

# Epidemiología y registro de las cardiopatías congénitas en Costa Rica

Adriana Benavides-Lara,<sup>1</sup> Jorge Enrique Faerron Ángel,<sup>2</sup>  
Lila Umaña Solís<sup>1</sup> y Juan José Romero Zúñiga<sup>3</sup>

## Forma de citar

Benavides-Lara A, Faerron Ángel JE, Umaña Solís L, Romero Zúñiga JJ. Epidemiología y registro de las cardiopatías congénitas en Costa Rica. Rev Panam Salud Publica. 2011;30(1):31-8.

## RESUMEN

**Objetivo.** Caracterizar la población de niños que nacen con cardiopatías congénitas (CC) en Costa Rica y evaluar sus procesos de registro.

**Métodos.** Estudio observacional exploratorio que incluyó a todos los niños con CC diagnosticadas en el Hospital Nacional de Niños entre el 1 de mayo de 2006 y el 1 de mayo de 2007. Tomando en cuenta los niños menores de 1 año y su respectiva cohorte de nacimientos, se estimaron prevalencias con intervalos de confianza de 95% (IC95%) según sexo, tipo de cardiopatía, edad al diagnóstico, edad materna, residencia habitual y malformaciones extracardiacas asociadas. Se compararon los datos con el Centro de Registro de Enfermedades Congénitas (CREC).

**Resultados.** Durante el período estudiado se diagnosticaron 534 casos con CC. Los casos en menores de 1 año fueron 473 dentro de una cohorte de nacimientos de 77 140 —prevalencia de 0,6% (IC95%: 0,5-0,7). Con base en datos del CREC, se demostró que al nacimiento no se detectan 71% de los casos. La edad promedio al diagnóstico en niños menores de 1 año fue de 46,6 días. No hubo diferencias por sexo. La prevalencia de CC en hijos de madres de 35 años o más fue significativamente mayor, aunque al excluir las cromosomopatías este riesgo perdió su significancia estadística. Las provincias del país con puertos marítimos fueron las de mayor riesgo en hijos de madres adolescentes. Las CC más frecuentes fueron los defectos del tabique interventricular e interauricular, persistencia del conducto arterioso, estenosis valvular pulmonar, defectos del tabique auricular ventricular, coartación de aorta y tetralogía de Fallot. El 34% de las CC fueron múltiples, 11,2% se asociaron a cromosomopatías y 19% tenían malformaciones congénitas asociadas.

**Conclusiones.** La prevalencia de CC en Costa Rica está dentro del rango informado a nivel mundial. Se halló que en el CREC había un importante subregistro de CC debido principalmente a los criterios de edad aplicados. Los resultados sugieren que la edad materna (menores de 20 años y mayores de 34 años) es un factor asociado a la ocurrencia de CC.

## Palabras clave

Cardiopatías congénitas; salud del niño; lactante; recién nacido; Costa Rica.

Las cardiopatías congénitas (CC) se encuentran entre las malformaciones

congénitas (MC) más frecuentes y tienen un gran impacto en la morbilidad y la mortalidad pediátricas. Asimismo, ocupan los primeros puestos como causa de mortalidad infantil en países que han logrado disminuir la mortalidad por causas infecciosas y perinatales (1-10). Se estima que su prevalencia mundial oscila entre 4 y 9 por 1 000 nacimientos, dependiendo de la capacidad y la agudeza

diagnósticas y del proceso de notificación de cada registro, así como de factores genéticos y ambientales de cada región (2-7, 11-18).

En Costa Rica las cardiopatías congénitas son la primera causa de muerte por malformaciones congénitas. Según datos del Instituto Nacional de Estadística y Censos (INEC), alrededor de 83% de las muertes por CC entre 2000 y 2008 suce-

<sup>1</sup> Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud (INCIENSA), Unidad de Enfermedades Congénitas, Cartago, Costa Rica. La correspondencia se debe dirigir a Adriana Benavides-Lara, abenavides@inciensa.sa.cr

<sup>2</sup> Hospital Nacional de Niños "Dr. Carlos Sáenz Herrera", San José, Costa Rica.

<sup>3</sup> Universidad Nacional de Costa Rica, Escuela de Medicina Veterinaria, San José, Costa Rica.

dieron en niños menores de 1 año, cifra que representa 13% de la mortalidad infantil del país (8). Asimismo, información obtenida del Centro de Registro de Enfermedades Congénitas (CREC), muestra que la prevalencia de CC detectada al nacimiento tuvo un aumento significativo, pasando de 1,1 por 1 000 nacimientos (intervalo de confianza de 95% [IC95%]: 1,0–1,3) en 1996 a 1,6 por 1 000 en 2006 (IC95%: 1,5–1,8) (19) (figura 1). No obstante, sigue siendo mucho menor que la prevalencia mundial. El objetivo del presente trabajo fue caracterizar la población de niños que nacen con CC en Costa Rica y evaluar su registro.

## MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio transversal que incluyó a todos los niños con CC diagnosticadas en el Hospital Nacional de Niños (HNN), “Dr. Carlos Sáenz Herrera” en San José (Costa Rica) —centro nacional de referencia para el diagnóstico y tratamiento de CC— entre el 1 de mayo de 2006 y el 1 de mayo de 2007. Se estimaron prevalencias tomando en cuenta como numerador a los niños menores de 1 año diagnosticados con CC durante ese período, que corresponden a la cohorte de nacimientos ocurridos en el país entre julio de 2005 y julio de 2006 (denominador). La información sobre los nacimientos se obtuvo de la base de datos del INEC, y la información sobre los casos de CC fue consignada en un formulario proveniente de la consulta cardiológica del niño —en la cual se realizó un ecocardiograma—, así como de

una entrevista a la madre. La investigación fue aprobada por los comités éticos científicos del HNN y del Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud (INCIENSA).

## Edición, codificación y clasificación

Los defectos cardiacos se codificaron con base en el capítulo XVII de la décima revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10). Se incluyeron los códigos Q200 al Q269, correspondientes a las malformaciones congénitas del sistema circulatorio intracardiacas y algunas extracardiacas del arco aórtico (interrupción del arco aórtico, duplicación del arco aórtico y coartación de la aorta) y de las venas pulmonares (conexión anómala de las venas pulmonares) (20). Se excluyeron del análisis todas las condiciones relacionadas con la posición cardiaca y algunos defectos funcionales (insuficiencias valvulares y alteraciones del ritmo). La persistencia del conducto arterioso fue incluida como malformación únicamente si el niño tenía una edad mayor de dos semanas, o bien si estaba asociada a otra CC.

Las CC se clasificaron en severas y no severas, bajo el siguiente criterio:

- Severa: compromiso hemodinámico (bajo gasto cardiaco, baja saturación de oxígeno sanguíneo o insuficiencia cardiaca) y una anatomía desfavorable para su corrección quirúrgica. Se consideraron las siguientes patologías: síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo, síndrome de heterotaxia,

ventrículo único, atresia tricuspídea, tronco común, interrupción del arco aórtico, atresia valvular pulmonar, d-Transposición de grandes vasos, doble tracto de salida de ventrículo derecho, defecto de las almohadillas endocárdicas, retorno venoso anómalo total de venas pulmonares, tetralogía de Fallot y anomalía de Ebstein.

- No severa: con o sin compromiso hemodinámico, pero con una anatomía favorable para su corrección quirúrgica. Se incluyeron los defectos de comunicación interventricular y comunicación interauricular, la coartación de aorta, la persistencia del conducto arterioso, la estenosis aórtica y la estenosis pulmonar, así como la transposición de grandes arterias corregida aislada.

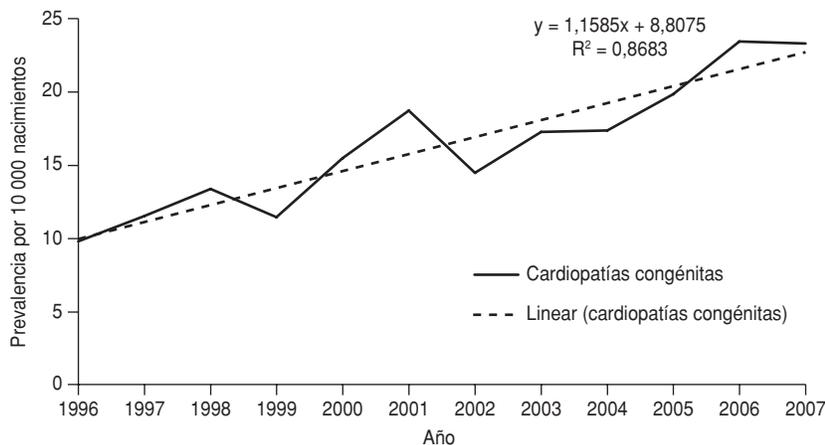
Además, los casos de CC fueron clasificados según tuvieran o no malformaciones no cardiovasculares asociadas, y con anomalía cromosómica o sin anomalía cromosómica. Las anomalías cromosómicas fueron diagnosticadas por cariotipo, y en su defecto, por fenotipos típicos de un síndrome específico, consignados de esa manera en el expediente médico.

## Análisis

Se estimaron frecuencias y prevalencias de las CC en general y según tipo específico con un IC95%, tomando en cuenta en el numerador a todos los niños con CC nacidos entre julio de 2005 y julio de 2006 (menores de 1 año para efectos del estudio) y como denominador a la cohorte nacional de nacimientos del mismo período. Las variables de estudio fueron: tipo de cardiopatía, severidad, número de cardiopatías, sexo, edad al diagnóstico, edad materna y residencia habitual de la madre según cantón y provincia, índice de desarrollo social cantonal según residencia materna, malformaciones asociadas y cromosopatías asociadas.

