

11237



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA
DE MEXICO

DIVISION DE ESTUDIOS SUPERIORES
FACULTAD DE MEDICINA



**Instituto de Seguridad y Servicios Sociales para los
Trabajadores del Estado.**

Centro Médico Nacional 20 de Noviembre
INCIDENCIA DE CARDIOPATIAS CONGENITAS ASOCIADAS A
ALTERACIONES FENOTIPICAS (MICROGNATIA, PALADAR
OJIVAL, IMPLANTACION BAJA DE PABELLONES
AURICULARES Y DEPRESION DE PUENTE NASAL) EN EL
SERVICIO DE MEDICINA INTERNA PEDIATRICA DEL
CENTRO MEDICO NACIONAL 20 DE NOVIEMBRE.

TESIS PARA OBTENER EL TITULO DE LA ESPECIALIDAD EN
PEDIATRIA MEDICA

Presenta:

Dra. Liliana Mote Amador

Asesor:

Dr. Eduardo Augusto Ordoñez Gutiérrez

México, D. F.

Septiembre 2005.

0350116



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso


DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.




Dr. Mauricio Di Silvio López.
Subdirector de Enseñanza e investigación.


Dr. Miguel Ángel Pezzotti y Rentaría.
Profesor Titular de Pediatría.


Dr. Eduardo Augusto Ordóñez Gutiérrez.
Asesor de tesis.


Dra. Liliana Mote Amador.
Tesisista.



Dr. Mauricio Di Silvio López.
Subdirector de Enseñanza e investigación.

Dr. Miguel Ángel Pezzotti y Rentaría.
Profesor Titular de Pediatría.

Dr. Eduardo Augusto Ordóñez Gutiérrez.
Asesor de tesis.

Dra. Liliana Mote Amador.
Tesista.

DEDICATORIA.

Inicialmente a Dios por darme la oportunidad de continuar en esta vida y por darme el regalo más grande que tengo; mis padres: Lilia y Luis; quienes siempre me han apoyado en todo y les debo lo que soy.

A mis hermanos Luis y Ricardo por convivir conmigo y crecer juntos, por ser parte siempre de mis triunfos y fracasos.

A mis amigos quienes me han apoyado cuando los he necesitado en especial a Erika y Memo, quienes no dejaron que me derrumbara cuando sentí que no podía seguir.

A Carlos por estar conmigo e impulsarme para ser mejor cada día.

A los doctores que compartieron el mejor regalo que un médico pueda ofrecer su conocimiento y experiencia.

Al Dr. Ordoñez por apoyarme siempre y en especial en la realización de esta tesis.
GRACIAS.

Índice.

Resumen	3
Abstract	4
Introducción	5
Material y métodos	12
Resultados	13
Discusión	15
Tablas y gráficas.....	16
Bibliografía.....	20

Resumen.

Introducción: Las malformaciones congénitas son anomalías anatómicas o estructurales presentes al nacimiento, presentándose en un 14% las menores simples. Las cardiopatías congénitas se presentan de 0.5-0.8% de los recién nacidos vivos. Se ha demostrado la asociación de cardiopatía con malformaciones extracardíacas, teniendo como variante el sexo del paciente. **Objetivo:** Demostrar la incidencia de cardiopatías congénitas asociadas a alteraciones fenotípicas en el Servicio de Medicina Interna Pediátrica del CMN 20 de Noviembre. **Material y métodos:** Se realizó un estudio prospectivo, longitudinal, observacional y experimental. Los criterios de inclusión fueron niños ingresados en el Servicio de Medicina Interna Pediátrica sin importar edad o sexo, con diagnóstico de cardiopatía congénita, que contaran con ecocardiograma, a cada paciente se le realizó historia clínica completa, examen físico donde se buscó intencionadamente alteraciones fenotípicas (micrognatia, paladar ojival, implantación baja de pabellones auriculares y depresión de puente nasal). **Resultados:** Se estudiaron un total de 17 pacientes de los cuales 14 fueron hombres (82.4%) y 3 mujeres (17.6%). El promedio de edad fue de 4.67 años, con una desviación estándar de 5.48 años. Se demostró la alta incidencia de cardiopatía congénita asociada a alteraciones fenotípicas, 88% (15 pacientes) presentaron al menos una malformación, siendo la más frecuente el paladar ojival. **Discusión:** Se demostró una alta incidencia de malformaciones menores relacionadas con cardiopatías congénitas en los pacientes estudiados.

