

Métodos para la detección de cardiopatías congénitas en neonatos

Methods for the Detection of Congenital Heart Disease in Neonates

Roberto Rafael Márquez-Guerra¹ <https://orcid.org/0000-0002-6622-6083>

Javier Alonso Ramírez-Delgado¹ <https://orcid.org/0000-0001-8197-201X>

Marcos Fernando Ruiz-Ruiz^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-5147-8512>

¹Universidad de Lima, Facultad de Ingeniería y Arquitectura. Lima, Perú.

*Autor para la correspondencia: mruiz@ulima.edu.pe

RESUMEN

Las cardiopatías congénitas conforman el grupo de las malformaciones innatas más comunes, siendo vital su detección temprana. Este estudio tuvo por objetivo caracterizar las publicaciones acerca de los métodos para la detección de cardiopatías congénitas en neonatos a partir de tres categorías: las características generales de las investigaciones, la información de los investigadores y la definición y características de las metodologías practicadas. Para tal efecto, y con ayuda de tablas dinámicas de MS Excel 16.52 y el *software* VOSviewer 1.6.17, se llevó a cabo una revisión sistematizada que permitió recopilar 63 artículos publicados entre 2010 y 2021 en Scopus, Web of Science y PubMed. Los hallazgos evidencian que la producción académica ha ido incrementándose desde el 2018, teniendo a Estados Unidos a la vanguardia de esta y siendo la ecocardiografía y la oximetría los procedimientos más estudiados. La comparación entre las metodologías advierte que la detección por oximetría es la más destacable, en cuanto a los factores evaluados. Esta investigación abre nuevas líneas de indagación en la materia con la finalidad de desarrollar y aplicar nuevas metodologías o perfeccionar las ya existentes para que se ajusten a las necesidades de la población.

Palabras clave: cardiopatías congénitas; neonatos; metodologías; revisión de literatura.

ABSTRACT

Congenital heart disease is one of the most common innate malformations, and early detection is vital. The aim of this study was to characterize the publications on methods for the detection of congenital heart disease in neonates based on three categories: the general characteristics of the investigations, the information provided by the researchers, and the definition and characteristics of the methodologies used. For this purpose, and with the help of MS Excel 16.52 pivot tables and VOSviewer 1.6.17 software, a systematized review was carried out that allowed us to compile 63 articles published between 2010 and 2021 in Scopus, Web of Science and PubMed. The findings evidence that academic production has been increasing since 2018, with the United States being at the forefront of this and echocardiography and oximetry being the most studied procedures. The comparison between the methodologies warns that detection by oximetry is the most outstanding in terms of the factors evaluated. This research opens up new lines of investigation in the field with the aim of developing and applying new methodologies or improving existing ones to meet the needs of the population.

Keywords: congenital heart disease; neonates; methodologies; literature review.

Recibido: 10/02/2022

Aceptado: 04/01/2023

Introducción

Las cardiopatías congénitas conforman el grupo de la malformaciones congénitas más común, teniendo una incidencia entre 4 y 10 neonatos por cada 1000 recién nacidos.⁽¹⁾ Según las estadísticas realizadas por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en el año 2014, un total de 1,5 millones de infantes nacen anualmente con una cardiopatía congénita en el mundo.⁽²⁾ Además, las malformaciones congénitas cardíacas poseen la mayor tasa de mortalidad, con cifras entre 30 y 50 % en pacientes con defectos innatos.⁽³⁾

Las cardiopatías congénitas son todas las anomalías cardíacas producidas durante el desarrollo embrionario en relación al sistema cardiovascular. Tienen lugar entre la tercera y décima semana del período de gestación.⁽⁴⁾ Dichas anomalías son consecuencia de un error

en la organogénesis, el cual se refiere al proceso de formación de órganos durante el desarrollo embrionario.⁽⁵⁾

Las anomalías mencionadas no siempre se manifiestan en la primera evaluación del neonato, ya que una característica de los recién nacidos es la presencia del *ductus arteriosus*, el cual puede permanecer por más de 72 horas, incluso en recién nacidos a término.⁽⁶⁾ El *ductus arteriosus* -o también llamado conducto arterioso- es la comunicación entre la arteria aorta y la arteria pulmonar a través de un pequeño vaso. Este se encuentra abierto en el feto y permanece así durante los primeros tres días de vida. Cumple la función de mezclar la sangre que ingresa del ventrículo derecho con la que ingresa por la aorta y, de esta manera, prevenir un excedente de sangre sobre los pulmones inmaduros del recién nacido, ya que no soportaría la presión de la sangre.

Esta característica diferencia el sistema cardiovascular de un neonato del de un niño desarrollado y es la principal razón por la cual entre el 20 y 25 % de los recién nacidos con cardiopatías congénitas puede salir de la sala de maternidad sin el diagnóstico.⁽⁶⁾ Aquí radica la importancia de un diagnóstico precoz y eficaz; el cual, cuando ha sido efectuado de manera correcta, ha ayudado a que los menores reciban una intervención médica correcta con el fin de prevenir su deceso.

Según una investigación realizada en Perú, la *ratio* de incidencia de cardiopatías congénitas es de 7,6 casos por cada 1000 recién nacidos.⁽⁷⁾ Si se evalúa la población de neonatos en la actualidad con los datos encontrados, se obtiene una cantidad promedio de 4296 niños con cardiopatías congénitas en Perú, anualmente.

Es importante resaltar que el sector salud de Perú no se encuentra en óptimas condiciones; lo cual se vio reflejado durante la pandemia provocada por el COVID-19, cuando colapsó el sistema sanitario público y privado del país. Esto se debe a que Perú no invierte lo suficiente en el sector de la salud, siendo el segundo país -solo superado por Bolivia- en la lista de países sudamericanos con menor inversión per cápita en el sector. Como consecuencia, la nación andina se ve envuelto en un sistema sanitario deficiente, que no cubre las necesidades de todos los pobladores y, en caso de que las cubra, no es fácil acceder a ella debido a sus altos costos.

Los principales motivos por los cuales se realizó esta investigación fueron dos. En primer lugar, el carácter social que invitó a plantear nuevas opciones para detectar cardiopatías congénitas que se ajusten al contexto y a las necesidades de cada familia y, a través de ello, ayudar a salvar las vidas de los menores. En segundo lugar, el dar a conocer nuevas formas de innovar en el sector y en la detección temprana de enfermedades cardiovasculares,

exponiendo diferentes métodos actuales y proponiendo avances en el sector con el fin de impulsar el desarrollo de prácticas y procedimientos para la detección temprana de enfermedades.