Se analizaron diferencias significativas basadas en un IC95% y usando como umbral de significación un valor alfa ( $\alpha$ ) de 0,05. Se realizaron regresiones logísticas para variables como edad materna e índice de desarrollo social cantonal en busca de razones de probabilidades (RP) de prevalencia que permitan armar hipótesis sobre posibles factores de riesgo asociados a CC para futuros estudios de

FIGURA 1. Tendencia de las cardiopatías congénitas en Costa Rica, 1996–2007



Fuente: elaboración de los autores con base en datos del Centro de Registro de Enfermedades Congénitas, perteneciente al Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud (2008).

causalidad. Para estas regresiones logísticas se tomaron como grupos sanos a los niños sin CC de la cohorte de nacimiento estudiada y se estratificaron según las variables de regresión. Los datos fueron analizados utilizando los programas Epi-Info®, versión 3.3.2 (CDC, 2005) y Egret® v.2.0.31 (Cytel Software Corp., 1999).

## RESULTADOS

Durante el período de estudio se diagnosticaron 534 niños con CC, de los cuales 59% fueron menores de 1 mes, 88,2% menores de 1 año, 1,8% tenían entre 1 y 5 años y solo 10% más de 5 años.

Con objeto de determinar la prevalencia con respecto al número de nacimientos en 1 año, se consideraron los casos de niños menores de 1 año y su respectiva cohorte de nacimientos, la cual fue de 77 140 nacimientos, para una prevalencia de CC de 6,1 por 1 000 nacimientos

(IC95%: 5,6–6,7). Para el mismo período, el CREC informó una prevalencia de CC detectadas al nacimiento de 0,17% (IC95%: 0,15–0,18), lo cual demuestra que al nacimiento no se detecta el 71% de los casos.

### Prevalencias según sexo, edad y diagnóstico

Las prevalencias según sexo no presentaron diferencias significativas, con 61,4 por 10 000 nacimientos (IC95%: 53,7–69,1) para los niños y 72,6 por 10 000 nacimientos (IC95%: 64,1–81,2) para las niñas. La razón niña:niño fue de 1:1,2. En el cuadro 1 se pueden observar los tipos de cardiopatías más frecuentes.

La edad promedio de los niños menores de 1 año al momento del diagnóstico fue de 46,6 días (desviación estándar [DE] 71,4; rango 0–365 días; mediana: 14 días). No hubo diferencias significativas al analizar la variable edad al diagnós-

tico según sexo ( $P = 0,77$ ). Teniendo en cuenta los 534 casos diagnosticados en el HNN, el promedio de edad al diagnóstico de las CC en Costa Rica fue de 8,6 meses (DE = 24,1 meses) con una mediana de 22 días.

### Prevalencia según edad materna

La edad promedio al parto de las madres fue de 25 años (rango: 12–50 años) y no hubo diferencias según sexo del niño ( $P = 0,38$ ). La edad materna se agrupó en tres estratos: madres adolescentes (< 20 años), de entre 20 y 34 años y tardías ( $\geq 35$  años). La razón de prevalencias (prevalencia de madres gestantes tardías/prevalencia de madres de 12 a 34 años) fue de 2,0 (IC95%: 1,5–2,5). En el cuadro 2 puede verse cómo, en general, las gestantes tardías registraron una prevalencia significativamente mayor que las de los demás grupos y que la nacional, así como un riesgo significativamente

**CUADRO 1. Prevalencia de cardiopatías congénitas detectadas en niños menores de 1 año, según sus códigos en la Clasificación Internacional de Enfermedades, décima revisión (CIE-10), Costa Rica, cohorte de nacimientos julio 2005–julio 2006 ( $n = 692$ )**