Palabras clave: cardiopatía congénita, malformaciones fenotípicas, incidencia

Abstract.

Introduction: The congenital malformations are anatomical or structural abnormal at the present time to be born, the presence of smaller simple is 14%. The congenital heart disease is 0.5-0.8% in de new born alive. To demonstrate the association between congenital malformations and congenital heart disease, it is to be expected the patient sex variant. **Objective:** Determine the congenital heart disease incidence associate a congenital malformations in the internal medicine pediatric in CMN 20 the November. **Material and methods:** A prospective, longitudinal, observational and experimental study. To include criterions his was inmate internal medicine pediatric children, was carried out in patients of both sexes, with congenital heart disease diagnostic, with echocardiography, clinic history, physical examination in search of congenital malformations (micrognatia, buttonhole palate, implant down ears and nasal bridge depression). **Results:** included a total of 17 were, the 82.4% (14 patients) of them were men and 17.6% (3 patients) of them were woman. The age average was 4.67 years old with a SD of 5.48. To demonstrate discharge incidence of congenital heart disease associate with congenital malformations, the 88% (15 patients) to present one congenital malformation at least with frequency major buttonhole palate. **Conclusion:** To demonstrate discharge incidence of congenital smaller malformations associate with congenital heart disease in the study patients.

Key Word: congenital heart disease, congenital malformations, incidence.

Introducción.

El interés médico, fundamentalmente anatómico y embriológico en forma aislada se remota al siglo XIX, y empieza a cobrar auge desde el primer cuarto de siglo XX. Sin embargo mientras no hubo cirugía cardíaca, no pasaba de ser un tema atractivo. Desde 1939 cuando Gross hizo corrección quirúrgica del conducto arterial y desde 1945 cuando Blalock hizo la primera fistula sistémico-pulmonar para el tratamiento paliativo de la tetralogía de Fallot, se inició la era quirúrgica de la cardiología pediátrica. La cual desde entonces ha tenido avances en las diferentes técnicas quirúrgicas de tratamiento paliativo o correctivo, mediante procedimientos como la atrioseptostomía con catéter-balón realizadas por Raskind y Millar en 1966. En 1976 Jatene implementa la técnica en el intercambio de los grandes vasos con reimplantación coronaria concomitante en la aorta. En 1989 Raskind y Mullens diseñan una técnica de doble paraguas para cerrar el conducto arterioso.¹

Las malformaciones congénitas son anomalías anatómicas o estructurales presentes al nacimiento; sin embargo pueden ser macroscópicas o microscópicas, superficiales o dentro del cuerpo. Son resultado de una embriogénesis defectuosa. En la actualidad, se estima que 7% de las anomalías del desarrollo en seres humanos son consecuencia de la acción de fármacos, virus y otros factores ambientales. Las malformaciones pueden ser simples o múltiples y con un mayor o menor significado clínico. Las malformaciones menores simples se presentan en cerca de 14% de los recién nacidos. Tales malformaciones no poseen significado funcional, pero debe alertar al médico ante la posible presencia de malformaciones mayores concomitantes. La importancia y trascendencia de este estudio está basado en que las cardiopatías congénitas son una causa importante de muerte entre 1 y 12 meses de edad. Y en términos globales entre el 20 y 50% de los pacientes con cardiopatías mueren en los primeros días de vida. En los últimos tiempos los conceptos de las causas de cardiopatías congénitas han cambiado mucho basados en investigaciones de genética molecular. Se decía habitualmente que se deben a causas multifactoriales como resultado de interacciones genéticas y ambientales. Sin embargo se ha visto que la influencia familiar (gen aparentemente mendeliano) está presente en virtualmente todas

las formas de cardiopatías congénitas, particularmente en aquellos defectos aislados intracardíacos que no están asociados a otras malformaciones extracardíacas o síndromes diagnósticos. Más del 25% de individuos con un defecto congénito cardíaco tiene una malformación extracardíaca asociada a menudo como parte de un síndrome polimalformativo.¹⁻³

