

**CONOCIMIENTOS Y HABILIDADES SEMIOLÓGICAS DE USO EN  
ATENCIÓN PRIMARIA PARA LA SOSPECHA DE UNA CARDIOPATÍA  
CONGÉNITA**

**Autores:**

**Aura María Ramírez Cabrera.  
Tatiana Sánchez Pérez.  
Ailín García Camelo.  
Lizeth Dayana Jaramillo Escobar.  
Juliana Andrea Vesga González.**

**Universidad El Bosque  
Facultad de Medicina  
Programa Medicina  
Bogotá, DC  
2020**

*Conocimientos y habilidades semiológicas  
de uso en atención primaria para la sospecha  
de una cardiopatía congénita*

*García A. Jaramillo L. Ramírez A. Sánchez T, Vesga J.*

# **CONOCIMIENTOS Y HABILIDADES SEMIOLÓGICAS DE USO EN ATENCIÓN PRIMARIA PARA LA SOSPECHA DE UNA CARDIOPATÍA CONGÉNITA**

**Autores:**

**Aura María Ramírez Cabrera.  
Tatiana Sánchez Pérez.  
Ailin Garcia Camelo  
Lizeth Dayana Jaramillo Escobar.  
Juliana Andrea Vesga González.**

**Director:**

**Dr. Andrés Felipe Cañón**

**Trabajo de grado para optar por el título de médico cirujano**

**Universidad El Bosque  
Facultad de medicina  
Programa de medicina  
Bogotá, DC  
2020**



La Universidad El Bosque, no se hace responsable de los conceptos emitidos por los investigadores en su trabajo, solo velará por el rigor científico, metodológico y ético del mismo en aras de la búsqueda de la verdad y la justicia.

### **Agradecimientos**

Los autores de este escrito expresan su más sincero agradecimiento al Dr. Andrés Felipe Cañón y a la Dra. Sandra Matiz por su invaluable colaboración y apoyo a lo largo de la elaboración de este trabajo.

## Tabla de contenido

<b>Agradecimientos</b> .....	<b>4</b>
<b>Listado de tablas</b> .....	<b>7</b>
<b>Listado de figuras</b> .....	<b>8</b>
<b>Listado de anexos</b> .....	<b>9</b>
<b>Resumen</b> .....	<b>10</b>
<b>Abstract</b> .....	<b>11</b>
<b>Planteamiento del problema</b> .....	<b>12</b>
<b>Justificación</b> .....	<b>15</b>
<b>Objetivos</b> .....	<b>17</b>
<i>Objetivo General:</i> .....	17
<i>Objetivos Específicos:</i> .....	17
<b>Marco conceptual</b> .....	<b>18</b>
<i>Definición y Embriogénesis:</i> .....	18
<i>Circulación fetal:</i> .....	19
<i>Circulación neonatal:</i> .....	20
<i>Clasificación:</i> .....	22
<i>Clasificación fisiopatológica:</i> .....	22
<i>Clasificación clínica:</i> .....	24
<i>Cardiopatías no cianógenas:</i> .....	24
<i>Cardiopatías cianógenas:</i> .....	24
<i>Factores de riesgo:</i> .....	24
<i>El médico general en Colombia:</i> .....	27
<i>Historia Clínica:</i> .....	28
<i>Conceptos generales y manifestaciones clínicas de las cardiopatías congénitas más frecuentes:</i> .....	31
<i>Cardiopatías cianóticas:</i> .....	31
<i>Cardiopatías No cianóticas:</i> .....	33
<i>Guía de Práctica clínica:</i> .....	35
<b>Metodología</b> .....	<b>36</b>
<b>Resultados</b> .....	<b>40</b>
<i>Anamnesis:</i> .....	42
<i>Motivo de consulta:</i> .....	42
<i>Antecedentes:</i> .....	45
<i>Examen físico:</i> .....	46
<i>Inspección:</i> .....	46
<i>Palpación:</i> .....	47
<i>Auscultación</i> .....	48

*Conocimientos y habilidades semiológicas  
de uso en atención primaria para la sospecha  
de una cardiopatía congénita*

*García A. Jaramillo L. Ramírez A. Sánchez T, Vesga J.*

<i>Pulsioximetría .....</i>	<i>50</i>
<b>Conclusiones y recomendaciones .....</b>	<b>51</b>
<b>Bibliografía .....</b>	<b>56</b>
<b>Siglas.....</b>	<b>61</b>
<b>Glosario .....</b>	<b>62</b>
<b>Anexos .....</b>	<b>65</b>

### **Listado de tablas**

<b>Tabla 1.</b> Porcentaje de pacientes con cardiopatías congénitas asociadas a anomalías cromosómicas.....	Pg. 25
<b>Tabla 2.</b> Factores ambientales y teratogénicos durante la gestación que están asociados a cardiopatías congénitas específicas.....	Pg. 27
<b>Tabla 3.</b> Guías seleccionadas.....	Pg. 42
<b>Tabla 4.</b> Motivo de consulta asociado a CC de tipo cianógenas.....	Pg. 44
<b>Tabla 5.</b> Motivo de consulta asociado a CC de tipo no cianógenas.....	Pg. 45
<b>Tabla 6.</b> Antecedentes asociados a las CC de tipo no cianógenas.....	Pg. 46
<b>Tabla 7.</b> Antecedentes asociados a las CC de tipo cianógenas.....	Pg. 46
<b>Tabla 8.</b> Hallazgos a la inspección en CC no cianógenas.....	Pg. 47
<b>Tabla 9.</b> Hallazgos a la inspección en CC cianógenas.....	Pg. 48
<b>Tabla 10.</b> Hallazgos a la palpación en CC no cianógenas.....	Pg. 48
<b>Tabla 11.</b> Hallazgos a la auscultación en CC cianógenas.....	Pg. 49
<b>Tabla 12.</b> Hallazgos a la auscultación en CC no cianógenas.....	Pg. 50
<b>Tabla 13.</b> Datos más citados en orden de frecuencia durante la anamnesis y el examen físico para la identificación de CC cianosantes.....	Pg. 50
<b>Tabla 14.</b> Datos más citados en orden de frecuencia durante la anamnesis y el examen físico para la identificación de CC no cianosantes.....	Pg. 51

**Listado de figuras**

**Figura 1.** Flujograma.....Pg. 41

**Listado de anexos**

**Anexo 1.** Formato de extracción de datos de las GPC.....

## **Resumen**

**Problema:** En Colombia existe una serie de problemas para diagnosticar tempranamente las CC, es por ello que es importante profundizar en el conocimiento de las herramientas semiológicas para el diagnóstico temprano en este tipo de pacientes.

**Justificación:** Hay un desconocimiento de los estudiantes de medicina y los médicos generales para diagnosticar una CC.

**Objetivos:** Identificar los conocimientos y habilidades semiológicas recomendadas en las GPC para detectar o descartar el diagnóstico de una posible CC en niños de hasta 5 años, categorizando los síntomas, signos y antecedentes por los cuales se debe indagar en la anamnesis a un paciente (o su cuidador) según las CC más frecuentes.

**Marco conceptual:** Se realiza una revisión de las CC incluyendo la definición, la fisiopatología, clasificaciones y el abordaje de una historia clínica completa.

**Metodología:** Revisión de la literatura de tipo descriptivo, de guías que han sido publicadas como artículos en la OMS, Asociaciones Científicas, Ministerios de Salud, y MEDLINE, de Europa y América.

**Resultados:** Los hallazgos más frecuentes al motivo de consulta, inspección y auscultación de las CC cianosantes son cianosis, posición genupectoral y soplo sistólico y de las CC no cianosantes son la dificultad en la alimentación, los tirajes intercostales y el soplo sistólico.

**Conclusiones:** Es importante que el médico general y el médico en formación, tenga claro las herramientas semiológicas relacionadas con las CC más frecuentes, y que tenga la capacidad de reconocer estas patologías.

**Palabras claves:** Cardiopatías Congénitas, Semiología, Signos y síntomas, Diagnóstico, Guías de práctica clínica.

## **Abstract**

**Problem:** In Colombia there is a series of problems diagnosing early CC, that is why it is important to enhance the knowledge of semiological tools for early diagnosis in this type of patients.

**Justification:** There is a lack of knowledge among medical students and general practitioners to diagnose CC.

**Objectives:** To identify the knowledge and semiological skills recommended in CPG to detect or rule out the diagnosis of possible CC in children up to 5 years old, categorizing the symptoms, signs and history for which a patient (or his/her caregiver) should be investigated in the anamnesis according to the most frequent CC.

**Conceptual framework:** A review is made of the CC, including definition, physiopathology, classifications and the approach of a complete clinical history.

**Methodology:** Review of descriptive literature, guidelines that have been published as articles in the WHO, Scientific Associations, Ministries of Health, and MEDLINE, in Europe and America.

**Results:** The most frequent findings for consultation, inspection and auscultation of cyanide CC are cyanosis, genupectoral position and systolic murmur and for non-cyanide CC are eating difficulties, intercostal runs and systolic murmur.

**Conclusions:** It is important that the general practitioner and the doctor in training have a clear understanding of the semiological tools related to the most frequent CC and the ability to recognize these pathologies.

**Key words:** Congenital heart disease, Semiology, Signs and Symptoms, Diagnosis, Guideline Adherence

## **Planteamiento del problema**

Las cardiopatías congénitas (CC), se definen como alteraciones de la estructura o de la función del corazón y/o de los grandes vasos, presentes en el momento del nacimiento. Estas malformaciones se deben a una alteración en el desarrollo embrionario por patrones de flujo anormales en el desarrollo estructural del corazón por cambios anatómicos del órgano o secundario a una falla en la progresión de una estructura al momento de la formación del feto.(1) Estas alteraciones de la arquitectura cardíaca impiden el buen funcionamiento cardíaco,(2) generando así una clínica específica para el diagnóstico de CC.

Esta patología tiene una prevalencia en Latinoamérica de 2,6 por cada 10.000 nacidos vivos, de acuerdo con el reporte del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), del 2001 hasta el 2008. En Colombia se encontró que la prevalencia es de 15,73 por cada 10.000 nacidos vivos durante el mismo periodo de tiempo; lo que indica una mayor prevalencia en Colombia comparada con Latinoamérica. (3)

Además, en Colombia se enfrentan varios problemas a la hora de diagnosticar una CC, debido a que las CC se diagnostican a los dos o más años de edad,(4) lo que indica un diagnóstico y tratamiento tardíos para el recién nacido; es por ello importante hacer énfasis en lo fundamental y urgente que es llevar a cabo un diagnóstico adecuado y oportuno de una CC, teniendo en cuenta aspectos como, los síntomas, signos y herramientas semiológicas que se deben tener presentes ante una sospecha de una cardiopatía congénita.

En la estructura del sistema de salud en Colombia, el papel del médico general es de gran importancia para el diagnóstico y tratamiento de diversas patologías, ya que este es el primer contacto con el paciente. Por lo que se considera necesario, que en la formación del médico general se brinden herramientas y conocimientos adecuados sobre las pautas que se deben seguir al momento de

enfrentarse a un paciente con una CC, generando así un diagnóstico oportuno. (5)

Para la aplicación de estas herramientas durante la consulta, el médico general debe dar importancia a la anamnesis al identificar cuáles son los síntomas característicos que el paciente presenta con una CC, además debe tener en cuenta los antecedentes durante el periodo gestacional, maternos y del neonato. Hacer énfasis en las manifestaciones clínicas de cada tipo de cardiopatía congénita es indispensables para llegar a un diagnóstico más acertado.

Las recomendaciones prácticas que debe tener un médico general para sospechar una CC es una evaluación física completa, teniendo en cuenta, en primer lugar, los rasgos faciales o somáticos característicos de síndromes que orienten hacia una CC. En segundo lugar, la cianosis central la cual en algunas ocasiones puede ser difícil de observar y se debe recurrir a una oximetría para descartarla. Por otro lado, tener en cuenta la palpación del tórax del recién nacido y la palpación detallada de los pulsos de éste. Por último, la auscultación es indiscutiblemente necesaria para el examen físico del corazón en niños de hasta 5 años; en esta revisión se hará énfasis en estos apartados. (1)

Existe una serie de problemas para el médico general en la atención primaria, como una anamnesis inadecuada debido al desconocimiento de cuáles son los síntomas que puede padecer un paciente con CC, además de una exploración física inapropiada por falta de entrenamiento en la auscultación cardíaca, bien sea por la agudeza auditiva deficiente por parte del médico general o por una mala identificación y reconocimiento de ciertos soplos cardíacos, esto conlleva a que el médico no tenga una sospecha adecuada de una CC. (4)

Por lo anterior consideramos, que es importante en nuestra formación médica, profundizar en el conocimiento de las herramientas semiológicas pertinentes para el diagnóstico adecuado de este tipo de pacientes.