CIE-10	Cardiopatía	No.	%	Prevalencia <sup>a</sup>	IC95% <sup>b</sup>
Q210	Defecto tabique ventricular	241	36,0	31,2	27,3–35,2
Q211	Defecto tabique auricular	136	20,3	17,6	14,7–20,6
Q250	Persistencia del conducto arterioso	89	13,3	11,5	9,1–13,9
Q221	Estenosis valvular pulmonar	44	6,6	5,7	4,0–7,4
Q212	Canal auriculoventricular completo	28	4,2	3,6	2,3–5,0
Q251	Coartación de aorta	21	3,1	2,7	1,6–3,9
Q213	Tetralogía de Fallot	18	2,7	2,3	1,3–3,4
Q203–5	Transposición de grandes vasos	16	2,4	2,1	1,1–3,1
Q262	Conexión anómala total de venas pulmonares	10	1,5	1,3	0,5–2,1
Q201	Doble tracto de salida ventrículo derecho <sup>c</sup>	9	1,3	1,2	0,4–1,9
Q234	Síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo	8	1,2	1,0	0,3–1,8
Q226	Síndrome de hipoplasia de corazón derecho	8	1,2	1,0	0,3–1,8
Q225	Anomalía de Ebstein	7	1,0	0,9	0,2–1,6
Q228	Otras MC <sup>d</sup> de la válvula tricúspide	7	1,0	0,9	0,2–1,6
Q220	Atresia valvular pulmonar	6	0,9	0,8	0,2–1,4
Q256	Estenosis arteria pulmonar	5	0,7	0,6	0,1–1,2
Q230	Estenosis valvular aórtica	5	0,7	0,6	0,1–1,2
Q224	Atresia o estenosis tricúspide	4	0,6	0,5	0,0–1,0
Q206	Síndrome de heterotaxia	4	0,6	0,5	0,0–1,0
Q200	Tronco arterioso común	4	0,6	0,5	0,0–1,0
Q208	Otras MC de cámaras cardíacas y conexiones	4	0,6	0,5	0,0–1,0
Q204	Ventrículo con doble entrada	4	0,6	0,5	0,0–1,0
Q254	Otras MC de aorta	3	0,4	0,4	–0,1–0,8
Q233	Insuficiencia mitral congénita	3	0,4	0,4	–0,1–0,8
Q245	Malformaciones de vasos coronarios	2	0,3	0,3	–0,1–0,6
Q231	Insuficiencia de la válvula aórtica	2	0,3	0,3	–0,1–0,6
Q249	MC del corazón no especificada	1	0,1	0,1	–0,1–0,4
Q244	Estenosis subaórtica congénita	1	0,1	0,1	–0,1–0,4
Q243	Estenosis del infundíbulo pulmonar	1	0,1	0,1	–0,1–0,4
Q232	Estenosis de la válvula mitral	1	0,1	0,1	–0,1–0,4

**Fuente:** elaboración de los autores.

<sup>a</sup> Prevalencias por 10 000 nacimientos.

<sup>b</sup> IC95%: intervalo de confianza de 95%.

<sup>c</sup> Cardiopatías codificadas de manera irregular por el Centro Nacional de Registro de Enfermedades Congénitas (CREC), Costa Rica (diagnósticos codificados bajo diversos códigos).

<sup>d</sup> MC: malformación congénita.

**CUADRO 2. Riesgo de cardiopatía congénita, por grupos de edad materna y según se excluyan o no los casos de cromosomopatías, Costa Rica, cohorte nacimientos julio 2005–julio 2006**

Edad materna (años)	No.	%	Prevalencia <sup>a</sup>	IC95%	P	RP	IC95%
<b>CC totales</b>							
< 20	75	17,7	49,9	38,7–61,2	0,42	0,9	0,7–1,2
20–34	279	65,7	51,1	45,1–57,1	0,31	0,9	0,8–1,0
≥ 35 <sup>b</sup>	71	16,7	97,2	74,7–119,7	< 0,001	1,8	1,4–2,3
Total <sup>c</sup>	425	100	55,1	50,0–60,5	NA	NA	NA
<b>CC sin cromosomopatías</b>							
< 20	67	18,8	44,6	33,9–55,2	0,78	1,0	0,7–1,3
20–34	245	68,8	44,9	39,2–50,5	0,71	1,0	0,8–1,1
≥ 35 <sup>b</sup>	44	12,4	60,3	42,5–78,0	0,10	1,3	0,9–1,8
Total	356	100,0	46,1	41,5–51,1	NA	NA	NA

**Fuente:** elaboración de los autores.

**Nota:** Abreviaturas. IC95%: intervalo de confianza de 95%; RP: razón de probabilidades; CC: cardiopatía congénita; NA: los datos no son aplicables. Los valores de P fueron obtenidos mediante la prueba X<sup>2</sup> de Pearson.

<sup>a</sup> Prevalencia por 10 000 nacimientos.

<sup>b</sup> Prevalencia significativamente mayor a la nacional (estrato basal) y a la de los demás grupos de edad.

<sup>c</sup> Del total se excluyeron 31 casos de niños por desconocimiento de la edad de la madre.

mayor de tener hijos con CC. No obstante, al excluir los casos asociados con cromosomopatías, este riesgo pierde su significación estadística.

En la figura 2, que muestra el riesgo de procrear hijos con CC según edad materna en casos asociados y no asociados a cromosomopatías, se puede ver cómo en el grupo de casos sin cromosomopatías hay un aumento no significativo ( $P > 0,05$ ) en el riesgo a partir de los 44 años, contrastando con un riesgo mucho mayor (RP = 6) en el grupo de CC totales ( $P < 0,01$ ), que incluye los casos con cromosomopatías asociadas. Por otro lado, la figura demuestra cómo las madres menores de 15 años presentaron un riesgo significativo de procrear niños con CC, al margen de que se asociaran o no a cromosomopatías (RP = 2,9 y 3,0 respectivamente) ( $P < 0,01$ ).

somopatías (RP = 2,9 y 3,0 respectivamente) ( $P < 0,01$ ).