Las cardiopatías congénitas se presentan en el 0.5-0.8% de los recién nacidos vivos, aumentando de 2-6% en el segundo embarazo. La incidencia es mayor en los mortinatos (3.4%), los abortos (10-25%) y los lactantes prematuros (alrededor del 2%, excepto la persistencia del conducto arterioso (PCA)). La gravedad varía en gran medida entre los niños con alteraciones cardíacas congénitas: aproximadamente 2 o 3 lactantes de cada 1000 recién nacidos presentan una cardiopatía congénita sintomática en los primeros años de vida. El diagnóstico se alcanza durante la primera semana de vida en el 40-50% de los pacientes, y durante el primer mes en el 50-60%. Las cardiopatías congénitas siguen siendo la principal causa de mortalidad en los niños con malformaciones congénitas. Los defectos cromosómicos en las cardiopatías congénitas se presentan de 5 a 8%, por lo común la trisomía 21; pero también las trisomías 13, 18, 45 y XO (síndrome de Turner). Defectos Monogénicos Mendelianos Clásicos. Afectan al 3% de los pacientes y su riesgo de transmisión es de 25%. La herencia ligada a X rara vez causa defectos estructurales del corazón, pero guarda relación con cardiomiopatía de la distrofia de Duchenne.⁴

La cifra exacta de cardiopatías congénitas varía un poco de un país a otro, pero en términos generales, el factor determinante es el lapso en el que se obtuvieron los datos. En algunas series de neonatos, se ha señalado frecuencia menor de un caso por cada 1000 neonatos vivos. Sin embargo, con la vigilancia a largo plazo la frecuencia de cardiopatía congénita parece ser independiente del sitio geográfico y de otras diferencias. La persistencia del conducto arterioso es la cardiopatía congénita más frecuente en nuestro medio debido a la altitud sobre el nivel del mar y por la concentración de oxígeno pero en la primera infancia no es frecuente por el cierre medicamentoso con indometacina que se utiliza por los neonatólogos. En el Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez se observó que causaba el 24.8% de las cardiopatías congénitas estudiadas hasta 1981. En países extranjeros la comunicación interventricular es la más frecuente, en nuestro país ocupa el segundo lugar. Las malformaciones en nuestro medio se presentan en el 2% de los nacidos vivos y las cardiopatías congénitas ocupan el segundo lugar en frecuencia después de la luxación

congénita de cadera. Las cifras de defectos cardíacos coexistentes con un síndrome poliformativo varía del 25-45% y con frecuencia la cardiopatía afecta negativamente la morbimortalidad de estos pacientes.^{5*}

En los niños con Síndrome de Down, cuya incidencia es de 1:600 nacidos vivos hace que sea la enfermedad genética más común; desde el punto de vista del cardiólogo se presenta en uno de cada 25 niños con cardiopatía congénita. Se considera que hasta la mitad de los casos con síndrome de Down cursan con alguna cardiopatía. Incluso se conoce que puede haber retardo en la adaptación cardiocirculatoria en las primeras dos semanas del nacimiento. Como cardiopatías congénitas predominan los defectos del cojinete endocárdico asociados a comunicación interventricular o a la persistencia del conducto arterioso. Es trascendente el diagnóstico de cardiopatía congénita en estos niños ya que es la principal causa de mortalidad temprana con 44% de fallecimientos en los primeros seis meses, existen múltiples síndromes genéticos asociados a cardiopatía.

El mensaje principal es que al revisar a un neonato con cardiopatía congénita se deben descartar intencionadamente la presencia de defectos extracardíacos, a nivel del sistema nervioso central, músculo-esqueléticos, vías urinarias y de tubo digestivo, pudiendo coincidir en el mismo paciente más de una anomalía. Esta misma actitud se debe tener cuando se atiende a un paciente con fenotipo anormal, que se sabe está asociado a cardiopatía congénita, aún en ausencia de manifestaciones en ese momento. La impresión genética que aporta la madre es superior a la que aporta el padre de manera que si la madre es la portadora de cardiopatía, existe la posibilidad de que el hijo sea cardiopata en el 18% de los casos mientras que solo del 6% si la cardiopatía es del padre. Los defectos troncocónicos constituyen el mejor ejemplo de cardiopatía con base genética. Estas anomalías comprenden la tetralogía de Fallot, el ventrículo derecho con doble salida, el tronco arterioso, la atresia pulmonar y la interrupción del arco aórtico. Muchos de estos pacientes también presentan síntomas del síndrome de DiGeorge (hipocalcemia, hipoplasia tímica, anomalías faciales leves) o del síndrome velocardiocfacial de Sprintzen (fácies anómala, hendidura palatina).⁷