¿Cuáles son los conocimientos y habilidades semiológicas recomendados en la literatura médica

*Conocimientos y habilidades semiológicas  
de uso en atención primaria para la sospecha  
de una cardiopatía congénita*

*García A. Jaramillo L. Ramírez A. Sánchez T, Vesga J.*

que detectan o descartan una cardiopatía congénita en niños de hasta 5 años?

## **Justificación**

Existe un gran desconocimiento por parte de estudiantes de medicina y médicos generales acerca del diagnóstico de las CC. Es importante tener en cuenta que estos profesionales de la salud suelen ser el primer contacto que tiene el paciente en el sistema de salud colombiano, es por esto, que es muy importante que estén bien capacitados para detectar pacientes con cardiopatías congénitas y para ello se requieren conocimientos clínicos claros que orienten hacia una alteración cardiaca específica.(5)

En esta revisión haremos una categorización de los aspectos semiológicos más importantes, incluyendo la realización de una buena anamnesis y examen físico, para que los médicos generales puedan sospechar una cardiopatía congénita y remitir al paciente al especialista.

Esta investigación se lleva a cabo con la intención de aclarar y retomar varios puntos claves que quizá han sido olvidados o que no son bien interpretados en la práctica médica, generando un diagnóstico tardío, retrasando el tratamiento y aumentando los riesgos de morbilidad en el paciente.

Colocar en práctica los conocimientos conlleva a diagnosticar oportunamente una cardiopatía congénita, lo que beneficia tanto al paciente como al profesional de la salud al realizar un diagnóstico acertado, disminuyendo así los riesgos y comorbilidades del paciente, para mejorar el pronóstico temprano y tardío del paciente.

Además, para los estudiantes de medicina es importante adquirir conocimientos básicos de CC, ya que en el pensum académico no profundiza en tópicos de cardiología pediátrica y en un debido momento es necesario este conocimiento para ser médicos integrales y dar un manejo adecuado al paciente.

Para concluir, se identificarán los síntomas y signos comunes que caracterizan las diferentes CC y la importancia del examen físico. Se revisarán conceptos, para que en el ambiente de consulta externa

*Conocimientos y habilidades semiológicas  
de uso en atención primaria para la sospecha  
de una cardiopatía congénita*

*García A. Jaramillo L. Ramírez A. Sánchez T, Vesga J.*

el médico pueda diagnosticar y orientar la CC al especialista.

## **Objetivos**

### *Objetivo General:*

Identificar los conocimientos y habilidades semiológicas recomendadas en guías de práctica clínica que orientan la presencia de una posible cardiopatía congénita en niños de hasta 5 años.

### *Objetivos Específicos:*

1. Categorizar los síntomas y antecedentes sobre los cuales se debe indagar en la anamnesis a un paciente (o su cuidador) según las CC más frecuentes.
2. Describir los signos que se presentan con mayor frecuencia en niños con CC.

## **Marco conceptual**

### *Definición y Embriogénesis:*

Las cardiopatías congénitas son alteraciones anatómicas o funcionales del sistema cardiovascular presentes al momento del nacimiento. Existen varios tipos de CC y suelen ser causa de alteraciones en el desarrollo embrionario o por un fallo en la formación del corazón.(1) La formación del corazón, también llamada como cardiogénesis, inicia con el desarrollo de las placas cardiogénicas, a partir de la migración de la zona marginal posterior hacia adelante de la placa precordial. En la tercera semana el mesodermo se diferencia a mesodermo lateral esplácnico que contiene células cardiogénicas y que posteriormente se sitúan en torno a las placas cardiogénicas anteriormente formadas. Es por tanto la interacción del mesodermo cardiogénico y del mesodermo esplácnico que va a derivar las estructuras anatómicas del corazón. (6)

A su vez en la misma tercera semana se produce la angiogénesis y vasculogénesis, es decir la formación de los vasos sanguíneos, la angiogénesis se desarrolla a partir del mesodermo lateral esplácnico que forman los islotes angiogénicos y de este derivaran las células endoteliales y células con determinación eritrocitaria, esta diferenciación es regulada por el factor de crecimiento endotelial vascular VEGF, que actuará en receptores VEGFR1 y VEGFR2 para la diferenciación de glóbulos rojos y células endoteliales respectivamente.(6)

La vasculogénesis se forma a partir de la fusión de los islotes angiogénicos para la formación de vasos venosos y arteriales, mediado por efrina B4 y B2 respectivamente, las cuales son moléculas de tipo epinefrina. Ya en el final de la tercera semana de vida intrauterina se ha formado el sistema cardiovascular primitivo compuesto por las placas cardiogénicas, los vasos arteriales y venosos primitivos. Las placas cardiogénicas se fusionan y posteriormente forman el tubo endocárdico, este produce el epitelio del corazón, el endocardio y las válvulas sigmoideas y auriculoventriculares. El mesodermo lateral esplácnico produce la gelatina cardíaca, el miocardio y el pericardio visceral.(6)

Por tanto desde la cuarta semana de gestación se produce el desarrollo del tubo cardíaco, el cual se divide en bulbo cardíaco, ventrículo y aurícula, posteriormente se plegará la estructura formando el asa cardiaca y la tabicación de los 4 compartimientos conocidos del corazón, la aurícula derecha e izquierda y los ventrículos derecho e izquierdo, las estructuras encargadas de la tabicación entre las aurículas son, el septum primum sin llegar a las almohadillas endocárdicas, formando un orificio llamado al ostium secundum y el septum secundum que se sitúa a la derecha del septum primum que sobrepasa el agujero oval hasta las almohadillas, el cierre del tabique auricular se desarrolla en el día 37 de gestación y el del tabique interventricular en el día 30.(6,7)

#### *Circulación fetal:*

La placenta es esencial para la nutrición y oxigenación entre el feto y la madre, en donde su principal función está mediada por un proceso de difusión de productos de nutrición y oxígeno desde la madre al feto y del feto a la madre se regresan los productos de desecho. Todo este proceso se realiza a través de dos arterias umbilicales y una vena umbilical que son fundamentales para la circulación fetal.(8)

Ya que existe un gradiente de presión (20 mmHg) entre la sangre materna y la sangre fetal la cual se favorece por difusión simple, que el oxígeno que se encuentra en los senos maternos pueda llegar hasta la sangre fetal. El proceso de oxigenación fetal está ayudado de otros componentes como lo son la hemoglobina fetal, que es producida por el feto antes del nacimiento, y tiene una capacidad mayor de 20-50% para transportar oxígeno comparada con la hemoglobina materna. Además, esta hemoglobina fetal está en mayor concentración que la hemoglobina materna y al tener una PCO<sub>2</sub> baja se aumenta la capacidad de transporte de O<sub>2</sub>. La sangre fetal tiene una alta concentración de dióxido de carbono, el cual debe ser excretado a través de la placenta y la sangre materna.(8)

Las sustancias nutritivas como la glucosa se transportan mediante difusión facilitada por las células trofoblásticas que están revistiendo las vellosidades placentarias. Además de la glucosa, también se

transportan ácidos grasos, los cuales difunden con mayor lentitud y por ende hace que el feto prefiera el consumo de glucosa antes que los ácidos grasos.(8)

La sangre que proviene desde la placenta por medio de la vena umbilical atraviesa el conducto venoso para así evitar el paso por el hígado, ya que en la maduración del feto los pulmones y el hígado no tienen mayor funcionalidad, lo que genera que el corazón sea un órgano vital y que tenga que trabajar con mayor fuerza para impulsar la cantidad de sangre fetal necesaria para su proceso de desarrollo. Después de que la sangre pasa por el conducto venoso, la sangre que viene de la vena cava inferior pasa por la aurícula derecha y de ahí pasa al agujero oval, para que esta pueda llegar a la aurícula izquierda y es así como la sangre que pasa por la placenta está oxigenada en su mayor porcentaje por el corazón izquierdo, que se va a transportar para la cabeza y para las extremidades superiores del feto. La sangre que llega a la aurícula derecha por la vena cava superior está menos oxigenada y es proveniente de la cabeza del feto.(8)

#### *Circulación neonatal:*

La transición de la vida intrauterina a la extrauterina requiere pasos rápidos, complejos y bien desarrollados para garantizar la vida neonatal. Entre estos se encuentran los cambios en la vía circulatoria, el inicio de la ventilación, la oxigenación a través de los pulmones en lugar de la placenta y cambios en el metabolismo.(9)

Con la primera respiración del neonato, se reduce drásticamente la resistencia vascular pulmonar, disminuye la precarga del ventrículo izquierdo y el gasto cardíaco secundario a una mayor ventilación y exposición al oxígeno, pero una vez se corta el cordón umbilical, se desconecta la circulación de baja resistencia de la placenta. Lo que aumenta la resistencia vascular sistémica y por tanto la presión dentro de la aurícula izquierda, ya que ingresa mayor cantidad de sangre. Entonces al aumentar la presión de la aurícula izquierda más que la aurícula derecha, el agujero oval se cierra. Y mientras sucede, este proceso se presenta una inversión del flujo de izquierda a derecha dentro de los 10

minutos posteriores al nacimiento a través del conducto arterioso. Para luego tener un rendimiento cardíaco total de 450 ml / kg / min. (9)

El aumento en la resistencia vascular sistémica también conduce a un aumento rápido y transitorio en el flujo sanguíneo cerebral. Y el aumento de la oxigenación y la disminución del flujo sanguíneo aumentan la actividad de los canales de calcio y disminuyen la del canal de potasio en las células del músculo liso, lo que causa el cierre del conducto arterioso. Las arterias umbilicales presentan vasoconstricción, antes que la vena umbilical se cierre, pero esto depende de la diferencia de flujo sanguíneo entre la placenta y el bebé.(9)

A nivel pulmonar empieza la secreción del surfactante que es una mezcla de lípidos y proteínas, que reduce la tensión superficial en las vías respiratorias y la distensión alveolar, como resultado del inicio de la ventilación. Por lo que se deben establecer patrones de respiración más regulares que los del feto, ya que el intercambio de gases se estabiliza en 2 minutos y para evaluar una ventilación exitosa se valora la frecuencia cardíaca y la capacidad residual funcional. Mientras la eliminación del líquido pulmonar fetal termina a las 2 horas postnatales.(9)

En los recién nacidos la saturación de oxígeno alcanza un 90% hasta después de 8 minutos ya que la oxigenación resulta de la relajación del músculo liso vascular pulmonar. Y el aumento del flujo sanguíneo pulmonar causa un gran esfuerzo, que a su vez reduce la resistencia vascular pulmonar y la presión arterial pulmonar alcanza la presión arterial media sistémica a las 24 horas de edad, alcanzando niveles de adultos a las 2 semanas.(9)

A nivel hematológico, se dan cambios a nivel de la cadena beta de la hemoglobina, para que este empiece a transportar el oxígeno. Y a nivel metabólico se produce un aumento de los niveles de glucagón y catecolaminas así como una disminución de los niveles de insulina, ya que la gluconeogénesis y la glucogenólisis hepática van a incrementar los niveles de glucosa en la sangre

del neonato hasta que esta empiece a ser dada oralmente.(9)

### *Clasificación:*

Existen más de 50 tipos de cardiopatías congénitas que, para tener mayor comprensión, dimensión y facilidad de aprendizaje, en esta investigación se realiza una síntesis e integración propia de tres fuentes. Un tratado de pediatría, otro de cardiología y finalmente una síntesis realizada por el Dr. Manuel Huertas Quiñones de la Fundación Cardio infantil ya que son las encontradas con mayor descripción del tema y en las que se destacan la clasificación clínica y fisiopatológica que se describirán junto con los tipos de CC de mayor frecuencia a continuación:(1,10,12)

### *Clasificación fisiopatológica:*

#### **No cianógenas:**

- Las que producen cortocircuitos izquierda-derecha: en las que el paso de sangre se da de la circulación sistémica a la pulmonar, entre las que se encuentran:

- La comunicación interventricular.
- Comunicación interauricular.
- Ductus arterioso persistente.
- Foramen oval permeable.
- Las que producen obstrucción al flujo sanguíneo:
  - Del corazón derecho:
    - Estenosis valvular pulmonar.
    - Estenosis pulmonar subvalvular.
    - Estenosis pulmonar supravalvular.
    - Malformación de Ebstein de la válvula tricúspide.
  - Del corazón izquierdo:
    - Coartación aórtica.

- Estenosis aórtica.
  - Estenosis aórtica valvular.
  - Estenosis aórtica subvalvular membranosa discreta.
  - Estenosis aórtica supravalvular.
  - Estenosis mitral congénita.
  - Válvula aórtica bicúspide.
  - Síndrome de Marfan.
  - Síndrome de Turner. (10,11)
- Lesiones por regurgitación:
    - Insuficiencia valvular pulmonar.
    - Ausencia congénita de la válvula pulmonar.
    - Insuficiencia mitral congénita.
    - Prolapso de la válvula mitral.
    - Insuficiencia tricuspídea.(12)

### **Cianógenas:**

Cortocircuitos de derecha a izquierda: en las que el flujo sanguíneo va desde la circulación pulmonar a la sistémica, pasando sangre no oxigenada a los tejidos, lo que genera cianosis que es la coloración azul de piel o mucosas, entre estas se encuentran:

- La tetralogía de Fallot.
- La transposición de grandes vasos.
- Atresia pulmonar con comunicación interventricular.
- Atresia pulmonar con tabique ventricular intacto.
- Atresia tricuspídea.

- Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico.
- Transposición de los grandes vasos.
- Retorno venoso pulmonar anómalo total.
- Ductus arterioso persistente.(1)

*Clasificación clínica:*

*Cardiopatías no cianógenas:*

1. Flujo pulmonar aumentado: En las que se encuentran Ductus Arterioso, comunicación interventricular, comunicación interauricular, canal auriculoventricular y ventana aortopulmonar.
2. Flujo pulmonar normal: que incluye la estenosis aórtica, coartación aórtica, estenosis mitral e interrupción del arco aórtico.(1)

*Cardiopatías cianógenas:*

1. Flujo pulmonar aumentado: en las que se encuentran transposición de grandes vasos, corazón izquierdo hipoplásico, drenaje venoso pulmonar anómalo, ventrículo único y truncus arterioso.
2. Flujo pulmonar disminuido: que incluye tetralogía de Fallot, estenosis pulmonar, atresia pulmonar, atresia tricuspídea y anomalía de Ebstein.(12)

*Factores de riesgo:*

Los factores de riesgo para desarrollar una CC son tanto genéticos como ambientales, dentro de los factores genéticos se encuentra que tienen una herencia autosómica dominante y aproximadamente un 20% de las cardiopatías se atribuyen a síndromes genéticos o teratógenos y los que se desconocen se consideran de herencia multifactorial.(13)

Las anomalías cromosómicas corresponden del 8% al 10% de los casos de CC ya sea por ganancia de material cromosómico, como en el síndrome de Down o por pérdida de material genético como en el síndrome DiGeorge, que es causado por la pérdida de una parte del cromosoma 22. (13)

Tabla 1. Porcentaje de pacientes con cardiopatías congénitas asociadas a anomalías cromosómicas.

Síndrome	Anomalía cromosómica	Lesiones Cardiacas asociadas	Porcentaje de pacientes
Down	Trisomía 21	Defecto septal atrioventricular, atrial, ventricular, tetralogía Fallot.	40-50%
Edwards	Trisomía 18	Defecto septal ventricular, atrial, Ventrículo derecho con doble salida, tetralogía Fallot, Coartación de la aorta, Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	90-100%
Patau	Trisomía 13	Defecto septal atrial, ventricular, atrioventricular, Ventrículo derecho con doble salida, Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, transposición de grandes vasos, Retorno venoso pulmonar anómalo, dextrocardia, Ductus arterioso persistente.	80%
Turner	Monosomía X	Coartación de la aorta, Estenosis aórtica, Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, Retorno venoso pulmonar anómalo parcial.	25-35%
Klinefelter	47 XXY	Defecto septal atrial, Ductus arterioso persistente, prolapso de válvula mitral.	50%
Maullido de Gato	Tetrasomía 22p	Retorno venoso pulmonar anómalo parcial y total.	50%
Pallister Killian	Tetrasomía 12p	Defecto septal ventricular, atrial, Ductus arterioso persistente, estenosis aórtica, Coartación de la aorta	25%
DiGeorge	Delección 22q11.2	Interrupción del arco aórtico tipo B, Truncus arterioso, tetralogía Fallot,	75-85%

anomalías del arco aórtico.

Williams	Delección 7q11.23	Estenosis aórtica supravalvular, Estenosis de la válvula pulmonar, Estenosis pulmonar, Estenosis pulmonar periférica.	50-80%
----------	----------------------	---	--------

**Nota.** Tomada y adaptada de: Congenital heart disease: current knowledge about causes and inheritance. Gillian M Blue, Edwin P Kirk, Gary F Sholler, Richard P Harvey and David S Winlaw. Med J Aust 2012; 197 (3): 155-159.

Los factores ambientales se describen en un contexto materno preconcepcional o fetal-materno-placentario con un mayor riesgo antes de la séptima semana de gestación. El más documentado es la diabetes gestacional, por la asociación a defectos de la cardiogénesis primaria, como la heterotaxia, el defecto del septo atrioventricular y las anomalías del tracto de salida. Ya que altos niveles de glucosa o radicales libres, debidos a cambios del metabolismo o estrés oxidativo, pueden alterar la expresión de genes reguladores en el embrión y generar muerte celular.(14)

Los factores ambientales se describen en un contexto materno preconcepcional o fetal-materno-placentario con un mayor riesgo antes de la séptima semana de gestación. El más documentado es la diabetes gestacional, por la asociación a defectos de la cardiogénesis primaria, como la heterotaxia, el defecto del septo atrioventricular y las anomalías del tracto de salida. Ya que altos niveles de glucosa o radicales libres, debidos a cambios del metabolismo o estrés oxidativo, pueden alterar la expresión de genes reguladores en el embrión y generar muerte celular.(14)

Tabla 2. Factores ambientales y teratogénicos durante la gestación que están asociados a cardiopatías congénitas específicas.

Influencia teratogénica	Lesiones Cardiacas asociadas	Porcentaje de riesgo
----------------------------	------------------------------	-------------------------

Diabetes gestacional	Defecto del septo ventricular, atrial, atrioventricular, transposición de grandes vasos, Retorno venoso pulmonar anómalo total, coartación de la aorta, tetralogía de Fallot.	5%
Rubeola	Ductus arterioso persistente, Defecto del septo ventricular, atrial, Estenosis pulmonar, tetralogía de Fallot.	30- 60%
Fenilcetonuria	Tetralogía de Fallot, Defecto del septo ventricular, Ductus arterioso persistente, lesión del lado izquierdo.	15-50%
Talidomida	Tetralogía de Fallot, ductus arterioso persistente, Truncus arterioso.	Hasta 30%
Acido retinoico	Truncus arterioso, Tetralogía de Fallot, Interrupción del arco aórtico, Ventrículo derecho con doble salida	25%
Litio	Anomalía de Ebstein, Atresia tricuspídea.	Bajo

**Nota.** Tomada y adaptada de: Congenital heart disease: current knowledge about causes and inheritance. Gillian M Blue, Edwin P Kirk, Gary F Sholler, Richard P Harvey and David S Winlaw. Med J Aust 2012; 197 (3): 155-159.

#### *El médico general en Colombia:*

El sistema de salud colombiano tiene intervenciones planeadas desde la Política de Atención Integral de Salud; en donde la atención primaria es el primer servicio brindado que busca que la asistencia sanitaria esencial esté enfocada en torno al paciente, lo que hace más sostenible al sistema de salud y con lo cual se busca una equidad entre las diferentes poblaciones del país.(15) Es por ello que el médico general es fundamental en este proceso, ya que aporta a los servicios, los conocimientos, habilidades y destrezas que permiten la identificación y el manejo de las enfermedades que presentan los individuos, las familias y las comunidades.(16)

Determinando así que, en la estructura del sistema de salud, el médico general tiene gran

importancia en la atención como en el seguimiento, ya que es el primer nivel de contacto que tiene el paciente. Para ello, es de vital importancia que el médico general tenga conocimiento de las medidas a seguir en una consulta de atención primaria, logrando de esta manera, llevar a cabo un diagnóstico oportuno y adecuado, ya que de no ser así, puede llegar a tener graves implicaciones en la calidad de vida del paciente.(16)

De acuerdo con los parámetros establecidos por la Organización para la Cooperación y el Desarrollo (Ocde), Colombia se ubica en los últimos lugares en cuanto a la contratación de personal médico por habitante con una proporción de 1,8 médicos por cada 1.000 habitantes, cuando la Organización Mundial de la Salud (OMS) recomienda que los sistemas de salud de países de ingresos medios/bajos deben tener mínimo 23 médicos por cada 10.000 habitantes. Colombia tiene una proporción de 19,(17,18) por lo que es bastante importante hacer hincapié en lo conveniente que es generar que los médicos generales y los estudiantes de medicina que se encuentran en formación tengan muy claro cuales son los aspectos semiológicos más importantes y característicos para facilitar así el diagnóstico de la CC.

#### *Historia Clínica:*

En primera instancia es importante, saber que la semiología es la ciencia que abarca y estudia los síntomas y signos de las diferentes enfermedades, dentro de la semiología se encuentra la semiotecnia la cual presenta como objetivo principal la preparación de las técnicas que usan los médicos, para identificar los diversos signos y a su vez se encuentra la propedéutica, que se encarga de analizar tanto los signos como los síntomas para lograr el diagnóstico del paciente.(19)

En segunda instancia, es importante tener claro qué es la historia clínica es un documento médico-legal que reúne la anamnesis y el examen físico, fundamentalmente para enfocar el diagnóstico y manejo óptimos en el paciente con el fin de lograr el objetivo de reconocer oportunamente una CC.  
(1,19)

El primer ítem que se plantea en la historia clínica es el motivo de consulta y las razones por las que más asisten los paciente son: “el niño se pone morado”, “se ahoga cuando toma leche”, o “presenta dificultad respiratoria”, que ayudarán a orientar y a descartar múltiples patologías y hacer más énfasis en la posible sospecha de una cardiopatía congénita.(1)

En el segundo ítem se tiene en cuenta la anamnesis, en donde se debe hacer énfasis en los antecedentes que el paciente tenga, en este caso es importante averiguar varios puntos claves como los antecedentes de malformaciones interrogando sobre el sistema urinario, las zonas genitales, el apéndice preauricular u otras lesiones congénitas, que están asociados a síndromes genéticos con malformaciones cardíacas.(20)

En los antecedentes familiares se debe preguntar si hay familiares de primera y segunda línea que presenten infartos cardíacos, accidentes cerebrovasculares, si se han llevado a cabo cirugías cardíacas o reemplazos valvulares, antecedentes de hipercolesterolemia, enfermedades arterioscleróticas, hipertensión arterial, obesidad, diabetes, hiperuricemia o muerte súbita.(20)

También se deben interrogar los antecedentes ginecobstetricos y farmacológicos de la madre: se debe preguntar si hubo amenaza de aborto, contactos con teratógenos, se debe aclarar el tiempo de gestación, tipo de parto, existencia de fiebre o infección urinaria de la madre durante la gestación, ya que estos son factores de riesgo para las CC.(21)

Luego de haber desarrollado una anamnesis, se debe seguir con el examen físico para confirmar o descartar la sospecha diagnóstica. Durante el examen físico es muy importante enfatizar que debe dirigirse al sistema cardiovascular y otros sistemas relacionados, buscando los hallazgos más característicos de las CC.(21)

En la toma de los signos vitales se debe tener presente que la tensión arterial se debe comparar con el percentil respectivo para la talla y la edad del paciente, esta por su parte debe ser tomada en

los 4 miembros, es importante también palpar los pulsos de los 2 brazos y de las 2 piernas del paciente y estar atento durante la palpación si los pulsos son simétricos o asimétricos. Otro aspecto a tener en cuenta es la saturación de oxígeno, ya que se ha demostrado que una saturación menor a 92% es patológica. Durante la toma de la frecuencia respiratoria se debe tener en cuenta que valores por encima de 50-60 respiraciones por minuto indica presión venosa pulmonar elevada y respecto a la frecuencia cardíaca si se presentan valores por encima de 150 lat/min de manera persistente o valores de frecuencia cardíaca mayores a 200 lat/min son indicativos de una CC, así como valores entre 80 y 90 lat/min de frecuencia cardíaca son signos para vigilar al paciente.(21)

En el examen físico topográfico se inicia evaluando la cabeza en donde se debe tener en cuenta la facies dismórfica ya que hará pensar al médico general problemas adicionales a la CC. En el cuello se debe buscar la presencia de frémitos durante la auscultación en la horquilla supraesternal, que indicaría una posible estenosis pulmonar o aórtica. Al examinar el tórax se debe estar atento si el paciente presenta dificultad respiratoria y durante la palpación cardíaca se debe precisar si el paciente presenta hiperquinesia (movimiento amplio) o hiperdinamia (que es el impulso ventricular fuerte, bien sea del ventrículo derecho o del izquierdo los cuales permiten identificar si hay sobrecarga de volumen o de presión). En la auscultación cardíaca se debe tener en cuenta si hay presencia de arritmias, evaluando el foco aórtico y accesorio aórtico en la base, luego se auscultará el foco mitral, el pulmonar y el tricuspídeo estando pendiente, si se presentan soplos sistólicos o diastólicos y si estos son de carácter eyectivo o de regurgitación.(20)

Al examinar el abdomen se debe prestar importancia a la palpación y percusión del lóbulo mayor del hígado encontrado en el hipocondrio derecho, por su parte es importante anotar a cuántos centímetros debajo del reborde costal se palpa el lóbulo mayor del hígado y si durante la palpación este se presentó pulsátil o no,(20) ya que si se encuentra hepatomegalia, sugiere que el menor presenta insuficiencia cardíaca.(21)

*Conceptos generales y manifestaciones clínicas de las cardiopatías congénitas más frecuentes:*

A continuación se mencionarán las 10 cardiopatías congénitas con mayor prevalencia de acuerdo al tratado de cardiología del autor Braunwald (1) y se describirán aspectos de prevalencia, fisiopatología y clínica característica de cada una, de acuerdo a la clasificación de cardiopatías cianóticas y no cianóticas.

