3%)			Atr. Tricusp. (9%)
DAP (22%)			
CAV (6%)			

CC: cardiopatías congénitas; FPA: flujo pulmonar aumentado; FPN: flujo pulmonar normal; CIA: comunicación inter auricular; CIV: comunicación inter ventricular; EP: estenosis pulmonar; CoA: Coartación de aorta; T. G. V: transposición de grandes vasos; V. único: ventrículo único; T. Fallot: Tetralogía de Fallot; E. Ebstein: Enfermedad de Ebstein; Atr. Tricusp.: Atresia tricuspídea

se identificaron: 67% estenosis pulmonar y 33% coartación de aorta.

En el grupo de CC cianóticas con flujo pulmonar disminuido (30 casos), se evidenciaron: 63% de transposición de los grandes vasos y 37% de ventrículo único (9% con atresia tricuspídea). En el mismo grupo, pero con flujo pulmonar normal (54 casos) se identificaron 67% con tetralogía de Fallot y 24% con enfermedad de Ebstein (Tabla 1 y Figura 4).

Diecisiete pacientes presentaban antecedentes familiares de CC (heredogramas graficados en Figura 5), con al menos un familiar de primer grado con CC. En ellos, se pudo observar: 3 pares de gemelos (un par de concordantes, dos pares de discordantes), 7 casos de afección en madre e hijo, 5 casos de hermanos fraternos afectados por CC con padres sanos y 2 familias con un total de cuatro afectados incluyendo parentesco de 1° y 2° grado.

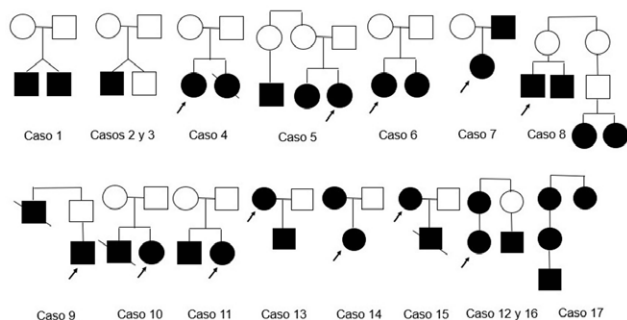


FIGURA 5

Heredogramas de los 17 casos familiares identificados según el estudio de las historias clínicas del registro RiSMi del Hospital de Pediatría Fernando Barreyro y del Hospital Materno Neonatal.

El estudio más detallado de cada CC en los 17 grupos familiares registrados posibilitó, no solo el cálculo del riesgo de recurrencia específico para un nuevo niño, sino también el patrón de herencia más probable del defecto en esa familia (datos no publicados por solicitud de resguardo del dato por parte de las familias).

No se identificaron diferencias estadísticamente significativas entre ambos sexos en el presente estudio.

DISCUSIÓN

Los defectos congénitos son un problema de gran importancia en todo el mundo. Su prevalencia varía con el tipo de sistema de salud, la implementación de estrategias preventivas, el acceso al cribado prenatal y el diagnóstico propiamente dicho^{6,7,8}. La prevalencia al nacimiento de estos defectos entra en rangos de 10-60/1.000 RNV, dependiendo de las condiciones antes mencionadas.

Las cardiopatías congénitas son frecuentes entre los defectos del nacimiento y superan ampliamente en número a todos los defectos congénitos estructurales combinados⁹. Sus características principales son la frecuencia de presentación (tratables en su mayoría) y su gravedad¹⁰.

Para estimar la prevalencia de un defecto congénito específico es indispensable la existencia de métodos de colecta y monitoreo que generen datos robustos y consistentes. Es común que los países en desarrollo carezcan de registros y estadísticas relacionadas a problemas de salud, estimándose que hasta un tercio de los nacimientos en dichos países no son correctamente registrados⁹.

Debido a esto, puede ser ardua la tarea de calcular con precisión la prevalencia al nacimiento de un determinado defecto congénito, ya que pueden escapar al registro epidemiológico del sistema de salud. En estas circunstancias, la prevalencia de un determinado defecto congénito sería un dato aproximado, obtenido de hospitales y de estudios basados en comunidades, los cuales no necesariamente son representativos en forma precisa de esa población.

A pesar de estas limitaciones, muchos estudios han logrado poner de manifiesto el impacto de los defectos congénitos cardíacos en países en desarrollo.

Ante el diagnóstico de una CC, el grupo familiar de este paciente posee un riesgo de recurrencia elevado por sobre el valor calculado para la población general. El componente genético de este defecto ha sido estimado usando estudios descriptivos de gemelos (mono o dicigóticos) concordantes para CC.

Del estudio de los 17 casos familiares, especialmente aquellos con un parental y un hijo afectado, el caso de los gemelos concordantes y las dos familias con 4 afectados, es indiscutible la presencia de un factor genético en la transmisión del defecto. De todas maneras, es necesario realizar estudios en casuísticas de mayor tamaño para concluir cual es la contribución del ambiente en esos casos. Es importante recordar también que la existencia o no de consanguinidad en esos casos familiares es un dato que no ha podido ser recabado desde las historias clínicas y podría en parte explicar el RR observado.