Para tal efecto, esta revisión sistematizada de literatura tuvo como objetivo caracterizar los principales métodos existentes a nivel global para detectar cardiopatías congénitas en neonatos; de modo que puedan ser utilizados en países en vías de desarrollo -similares a la condición de Perú-, tomando en cuenta el contexto económico de cada paciente.

Otros estudios de revisión sobre cardiopatías

Esta sección recopila algunas investigaciones sobre revisión de literatura de cardiopatías congénitas en los últimos años. Entre ellos se encontró el trabajo de *Jullien*, quien empleó 22 referencias para explicar la aplicación y demostrar la efectividad de la oximetría como método de detección de cardiopatías congénitas críticas. Los resultados presentaron que es una metodología con relación costo-efectividad beneficioso y que las consecuencias asociadas a los falsos positivos no son negativas, debido a que, si no se detecta una cardiopatía congénita, se puede detectar alguna otra enfermedad como la hipoxemia.⁽⁸⁾

Por otro lado, *Luczak-Wozniak* y *Werner* emplearon tres bases de datos distintas, PubMed, Embase y Cochrane; encontraron 1983 artículos referentes a las miocardiopatías no compactadas en niños o adolescentes y, tras aplicar los criterios de exclusión determinados, obtuvieron 23 estudios. Tuvieron por objetivo dar a conocer los diferentes factores de riesgo asociados a la enfermedad, además de presentar los principales métodos de diagnóstico. Los resultados demostraron que los principales métodos para la detección de miocardiopatías no compactadas son las electrocardiografías, ecocardiografías y resonancias magnéticas; debido a que no solo detectan la enfermedad, sino que también identifican factores de riesgo presentes en el paciente.⁽⁹⁾

Otro estudio fue el de *Mutleuer* y *Celiker*, quienes investigaron sobre las cardiopatías congénitas en adultos y explicaron los conceptos principales de las diferentes enfermedades congénitas y las posibles consecuencias de las operaciones para revertir estas cardiopatías congénitas. Los investigadores presentan algunas metodologías de detección aplicables en adultos (tomografía computarizada, ecocardiografía y resonancia magnética). Adicionalmente, explican las consideraciones especiales relacionadas con las enfermedades congénitas en los adultos, como la muerte cardíaca súbita, temas psicosociales y la salud de la mujer durante el embarazo y la lactancia.⁽¹⁰⁾

Yang estudió las ecocardiografías tridimensionales en cardiopatías congénitas de adultos con el objetivo de demostrar los beneficios de aplicar tres dimensiones en lugar de dos; ya que este último método tiene dificultades para detectar algunos tipos de cardiopatías como las malformaciones de la válvula tricúspide, la tetralogía de Fallot, entre otras. Además, el autor explica que es mejor la ecocardiografía tridimensional, pues proporciona una perspectiva espacial del sistema cardiovascular y evita generar suposiciones geométricas como en el método bidimensional.⁽¹¹⁾

Willinger y otros autores realizaron una revisión sistematizada de una muestra de 30 investigaciones recopiladas de PubMed, Cochrane y Scopus, con el fin de profundizar en la prevalencia y desarrollo del sobrepeso y la obesidad en niños y adultos que padezcan algún tipo de cardiopatía congénita. Los resultados indicaron que la prevalencia de sobrepeso y obesidad en niños y adultos con alguna cardiopatía congénita refleja la de la población en general, lo que demuestra que el incremento de casos de sobrepeso y obesidad también afecta a las personas con alguna cardiopatía; esto resulta preocupante en el contexto de las enfermedades del corazón.⁽¹²⁾

Finalmente, las investigaciones sobre el virus SARS-CoV-2 o COVID-19 y las cardiopatías congénitas predominan como tema de estudio. Tal es el caso del trabajo realizado por *Haiduc* y otros, quienes estudiaron 12 artículos para determinar los principales riesgos a los que estarían sometidos las personas con alguna cardiopatía congénita en el caso de contagio por COVID-19. Como principales resultados determinaron que los pacientes con una cardiopatía congénita -o que hayan sido intervenidos por una- son más propensos a desarrollar complicaciones e ingresar a Unidad de Cuidados Intensivos (UCI), debido al SARS-Cov-2. Agregado a esto, el trabajo concluyó que, debido a la gran cantidad de defectos congénitos y a las diferentes manifestaciones clínicas, se dificulta la predicción de complicaciones y el manejo de la enfermedad. Por lo tanto, se deberían realizar estudios con muestras más grandes para poder determinar las relaciones entre el tipo o severidad de la cardiopatía y la prognosis en pacientes con COVID-19.⁽¹³⁾