*Cardiopatías cianóticas:*

*Transposición de grandes vasos:*

Este tipo de cardiopatía representa alrededor del 5-8% del total de las cardiopatías congénitas, es comúnmente encontrado más en hombres que en mujeres (3:1), en cuanto a la fisiopatología se presenta una alteración en la localización de los grandes vasos, donde la aorta se conecta al ventrículo derecho y la arteria pulmonar al ventrículo izquierdo (lo contrario de la anatomía de un corazón normal), secundario a esto, se van a conformar 2 circuitos separados en donde, el primero va a circular sangre pobre en oxígeno iniciando en el cuerpo y retornando al cuerpo y el segundo circuito que se forma va a llevar sangre rica en oxígeno iniciando desde los pulmones y devolviéndola a los mismos, representando esto, una circulación inadecuada.(22); respecto a la clínica la transposición de grandes vasos se caracteriza por manifestarse con cianosis y dificultad respiratoria.(22)

*Tetralogía de Fallot:*

Esta cardiopatía representa el 3.5% de los niños que nacen con cardiopatía congénita, es decir, se presenta un caso por cada 3.600 nacidos vivos, se hace presente cuando existe una obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho, cuando hay comunicación interventricular e hipertrofia ventricular derecha. En cuanto a la clínica se va a presenciar de hipoxia, acidosis durante las primeras horas de vida, se va a encontrar casi siempre un soplo sistólico precordial esternal izquierdo el cual es secundario a la estenosis pulmonar.(23)

*Truncus Arterioso persistente:*

Este tipo de cardiopatía se caracteriza por presentar signos como insuficiencia cardiaca congestiva,

cianosis, taquipnea, hiperdinamia precordial, hepatomegalia, sudoración con la alimentación y baja ganancia de peso.(24) Respecto a la fisiopatología, el truncus arterioso persistente se presenta cuando en el corazón sólo se forma una arteria y esta se superpone sobre el septum interventricular desarrollando así las arterias coronarias, aorta ascendente y las arterias pulmonares.(24)

#### *Ventrículo Único:*

Esta cardiopatía representa el 2% de pacientes que presentan una cardiopatía cianósante, se presenta más en el sexo masculino que el femenino con una relación respectiva de 2:1 a 4:1; en cuanto a la fisiopatología, esta cardiopatía se caracteriza por la presencia de dos aurículas separadas y dos válvulas AV, por su parte, el septum de entrada está ausente, lo que implica que cada aurícula se conecte a través de una válvula AV con la misma cavidad ventricular.(25) En cuanto a la clínica se van a manifestar diversos signos dependiendo de 2 factores: si se presenta estenosis pulmonar es común encontrar hipoflujo pulmonar y si este no está presente tendrá hiperflujo pulmonar junto con hipertensión pulmonar e insuficiencia cardíaca congestiva. la saturación en estos pacientes es alrededor del 80%.(1)

#### *Retorno venoso anómalo:*

Esta cardiopatía representa del 1 al 2% de las cardiopatías congénitas, en cuanto a la fisiopatología, se va a presentar dificultad en el drenaje de toda la circulación venosa pulmonar a la aurícula derecha, ya que en este tipo de cardiopatía a nivel anatómico, se encuentra, que los puntos de drenaje de las venas pulmonares son anormales y muy variados dentro de los cuales se pueden encontrar: supracardíaco (50% del total), cardíaco o a seno coronario o directo a aurícula derecha (30% del total); infracardíaco a vena porta o conducto venoso y excepcionalmente a vena hepática o vena cava inferior (15%) o mixto y conexión anómala a varios niveles (5%).(21) En cuanto a la clínica el retorno venoso anómalo, puede presentar un difícil diagnóstico y más durante el período neonatal, ya que la cianosis no es el signo inicial como guía, más sin embargo se puede sospechar esta cardiopatía, ante un signo que muestre dificultad respiratoria.(21)

*Comunicación interauricular (CIA):*

La prevalencia de esta cardiopatía es de 11,42%, es decir 1,7 por cada 10.000 nacidos vivos a presentan,(3) existen 4 tipos de CIA según la estructura afectada, de tipo ostium primum, de tipo ostium secundum, del seno venoso y del seno coronario.

En cuanto a la fisiopatología, esta cardiopatía se caracteriza ya que el ventrículo derecho va a ser más distensible que el izquierdo, la presión en la aurícula derecha es menor que en la izquierda en la mayor parte del ciclo cardiaco provocando así, la dirección del cortocircuito izquierda-derecha. Es común encontrar que en los primeros días de vida puede existir un pequeño cortocircuito de derecha a izquierda ya que el ventrículo derecho es más rígido e hipertrófico, respecto al ámbito clínico, los síntomas no son frecuentes en la infancia, sin embargo en los adultos se inicia con disnea de esfuerzo (23) y las palpitaciones, que van aumentando porcentualmente la frecuencia de aparición a medida que aumenta la edad.(1) En el examen físico se debe tener en cuenta la presencia de cianosis, ya que alerta de un cambio hacia un cortocircuito de derecha-izquierda, además de encontrar durante la palpación un pulso paraesternal izquierdo al final de la espiración o en la zona subxifoidea en la inspiración profunda, en el espacio intercostal izquierdo se palpa el tronco arterial pulmonar dilatado.(23) Se puede generar un soplo de eyección sistólico, que se escucha mejor en segundo espacio intercostal izquierdo y en borde esternal inferior.(1)

*Comunicación interventricular (CIV):*

La prevalencia de la CIV es de 16,48%, es decir que por cada 10.000 nacidos vivos, 2,5 pacientes padecen este tipo de patología,(3) en cuanto a la fisiopatología se caracteriza por ser un agujero persistente entre el ventrículo derecho y el ventrículo izquierdo, la sintomatología depende de la gravedad del cortocircuito, entre esta se encuentra disnea, diaforesis profusa, pobre ganancia de peso y talla, cuadros respiratorios a repetición.(23) Al examen físico en la auscultación se percibe un soplo

pansistólico con la frecuencia cardíaca elevada. Dependiendo del tamaño de la comunicación, puede cerrarse antes de los 3-6 meses.(1)

#### *Comunicación auriculoventricular CAV o defecto de los cojines endocárdicos:*

La comunicación auriculoventricular representa un 3-5% de todas las cardiopatías congénitas, donde se aproxima que por cada 1.000 recién nacidos vivos el 0,2% presenta esta patología, no se presenta una clara predisposición de género, aunque esta malformación es ligeramente más frecuente en las mujeres.(26) En cuanto a la fisiopatología, es una cardiopatía que se caracteriza por presentar una comunicación interauricular tipo ostium primum con una válvula auriculoventricular común, en la cual puede presentar o no una comunicación interventricular con defecto en el tracto de entrada comprometido de tipo auriculoventricular (27). En cuanto a la clínica, se caracteriza por presentar cardiomegalia, impulso ventricular derecho y soplo de la salida pulmonar. En los pacientes sin síndrome de Down las manifestaciones clínicas son diferentes y dependen de otras patologías asociadas como la CIA y CIV, presenta síncope, cianosis y palpitaciones.(1)

#### *Conducto arterioso persistente:*

La prevalencia del conducto arterioso persistente es de 3,10%, es decir que por cada 10.000 nacidos vivos, aproximadamente el 0,5 de pacientes padecen la enfermedad.(3) En cuanto a la fisiopatología, es un conducto que conecta la aorta descendente con la arteria pulmonar izquierda en la circulación neonatal y es anormal si persiste luego del nacimiento. Dependiendo del tamaño las manifestaciones clínicas varían: los pequeños se escuchan mejor en el primer y segundo espacio intercostal y suelen ser asintomáticos mientras que los moderados a grandes tienen un soplo continuo al examen físico y presenta el paciente disnea y sensación de palpitaciones.(1)

#### *Estenosis pulmonar:*

La prevalencia de la estenosis pulmonar es alrededor del 0,16% de los pacientes que nacen con cardiopatía congénita.(3) En cuanto a la fisiopatología, esta anomalía se caracteriza por presentar una obstrucción en el tracto de salida del ventrículo derecho, casi siempre en la válvula pulmonar, aunque

se puede encontrar en la zona supra valvular. Por su parte puede que haya compromiso o no del tronco y las ramas pulmonares o del tracto de salida del ventrículo derecho.(23) En el lactante, ésta se va a manifestar dependiendo de la severidad de la obstrucción, en caso de ser leve o moderada el paciente va a ser asintomático, mientras que si esta es severa el paciente presenta cianosis, compromiso del estado general, signos de bajo gasto y acidosis metabólica. Por otro lado, en niños mayores, van a ser completamente asintomáticos, sin embargo el último síntoma que se puede presentar es un síncope o una muerte súbita.(23)

#### *Guía de Práctica clínica:*

Las guías de práctica clínica (GPC) son documentos científicos los cuales son de diferentes tipos dependiendo del fundamento en las que sus recomendaciones están basadas, es decir que hay GPC que están cimentadas en la evidencia, en consenso y en opinión de expertos. Para su realización se requiere de una evaluación sistemática en donde se evalúan tanto los riesgos como beneficios que se tienen sobre un tema y sus alternativas. La realización de las guías está soportada bajo dos objetivos que incluyen la ayuda a profesionales de la salud y ayuda en el control externo (epidemiológica). (28)

Al concluir estos documentos en unas recomendaciones nacen de esto unos protocolos y/o guías clínicas que hacen que se unifique la información y las diversas alternativas que se tienen ante una patología o problema sanitario específico lo cual funciona como orientación para el profesional en el momento de toma de decisiones, aunque esta información consignada tendrá que ser valorada de acuerdo a la situación en específico brindando flexibilidad y adaptabilidad a los médicos para que se pueda aplicar en sus pacientes. Las GPC son una herramienta para los diferentes trabajadores de salud ya que es una forma de brindarles un soporte científico que conlleva a una mejoría en la práctica clínica y por ende mejora la calidad asistencial. (28)

## **Metodología**

Una revisión de la literatura es un tipo de estudio que se encarga de recolectar datos e información reciente de bases de datos tales como guías, artículos de revisión, estudios de investigación ya sean estudios de cohorte, estudios de casos y controles o reportes de casos. Además, las revisiones de la literatura no tienen como fin brindar nueva información, sino que el propósito de estas es dar a conocer la información que ya existe. Se caracteriza por ser una fuente secundaria, ya que su información es extraída de fuentes primarias. A diferencia de la revisión sistemática, en una revisión de la literatura se pueden tener más de una pregunta de investigación y los criterios de búsqueda no van a ser tan específicos.(29)

Por medio de la revisión de la literatura se está examinando la bibliografía ya publicada, se está resumiendo y analizando la información suministrada por medio de una búsqueda muy detallada y minuciosa de la literatura médica. El objetivo de hacer una revisión de la literatura consta en resumir información sobre un tema o problema específico, identificar los aspectos relevantes, y los controvertidos, conocer tanto la faceta teórica como metodológica que usaron en las respectivas fuentes, brindar una mayor información gracias a la revisión de diversas fuentes que abarquen un tema en específico, otro objetivo bastante importante es que por medio de una revisión de la literatura se ahorra tanto tiempo como esfuerzo en la búsqueda de fuentes primarias, ya que por medio de esta revisión ya hubo un análisis y comparación previa de varias fuentes logrando así concretar y generalizar más diversos puntos de vista, permite también debatir y dar un enfoque más preciso acerca del tema tratante, ya que por medio de la revisión de la literatura se pueden discutir tanto semejanzas como contradicciones que plantean los documentos buscados.(29)

En una revisión de la literatura se sigue un formato con respecto a la organización que esta debe tener, en principio se debe incluir una introducción, unos métodos, unos resultados y una discusión, sin embargo, esta también se le puede dar un orden cronológico, un resumen con el historial de la

búsqueda o hacer la presentación de un marco conceptual. Al momento en el que se va a realizar la búsqueda en primer lugar se hace una estrategia de búsqueda, teniendo en cuenta que bases de datos se van a utilizar y cuáles serán las palabras claves; en segundo lugar tener en cuenta cuales van a ser aquellos criterios de inclusión y exclusión en la búsqueda; en tercer lugar, la verificación de la disponibilidad de los estudios seleccionados y por último tener en cuenta las referencias de aquellos estudios seleccionados.(30)

Es por ello que en esta investigación se hará una revisión de la literatura de tipo descriptivo, ya que por medio de este método podemos indagar la mayor cantidad de fuentes posibles que abarquen lo que planteamos en nuestros objetivos, logrando así que las personas a quienes va dirigida nuestro proyecto de investigación les sea un poco más preciso llegar a diagnosticar a un paciente con una posible sospecha de cardiopatía congénita.