Las cardiopatías congénitas se asocian frecuentemente a problemas genéticos, aberraciones cromosómicas, teratógenos, enfermedades metabólicas, defectos esqueléticos, lesiones cutáneas y trastornos del tejido conectivo. El síndrome de Shprintzen o velocardiocfacial es una entidad relativamente común, causada por una delección en la región p11 del cromosoma 22. La aparición de cardiopatías específicas varía en ambos sexos. La transposición de las grandes arterias y las lesiones

obstructivas de cavidades izquierdas son algo más frecuentes en los niños (aproximadamente el 65%), mientras que la comunicación interauricular, la comunicación interventricular, el conducto arterioso persistente y la estenosis pulmonar son más comunes en niñas.^{8,9}

En la tercera semana de gestación, se forma el mesodermo a partir del ectodermo; del primero se desarrollara el aparato cardiovascular. Aparece la semiluna cardiogénica, precursora del corazón. Se presenta el celoma del cual se formará el pericardio. Nace el tubo recto que inicia su latido alrededor del día 20 de edad. Este tubo inicia su rotación a la derecha por lo que se conoce como asa D o al izquierda como asa I, en la cuarta semana. Se completa el asa D, se inician el desarrollo ventricular y la circulación. Principia la tabicación cardiaca y el desarrollo de arcos aorticicos, en la quinta semana se produce la separación de la aorta y la pulmonar, se disocian válvula mitral y tricúspide, se perforan las válvulas. El tejido auricular parte del septum primum (tabique interauricular inferior) y se forman a partir del tejido endocardico. La válvula pulmonar gira a la izquierda y adelante. Los arcos aorticicos 3,4 y 6 persisten y en la sexta y séptima semana. Se completa la tabicación interventricular. La organogénesis se realiza entre la cuarta y octava semanas de vida intrauterina, por lo que constituye el periodo de mayor susceptibilidad de ocurrir malformación congénita. El sistema cardiovascular incluye corazón y vasos sanguíneos, los cuales se originan del mesodermo. Debido a que en este estudio el objetivo es correlacionar las alteraciones fenotípicas (implantación baja de pabellones auriculares, micrognatia, depresión de puente nasal, paladar ojival), es necesario recordar a partir de que estructura embriológica se derivan cada una de ellas.

El mesodermo es la capa que va a dar origen a cartilago, hueso y tejido conectivo, músculo liso y estriado, corazón, vasos y células tanto de la sangre como de la linfa, riñones y gónadas. Para el día 24 de la gestación, se distinguen el primer arco branquial o arco mandibular y el segundo o arco branquial hioideo. Las estructuras que se derivan del primer arco branquial son mandíbula, prominencia maxilar que contribuirá a la formación del maxilar superior. Los surcos branquiales se desarrollan durante la cuarta y quinta semana, en esta semana se inicia el desarrollo de los pabellones auriculares del oído externo.¹⁰

Lo mencionado anteriormente nos ayuda a correlacionar las alteraciones fenotípicas ya mencionadas con las cardiopatías congénitas; ya que ambas inician su desarrollo dentro de la cuarta semana y derivan de las misma capa embrionaria.

Desde el punto de vista clínico, las cardiopatías congénitas se pueden dividir en tres grandes grupos.

1) Cardiopatías congénitas acianógenas

Las cardiopatías congénitas acianógenas, son las más comunes. En ellas pueden existir cortocircuito intra o extracardiaco, y se subdividen a su vez en dos grupos:

1A) Cardiopatías acianóticas sin cardiomegalia y con flujo pulmonar normal o disminuido:

- Estenosis aórtica (valvular, subvalvular o supravalvular).
- Coartación aórtica.
- Estenosis pulmonar (valvular, subvalvular o supravalvular).