El presente trabajo de investigación (descriptivo retrospectivo) fue impulsado ante el elevado número de consultas diarias que ingresaban al sistema público en Posadas con sospecha de CC. El período estudiado (2013 - 2019) es justo posterior a la implementación de políticas públicas de cribado pre-natal bajo la Ley XVII N°77 promulgada en 2012.

La localidad de origen de los pacientes atendidos correspondió en gran parte a la capital provincial (43%), siendo este hecho debido probablemente no sólo a la mayor densidad poblacional sino también a la búsqueda de nosocomios de mayor complejidad ante el diagnóstico prenatal de CC, para cubrir así las necesidades de manejo posnatales.

Los datos obtenidos y detallados excluyen aquellos referentes al diagnóstico prenatal realizado en gestas en curso, a los óbitos, los natimortos o los datos referentes a recién nacidos con CC hasta el primer mes de vida.

Los resultados del estudio evidenciaron valores de 8,96/1000 RNV diagnosticados con CC en la provincia de Misiones. Este dato está ligeramente por encima de la media nacional Argentina establecida por la Sociedad Argentina de Pediatría (8/1000 RNV), pero a su vez por debajo de lo publicado por la *American Heart Association* (13/1000 RNV).

Los valores obtenidos probablemente serían mayores si se incluyeran a los afectados por CC de menos de 1 mes de vida. También se debe considerar que, al menos en parte, estos valores podrían ser resultado del impacto de la ecocardiografía fetal como práctica rutinaria y obligatoria dentro del control del embarazo a partir de la semana 18 de edad gestacional, tanto en gestaciones con o sin condiciones de riesgo identificadas previamente.

El registro RiSMi no incluye información respecto a gestaciones que no ingresaron al sistema público de salud provincial (partos domiciliarios o en instituciones privadas). A pesar de esto, el Hospital de Pediatría es un ente representativo del registro público provincial y estos resultados pueden contribuir al conocimiento de las CC en la región.

CONCLUSIONES

Disponer de estadísticas regionales es de vital importancia para el manejo y la prevención de estas malformaciones congénitas. Son relevantes el diagnóstico prenatal para determinar el pronóstico (morbilidad/mortalidad), el tratamiento (prenatal/postnatal), los aspectos psicológicos (padres/familia), la planificación (recursos/acceso) y el asesoramiento genético de los futuros riesgos de repetición.

Implementar este tipo de programas públicos provinciales enfocados en la prevención, el diagnóstico prenatal y en la optimización del enfoque terapéutico de las malformaciones cardíacas congénitas permite realizar mejoras en el sistema público de salud en cortos períodos de tiempo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hoffman JI, Christianson R. Congenital heart disease in a cohort of 19,502 births with long-term follow-up. *Am J Cardiol* **1978**; 42: 641 - 647.
2. Hoffman JIE. Incidence, mortality and natural history. En: Anderson RH, Baker EJ, McCartney FJ, et al., *Paediatric Cardiology*. 2nd ed. London: Churchill Livingstone, **2002**:111 - 39.
3. Magliola R, Laura JP, Capelli H. Situación actual de los niños con cardiopatía congénita en Argentina. *Arch. argent. pediatr* **2000**; 98: 130.
4. Maranz P. Epidemiología de las Cardiopatías Congénitas en Congreso del Centenario, SAP. **2011**. Disponible en https://www.sap.org.ar/docs/congresos/2011/centenario_sh/marantz.pdf Acceso 8 de Diciembre de 2022.
5. Ferenz C, Rubin JD, McCarter RJ, et al. Congenital heart disease: prevalence at livebirth. The Baltimore-Washington Infant Study, *Am J Epidemiol* **1985**; 121: 31 - 36.
6. Kuliev AM, Modell B. Problems in the control of genetic disorders. *Biomedical Science* **1990**; 1: 3 - 17.
7. Murray CJL, Lopez AD (eds.). *Health Dimensions of Sex and Reproduction: The Global Burden of Disease: A Comprehensive Assessment of Mortality and Disability from Diseases, Injuries, and Risk Factors in 1990 and Projected to 2020*. Boston: Harvard School of Public Health: Global Burden of Disease and Injury Series. **1996**.
8. Marelli AJ, Ionescu-Ittu R, Mackie AS, et al. Lifetime prevalence of congenital heart disease in the general population from 2000 to 2010. *Circulation* **2014**; 130: 749 - 756.
9. Maranz P, Guerchicoff M, Infante J, et al. Evaluación del impacto del diagnóstico precoz de las cardiopatías congénitas. *Arch. argent. pediatr* **2004**; 102: 445 - 450.
10. Burn J, Goodship J. Congenital heart disease, En: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR, Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics, Edición 5, Pensilvania, Elsevier Churchill Livingstone, **2006**, 1083 - 1159.