Las guías de práctica clínica agrupan sugerencias y recomendaciones de forma sistemática sobre el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades o afecciones de salud, las cuales son necesarias y de gran utilidad para los médicos y personal de salud en la atención de los pacientes, debido a la variación en los procedimientos asistenciales y en las diversas prácticas clínicas, reuniendo criterios de buena praxis médica para el diagnóstico, el tratamiento y de apropiada aplicación y uso de procedimientos.(32)

En esta búsqueda se incluirán guías de práctica clínica que den recomendaciones para médicos en cuanto a qué y cómo realizar la anamnesis y examen físico en pacientes menores de 5 años a los cuales se les sospeche una cardiopatía congénita, específicamente sobre los signos y síntomas característicos de este tipo de patologías. Dentro de los criterios que se van a tener en cuenta al momento de las búsquedas de las guías para la selección de estas es que sean guías realizadas por asociaciones o ministerios de salud de Europa, Latinoamérica (Colombia, Chile y México) y de Norteamérica (Canadá y EEUU).

Se excluirán guías de práctica clínica dirigidas a pacientes mayores de cinco años y adultos, guías que no expliquen criterios diagnósticos de las cardiopatías congénitas, que describan métodos diagnósticos basados en la toma de paraclínicos e imágenes diagnósticas.

La búsqueda de las guías se realizará en las publicaciones de la OMS, asociaciones científicas y ministerios de salud, y también en MEDLINE para encontrar las guías que han sido publicadas como artículos.

Para hacer la búsqueda en MEDLINE se utilizará PubMed, el cual es un sistema de búsqueda desarrollado por la *National Center for Biotechnology Information* NCBI, que permite el acceso a diferentes bases de datos bibliográficas recopiladas por la *National Library of Medicine* NLM.(33) También se buscará en la página web de la Organización Mundial de la Salud, la cual es una entidad de las Naciones Unidas fundada en 1948, que tiene como objetivo lograr que todos los pueblos obtengan un máximo nivel de calidad en la salud, lográndolo desde el ámbito físico, mental y social. Este organismo se encarga de desarrollar directrices y pautas sanitarias, que ayudan a cada país a abordar cuestiones de salud pública promoviendo la investigación sanitaria, desarrollando guías de práctica clínica, incitando a una mejora en el ámbito de la salud y en el bienestar de las personas (34,35).

Páginas web de ministerios de salud es otro de los sitios donde se buscarán GPS. Los ministerios de salud son entidades que se encargan de establecer normas en el ámbito de salud pública, asistencia social, población en riesgo y pobreza, por otra parte estos organismos tiene como objetivo formular, adoptar, dirigir, coordinar, ejecutar y evaluar la política pública en materia de salud, salud pública, y promoción social en la salud.(36) Por último también buscaremos en asociaciones científicas, las cuales son entidades conformadas por profesionales, especialistas e investigadores que tienen en común el dominio de un tema en particular, el cual les facilita, exponer diversos resultados de sus investigaciones, compararlos, concretarlos y así mismo difundirlos por medio de las publicaciones de

Para la búsqueda de las guías de la OMS, ministerios de salud y asociaciones científicas se realizará mediante la herramienta de Google académico, con los términos “guideline”, “cardiology heart defect”, “newborn”, “semiology”, “sign and symptoms”, “Physical Examination”. También se realizará la búsqueda en los ministerios de salud de Colombia, Chile y México en los cuales se usarán los términos de “defectos congénitos”, “pediatría”.

Por otro lado, se realizará una búsqueda en la base de datos de MEDLINE con los siguientes términos. Además, estos términos se organizaron en los siguientes algoritmos:

- ("Heart Defects, Congenital/diagnosis"[Mesh]) AND "Diagnosis"[Mesh]
- "Heart Defects, Congenital/diagnosis"[Mesh] AND "Infant, Newborn"[Mesh]

En la búsqueda se utilizarán los siguientes filtros: Tipo de documento: guías, idioma inglés y español, y que hayan sido publicadas en los últimos 5 años.

De las guías identificadas en cada uno de los sitios donde se van a buscar se leerán los títulos y se descartarán las que no estén relacionadas con el tema de investigación. Las guías que hayan sido escogidas serán revisadas para ver cuáles cumplen con los criterios de inclusión. En las guías que los cumpla, además se revisará si éstas citan otras guías similares que puedan ser incluidas en el trabajo.

A las guías incluidas se les extraerán los datos utilizando el formato presentado en el Anexo 1.

## Resultados

Después de realizar la búsqueda se identificaron 7 guías que cumplieron con los criterios de elegibilidad (Figura 1).

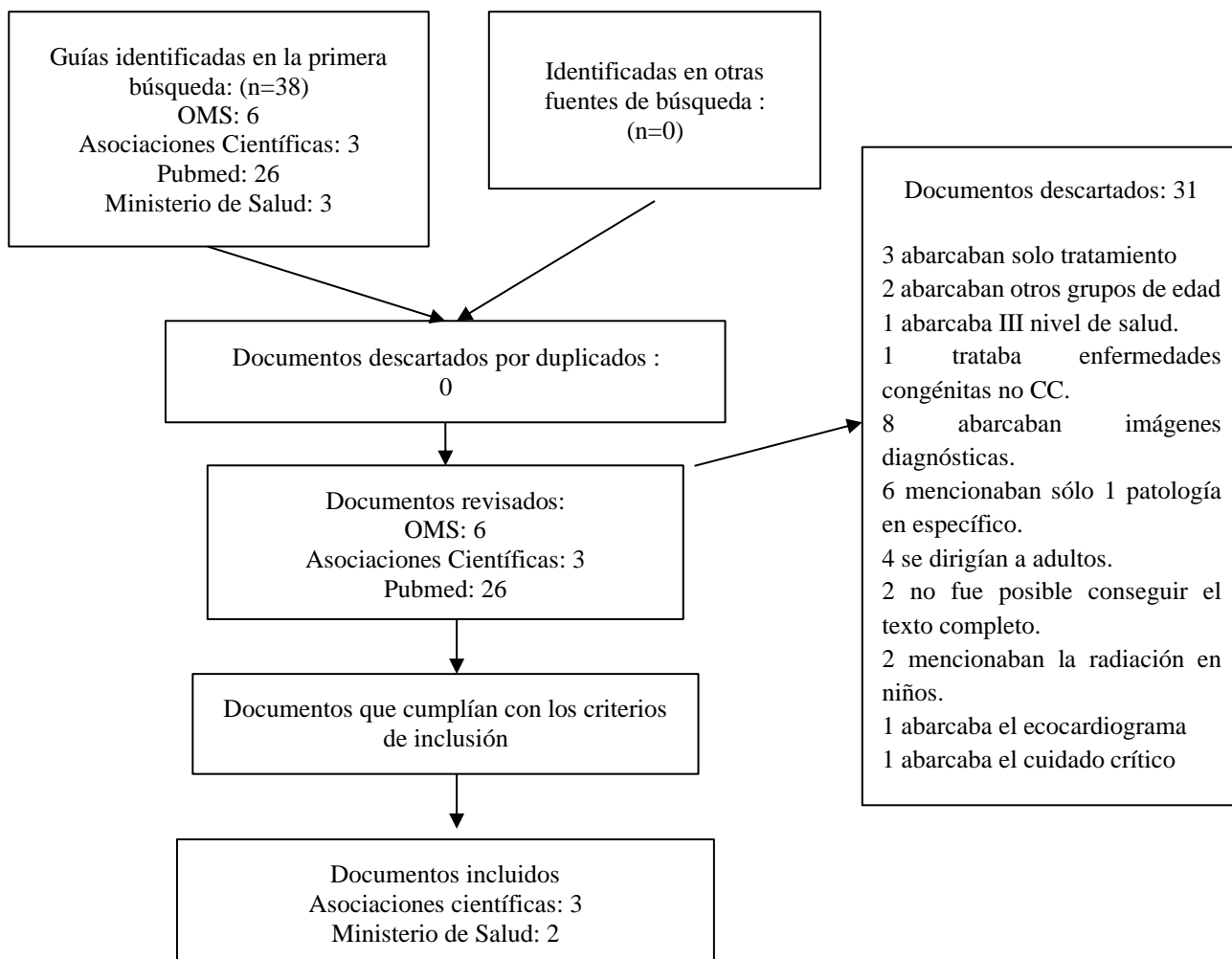


Figura 1. Flujograma

Los datos generales de las guías seleccionadas se muestran en la tabla 3. Es importante tener en cuenta de que las guías seleccionadas los años de publicación se encuentran entre 2010 y 2017, son guías que no tienen más de 10 años de publicación. 3 de las guías son latinoamericanas, una es norteamericana y 3 europeas, lo que significa que no hay un lugar en específico que se haya dedicado a hacer estudios detallados sobre las CC.

Tabla 3. Guías seleccionadas.

Título	Institución	Año	País
Canadian Cardiovascular Society/Canadian Pediatric Cardiology Association Position Statement on Pulse Oximetry Screening in Newborns to Enhance Detection of Critical Congenital Heart Disease (38)	Sociedad cardiovascular canadiense y Asociación canadiense de cardiología pediátrica	2017	Canadá
Guías de práctica clínica en pediatría (39)	Ministerio de salud servicio metropolitano central	2018	Chile
Guía Clínica. Cardiopatías Congénitas Operables en menores de 15 años (40)	Gobierno de Chile	2010	Chile
Guidelines for the Management of Congenital Heart Diseases in Childhood and Adolescence (41)	Guideline committee of the German Society of Paediatric Cardiology	2017	Alemania
Guía para el manejo integral del recién nacido grave (42)	Organización Panamericana de la salud Organización mundial de la salud	2014	Guatemala
Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y del adolescente (43)	Sociedad española de cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas	2015	España
Cribado de cardiopatías congénitas críticas en el periodo neonatal. Recomendación de la Sociedad Española de Neonatología (44)	Asociación española de pediatría	2017	España

Sobre las recomendaciones que plantean las guías sobre aspectos de la semiología que deben ser tenidos en cuenta por médicos para la sospecha diagnóstica de las CC estas se han agrupado en dos categorías generales: los relacionados con la anamnesis y los relacionados con el examen físico, de la siguiente manera:

- Anamnesis:
  - Motivo de consulta o Enfermedad actual.
  - Antecedentes.
- Examen físico:
  - Inspección.
  - Palpación.
  - Percusión.
  - Auscultación.

De acuerdo con lo que se planteó en el Marco conceptual, los resultados de este trabajo se presentan las recomendaciones de acuerdo con el tipo de CC, cianógenas y no cianógenas, y las que están con las patologías con mayor prevalencia. En cada categoría los resultados se organizaron a partir de la frecuencia con la que cada uno de los signos o síntomas fueron citados en las guías y a las patologías a las que están asociados.

*Anamnesis:*

*Motivo de consulta:*

El motivo de consulta más frecuentemente citado para las CC cianógenas (tabla 4), del que deriva el nombre que reciben estas patologías, es la cianosis, seguido de disnea y síntomas de insuficiencia cardíaca. Entre los tipos de cianosis las guías nombran un tipo particular que es la cianosis del recién nacido. En este tipo de patologías solo los niños que tienen un defecto pequeño del septo interventricular suelen ser asintomáticos. En cuanto a las no cianógenas (tabla 5) estas suelen ser asintomáticas, sin embargo, también se pueden presentar síntomas como dificultad al momento de la toma de alimentos y diaforesis.

Tabla 4. Motivo de consulta asociado a CC de tipo cianógenas.

<b>Motivo de consulta</b>	<b>Patología/Síndrome</b>
---------------------------	---------------------------

Cianosis <sup>a</sup>	Tetralogía de Fallot (39,42,43). Atresia tricuspídea (39,42). Atresia Pulmonar (39,41,42,43). Drenaje venoso anómalo (39). Tronco arterial común (41). Anomalía de Ebstein (43). Corazón univentricular (43). Síndrome de corazón hipoplásico (42).
Disnea	Trasposición de grandes vasos (43). Atresia pulmonar (42). Defecto del septo atrioventricular (43). Estenosis pulmonar (39).
Insuficiencia cardíaca <sup>b</sup>	Atresia pulmonar (39, 41) Anomalía de Ebstein (43). Mediano y gran defecto del septo interventricular (41).
Dificultad durante las tomas de alimento	Trasposición de grandes vasos (43). Tetralogía de Fallot (42). <sup>c</sup> Defecto del septo atrioventricular (43).
Distrés respiratorio	Estenosis pulmonar (39). Trasposición de grandes vasos (39). Tetralogía de Fallot (41).
Cianosis en el recién nacido	Trasposición de grandes vasos (39,42,44). Estenosis pulmonar (41).
Taquipnea	Defecto del septo atrioventricular (41,43). Atresia pulmonar (43).
Asintomáticos	Pequeño defecto del septo interventricular (41).

<sup>a</sup> En niños mayores a los 30 primeros días de vida.