1B) Cardiopatías acianóticas con cardiomegalia y con flujo pulmonar aumentado:

- Comunicación interauricular
- Comunicación interventricular
- Persistencia del conducto arterioso

2) Cardiopatías congénitas cianóticas

En cuanto a las cardiopatías congénitas cianóticas, preferimos subdividir las en tres grupos, de acuerdo al tamaño del corazón y a las características del flujo pulmonar.

2A) Cardiopatías cianóticas con cardiomegalia e hiperflujo pulmonar (cortocircuito mixto).

- Transposición clásica de las grandes arterias
- Doble cámara de salida del ventrículo derecho
- Tronco arterioso común
- Conexión anómala total venosa pulmonar.
- Conexión auriculoventricular univentricular

2B) Cardiopatías cianóticas con cardiomegalia y oligohemia pulmonar (cortocircuito venoarterial)

- Estenosis valvular pulmonar crítica

- Atresia valvular pulmonar (sin comunicación interventricular)
- Enfermedad de Ebstein

2C) Cardiopatías cianóticas sin cardiomegalia y con oligohemia pulmonar

- Tetralogía de Fallot
- Transposición de las grandes arterias más estenosis pulmonar
- Conexión auriculoventricular univentricular con estenosis pulmonar.

3) Miocardiopatías ¹¹

El cuadro clínico más usual de las diversas anomalías específicas de pacientes en quienes se sospecha cardiopatía congénita; presentan insuficiencia cardíaca en mayor o menor grado y en los lactantes tiene características especiales desde el punto de vista sintomatológico ya que se suelen revelar problemas de alimentación, taquipnea, diaforesis, irritabilidad, palidez y aumento deficiente de peso. Los lactantes con insuficiencia cardíaca tienden a ingerir menores volúmenes de fórmula o requerir amamantamiento más frecuente, y son característicos los tiempos largos de alimentación, con la fatiga subsecuente. Puede haber antecedente de cambios en la fórmula alimenticia, a causa de la aparente intolerancia. Hay diaforesis, con piel fría y levemente pálida, en vez de caliente e hiperémica, lo que es signo de estimulación simpática. Frecuentemente presentan infecciones de vías respiratorias, e incluso en el invierno pueden presentar miliria rubra secundaria a la diaforesis.¹²

La exploración física revela taquipnea, palidez y diaforesis. Los estertores son infrecuentes, a menos que exista un trastorno pulmonar. Los soplos cardíacos tienden a ser evidentes e incluyen retumbo diastólico en el vértice cuando hay corto circuito de izquierda a derecha importante. También puede haber ritmo de galope. El hígado por lo general es palpable en el plano subcostal. La evaluación de los pulsos es imperativa en todos los lactantes. La circulación periférica, la temperatura de los dedos del pie y el tiempo de llenado capilar son signos importantes de gasto cardíaco. La presión sistólica en los brazos y en las piernas y los pulsos periféricos tienen gran valor en el diagnóstico de coartación aórtica y la persistencia del conducto arterioso. Las cardiopatías cianógenas generalmente se descubren al nacer o durante la lactancia. La cianosis tiende a hacerse cada día más notable a medida que crece el niño el cual suele tener por otra parte un retardo en el crecimiento en pacientes con cardiopatía congénita. Siempre hay

algo de diseño de esfuerzo, y a menudo, cuando existe, se coloca el paciente en cucullas de una manera instintiva.¹³

Material y métodos.

Se realizó un estudio prospectivo, longitudinal, observacional y experimental. Se incluyeron a todos los pacientes que ingresaron al Servicio de Medicina Interna Pediátrica, del Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, en el periodo comprendido del 01 de junio al 31 de agosto del 2005.

Los criterios de inclusión fueron niños ingresados en el Servicio de Medicina Interna Pediátrica sin importar edad o sexo, con diagnóstico de cardiopatía congénita, que contaran con ecocardiograma y con previo consentimiento informado autorizado por el padre o tutor del paciente. Los criterios de exclusión fueron pacientes que no tuvieran cardiopatía congénita, sin ecocardiograma, con cariotipo confirmatorio de alteración genética y pacientes que no desearan participar en el estudio.

A cada paciente se le realizó historia clínica completa, examen físico donde se buscó intencionadamente alteraciones tales como micrognatia, paladar ojival, depresión del puente nasal e implantación baja de pabellón auricular, además de revisión de estudios de laboratorio y gabinete que se tuvieran en el expediente del paciente al ingreso al servicio.