### Prevalencias por provincia, cantón y correlación con el índice de desarrollo social cantonal

La división política de Costa Rica incluye áreas geográficas denominadas provincias, divididas en cantones (municipios) y estos, a su vez, se dividen en distritos. Como puede observarse en el cuadro 3, la prevalencia por provincia de las principales CC no registra diferencias para ninguno de estos defectos cardiacos. De hecho, a nivel provincia, no hubo diferencias significativas en las prevalencias de CC de madres de 35 o más años, incluso cuando dos de ellas (Cartago y He-

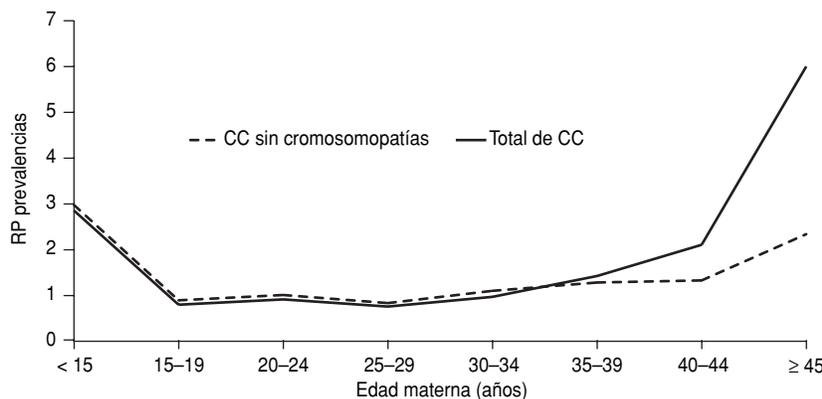
redia) presentan porcentajes de nacimientos de madres mayores de 34 años significativamente mayores al porcentaje nacional (9,5%; IC95%: 9,3–9,7). En cambio, según los resultados de la regresión logística por edad materna, dos provincias mostraron mayor riesgo de CC en hijos de madres adolescentes: Limón (RP = 3,0; IC95%: 1,2–7,6) y Puntarenas (RP = 2,7; IC95%: 1,1–6,5). Según datos del INEC, estas dos provincias, que son los puertos marítimos de Costa Rica, registran un porcentaje de nacimientos en madres adolescentes significativamente mayor al nacional (19,5%; IC95%: 19,2–19,8) —24,8% (IC95%: 23,9–25,8) para Limón y 25,1% (IC95%: 24,1–26,1) para Puntarenas.

Sí se documentaron diferencias significativas entre cantones (municipios) de una misma provincia. Con el propósito de explicar estas diferencias se hizo un análisis según el nivel de desarrollo social relativo de cada cantón, utilizando el (indicador) índice de desarrollo social cantonal (IDSC), creado por el Ministerio de Planificación Nacional y Política Económica (MIDEPLAN), el cual se compone de siete indicadores que individualmente son trazadores del desarrollo social de cada subpoblación por área geográfica y que divide los 81 cantones del país en cuatro grupos según su mayor o menor desarrollo relativo. El IDSC considera valores que van de cero (menor desarrollo relativo posible) a 100 (mayor desarrollo relativo posible). El estrato de mayor desarrollo social presentó las prevalencias más altas, sin que las diferencias entre ningún estrato fueran estadísticamente significativas (cuadro 4).

Los cantones con prevalencias significativamente mayores a la nacional fueron Orotina (20,4 por 10 000 nacimientos), Tarrazú (16,4) y Belén (15,2), con un IDSC de 37,9, 30,4 y 100, respectivamente. Así pues, los cantones con mayores prevalencias fueron tanto del estrato más bajo como del más alto. Cabe aclarar que la distribución porcentual de embarazos según edad materna en estos cantones no difiere significativamente de la distribución nacional, ni de los cantones con menores prevalencias, así pues la edad materna no parece asociarse a las altas prevalencias de estos cantones.