<sup>b</sup> Presencia de disnea, edema en extremidades, taquipnea y taquicardia. (46)

<sup>c</sup> Además puede presentar retardo en el crecimiento, diaforesis e infecciones respiratorias a repetición.

Tabla 5. Motivo de consulta asociado a CC de tipo no cianógenas.

Motivo de consulta	Patología/Síndrome
Asintomáticos	Comunicación interauricular (39,42,43). Ductus arterioso persistente (42,43). Comunicación interventricular (39). Defecto del tabique interventricular (41). Estenosis aórtica (41). Atresia aórtica (42).
Dificultad durante las tomas de alimento	Comunicación Interventricular (42, 43). Ductus arterioso persistente (43). Coartación aórtica (42).
Diaforesis	Comunicación interventricular (42). <sup>d</sup> Comunicación interauricular (42). <sup>e</sup> Ductus arterioso persistente (43).
Taquipnea	Comunicación interventricular (43). Ductus arterioso persistente (43).
Fatiga	Estenosis aórtica (39, 43). Atresia aórtica (42).
Dolor torácico	Estenosis aórtica (39, 41, 43).
Síncope	Estenosis aórtica (39, 41, 43).

<sup>d</sup> Además presenta infecciones respiratorias a repetición o suelen ser asintomáticos durante la niñez.

<sup>e</sup> Asociado a dificultad para ganar peso.

**Antecedentes:**

En las tablas 6 y 7 se presentan los antecedentes del paciente que se relacionan con las CC. Cabe resaltar que muchos de los antecedentes están relacionados con síndromes en los cuales se pueden presentar una o más patologías cardíacas asociadas, tanto CC cianógena como no cianógena. Otros tipos de antecedentes a tener en cuenta son la historia familiar de alteraciones cardíacas, enfermedades cardíacas o anomalías extracardíacas de tipo heredables, además las guías revisadas relacionan una serie de condiciones maternas como lo son: la diabetes mellitus materna, hipertiroidismo, consumo de fármacos anticonvulsivantes o cualquier fármaco de carácter teratogénico, enfermedades del colágeno, infecciones virales del grupo STORCH, desórdenes hereditarios del metabolismo, la fenilcetonuria y la edad materna avanzada (2,3).

Tabla 6. Antecedentes asociados a las CC de tipo no cianógenas.

<b>Antecedente</b>	<b>Patología/Síndrome</b>
Síndrome de Turner	Coartación aórtica (41,42).
Retraso ponderal	Ductus arterioso persistente moderado (43). Ductus arterioso persistente grave (43).
Síndrome de Down	Canal auriculoventricular (39).
HTA	Coartación aórtica (39).
Síndrome de Noonan	Estenosis pulmonar (39).
Consumo de alcohol materno	Comunicación interventricular (42).
Hiperplasia ventrículo izquierdo	Estenosis aórtica (41).

Tabla 7. Antecedentes asociados a las CC de tipo cianógenas.

<b>Antecedente</b>	<b>Patología/Síndrome</b>
Síndrome de Noonan	Defectos del septo auriculoventricular (41,43). Atresia válvula pulmonar (42).

	Estenosis pulmonar (41).
Infecciones respiratorias frecuentes	Defectos del septo auriculoventricular (43).
Retraso ponderal	Truncus arterioso (43).
Estenosis pulmonar	Transposición de grandes vasos (42).
Comunicación interventricular	Transposición de grandes vasos (42).
Deleción del cromosoma 22 (Síndrome de DiGeorge)	Tetralogía de Fallot (39).

### Examen físico:

Los resultados de las recomendaciones que dan las guías sobre signos del examen físico se presentan en las tablas 8 a 14 y en el siguiente orden: inspección, palpación y auscultación. El único signo que nombran las guías relacionado con la percusión fue para la valoración de la hepatomegalia en atresia de la válvula pulmonar y Truncus arterioso (42, 43).

Las guías presentan pocos signos al examen físico que ayuden al diagnóstico de estas patologías y la auscultación es la que brinda la mayor cantidad de información.

### Inspección:

En la tabla 8 se muestra los signos que las guías presentan y que se pueden identificar a la inspección de CC no cianógenas. Los más frecuentes son la taquipnea, los tirajes y la retracción costal. Otros signos como la anuria, la oliguria y la diaforesis son exclusivos de la comunicación interventricular.

Tabla 8. Hallazgos a la inspección en CC no cianógenas.

Inspección	Patología/Síndrome
Taquipnea	Comunicación interauricular. (42,43) Comunicación interventricular (42,43) <sup>f</sup>

	Ductus arterioso persistente (42,43)
Tirajes	Comunicación interauricular. (43) Comunicación interventricular (43) Ductus arterioso persistente (43)
Retracción costal	Comunicación interauricular. (42,43) Comunicación interventricular (42,43)
Diaforesis	Comunicación interventricular (42,43)
Anuria/oliguria	Comunicación interauricular.(42)

<sup>f</sup> Además frémito y abombamiento del hemitórax izquierdo.

En la tabla 9 se los signos que se pueden encontrar a la inspección en CC cianógenas. Solo se presentan dos signos, la cianosis neonatal y la posición genupectoral.

Tabla 9. Hallazgos a la inspección en CC cianógenas.

Inspección	Patología/Síndrome
Cianosis neonatal	Estenosis Pulmonar (41,42)
	Trasposición de grandes vasos (41,42)
	Tetralogía de Fallot (41,42)
Posición genupectoral	Tetralogía de Fallot (42,43)

**Palpación:**

En la tabla 10 se presentan los signos que se pueden identificar a la palpación. En esta categoría sólo se encontraron signos relacionados con las CC no cianógenas.

Tabla 10. Hallazgos a la palpación en CC no cianógenas.

Palpación	Patología/Síndrome
Taquicardia	Comunicación interventricular (42,43)
	Ductus arterioso persistente (42,43)

Frémito	Comunicación interventricular (42) Ductus arterioso persistente (42)
Pulsos saltones	Ductus arterioso persistente (40,42)

### Auscultación

En la tabla 11 se presentan los signos auscultatorios característicos de las CC cianógenas, entre estos, el soplo sistólico de tipo mesosistólico fue el más encontrado en diferentes GPC.

Tabla 11. Hallazgos a la auscultación en CC cianógenas.

Auscultación		Patología/Síndrome
Soplos	Características	
Sistólico	Mesosistólico	Tetralogía de Fallot (41,43) <sup>g</sup>
	Holosistólico	Trasposición de grandes vasos (41,43)
	Pansistólico	Truncus arterioso persistente (43)
Otros hallazgos		Patología/Síndrome
R2 simple disminuido		Trasposición de grandes vasos (41,43)
		Tetralogía de Fallot (41,43)
Murmullo diastólico		Truncus arterioso persistente (43)

<sup>g</sup> Soplo irradiado a borde superior paraesternal izquierdo y espalda.

En la tabla 12 se presentan los signos auscultatorios característicos de las CC no cianógenas, entre estos, el soplo sistólico de tipo protomesosistólico fue el más encontrado en diferentes GPC. En esta categoría las guías plantean otros hallazgos a la auscultación a tener en cuenta.

Tabla 12. Hallazgos a la auscultación en CC no cianógenas.

Auscultación	Patología/Síndrome
--------------	--------------------

Soplos	Características	
Sistólico	Protomesosistólico	Comunicación interauricular (40,43)
	Holosistólico	Comunicación interventricular (40,42,43) <sup>i</sup>
	Mesosistólico	Estenosis Pulmonar (40,43)
Continuo	Ductus arterioso persistente (40) <sup>j</sup>	

Otros hallazgos	Patología/Síndrome
Desdoblamiento de R2	Comunicación interauricular (40,43)
R3	Comunicación interventricular, Ductus arterioso persistente (40,42,43)
Clic de eyección y velamiento de R2	Estenosis Pulmonar (40,43)
Reforzamiento de R2	Ductus arterioso persistente (40)

<sup>h</sup> Soplo irradiado a dorso y a espalda.

<sup>i</sup> Soplo irradiado a borde inferior esternal derecho con frémito.

<sup>j</sup> Soplo irradiado a espalda.

A continuación, se presenta un consolidado de los signos y síntomas que las GPC revisadas plantean que deben ser tenidos en cuenta en la anamnesis, el motivo de consulta y el examen físico en la valoración de las CC cianógenas (tabla 13) y no cianógenas (tabla 14) de acuerdo al número de veces que fueron nombrados.

Tabla 13. Datos más citados en orden de frecuencia durante la anamnesis y el examen físico para la identificación de CC cianosantes.

Anamnesis		Examen Físico	
Motivo de consulta	Cianosis Disnea Insuficiencia cardiaca Dificultad durante las	Inspección	Posición genupectoral Cianosis neonatal

	tomas de alimento Distrés respiratorio		
Antecedentes	Síndrome de Noonan	Auscultación	Soplo sistólico Murmullo diastólico R2 simple disminuido

Tabla 14. Datos más citados en orden de frecuencia durante la anamnesis y el examen físico para la identificación de CC no cianosantes.

Anamnesis		Examen Físico	
Motivo de consulta	Asintomáticos Dificultades en la alimentación Taquipnea Diaforesis Fatiga	Inspección	Taquipnea Tirajes/retracción intercostal
Antecedentes	Retraso ponderal Síndrome de Down Antecedentes familiares y perinatales	Auscultación	Soplo sistólico R3

### Pulsioximetría

Otra de las herramientas que se utiliza para la sospecha de CC en los recién nacidos es la pulsioximetría que determina la saturación de oxígeno. Cuando esta tiene un valor anormal hay una probabilidad de 5,5 veces mayor de tener una cardiopatía congénita crítica. (38)

Sabemos que se diagnostica un 77% de las cardiopatías congénitas críticas con la clínica sin intervención de exámenes, sin embargo, el examen de oximetría de pulso detecta cardiopatías críticas con examen físico normal, las cuales son 7 de cada 24 cardiopatías críticas. (38)

El uso de pulsoxímetro es una herramienta frecuente, fácil de usar y de interpretar además no es invasivo, es económico y fácil de conseguir. El médico general utiliza este instrumento para saber la saturación de oxígeno al momento de hacer el examen físico del paciente.

### **Conclusiones y recomendaciones**

En esta revisión de la literatura logramos identificar un conjunto de signos y síntomas útiles en la detección de las CC más frecuentes en niños que son recomendados de manera homogénea por GPC de varios países e instituciones, la mayoría de los cuales pueden ser identificados o valorados por un médico general. Uno de los elementos que comparten las GPC es que todas utilizan la misma clasificación de las CC en cianógenas y no cianógenas, aunque hay otras formas de clasificarlas como por sus características fisiopatológicas (2), diferenciar cuales son cianógenas y no cianógenas es uno de los elementos más importantes para tener en cuenta en su diagnóstico. (47)

Entre los síntomas que las guías recomiendan valorar en el motivo de consulta están, en orden de frecuencia, la dificultad para la alimentación, la cianosis, dolor torácico y retraso ponderal, que coinciden con lo que Hartas et al. plantean en su revisión sobre el diagnóstico de las CC, en donde hacen énfasis en que los principales motivos de consulta en las CC van a ser la cianosis, la dificultad en la alimentación y el dolor torácico. (47)

Las GPC revisadas sugieren que se haga un interrogatorio exhaustivo sobre antecedentes maternos y familiares ya que son considerados como factores de riesgo para las CC, teniendo en cuenta que muchos de los cuales al ser factores genéticos o ambientales están relacionados con síndromes que pueden tener otras manifestaciones no relacionadas con el sistema cardiovascular, lo cual coincide con los planteamientos de otros autores como Durán, donde enfatizan en la importancia de indagar sobre los antecedentes maternos como enfermedades crónicas, tóxicos, y medicamentos, también resalta la relación de los antecedentes obstétricos como factor de riesgo para las CC.(10) En las GPC también recomiendan tener en cuenta el momento de inicio de los síntomas y signos durante los primeros meses de vida de niño. Esta recomendación también es planteada por otros autores.(10, 47)

De acuerdo con los signos que recomiendan valorar las guías al momento de realizar el examen físico están la cianosis, la taquipnea y los soplos, en especial sistólicos con ruidos asociados, que coinciden con lo planteado por Durán.(10)

Con respecto a lo mencionado anteriormente, aunque la sospecha diagnóstica de una CC inicialmente se hace con una adecuada valoración clínica, no se debe olvidar que esta debe ser complementada con la realización de los paraclínicos indicados para cada tipo de CC. Estos permiten proporcionar al paciente un diagnóstico más preciso que luego facilitará implementar un tratamiento oportuno y adecuado.(10,48)

En la actualidad se ha visto un mejoramiento en la detección temprana de las CC durante el periodo prenatal, mediante la realización de ecocardiograma fetal especialmente a partir del segundo trimestre de gestación, pero dentro de sus limitaciones está la disponibilidad del examen y que este sea realizado por profesional entrenado. Es importante tener en cuenta que esta es una herramienta que no permite hacer la identificación de varios tipos de CC, por lo cual sigue siendo importante una buena valoración de los niños en la consulta médica durante los primeros meses de vida.(10,49)

El haber identificado que la mayoría de los síntomas y signos de las CC deberían poder ser valorados por un médico general tiene una relevancia particular en nuestro país teniendo en cuenta que en algunas zonas y poblaciones hay dificultades en el acceso a servicios salud, como especialistas y métodos diagnósticos como ecografías.