El cálculo del tamaño de la muestra se planteo con una hipótesis nula, donde la incidencia no es significativa, así como una hipótesis alternativa donde la incidencia se presenta alta. Se eligió como tamaño razonable del efecto 1 y como efecto de variabilidad lo reportado en la literatura 1.0. Con un valor de alfa de 0.05 y beta de 0.20, utilizando tablas publicadas.

Resultados.

En el periodo del 01 de junio al 31 de agosto del 2005, ingresaron al Servicio de Medicina Interna Pediátrica un total de 21 paciente con diagnóstico de cardiopatía congénita de los cuales se excluyeron 4 pacientes por presentar diagnóstico genético confirmado por cariotipo.

El cálculo del tamaño de la muestra fue de 10 pacientes. Se estudiaron un total de 17 pacientes de los cuales 14 fueron hombres (82.4%) y 3 mujeres (17.6%).

El promedio de edad fue de 4.67 años, con una desviación estándar de 5.48 años. Las patologías que se presentaron fueron comunicación interauricular 5 pacientes (29.41%), comunicación interventricular 5 pacientes (29.41%), tetralogía de Fallot 2 pacientes (11.78%), ventrículo único 1 paciente (5.88%), conexión anómala de venas pulmonares 1 paciente (5.88%), transposición de grandes vasos 1 paciente (5.88%), estenosis de la pulmonar 1 paciente (5.88%), persistencia del conducto arterioso 1 paciente (5.88%); de las cuales 12 fueron acianogenas (70%) y 5 cianógenas (30%).

De los pacientes incluidos 2 no presentaron alteraciones fenotípicas (11.7%), 8 pacientes presentaron una alteración única (47%), 6 pacientes dos alteraciones (35.3%) y solo uno tres alteraciones (6%).

La malformación fenotípica encontrada con mayor frecuencia fue el paladar ojival que se presentó en 12 pacientes de los 15 con malformaciones, seguida de micrognatia la cual se encontró en 7 pacientes, depresión del puente nasal en 4 pacientes y no se encontró en ninguno de los pacientes del estudio baja implantación de pabellón auricular.

Se demostró la alta incidencia de cardiopatía congénita asociada a alteraciones fenotípicas, ya que de los pacientes estudiados el 88% (15 pacientes) presentaron al menos una malformación fenotípica y el 12% (2 pacientes) no presentaba ninguna alteración acompañante.

Discusión.

Las cardiopatías congénitas son una causa importante de muerte entre el 1 y 12 meses de edad, y en general el 20-50% de los pacientes con cardiopatía mueren en los primeros meses de vida, siendo también la principal causa de muerte en los niños con malformaciones.

Los defectos cromosómicos en las cardiopatías congénitas se presentan de 5 a 8%, por lo común la trisomía 21; pero también las trisomías 13, 18, 45 y XO (síndrome de Turner). Defectos Monogénicos Mendelianos Clásicos. Afectan al 3% de los pacientes y su riesgo de transmisión es de 25%. La herencia ligada a X rara vez causa defectos estructurales del corazón, pero guarda relación con cardiomiopatía de la distrofia de Duchenne.

Las malformaciones congénitas son anomalías anatómicas o estructurales presentes al nacimiento; sin embargo pueden ser macroscópicas o microscópicas, superficiales o dentro del cuerpo. Son resultado de una embriogénesis defectuosa. En la actualidad, se estima que 7% de las anomalías del desarrollo en seres humanos son consecuencia de la acción de fármacos, virus y otros factores ambientales. Las malformaciones pueden ser simples o múltiples y con un mayor o menor significado clínico. Las malformaciones menores simples se presentan en cerca de 14% de los recién nacidos. Tales malformaciones no poseen significado funcional, pero debe alertar al médico ante la posible presencia de malformaciones mayores concomitantes.

Las malformaciones en nuestro medio se presentan en el 2% de los nacidos vivos y las cardiopatías congénitas ocupan el segundo lugar en frecuencia después de la luxación congénita de cadera. Las cifras de defectos cardíacos coexistentes con un síndrome poliforme varía del 25-45% y con frecuencia la cardiopatía afecta negativamente la morbimortalidad de estos pacientes.