El 34% de las CC fueron múltiples, es decir que presentaron más de un defecto congénito cardíaco en el mismo niño y 23% fueron catalogadas como severas. Además, 19% de los niños asociaron malformaciones extracardíacas, de las cuales

**FIGURA 2. Riesgo de procrear niños con cardiopatías congénitas según edad materna, Hospital Nacional de Niños, Costa Rica, cohorte de nacimientos julio 2005–julio 2006**



**Fuente:** elaboración de los autores.

**Nota:** Abreviaturas. RP: razón de probabilidades; CC: cardiopatía congénita.

**CUADRO 3. Prevalencia (por 10 000 nacimientos) de los principales defectos cardíacos congénitos detectados en niños menores de 1 año, por provincia, Costa Rica, cohorte de nacimientos julio 2005-julio 2006**

Provincia	Defectos septales		Persistencia del conducto arterioso		Estenosis y atresia valvular pulmonar		Canal atrioventricular		Coartación de aorta		Tetralogía de Fallot		Total	
	Tasa	IC95% <sup>a</sup>	Tasa	IC95%	Tasa	IC95%	Tasa	IC95%	Tasa	IC95%	Tasa	IC95%	Tasa	IC95%
San José	43,4	35,2-51,5	12,1	7,7-16,4	7,2	3,9-10,6	4,0	1,5-6,5	2,0	0,2-3,8	2,8	0,7-4,9	59,4	49,9-69,00
Alajuela	33,0	23,8-42,3	8,1	3,5-12,7	8,1	3,5-12,7	2,0	-0,3-4,3	1,3	-0,5-3,2	2,7	0,1-5,3	47,2	36,2-58,23
Cartago	48,5	33,3-63,7	10,0	3,1-16,8	3,7	-0,5-8,0	3,7	-0,5-8,0	2,5	-1,0-5,9	3,7	-0,5-8,0	63,4	46,1-80,80
Heredia	62,5	43,0-82,1	9,6	1,9-17,3	4,8	-0,6-10,3	1,6	-1,5-4,7	6,4	0,1-12,7	1,6	-1,5-4,7	72,1	51,1-93,14
Guanacaste	34,9	22,2-47,5	8,4	2,2-14,6	7,2	1,4-13,0	4,8	0,1-9,5	1,2	-1,2-3,6	0,0	0,0-0,0	42,1	28,2-55,97
Puntarenas	60,1	43,0-77,2	14,1	5,8-22,4	5,1	0,1-10,1	6,4	0,8-12,0	3,8	-0,5-8,2	2,6	-1,0-6,1	80,5	60,7-100,40
Limón	64,3	45,6-83,1	12,9	4,5-21,3	7,1	0,9-13,4	2,9	-1,1-6,8	4,3	-0,6-9,1	1,4	-1,4-4,2	72,9	53,0-92,86
Total	46,1	41,4-50,9	10,8	8,4-13,1	6,6	4,8-8,4	3,6	2,3-5,0	2,6	1,5-3,7	2,3	1,3-3,4	60,0	54,6-65,47

Fuente: elaboración de los autores.

Nota: se excluyeron 10 casos por falta de registro de la provincia.

<sup>a</sup> IC95%: intervalo de confianza de 95%.**CUADRO 4. Prevalencias de cardiopatías congénitas detectadas antes del año de edad, según grupos cantonales de desarrollo social, en la cohorte de nacimientos de julio 2005-julio 2006 de Costa Rica**

Índice de desarrollo social <sup>a</sup>	Cantones	Nacimientos (No.)	Cardiopatías congénitas	
			(No.)	%
0	15	10 562	68	15,3
1	14	12 834	77	17,4
2	15	18 095	112	25,3
3	37	31 652	186	42,0
Total	81	73 143	443	100,0
				Prevalencia <sup>b</sup>
				IC95% <sup>c</sup>
				64,4
				49,1-79,6
				60,0
				46,6-73,4
				61,9
				50,5-73,3
				58,8
				50,3-67,2
				60,6
				54,9-66,2

Fuente: elaboración de los autores.

Nota: se excluyeron 30 casos que no registraban su cantón de procedencia.

<sup>a</sup> Puntaje: 0, mayor desarrollo relativo; 1, menor desarrollo relativo medio; 2, menor desarrollo relativo bajo; 3, menor desarrollo relativo muy bajo.<sup>b</sup> Tasa por 10 000 nacimientos.<sup>c</sup> IC95%: intervalo de confianza de 95%.

**CUADRO 5. Malformaciones congénitas extracardiacas asociadas a cardiopatías congénitas en niños menores de 1 año, según sus códigos en la Clasificación Internacional de Enfermedades, décima revisión (CIE-10), Costa Rica, 2006–2007**

CIE-10	Malformación	n	%	IC95% <sup>a</sup>
Q909	Síndrome Down	36	36,7	27,2–47,1
Q899	No especificada	8	8,2	3,6–15,5
Q039	Hidrocefalia	5	5,1	1,7–11,5
Q668	Pie bot	6	6,1	2,3–12,9
Q913	Síndrome Edwards	3	3,1	0,6–8,7
Q390	Atresia de esófago	3	3,1	0,6–8,7
Q70	Sindactilia	3	3,1	0,6–8,7
Q423	Atresia de ano	2	2,0	0,3–7,2
Q969	Síndrome Turner	2	2,0	0,3–7,2
Q35–7	Labio leporino y/o paladar hendido	2	2,0	0,3–7,2
Q040	Malformación congénita de encéfalo	2	2,0	0,3–7,2
QXXX	Otras	26	26,5	17,3–35,3
Total		98	100,00	NA <sup>b</sup>

Fuente: elaboración de los autores.