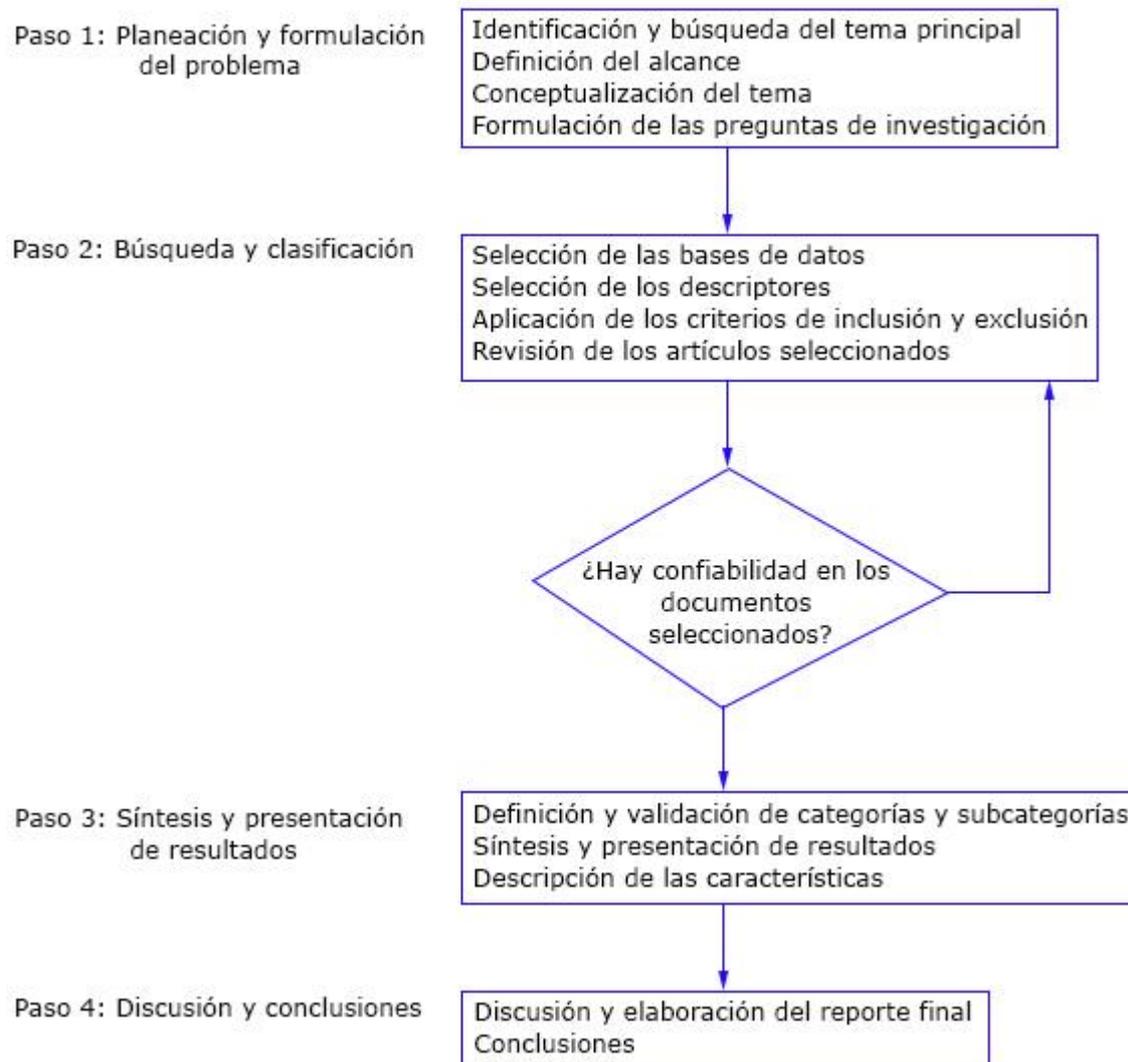
En las revisiones presentadas se encuentran las cinco principales formas de abordar un tema relacionado con las cardiopatías congénitas. El primero es el estudio de una metodología de detección de cardiopatías. En este caso se explica el uso y la efectividad de la oximetría o de las ecocardiografías. El segundo es el estudio enfocado en un tipo de cardiopatía, como es la miocardiopatía compactada o la tetralogía de Fallot. La tercera forma de investigación es la presentación de conceptos generales y tipos de cardiopatías, además de los principales riesgos y características asociados. La cuarta forma de investigación hace referencia a los

estudios enfocados en la búsqueda de relaciones entre cardiopatías congénitas y otras enfermedades, condiciones o factores de riesgo; como se mostró en la investigación que busca profundizar la prevalencia y desarrollo del sobrepeso y la obesidad en niños y adultos con alguna cardiopatía congénita. Finalmente, y debido a la situación actual, aún se están desarrollando diferentes investigaciones donde se relaciona al SARS-CoV-2 con las cardiopatías congénitas para demostrar la repercusión de una enfermedad sobre la otra y desarrollar protocolos y cuidados especiales para estos casos.

La presente revisión sistematizada, a diferencia de las encontradas, aborda diferentes metodologías de detección de cardiopatías congénitas y presenta a los neonatos como protagonistas de las investigaciones revisadas.

Métodos

La investigación aplicó una revisión sistematizada de literatura, la cual permitió reconocer, valorar, extraer y sintetizar el conjunto de información o conocimiento, divulgado dentro de las publicaciones de investigadores o académicos.⁽¹⁴⁾ La figura 1 muestra los pasos seguidos para realizar el estudio.



Fuente: Elaboración propia.

Fig. 1 – Secuencia de la revisión sistematizada.

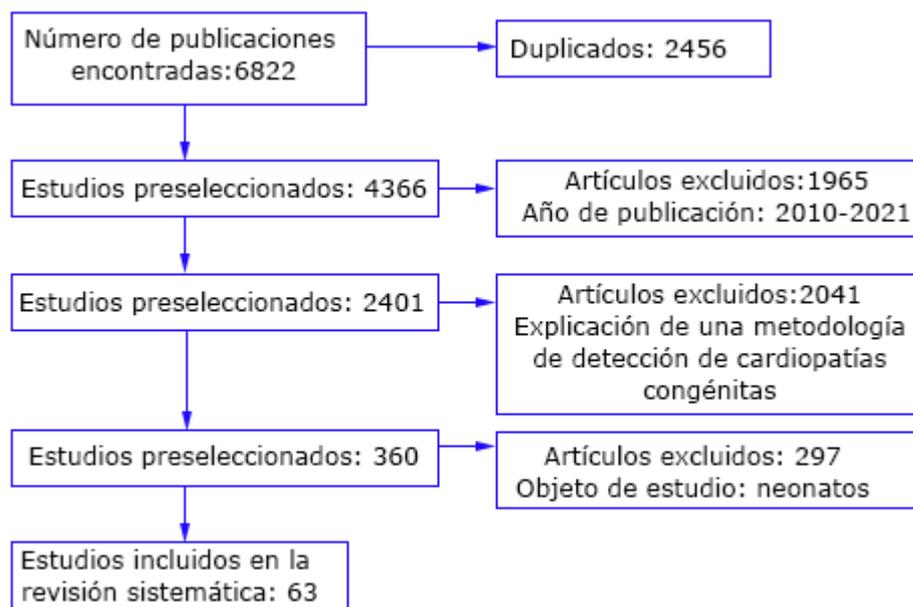
Como primera exploración se buscaron artículos relacionados con la detección de cardiopatías en neonatos, publicados entre los años 2010 y 2021. Las preguntas que guiaron la investigación fueron las siguientes: ¿Qué métodos han sido aplicados para detectar las cardiopatías congénitas en neonatos?, ¿cuál es la producción académica a nivel mundial sobre los estudios realizados en relación a los métodos de detección de cardiopatías congénitas en neonatos?, ¿quiénes han realizado los principales estudios sobre el tema y dónde?, ¿cuáles son las principales características de los métodos y la eficacia asociada a ellos?

Para la selección de estudios que forman parte de la investigación, se tomaron en cuenta los siguientes criterios de inclusión:

- Artículos que expliquen alguna metodología para detectar cardiopatías congénitas.
- Artículos que tengan como objeto de estudio a neonatos.
- Artículos con acceso al texto completo.
- Artículos publicados entre los años 2010 y 2021.