En cuanto a las fortalezas de nuestro trabajo, es que en primer lugar se logró identificar varias GPC elaboradas en varios países, incluyendo países latinoamericanos, y por diferentes instituciones, las cuales nos permitieron identificar diferentes conocimientos y habilidades recomendados para la sospecha de CC. Además de lo anterior, gracias a la revisión de la literatura que se hizo de las diferentes guías de práctica clínica para las CC, se logró filtrar e identificar a partir de las

recomendaciones de varios grupos de trabajo, cuáles son los signos y síntomas que se presentan con mayor frecuencia en niños con CC, indicados en las tablas 13 y 14.

En cuanto a las limitaciones del trabajo, al realizar la búsqueda de GPC relacionadas con el tema, la mayoría de los documentos identificados al principio tenían recomendaciones para el tratamiento o el diagnóstico paraclínico de las CC. Esta dificultad hizo que solo pudiéramos identificar un número reducido de GPC que tuvieran recomendaciones específicas para el diagnóstico semiológico y que además cumplieran con los criterios de inclusión definidos. Por otro lado, es importante recalcar que al momento de la búsqueda no se hallaron muchas guías que nos fueran de ayuda, sin embargo, las que se encontraron y se utilizaron en este trabajo son GPC elaboradas por instituciones públicas, asociaciones científicas y la OMS. Además de lo anterior, consideramos que otra de nuestras limitaciones fue que al tomar la decisión de priorizar los signos y síntomas de las CC más prevalentes, es probable que no se hayan identificado otros signos o síntomas, los cuales podrían ayudar con el diagnóstico de las CC.

Teniendo en cuenta la información encontrada mediante esta revisión, se puede concluir lo siguiente:

1. Las cardiopatías congénitas son patologías en las que su sospecha diagnóstica se puede realizar mediante la realización de una historia clínica completa y enfocada, por ende, es de vital importancia el conocimiento y las habilidades de los médicos generales sobre su semiología, para que a partir de estos conocimientos los profesionales tengan la presunción de las CC mediante unos posibles motivos de consulta, antecedentes asociados, y hallazgos en el examen físico que lo guíen ante la presencia de CC en específico.
2. La mayoría de la literatura que fue revisada durante esta revisión hacen énfasis en el diagnóstico de las CC mediante la toma de paraclínicos, y no con herramientas clínicas, sin embargo, podemos concluir que el diagnóstico clínico postnatal es de vital

importancia, teniendo en cuenta las condiciones de accesos a servicios de salud en algunas zonas y poblaciones de países como Colombia.

3. Consideramos de gran importancia que los estudiantes de medicina reciban entrenamiento sobre cuáles van a ser los motivos de consulta y antecedentes relacionados con ciertas CC, ya que así va a tener mayor capacidad para reconocer estas patologías y posteriormente relacionarlas con el examen físico y tomar la conducta más adecuada cuando estén en su práctica médica.

4. Esta revisión, podría ser una herramienta útil para estudiantes y trabajadores de la salud para aprender sobre los conocimientos y habilidades semiológicas recomendadas en guías de práctica clínica que detectan o descartan una posible cardiopatía congénita en niños menores de 5 años.

De acuerdo con lo dicho atrás recomendamos que, en el pregrado de medicina, especialmente en las materias de semiología y de pediatría, se divulguen los resultados de este trabajo con el objetivo de fortalecer las habilidades y en el conocimiento que debe tener el personal de salud en formación, para poder realizar una historia clínica completa enfocada hacia el diagnóstico clínico de las CC cuando sus futuros pacientes lo ameriten. En este fortalecimiento debería incluir la valoración de los signos más relevantes en una adecuada técnica de realización el examen físico.

Otra recomendación importante es que el médico general esté capacitado para ejercer su labor a partir de todas las herramientas semiológicas que aprendió durante su pregrado, pero es indispensable que ante un caso como estos, lleve a cabo dicha formación, enfocada hacia el diagnóstico que más sospecha el profesional, considerando los diferentes signos que se pueden encontrar durante el examen físico, los cuales fueron planteados previamente, teniendo en cuenta cuales son los signos más frecuentes que se pueden encontrar en las diferentes CC, permitiendo que el médico conozca o recuerde los signos más relevantes de esta patología, beneficiando tanto al paciente como al

profesional de la salud al plantear un diagnóstico acertado, disminuyendo así los riesgos y comorbilidades del paciente, para mejorar el pronóstico temprano del paciente.

Por lo cual, se decidió realizar una tablas resumen (tabla 13 y tabla 14) basadas en la información consolidada en donde se sintetizan los motivos de consulta que, con mayor frecuencia de presentación, antecedentes, y signos que se relacionan con las CC de mayor frecuencia, las cuales pueden ser usadas como herramienta para capacitar a estudiantes, médicos generales y otros profesionales de la salud sobre los síntomas y signos más importantes que deben tener en cuenta al momento de valorar un niño con sospecha de una probable CC.

## **Bibliografía**

1. Weeb GD, Smallhom JF, Therrien J, Redington AN. Cardiopatías congénitas. In: Mann DL, Zipes DP, Libby P, Bonow RO, editors. Braunwald tratado de cardiología : Texto de medicina cardiovascular. Décima edi. Elsevier; 2016. p. 1391–445.
2. Thiene G, Frescura C. Anatomical and pathophysiological classification of congenital heart disease. *Cardiovasc Pathol* [Internet]. 2010 Sep [cited 2019 Apr 22];19(5):259–74. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20466566>
3. Tassinari S, Martínez-Vernaza S, Erazo-Morera N, Pinzón-Arciniegas MC, Gracia G, Zarante I. Epidemiology of congenital heart diseases in Bogotá, Colombia, from 2001 to 2014: Improved surveillance or increased prevalence? *Biomédica* [Internet]. 2017 Jul 13 [cited 2019 Apr 7];38:148–55. Available from: <https://www.revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/3381>
4. García I, Freire V, Echeverría O. Cardiopatías Congénitas. In 2013 [cited 2019 Apr 22]. p. 1–21. Available from: [https://www.academia.edu/7265993/CARDIOPATIAS\\_CONGENITAS\\_LIBRO](https://www.academia.edu/7265993/CARDIOPATIAS_CONGENITAS_LIBRO)
5. Ministerio de salud y protección social. Guía de práctica clínica. Detección de anomalías congénitas en el recién nacido [Internet]. Gaviria Uribe A, Ruiz Gómez F, Muñoz Muñoz NJ, Burgos Bernal G, editors. Bogotá. Colombia: Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia; 2013 [cited 2019 May 11]. Available from: [https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IETS/GPC\\_Completa\\_Anom\\_Conge.pdf](https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IETS/GPC_Completa_Anom_Conge.pdf)
6. Federici De La Cruz E, Millán Fonteche P. Genética del desarrollo humano. Bogotá D.C.: Universidad el Bosque; 2011.
7. Odgers PN. The Formation of the Venous Valves, the Foramen Secundum and the Septum Secundum in the Human Heart. *J Anat* [Internet]. 1935 Jul [cited 2019 Jun 3];69(Pt 4):412–422.5. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17104548>
8. Hall JE, Guyton AC. Tratado de fisiología médica. 12 edición. Jackson Mississippi: Elsevier; 2016.
9. Morton S, Brodsky D. Fetal Physiology and the Transition to Extrauterine Life. [cited 2019 Jun 3]; Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4987541/pdf/nihms783080.pdf>
10. Durán P. Cardiopatías congénitas más frecuentes y seguimiento en atención primaria. *Unidad Cardiol Pediátrica Hosp Sabadell* [Internet]. 2012 [cited 2019 Jun 3];8:622–35. Available from: [https://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2012/xvi08/04/622-635\\_Cardio.pdf](https://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2012/xvi08/04/622-635_Cardio.pdf)
11. Tipos de cardiopatías congénitas [Internet]. Fundación Española del corazón. [cited 2019 Jun 3]. Available from: <https://fundaciondelcorazon.com/informacion-para-pacientes/enfermedades-cardiovasculares/cardiopatas-congenitas/tipos-de-cardiopatas-congenitas.html>

12. Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB SB. Tratado de Pediatría. 18 edición. Barcelona: Elsevier; 2008.
13. Blue GM, Kirk EP, Sholler GF, Harvey RP, Winlaw DS. Congenital heart disease: current knowledge about causes and inheritance [Internet]. The Medical Journal of Australia. 2012 [cited 2019 Jun 3]. p. 155–9. Available from: <https://www.mja.com.au/journal/2012/197/3/congenital-heart-disease-current-knowledge-about-causes-and-inheritance>
14. Jenkins KJ, Correa A, Feinstein JA, Botto L, Britt AE, Daniels SR, et al. Noninherited Risk Factors and Congenital Cardiovascular Defects: Current Knowledge. Circulation [Internet]. 2007 Jun 12 [cited 2019 May 22];115(23):2995–3014. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17519397>
15. Gaviria Uribe A, Ruiz Gómez F, Davíla Guerrero CE, Burgos Bernal G. Política de atención integral en salud - Un sistema de salud al servicio de la gente [Internet]. Bogotá D.C.; 2016 [cited 2019 May 22]. Available from: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/modelo-pais>
16. Ruíz Gómez F, Gaviria Uribe A, Muñoz Muñoz NJ. Plan Decenal de Salud Pública 2012 - 2021:La salud en Colombia la construyes tú [Internet]. Bogotá; 2013 [cited 2019 May 30]. Available from: <https://www.minsalud.gov.co/Documentos y Publicaciones/Plan Decenal - Documento en consulta para aprobación.pdf>
17. Gurria A. Presentación del Estudio “Mejorando la Contratación Pública en el ISSSTE para Obtener Mejores Resultados” [Internet]. OECD. 2016 [cited 2019 May 30]. Available from: <http://www.oecd.org/mexico/presentacion-del-estudio-mejorando-la-contratacion-publica-en-el-issste-para-obtener-mejores-resultados.htm>
18. El personal sanitario es imprescindible para lograr los Objetivos de Desarrollo del Milenio relacionados con la salud [Internet]. Organización Mundial de la Salud. World Health Organization; 2018 [cited 2019 May 31]. Available from: [https://www.who.int/hrh/workforce\\_mdgs/es/](https://www.who.int/hrh/workforce_mdgs/es/)
19. Cediél Angel R, Casasbuenas Ayala J, Cifuentes Aya C, Cediél Garavito J, Del Portillo MP. Semiología Médica. séptima ed. Bogotá. Colombia: celsus; 2012.
20. Ronderos Dumit M, Palacio G, Gutiérrez de Piñeres Rocha O. Cardiología pediátrica práctica. Bogotá, Colombia: Distribuna Editorial; 2010.
21. Maronto Monedero C, Camino López M, Girona JM, Malo Concepción P. Guías de práctica clínica de la Sociedad Española de Cardiología en las cardiopatías congénitas del recién nacido. Rev Española Cardiol [Internet]. 2002 Jan 1 [cited 2019 Jun 3];54(01):49–66. Available from: <http://www.revespcardiol.org/es/guias-practica-clinica-sociedad-espanola/articulo/13035/>
22. Higuera Ortega L. Transposición de los Grandes Vasos [Internet]. Stanford Children's Health. Lucile Packard Children's Hospital Stanford. [cited 2019 Jun 3]. Available from: <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=transposicindelosgrandesvasostga-90-P04926>