<sup>a</sup> IC95%: intervalo de confianza de 95%.

<sup>b</sup> NA: los datos no son aplicables.

43% eran cromosomopatías, principalmente el síndrome de Down (cuadro 5). Las cromosomopatías en general se presentaron en 11,2% de los casos.

## DISCUSIÓN

Según los resultados, la prevalencia de CC en Costa Rica está dentro del rango reportado a nivel mundial, aun cuando en el CREC se observó que al nacimiento solo se registran 29% de los casos, ya que 71% de los mismos son diagnosticados en niños menores de 1 año, posterior al egreso de la maternidad. Las bajas prevalencias reportadas por el CREC se deben a que la obligatoriedad de registrar los casos se aplicaba solo hasta el egreso hospitalario del recién nacido (3 días en promedio), plazo durante el cual muchas CC todavía no suelen manifestarse clínicamente. En este sentido, se ha demostrado que apenas 25% de las CC presentan síntomas al nacimiento, y no es sino hasta la segunda semana de vida —momento en que la circulación fetal se adapta a la vida extrauterina— cuando se presenta la sintomatología clínica (10).

Basándose en la evidencia preliminar de la presente investigación, el CREC incluyó dentro de su red de información al HNN y en marzo de 2008, mediante decreto, se aumentó la obligatoriedad del registro de MC hasta el año de edad. Esta nueva medida llevó a que para 2009 las prevalencias de CC informadas por el CREC coincidieran con los casos diagnosticados en el HNN y con lo notificado a nivel mundial.

## Prevalencias según sexo, edad y diagnóstico

La razón por sexo (niña:niño) fue de 1:1,2, similar a la reportada en la literatura, que varía entre 1:1,3 en Minnesota (Estados Unidos), y 1:1,3 en Dinamarca (21, 22). El promedio de edad al diagnóstico del total de CC (8,6 meses; DE = 24,1 meses) es similar al de algunos países en vías de desarrollo; no obstante, con respecto a los países desarrollados, se trata de un momento tardío pues no se cuenta con diagnóstico prenatal preciso y oportuno. Por ejemplo, en Francia 47,3% de todas las CC son diagnosticadas prenatalmente, mientras que en Baltimore (Estados Unidos), 90% son diagnosticadas antes de los 7 meses de edad y en Noruega solamente 24% son diagnosticadas después del egreso de las maternidades (4, 23, 24). Se concluye entonces que la edad al diagnóstico tiene que ver con el tipo de CC (su capacidad para presentar síntomas o complicaciones a edades tempranas) y la capacidad de sistema de salud para captar los casos. Este hallazgo tiene importantes implicaciones con respecto a la oportunidad del diagnóstico de las CC en Costa Rica, pues se ha demostrado que la incidencia de complicaciones significativas causadas por las CC que son potencialmente prevenibles oscila entre 1 por 15 000 y 1 por 26 000 nacidos vivos (25).

## Prevalencia según edad materna

Los resultados arrojaron una prevalencia de CC significativamente más alta

en madres mayores de 34 años y menores de 15 años. De acuerdo con la evidencia científica, hay un mayor riesgo de CC asociadas con cromosomopatías en madres mayores de 34 años (1, 12, 13, 26). No obstante, en otros estudios que han evaluado la edad materna como factor de riesgo, tomando en cuenta la presencia o no de cromosomopatías, los resultados han sido inconsistentes (16, 27, 28). En el presente estudio se demuestra además cómo, al excluir los casos de cromosomopatías, la edad materna mayor de 34 años deja de ser un factor de riesgo significativo para CC. El riesgo de CC en madres mayores de 34 años se presenta de manera significativa únicamente en el grupo de niños que asociaron alguna cromosomopatía, mientras que el riesgo en madres menores de 15 años es mayor sin importar si se asocia a cromosomopatía o no. No se encontró ninguna publicación que evaluara la edad materna temprana (adolescentes) como un factor de riesgo para CC específicamente, pero se debe profundizar en el estudio de embarazos en madres adolescentes, más aún dado que las dos provincias con mayores prevalencias son los puertos del país y presentan las mayores proporciones de embarazo en este grupo de edad.