Por el contrario, se excluyeron todos aquellos artículos que no traten alguna metodología en específico o que evalúen pacientes mayores a un año de edad. Para la búsqueda de los artículos se emplearon las siguientes bases de datos: Scopus, Web of Science y PubMed. Como estrategia de indagación se aplicaron los siguientes descriptores (en idioma inglés): cardiopatías congénitas, neonatos y metodologías; siendo este último el que más derivados presenta, ya que en la medicina se usan diferentes términos para referirse a las formas y métodos de detección de enfermedades.

Para realizar la búsqueda de las investigaciones solo se consideraron aquellas que contaran con los descriptores en el título, las palabras clave o en el resumen. En consecuencia, cada base de datos expuso una cantidad distinta de artículos. La figura 2 muestra el flujo de la aplicación de los criterios de inclusión y exclusión sobre los estudios encontrados.



Nota al pie: Corresponde al paso 2 de la secuencia de la revisión sistematizada.

Fuente: Elaboración propia.

Fig. 2 – Diagrama de flujo de la búsqueda de literatura y proceso de selección de artículos.

Como se puede observar, tras aplicar los diferentes filtros y criterios en el compilado de artículos de las tres bases de datos, se obtuvo un total de 63 documentos, los cuales se usaron para presentar resultados y generar la discusión. Las investigaciones se distribuyeron de la siguiente manera, frente a las bases de datos: se hallaron 21 artículos en Scopus, 18 en la Web of Science y 23 en PubMed. Se emplearon las tres principales bases de datos relacionadas con el tema central de la investigación.

Como herramienta de análisis se utilizó el *software* VOSviewer 1.6.17 y tablas dinámicas de MS Excel 16.52, lo cual permitió clasificar los diferentes artículos según las categorías presentadas, además de encontrar las principales divergencias y convergencias que poseen todos los artículos seleccionados. Las categorías y subcategorías de análisis fueron establecidas a partir de las preguntas de investigación. Es necesario resaltar que las categorías y subcategorías fueron validadas por un grupo de médicos cardiólogos pediatras con más de diez años de experiencia en el Instituto Nacional del Corazón de Perú en el área asistencial y de dirección del servicio.

A partir de las preguntas de investigación se plantearon las siguientes categorías y subcategorías de estudio:

a. Características generales de las investigaciones.

- Distribución de los artículos según año de publicación.
- Distribución de los artículos por país de investigación.
- Relación de revistas académicas.
- Co-ocurrencia de palabras clave.

b. Información de los investigadores

- Red de coautoría.

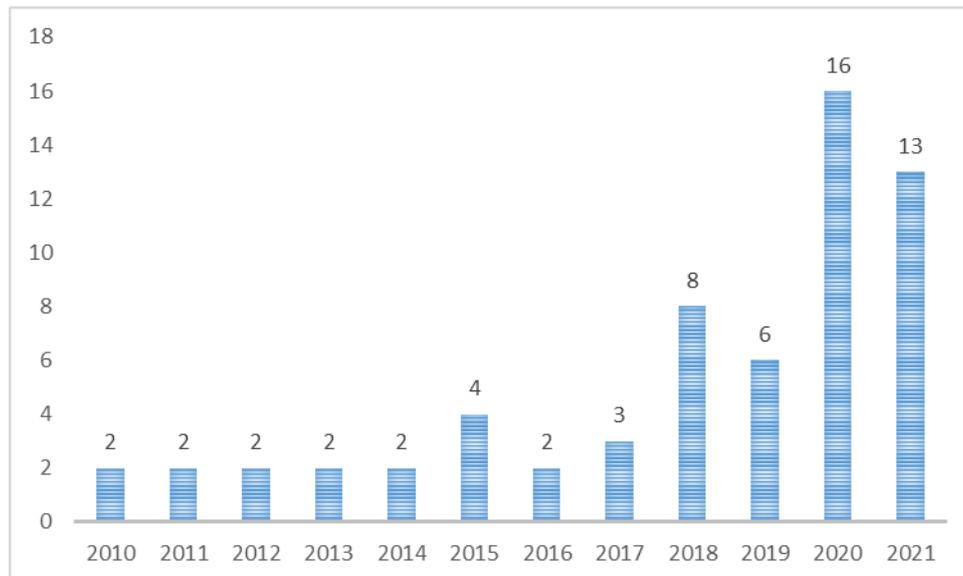
c. Definición y características de las metodologías estudiadas.

- Tipos de cardiopatías u otras enfermedades que puede detectar la metodología.
- Grado de complejidad de aplicación de la metodología.
- Eficacia de la metodología aplicada.
- Precio de acceso a la metodología.

Características generales de las investigaciones

Distribución de los artículos según año de publicación

Los 63 artículos que se trabajaron se acotaron en el período a partir del año 2010 hasta el 2021. En la figura 3 se puede observar que, a partir del año 2018, los estudios relacionados con la detección de las cardiopatías congénitas en neonatos comenzaron a aumentar de manera exponencial y representan el 68 % de los artículos estudiados.



Fuente: Elaboración propia.

Fig. 3 – Distribución de los artículos académicos según año de publicación, 2010-2021.

Distribución de los artículos por país de investigación

Las investigaciones de métodos de detección de cardiopatías congénitas se reportan con mayor frecuencia en los Estados Unidos; cubren el 35 % de los artículos estudiados; seguidos de China y España que cubren el 14 %. Esto puede apreciarse en la tabla 1.

Tabla 1 - Distribución de los artículos por país de investigación

País de publicación	Cantidad de artículos	País de publicación	Cantidad de artículos
Estados Unidos	25	Irán	1
Reino unido	3	Indonesia	2
Turquía	1	India	1

Suecia	2	Francia	1
Serbia	1	España	4
República Checa	1	Corea del Sur	1
Pakistán	2	Colombia	1
México	2	China	5
Marruecos	1	Canadá	3
Japón	1	Brasil	3
Italia	1	Argentina	1