Siendo relativamente la incidencia de malformaciones congénitas menores, no se relacionan directamente con la presencia de cardiopatía congénita, sin embargo la importancia del presente estudio radica en la identificación de alteraciones cardíacas en niños con malformaciones menores tales como micrognatia, paladar ojival, implantación baja de pabellón auricular y depresión de puente nasal.

Ya que en ocasiones se hace un diagnóstico tardío ya sea por su complejidad o por no presentar datos clínicos característicos de esta patología, consideramos importante la identificación de las alteraciones fenotípicas que más se asocian a cardiopatías congénitas para así poder realizar un diagnóstico más oportuno; ya que hemos observado que los pacientes pediátricos que ingresan al servicio de Medicina Interna Pediátrica del Centro Medico Nacional 20 de Noviembre presentan alteraciones fenotípicas como micrognatia, depresión del puente nasal, implantación baja de pabellones auriculares y paladar ojival principalmente, por lo que consideramos importante establecer una relación entre estas alteraciones fenotípicas y cardiopatías congénitas.

En el presente trabajo demostramos la relaciones de este tipo de malformaciones con la presencia de cardiopatías, encontrándose una alta incidencia, siendo la principal malformación encontrada el paladar ojival, seguido de micrognatia y depresión de puente nasal, también observamos una mayor presentación en paciente de sexo masculino, contrario a lo revisado en la literatura y presencia importante de comunicación intraventricular, también opuesto a lo mencionado en la literatura nacional en relación a la frecuencia de presentación de las cardiopatías congénitas.

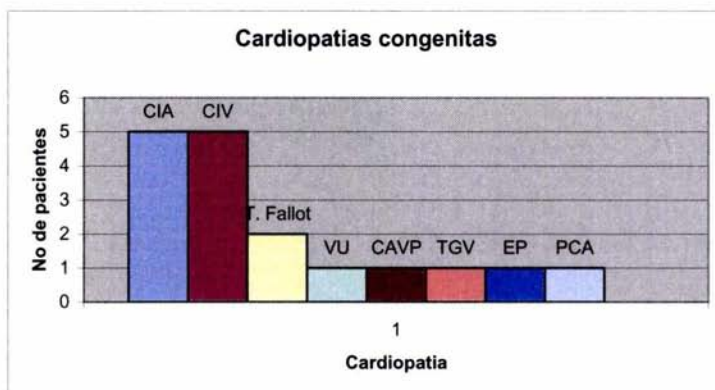
Nuestro estudio apporto información importante para realizar un debido seguimiento de los pacientes con malformaciones congénitas y cardiopatía, dando lugar a un seguimiento posterior para poder relacionar lo anterior con un mayor número de pacientes en un periodo mayor de tiempo, considerando que el nuestro solo fue un estudio piloto que aporta el principio para estudios posteriores.

Tabla 1. Relación de variables estudiadas.

Edad	Sexo	Cardiopatía	Micrognatia	Paladar ojival	Depresión p. nasal	I.baja PA
13 a.	M	Tetralogía Fallot		x		
6 a.	M	CIA	x	x		
7 a.	M	Ventriculo único	x	x		
13 a.	M	CIV		x		
1 a.	M	PCA	x			
1/12	M	C. anómala VP		x		
8/12	M	CIV		x		
7/12	M	Tetralogía Fallot	x		x	
5 a.	F	CIA	x	x		
1/12	M	Transposición GV	x	x	x	
2 a.	M	CIA		x		
11/12	M	Estenosis pulmonar		x	x	
1 a.	M	CIV	x	x		
1 a.	F	CIV			x	
14 a.	F	CIA		x		
15 a.	M	CIA				
12 a.	M	CIV				

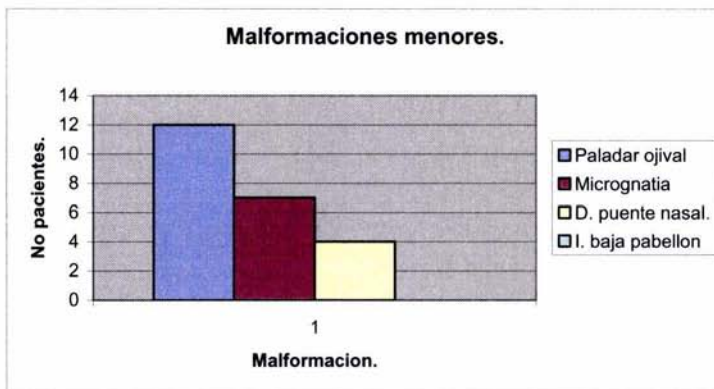
CIA- Comunicación interauricular, CIV- Comunicación interventricular, PCA- Persistencia conducto arterioso, VP- Venas pulmonares, GV- Grandes vasos, PA- Pabellón auricular.