23. Flórez Cabeza ME, Jaramillo Martínez GA, Hernández Suárez A, Mosquera Álvarez W, Durán Hernández ÁE, Díaz Góngora GF, et al. Cardiopatías congénitas. In [cited 2019 Jun 3]. p. 1260–421. Available from: [http://www.bdigital.unal.edu.co/43639/37/cardiologia Dr Diaz.pdf](http://www.bdigital.unal.edu.co/43639/37/cardiologia%20Dr%20Diaz.pdf)
24. Caffarena Calvar J. Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Cardiología Pediátrica [Internet]. [cited 2019 Jun 3]. Available from: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/12\\_truncus.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/12_truncus.pdf)
25. De Dios A, Sardella A, Peirone A. Área de consensos y normas Consenso de Cardiología Pediátrica. Rev Argent Cardiol [Internet]. 2011 [cited 2019 Sep 19];VOL 79 N° 1. Available from: <https://www.sac.org.ar/wp-content/uploads/2014/04/Consenso-de-Cardiologia-Pediatria.pdf>
26. Casaldaliga J. Defectos de Cojines Endocárdicos. In: Protocolos Diagnosticos en Cardiologia Pediatrica [Internet]. [cited 2019 Sep 20]. Available from: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6\\_cojines.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/6_cojines.pdf)
27. Baffa JM. Comunicación auriculoventricular [Internet]. Manual MSD versión para profesionales. [cited 2019 Sep 20]. Available from: <https://www.msmanuals.com/es-co/professional/pediatría/anomalías-cardiovasculares-congénitas/comunicación-auriculoventricular>
28. Casariego Vales E, Costa Ribas C. Guía clínica de ¿Qué son y para qué sirven las GPC? [Internet]. Fiesterra. [cited 2020 Mar 31]. Available from: <https://www.fisterra.com/guias-clinicas/que-son-para-que-sirven-gpc/#32242>
29. Ferrari R. Writing narrative style literature reviews. Med Writ [Internet]. 2015 Dec 23 [cited 2019 Sep 26];24(4):230–5. Available from: <http://www.tandfonline.com/doi/full/10.1179/2047480615Z.000000000329>
30. Vera Carrasco O. Cómo escribir artículos de revisión. Scielo [Internet]. 2009 [cited 2019 Oct 30];15. Available from: [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1726-89582009000100010](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-89582009000100010)
31. Guirao Goris SJA. Utilidad y tipos de revisión de literatura. Ene [Internet]. 2015 [cited 2019 Sep 20];9(2):0–0. Available from: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1988-348X2015000200002&lng=en&nrm=iso&tlng=en](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1988-348X2015000200002&lng=en&nrm=iso&tlng=en)
32. Espinosa Brito A, Aldereguía Lima G, Correo C. Guías de práctica clínica “herramientas” para mejorar la calidad de la atención médica Clinical guidelines “tools” for better medical care quality. Revista Habanera de Ciencias Médicas [Internet]. [cited 2019 Oct 30];2012(1):25–36. Available from: <http://scielo.sld.cuhttp://scielo.sld.cu26>
33. González Guitián C. Buscar en MEDLINE con PubMed (Guía breve de uso) [Internet]. 2005 [cited 2019 Nov 12]. Available from: [www.fisterra.com](http://www.fisterra.com)
34. Ruiz A. OMS Organización Mundial de la Salud [Internet]. [cited 2019 Nov 12]. Available from:

<http://www.exteriores.gob.es/RepresentacionesPermanentes/OficinadelasNacionesUnidas/es/quees2/Paginas/OrganismosEspecializados/OMS.aspx>

35. OMS | Biblioteca Virtual en Salud. WHO. 2013;
36. Ministerio de Salud. Objetivos y funciones [Internet]. [cited 2019 Nov 12]. Available from: <https://www.minsalud.gov.co/Ministerio/Paginas/objetivosFunciones.aspx>
37. Egger A, Carpi A. Las Instituciones y Asociaciones Científicas [Internet]. 2009 [cited 2019 Nov 12]. Available from: <https://www.visionlearning.com/es/library/Proceso-de-la-Ciencia/49/Las-Instituciones-y-Asociaciones-Científicas/162>
38. Wong KK, Fournier A, Fruitman DS, Graves L, Human DG, Narvey M, et al. Canadian Cardiovascular Society/Canadian Pediatric Cardiology Association Position Statement on Pulse Oximetry Screening in Newborns to Enhance Detection of Critical Congenital Heart Disease. *Can J Cardiol*. 2017 Feb 1;33(2):199–208.
39. Barrera Quezada F. Guías de práctica clínica en pediatría [Internet]. VIII Edición. Ministerio de Salud, Universidad de Chile, editors. Chile; 2018 [cited 2019 Sep 26]. 1–864 p. Available from: <http://www.codajic.org/sites/www.codajic.org/files/publication.pdf>
40. Romero L, Hernández I, Heusser F, Urcelay G, Becerra C, Ramírez G. Guía Clínica Cardiopatías Congénitas Operables en menores de 15 años [Internet]. Chile: Gobierno de Chile Ministerio de Salud; 2005 [cited 2019 Apr 7]. Available from: [https://www.academia.edu/7308789/2005.\\_CCO](https://www.academia.edu/7308789/2005._CCO)
41. Guidelines for the Management of Congenital Heart Diseases in Childhood and Adolescence. *Cardiol Young*. 2017 Jun 1;27(S3):S1–105.
42. La Salud Organización Panamericana de la salud. Organización mundial de. Guía para el manejo integral del recién nacido grave [Internet]. Guatemala; 2014 [cited 2019 Sep 26]. Available from: [https://www.paho.org/gut/index.php?option=com\\_docman&view=download&alias=773-guia-para-el-manejo-integral-del-recien-nacido-grave&category\\_slug=boletines-en-web&Itemid=518](https://www.paho.org/gut/index.php?option=com_docman&view=download&alias=773-guia-para-el-manejo-integral-del-recien-nacido-grave&category_slug=boletines-en-web&Itemid=518)
43. Hospitari Vall d’Hebron. Barcelona. Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y del adolescente. Madrid: Grupo CTO; 2015.
44. Sánchez Luna M, Pérez Muñuzuri A, Sanz López E, Leante Castellanos JL, Benavente Fernández I, Ruiz Campillo CW, et al. Pulse oximetry screening of critical congenital heart defects in the neonatal period. The Spanish National Neonatal Society recommendation. *An Pediatr*. 2018 Feb 1;88(2):112.e1-112.e6.
45. Fonseca-Sánchez LA, Bobadilla-Chávez J de J. Abordaje del niño con sospecha de cardiopatía congénita. *Rev Mex pediatría* [Internet]. 2015 [cited 2019 Apr 7];82:104–13. Available from: [www.medigraphic.com/rmp](http://www.medigraphic.com/rmp)
46. Cassariel-Bustillo G. Falla cardíaca en pacientes pediátricos. Fisiopatología y manejo. Parte I. *Rev Colomb Cardiol* [Internet]. 2018 [cited 2020 Mar 10];25:286–94. Available

from: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-colombiana-cardiologia-203-pdf-S0120563318300688>

47. Hartas GA, Tsounias E, Gupta-Malhotra M. Approach to Diagnosing Congenital Cardiac Disorders - ScienceDirect. ELSEVIER [Internet]. 2009 Mar [cited 2020 May 5];21(1):27–36. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0899588508000919?via%3Dihub>
48. Zimmerman MS, Grace Carswell Smith A, Sable CA, Marie Echko M, Wilner LB, Elizabeth Olsen H, et al. Global, regional, and national burden of congenital heart disease, 1990-2017: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017. *Lancet child Adolesc Heal* [Internet]. 2020 [cited 2020 May 5];4:185–200. Available from: [https://www.thelancet.com/journals/lanchi/article/PIIS2352-4642\(19\)30402-X/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lanchi/article/PIIS2352-4642(19)30402-X/fulltext)
49. Gardiner HM. *Advances in fetal echocardiography*. Vol. 23, *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*. W.B. Saunders Ltd; 2018. p. 112–8.
50. Jorde L, Carey J., Bamshad M. *Genética médica*. 5th Editio. 25th May. Elsevier; 2016. 368 p.
51. Argente H, Álvarez ME. *Semiología Médica. Fisiopatología, Semiotecnia y Propedéutica*. 2th Editio. Panamericana; 2013. 1632 p.
52. Cofré F, Delpiano L, Labraña Y, Reyes A, Sandoval A, Izquierdo G. Síndrome de TORCH: enfoque racional del diagnóstico y tratamiento pre y post natal. Recomendaciones del Comité Consultivo de Infecciones Neonatales Sociedad Chilena de Infectología, 2016. *Rev Chil Infectol* [Internet]. 2016 [cited 2020 May 12];191–216. Available from: [www.sochinf.cl](http://www.sochinf.cl)

## **Siglas**

**AV:** Auriculoventricular.

**CAV:** Comunicación auriculoventricular.

**CC:** Cardiopatías congénitas.

**CIA:** Comunicación interauricular.

**CIV:** Comunicación interventricular.

**ECLAC:** Estudio colaborativo Latinoamericano de malformaciones congénitas.

**GPC:** Guías de práctica clínica.

**mmHg:** Milímetros de mercurio.

**O<sub>2</sub>:** Oxígeno.

**OCDE:** Organización para la cooperación y el desarrollo.

**OMS:** Organización Mundial de la Salud.

**STORCH:** Sífilis, Toxoplasmosis, Otros agentes, Rubéola congénita, Citomegalovirus, Herpes Simple.

**VEGF:** Factor de crecimiento endotelial vascular.

**VEGFR1:** Receptor 1 para el factor de crecimiento endotelial vascular.

**VEGFR2:** Receptor 2 para el factor de crecimiento endotelial vascular.

## **Glosario**

**Cardiopatía congénita:** Defectos de nacimiento que afectan la estructura y el funcionamiento del corazón y sus vasos consecuencia de un desarrollo embriológico anormal, que pueden estar relacionados con factores de riesgo ambientales, genéticos, maternos, entre otros. (1)

**Cardiopatía congénita cianógena:** Defectos de la estructura o el funcionamiento del corazón donde el paso de sangre va del sistema pulmonar a la circulación sistémica es decir que el paso de sangre ocurre de derecha a izquierda y se produce el signo clínico de la cianosis consecuencia del paso de sangre no oxigenada a los tejidos. (1)

**Cardiopatía congénita no cianógena:** Defectos de la estructura o el funcionamiento del corazón donde el paso de sangre de la circulación sistémica al sistema pulmonar ocurre de izquierda a derecha y no produce el signo clínico de la cianosis. (1)

**Fenilcetonuria:** Enfermedad recesiva consecuencia de mutaciones en locus de la enzima que codifica a fenilalanina hidroxilasa lo que genera incapacidad de metabolizar el aminoácido fenilalanina. (50)

**Posición genupectoral:** También se le conoce como posición mahometana donde la persona se apoya sobre las rodillas, cabeza ladeada y brazos flexionados apoyándose sobre estos. (51)

**Semiología:** Es la ciencia que se encarga de estudiar los signos y síntomas de las diversas enfermedades. Esta se compone por dos partes que son la semiotecnia y la propedéutica; la primera consiste en la búsqueda de los signos por medio de unas técnicas que se usan durante el examen físico que son: la inspección, percusión, palpación, y la auscultación para así complementar la anamnesis, y la segunda hace referencia al análisis de la interacción entre los síntomas y los signos hallados con el fin de poder dar un diagnóstico. Y la sumatoria de la anamnesis y el examen físico componen la historia clínica. (51)

**Síndrome de DiGeorge:** Deleción del brazo largo del cromosoma 22 por un defecto en la migración de las células de la cresta neural, a este síndrome se le asocian alteraciones del paladar,

defectos estructurales y funcionales del timo, defectos cardíacos, facies características que consisten en estrechez del puente nasal y el surco nasolabial, y cursan con retraso del desarrollo y alteraciones del aprendizaje. (50)

**Síndrome de Klinefelter:** Aneuploidía de los cromosomas sexuales que esta asociada con un cariotipo 47 XXY, pacientes se caracterizan por tener una estatura mayor a la media, disminución en el cociente intelectual, hipogonadismo primario (más frecuente en hombres), pacientes con infertilidad, masa muscular reducida entre otras características. (50)

**Síndrome de Noonan:** Se produce por mutaciones de los genes encargados de la vía de señalización RAS-MAPK, especialmente una mutación de ganancia en la proteína tirosina fosfatasa de tipo no receptos 11 los pacientes se caracterizan por presentar estatura baja a la media, cuello alado, y alteraciones congénitas especialmente cardiopatías congénitas. (50)

**Síndrome de Turner:** Trastorno cromosómico (trastorno aneuploide) caracterizado por la ausencia ya sea parcial o completa de un cromosoma X, por lo cual también recibe el nombre de Monosomía X. (50)

**STORCH:** Síndrome por infección congénita producida por diferentes agentes etiologicos que incluyen microorganismos virales, parásitos y otros agentes, por sus siglas: Sífilis, Toxoplasmosis, Otros agentes, , Rubéola congénita, Citomegalovirus, y Herpes simple. (52)

**Trisomía 21:** Trastorno cromosómico donde hay presencia de tres copias de un cromosoma (aneuploidía autosómica), esta trisomía causa el Síndrome de Down el cual se caracteriza por tener unos rasgos faciales: fisuras palpebrales ascendentes, nariz pequeña, epicanto, cara redonda entre otras. (50)

**Trisomía 13:** Trastorno cromosómico al cual también se le denomina Síndrome de Patau, se caracteriza por malformaciones del SNC, cardíacas y renales. La supervivencia de vida de estos niños es muy baja. (50)

*Conocimientos y habilidades semiológicas  
de uso en atención primaria para la sospecha  
de una cardiopatía congénita*

*García A. Jaramillo L. Ramírez A. Sánchez T, Vesga J.*

**Trisomía 18:** Trastorno cromosómico denominado Síndrome de Edwards, de las trisomías esta es la segunda con mayor frecuencia, se les asocia malformaciones cardiacas, onfalocele, aplasia radial, hernia diafragmática, entre otras malformaciones. (50)