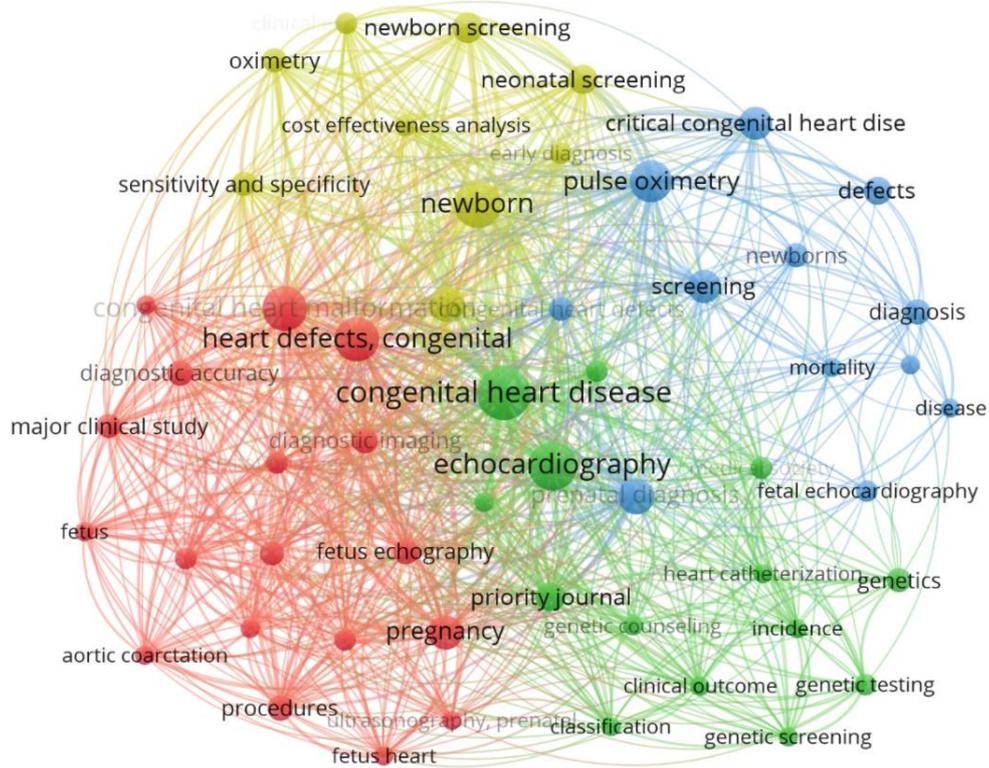
Fuente: Elaboración propia.

Relación de revistas académicas

Los artículos se encuentran en 47 revistas académicas, principalmente en revistas estadounidenses, debido a la presencia de la Asociación Americana del Corazón, que es una de las asociaciones más grandes y antiguas a nivel mundial en el sector estudiado. La revista que recopila la mayor cantidad de artículos para la revisión sistematizada es *BMC Pediatrics* (5), seguida del *International Journal of Neonatal Screening* (4). Es importante resaltar que la mayoría de artículos se difunden en revistas especializadas en el área, como revistas de medicina, cardiología y pediatría.

Co-ocurrencia de palabras clave

En la figura 4 se puede apreciar la red de co-ocurrencia de palabras clave, obtenida del programa VOSviewer 1.6.17. El mayor descriptor de la red es *congenital heart disease* con 29 ocurrencias, seguido de *echocardiography* y *heart defects, congenital* con 24 y 21 apariciones, respectivamente. Para que un descriptor sea considerado dentro de la red, tiene que estar presente como mínimo en cuatro artículos. De un total de 696 palabras clave, solo 53 cumplen con el umbral establecido. Los colores representan relaciones entre las diferentes palabras clave, según el grado de relevancia que detecta el programa. La red desarrollada cuenta con cuatro *clústeres* representados por los colores rojo, verde, azul y amarillo. En la tabla 2 se pueden apreciar las principales características de los mencionados *clústeres*.



Fuente: Elaboración propia.

Fig. 4 – Red de co-ocurrencia de palabras clave.

Tabla 2 - Principales palabras clave de los clústeres hallados

Clúster	Conteo de PC	Principales palabras clave	Apariciones	Enfoque temático
1. Rojo	17	<i>heart defects, congenital</i>	21	Diagnóstico por imagen
		<i>congenital heart malformation</i>	20	
		<i>pregnancy</i>	12	
		<i>diagnostic accuracy</i>	7	
		<i>diagnostic imaging</i>	7	
		<i>fetus echography</i>	7	
		<i>major clinical study</i>	6	
		<i>gestational age</i>	5	
		<i>hypoplastic left heart</i>	5	
		<i>aortic coarctation</i>	4	
		<i>fetus heart</i>	4	
		<i>mass screening</i>	4	
		<i>ultrasonography, prenatal</i>	4	
2. Verde	14	<i>congenital heart disease</i>	29	

		<i>echocardiography</i>	24	Detección por exámenes de genética
		<i>genetics</i>	6	
		<i>genetic testing</i>	5	
		<i>classification</i>	4	
		<i>clinical outcome</i>	4	
		<i>genetic counseling</i>	4	
		<i>genetic screening</i>	4	
		<i>heart catheterization</i>	4	
		<i>incidence</i>	4	
3. Azul	12	<i>pulse oximetry</i>	18	Metodologías pre y posnatales
		<i>prenatal diagnosis</i>	13	
		<i>critical congenital heart disease</i>	11	
		<i>screening</i>	11	
		<i>diagnosis</i>	7	
		<i>congenital heart defects</i>	6	
		<i>newborns</i>	6	
		<i>fetal echocardiography</i>	5	
4. Amarillo	10	<i>newborns</i>	23	Detección por oximetría
		<i>newborn screening</i>	10	
		<i>neonatal screening</i>	9	
		<i>oximetry</i>	6	
		<i>cost effectiveness analysis</i>	5	
		<i>early diagnosis</i>	5	

Fuente: Elaboración propia.

Información de los investigadores

Red de coautoría

Se identificó un total de 322 investigadores alrededor de los 63 documentos recopilados sobre métodos de detección de cardiopatías congénitas. Algunos de ellos optan por desarrollar la investigación de manera individual, mientras que otros prefieren colaborar con otro investigador para enriquecer la producción científica. A dicha colaboración se le conoce como coautoría. Mediante el software VOSviewer 1.6.17 se pueden establecer redes de coautoría, las cuales permiten identificar los autores que suelen colaborar y con quienes trabajan usualmente. Se tomaron en cuenta todos aquellos autores que participaron en dos o

más artículos de todos los seleccionados y se obtuvo un total de 17 autores. Sin embargo, seis fueron descartados debido a que no tenían alguna conexión con el resto. En la figura 5 se puede observar el diagrama realizado.