Grafica 1. Relación de cardiopatías presentadas.

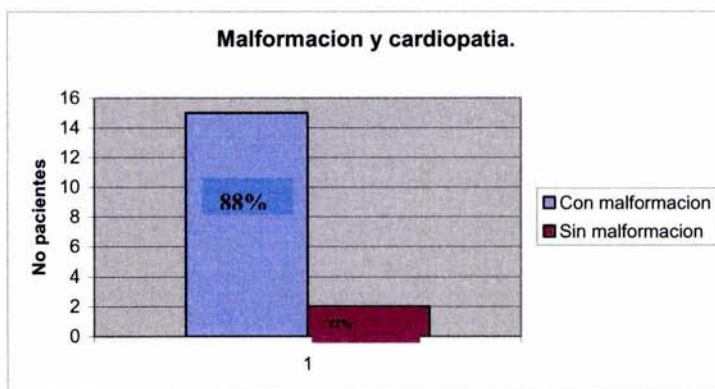


CIA- comunicación interauricular, CIV- comunicación interventricular, VU- ventrículo unico, CAVP- conexión anómala de venas pulmonares, TGV- transposición de grandes vasos, EP- estenosis pulmonar, PCA- persistencia conducto arterioso.

Grafica 2. Relación de malformaciones menores estudiadas.



Grafica 3. Relación de pacientes con malformación congénita y cardiopatía.



Bibliografía.

- 1- Díaz Góngora Gabriel; Sandoval Reyes Néstor; Vélez Moreno Juan Fernando; Carrillo Ángel Gustavo. *Cardiología Pediátrica*. Barcelona 2002.
- 2- Keith L. Moore. *Embriología Clínica*. 5ta. ed. México D.F. 2001.
- 3- Castillo, A; González, G; Torres, D; et.al. Incidencia de las cardiopatías congénitas en el menor de un año. Villa Clara 1998-2002. *Rev. Costaric. Cardiol* 2003; Vol. 5(1).
- 4- Dallopiccol B et al: A mendelian basis of congenital heart defects. *Cardiol Young* 2000;6:264.
- 5- Cunniff C et al: Contribution of heritable disorders to mortality in the pediatric intensive care unit.
- 6- Johnston J, Kelly RI, Feigenbaum A, Cox GF, Iyer GS, Funanage VL. Mutation characterization and genotype-phenotype correlation in Barth syndrome. *Am J Hum Genet* 2001;61:1053-1058
- 7- Richards MR, Merrit KK, Samuels MH. Congenital malformations of the cardiovascular system in a series of 60.503 infants. *Pediatrics* 2000;15:12-32.
- 8- Santamaria Diaz, Gomes Gómez. *Cardiología Neonatal*. México DF 3era ed 2000.
- 9- Attie, Zabal, Buendía. *Cardiología Pediátrica*. México DF, 2002
- 10- Towbin, J.A. Molecular genetic aspects of cardiomyopathy. *Biochem. Med. Metab. Biol.* 49-285, 1993.
- 11- Fonseca, M; Pina, B; Acevedo, R; et.al. Cardiopatías congénitas asociadas a cromosomopatías. *Rev. Cubana Pediatr* 1997;69(2): 102-107. (3).
- 12- Vinals, F; Giuliano, B; *Cardiopatías Congénitas Incidencia antenatal*. *Rev. Chil. Obstet Ginecol* 2002; 67(3): 203-206
- 13- García, H; Ramos, A; Vera, M; et.al. Supervivencia al egreso hospitalario de recién nacidos con cardiopatías congénitas sometidos a cirugía cardíaca o cateterismo intervencionista. *Rev. Invest Clin* 2002; Vol. 54 (4): 311-319.