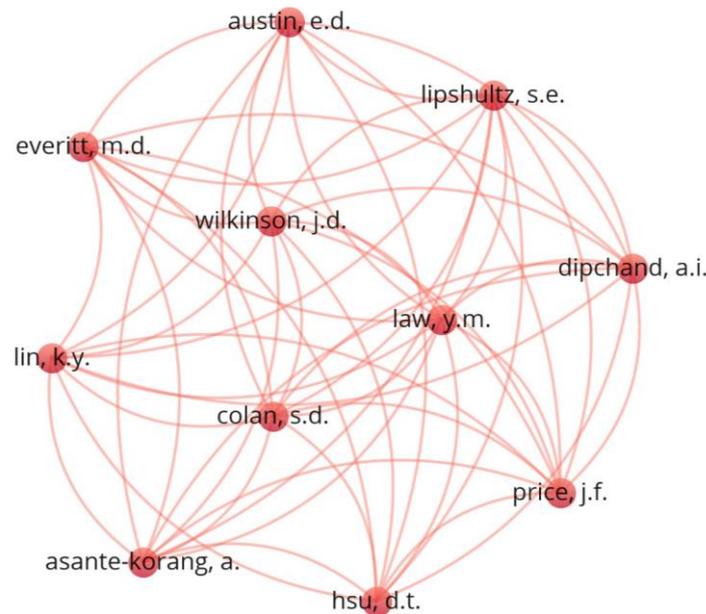


Fig. 5 – Red de coautoría.

Como se puede apreciar, todos los autores de la red han trabajado entre ellos en dos oportunidades. Asimismo, cabe destacar que 57 de las 63 investigaciones recopiladas fueron producidas por más de un autor, lo que representa más del 90 %. De esta selección, 50 artículos fueron colaboraciones nacionales, mientras que el resto fue internacional.

Definición y características de las metodologías estudiadas

Para desarrollar la siguiente categoría es necesario explicar las metodologías que se estudiaron en los documentos seleccionados. Las metodologías fueron cuatro: detección por oximetría, exámenes de genética, ecocardiografía y métodos incipientes en el sector salud (los cuales incluyen modelos predictivos basados en la evaluación de factores de riesgo asociados a la enfermedad).

DetECCIÓN por oximetría

Esta metodología plantea evaluar al recién nacido durante las primeras horas de vida a través de la toma periódica de oxígeno en sangre, haciendo uso de un oxímetro regular. La relación

entre la oximetría y la presencia de una cardiopatía congénita es que la enfermedad será detectable, si es que el paciente mantiene un bajo nivel de saturación de oxígeno en sangre. Mayormente, se suele medir una de las extremidades superiores y una de las extremidades inferiores; en caso de que uno de los valores sea menor a 90 o 95 %, (dependiendo del estudio), o la diferencia entre extremidad superior e inferior sea mayor a 3 %.

Ecocardiografía

Esta metodología tiene como agente principal a los exámenes de aplicación de ultrasonido donde se observa el corazón en actividad, válvulas cardíacas y otras estructuras. Cabe resaltar que esta evaluación muchas veces se puede ver afectada por los órganos cercanos a la zona; es decir, que los pulmones, la masa ósea o los tejidos corporales impidan el paso de las ondas sonoras y no se brinde una imagen precisa de la actividad cardíaca.

Exámenes de genética

Diz y otros señalaron que las cardiopatías congénitas son defectos que ocurren durante el desarrollo embrionario del corazón. Por lo tanto, la etiología es multifactorial, pero las alteraciones genéticas son la principal causa.⁽¹⁵⁾ Es por ello que los exámenes de genética constituyen una metodología importante para la detección de estas enfermedades. Respecto a los exámenes, la literatura indica que son tres los más relevantes: microarray cromosómico, cariotipo de alta resolución e hibridación *in situ* fluorescente.

Métodos predictivos

Dentro de los métodos predictivos para la detección de cardiopatías congénitas se encuentra el uso de redes neuronales que evalúa como factores de riesgo los siguientes puntos: factores sociodemográficos, historia del embarazo, antecedentes familiares, factores ambientales, factores alimenticios y estilo de vida de los padres.

Tipos de cardiopatías u otras enfermedades que puede detectar la metodología

Cada una de las metodologías posee una diferente capacidad para detectar las cardiopatías congénitas u otras enfermedades. En primer lugar, la detección por oximetría puede detectar eficazmente aquellos defectos congénitos cianóticos (Tetralogía de Fallot, Hipoplasia ventricular derecha, entre otros). Sin embargo, tendrá dificultades para detectar las

cardiopatías congénitas acianóticas, debido a que la mayoría de las veces no producen un bajo nivel de oxígeno en sangre. Cabe resaltar que este método también puede detectar otras enfermedades que producen hipoxemia como, por ejemplo, la neumonía, la sepsis, etcétera. En segundo lugar, la ecocardiografía tiene la competencia de hallar la totalidad de los tipos de cardiopatías congénitas. Sin embargo, el resultado de los exámenes se interpreta a partir del *expertis* del médico y la información adicional que posee del caso. Cabe resaltar que, si bien es posible detectar todos los tipos de cardiopatías, en casos de defectos extracardíacos, puede que hagan falta exámenes complementarios.

En tercer lugar, la detección por exámenes de genética puede revelar una gran cantidad de los defectos congénitos, siempre que se conozca el gen asociado al defecto congénito correspondiente. Actualmente, se pueden detectar las cardiopatías más relevantes como la tetralogía de Fallot, la coartación de la aorta, la comunicación interauricular, la hipoplasia ventricular derecha, entre otras. Además, la detección por genética puede descubrir enfermedades y síndromes de origen genético, como es el caso del síndrome de Down, de Edwards, distrofia muscular de Fukuyama, etcétera.

Finalmente, el modelo predictivo puede detectar diferentes tipos de cardiopatías congénitas. No obstante, se ve más relacionado a aquellas que tienen componente genético ya que se basa en la historia clínica de los padres y familiares cercanos. Cabe resaltar que existe la posibilidad de que el historial no evidencie un riesgo para el menor y aun así exista una anomalía congénita sobre este.

Grado de complejidad de aplicación de la metodología

Cada una de las metodologías tiene distinto grado de complejidad, debido a que usan diferentes instrumentos y requieren personal especializado para cada una de ellas. En la investigación realizada por *Jullien* se describe el oxímetro de pulso como una herramienta simple, no invasiva e indolora, capaz de medir el oxígeno en sangre.⁽⁸⁾ De igual manera, *Slitine* resaltó la facilidad, simplicidad y reproducibilidad de la detección por oximetría.⁽¹⁶⁾ Como se puede apreciar, el método resulta bastante simple de ejecutar, no necesita de experiencia o conocimientos previos para poder emplear la herramienta. Solo será necesario contar con un oxímetro de pulso para poder hacer las mediciones.

Respecto a la ecocardiografía, se necesitan diferentes equipos, instrumentos y personal especializado para realizarla. Esta metodología hace uso de un equipo de ultrasonido, un transductor en relación al equipo físico y también recurre al conocimiento del médico que

realiza la evaluación, ya que es él quien determina las zonas a visualizar, los ángulos de evaluación y, finalmente, quien diagnostica el caso. *Mattos* menciona que, cuando dos médicos revisan la ecocardiografía, se obtienen mejores resultados. El nivel de certeza frente a los pacientes diagnosticados aumenta en un 63,7 %; esto demuestra que es determinante el conocimiento de los cardiólogos pediatras en la evaluación de los resultados.⁽¹⁷⁾

Cada uno de los exámenes de genética mencionados requiere de protocolos e instrumentos bastante especializados. Además, no cualquier personal clínico está capacitado para llevar a cabo un examen como los de genética. La metodología debe ser realizada por un genetista clínico o un consejero genético. Estos tendrán un papel fundamental en la detección de las posibles enfermedades, el cuidado de los pacientes y la comunicación efectiva con el personal clínico y los familiares del paciente.

Finalmente, el modelo predictivo es sencillo de emplear cuando el sistema ya se encuentra operativo, ya que el personal técnico puede recopilar información de los padres para así ingresarla en el sistema para brindar un diagnóstico. Sin embargo, si es que se mide el grado de complejidad desde la formulación del sistema, este cobraría un mayor nivel por requerir la codificación de la relación de los factores con la presencia de una cardiopatía congénita y para ello emplearía equipo computacional y personal capacitado en el ámbito, como ingenieros de *software*.

Eficacia de la metodología aplicada

En relación con la eficacia de las metodologías, cada una presenta diferentes resultados. La ecocardiografía lidera sobre las otras metodologías brindando mayor eficacia. En la tabla 3 se encuentra la información detallada de cada uno de los métodos estudiados.

Tabla 3 - Eficacia de cada metodología

Metodología	Examen	% de eficacia
Detección por oxígeno en sangre	Examen de oximetría	71,5 - 81 %
Exámenes de genética	Microarray cromosómico	24 %
	Cariotipo de alta resolución	76 %
	Hibridación in situ fluorescente	26 %
Métodos predictivos	Redes neuronales basadas en factores de riesgo	72 - 78 %

Ecocardiografía	Ecocardiografía	83 - 86%
-----------------	-----------------	----------

Fuente: Elaboración propia.

Precio de acceso a la metodología

Es importante resaltar el precio de acceso a cada una de las metodologías, ya que no todas las personas podrán acceder a las mismas pruebas por las diferencias de poder adquisitivo. A continuación, se presenta la tabla 4 con los precios referenciales de cada una de las metodologías en dólares americanos (USD).

Tabla 4 - Precio (USD) de acceso a cada metodología

Metodología	Examen	Precio
Detección por oxígeno en sangre	Examen de oximetría	8.35 - 17 USD
Exámenes de genética	Microarray cromosómico	2615,66 USD
	Cariotipo de alta resolución	895,17 USD
	Hibridación in situ fluorescente	669,92 USD
Ecocardiografía	Ecocardiografía	75-140 USD

Fuente: Elaboración propia.

Como se puede observar en la tabla anterior, se omitió el precio de los métodos predictivos, ya que estos tienen un costo alto por el desarrollo del sistema (programa), debido a la complejidad de su formulación. Sin embargo, el precio de acceso a esta metodología es económico, ya que este alto costo se disipa entre una gran cantidad de pacientes atendidos.

Discusión

Esta es la primera revisión sistematizada que busca explicar y comparar diferentes metodologías de detección de cardiopatías congénitas. Además, es la primera que emplea un *software* bibliométrico como el VOSviewer para el análisis de producciones académicas. Como se pudo apreciar en los resultados, las principales metodologías empleadas para detectar estos casos son la detección por oximetría, la ecocardiografía, los exámenes de

genética y los métodos predictivos. Cada uno presen diferentes características, ventajas y desventajas.

La producción académica a nivel mundial ha ido en aumento desde el 2018, lo que marca una pendiente positiva que indica que el interés en este tema se puede seguir proyectando. Se evidenció que el país con más investigaciones es Estados Unidos, que presenta algunas de las más importantes instituciones cardiovasculares, como la Asociación Americana del Corazón (AHA, por sus siglas en inglés) y el Colegio Americano de Cardiología (ACC, por sus siglas en inglés). Adicionalmente, se mostró que el tema de métodos de detección de cardiopatías congénitas tiene mayor presencia en revistas del sector médico o clínico, especialmente en revistas de cardiología o pediatría.

Resultados como los descriptores *congenital heart disease*, *newborn*, *ecocardiography* y *oximetry* reflejan que, tanto la ecocardiografía como la oximetría, son los principales métodos de detección de las cardiopatías congénitas estudiados para neonatos. Esto también indica que los autores tienen preferencia por estas metodologías, ya que la primera es considerada la más certera y la segunda representa un método económico y poco invasivo. Esto resulta conveniente cuando no se encuentran disponibles los instrumentos necesarios para la aplicación de otra técnica.

En relación con los resultados en la red de coautoría, se pudo identificar que los autores que tienden a desarrollar el tema de las metodologías de detección de cardiopatías congénitas, no suelen citarse entre ellos. Esto se debe a que en todas las investigaciones solo se trabaja un método a la vez, por lo que no suelen citar a autores que investiguen otros procedimientos.

Como se mencionó en los antecedentes, *Mutleuer* y *Celiker* realizaron un estudio enfocado en las cardiopatías congénitas en adultos y mencionan algunas metodologías de detección; sin embargo, no las comparan entre sí.⁽¹⁰⁾ Por ello, a través de una matriz de enfrentamiento y un *ranking* de factores se establecieron cinco posibles criterios en base a las categorías estudiadas para determinar qué metodología es la que mejor se ajusta a las necesidades de la población, tomando como referencia los países en vías de desarrollo (tabla 5).

Tabla 5 - Matriz de enfrentamiento y ranking de factores

#	Factores	1	2	3	4	5	T	Peso	Oximetría		Ecocardiografía		Genética		Métodos predictivos	
									C	R	C	R	C	R	C	R
1	Eficacia	x	1	1	1	1	4	0,33	4	1,33	5	1,67	3	1	3	1
2	Alcance	0	x	1	1	1	3	0,25	3	0,75	5	1,25	3	0,75	4	1
3	Precio	0	1	x	1	1	3	0,25	5	1,25	2	0,5	1	0,25	4	1
4	Complejidad	0	0	0	x	1	1	0,08	5	0,42	1	0,08	1	0,08	5	0,42
5	Costo de implementación	0	0	0	1	X	1	0,08	5	0,42	1	0,08	1	0,08	3	0,25
							12	1		4,17		3,58		2,17		3,67

Leyenda: T = Total; C = Calificación (Calif.); R = Resultado (Result.).

Fuente: Elaboración propia.

El resultado del *ranking* de factores presenta que la detección por oximetría es la metodología que mejor se puede adaptar a los escenarios que presenten un sector de salud precario y una población promedio con poder adquisitivo limitado, lo cual se ratifica en el estudio liderado por *El Idrissi*.⁽¹⁶⁾ Esto también se ve reforzado por la preferencia de los investigadores en los últimos años, ya que la producción académica referente a esta metodología se ha incrementado sustancialmente.

Las cuatro metodologías estudiadas son capaces de detectar cardiopatías congénitas en neonatos. No obstante, cada una de ellas se puede ajustar a diferentes escenarios, ya que poseen distintas características. Es importante no dejar de lado la importancia de realizar cuidadosamente los exámenes físicos posnatales, antes de dar de alta a los pacientes, ya que estos pueden reconocer algún inconveniente que no pudo ser detectado por alguna de las metodologías. Finalmente, esta investigación invita a que se siga explorando la temática con el objetivo de desarrollar y aplicar nuevas metodologías o se mejoren las existentes.

Referencias bibliográficas

1. Plana MN, Zamora J, Suresh G, Fernández-Pineda L, Thangaratnam S, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects. *Cochrane Database of Systematic Reviews*. 2018;(3):1-77. DOI: <https://doi.org/10.1002/14651858.cd011912.pub2>

2. Li H, Luo M, Zheng J, Luo J, Zeng R, Feng N, *et al.* An artificial neural network prediction model of congenital heart disease based on risk factors. *Medicine*. 2017;96(6):90-7. DOI: <https://doi.org/10.1097/md.0000000000006090>
3. Tekleab AM, Sewnet YC. Role of pulse oximetry in detecting critical congenital heart disease among newborns delivered at a high altitude setting in Ethiopia. *Pediatric Health, Medicine and Therapeutics*. 2019;10:83-8. DOI: <https://doi.org/10.2147/phmt.s217987>
4. Rodríguez A. Cardiopatías congénitas en edad pediátrica, aspectos clínicos y epidemiológicos. *Revista Médica Electrónica*. 2018 [acceso 18/10/2021];40(4):1083-99. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242018000400015&lng=es&tlng=es.
5. Quesada Quesada T, Navarro Ruíz M. Cardiopatías congénitas hasta la etapa neonatal. Aspectos clínicos y epidemiológicos. *Acta Médica Del Centro*. 2014 [acceso 18/10/2021];8(3):149-62. Disponible en: <http://www.revactamedicacentro.sld.cu/index.php/amc/article/view/165/228>
6. Ramírez-Escobar M, Betancurt-Serrano J, Ramírez-Cheyne J, Torres-Muñoz J, Madrid-Pinilla AJ. La pulsioximetría como herramienta para la tamización de cardiopatías congénitas críticas. Una revisión narrativa. *Revista Colombiana de Cardiología*. 2019;26(1):33-42. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.rccar.2018.08.008>
7. González Tipiana I, Rubianes Huamán A, Sobrevilla Huamán A. Prevalencia y correlación entre diagnóstico clínico y ecocardiográfico de cardiopatías congénitas durante el período neonatal en el Hospital Regional de Ica, Perú. *Revista Enfermería la Vanguardia*. 2015;3(2):52-7. DOI: <https://doi.org/10.35563/revan.v3i2.240>
8. Jullien S. Newborn pulse oximetry screening for critical congenital heart defects. *BMC Pediatrics*. 2021;21(S1), 305-14. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12887-021-02520-7>
9. Łuczak-Woźniak K, Werner B. Left Ventricular Noncompaction. A Systematic Review of Risk Factors in the Pediatric Population. *Journal of Clinical Medicine*. 2021;10(6): 12-32. DOI: <https://doi.org/10.3390/jcm10061232>
10. Mutluer FO, Çeliker A. General Concepts in Adult Congenital Heart Disease. *Balkan Medical Journal*. 2018;35(1):18-29. DOI: <https://doi.org/10.4274/balkanmedj.2017.0910>
11. Yang HS. Three-dimensional echocardiography in adult congenital heart disease. *The Korean Journal of Internal Medicine*. 2016;32(4): 577-88. DOI: <https://doi.org/10.3904/kjim.2016.251>
12. Willinger L, Brudy L, Meyer M, Oberhoffer-Fritz R, Ewert P, Müller J. Overweight and Obesity in Patients with Congenital Heart Disease: A Systematic Review.

- International Journal of Environmental Research and Public Health. 2021;18(18): 9931-46. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijerph18189931>
13. Haiduc AA, Ogunjimi M, Shammus R, Mahmood S, Kutty R, Lotto A, *et al.* COVID-19 and congenital heart disease: an insight of pathophysiology and associated risks. *Cardiology in the Young*. 2020;31(2):233-40. DOI: <https://doi.org/10.1017/s1047951120003741>
14. Booth A, Sutton A, Papaioannou D. *Systematic Approaches to a Successful Literature Review*. Editorial SAGE Publications: Londres; 2016.
15. Diz OM, Toro R, Cesar S, Gomez O, Sarquella-Brugada G, Campuzano O. Personalized Genetic Diagnosis of Congenital Heart Defects in Newborns. *Journal of Personalized Medicine*. 2021;11(6):562–84. DOI: <https://doi.org/10.3390/jpm11060562>
16. El Idrissi Slitine N, Bennaoui F, Sable CA, Martin GR, Hom LA, Fadel A, *et al.* Pulse Oximetry and Congenital Heart Disease Screening: Results of the First Pilot Study in Morocco. *International Journal of Neonatal Screening*. 2020;6(3): 53. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijns6030053>
17. Mattos SDS, Moser LRDN, Diogenes TCP, Severi R, de Araújo JSS, Albuquerque FCDL, *et al.* Echocardiography Learning by Pediatricians While Screening Congenital Heart Disease with the Aid of Telemedicine. *Telemedicine and e-Health*. 2020;26(12):1449-54. DOI: <https://doi.org/10.1089/tmj.2019.0196>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.