## Prevalencias por provincia, cantón y correlación con el índice de desarrollo social cantonal

No hay diferencias significativas en la prevalencia de CC entre las provincias, en tanto que las diferencias que se encuentran según estratos de edad materna apuntan hacia una posible relación entre la ocurrencia de CC y el embarazo en los extremos etarios (madres adolescentes y gestantes tardías). El índice de desarrollo social no fue un factor asociado a la ocurrencia de CC en los diferentes cantones o municipios, esto se debe a que no es un buen indicador para medir la asociación causal entre CC y estatus socioeconómico, ya que por la manera como se construye (indicador de desarrollo relativo a la población de un área geográfica específica) no evalúa el estatus socioeconómico en la población de casos de CC en específico (29). Si bien existe poca literatura que examine la relación entre inequidades socioeconómicas y anomalías congénitas, algunos estudios han demostrado que los estratos socioeconómicos más bajos conllevan un riesgo más alto de engendrar hijos con malformaciones

(incluidas cardiopatías) congénitas (22, 30–32).

### Cardiopatías congénitas y asociación con otros defectos congénitos

En Costa Rica, la asociación entre malformaciones cardíacas congénitas y las malformaciones extracardiacas es menor que la reportada a nivel mundial —que oscila entre 25%, según el Baltimore-Washington Infant Study, y 27,5% según el estudio de Pradat P, que incluyó a 12 932 niños con CC de 4,4 millones de nacimientos en tres grandes registros de California, Francia y Suecia (12, 14). Por otro lado, un trabajo publicado en Costa Rica, donde se examinaron 1 272 protocolos de autopsias de 3 744 muertes ocurridas en el Hospital Nacional de Niños “Dr. Carlos Sáenz Herrera” entre 1974 y 1981, halló que 24,4% de los niños con CC asociaban otras MC, porcentaje similar al reportado a nivel mundial (32). Se presume que en este país tiene lugar un importante subregistro de MC asociadas a CC, especialmente en niños fallecidos por CC que no son autopsiados.

Vale mencionar que en el presente estudio no se incluyeron datos de óbitos ni abortos en razón de que el HNN solamente registra recién nacidos vivos. Por el mismo motivo, tampoco se incluyeron pacientes diagnosticados y tratados en

establecimientos privados, quienes representan alrededor de 5% de los casos. Otra limitación de este trabajo se debe a que en Costa Rica más de 90% de los infantes que fallecen no son autopsiados y por lo tanto se desconoce el número de casos de CC que podrían ser diagnosticadas post-mortem. Por todo lo anterior, la prevalencia real de CC en Costa Rica, aun subsanado el subregistro, podría ser mayor que la reportada en este estudio. Además, la frecuencia de asociación de CC con malformaciones extracardiacas y cromosopatías podría subestimarse dado que no existe un protocolo de atención al paciente con CC en donde se le descarten cromosopatías, alteraciones genéticas u otras malformaciones congénitas. Finalmente cabe aclarar que, por ser este un primer estudio de prevalencias, los resultados son más bien descriptivos y exploratorios y por tanto los factores que resultaron asociados a la ocurrencia de CC tienen que ser estudiados a profundidad en un estudio de casos y controles.

En conclusión, la prevalencia de CC encontrada en Costa Rica está dentro del rango informado a nivel mundial. Asimismo, se encontró que en el Centro de Registro de Enfermedades Congénitas tenía lugar un importante subregistro de CC debido, principalmente, a los criterios de edad aplicados en el registro. Los

resultados sugieren además que la edad materna (menores de 20 años y mayores de 34 años) es un factor asociado a la ocurrencia de CC.

En general, se recomienda aumentar la edad de registro de las malformaciones congénitas a 1 año de edad, como la mejor manera de captar la gran mayoría de los casos de malformaciones mayores no evidentes al nacimiento, como es el caso de las CC. De igual forma se debe incluir dentro del registro nacional de malformaciones a los establecimientos de salud privados y también establecer protocolos de manejo de pacientes con CC (fallecidos o no) para poder diagnosticar las alteraciones cromosómicas o genéticas que se presentan, así como las malformaciones extracardiacas asociadas. Esto implicaría autopsiar a todos los casos fallecidos por CC (nacidos vivos, óbitos y abortos) y protocolizar el diagnóstico prenatal, mediante ecografía fetal, para todos los embarazos donde se haya identificado algún factor de riesgo para CC.

**Agradecimientos.** Los autores desean agradecer la colaboración prestada por todos los funcionarios del Servicio de Cardiología del Hospital Nacional de Niños, en especial a Carlos Mas Romero, Rafael Gutiérrez, Abdón Castro, Armando Alfaro, Xinia Enríquez, Bernal Young y José I. Castro.

## REFERENCIAS

- Menackere Fand Martin JA. Expanded health data from the new birth certificate, 2005. *Natl Vital Stat Rep.* 2008;56(13):1–9.
- Dolk H, Loane M, Garne E, EUROCAT Working Group. Congenital Heart Defects in Europe: Prevalence and Perinatal Mortality, 2000–2005 (2011). *Circulation.* 2011;123:841–9.
- Wren C, Richmond S, Donalson L. Temporal variability in birth prevalence of cardiovascular malformations. *Heart.* 2000;83(4):414–9.
- Memberg A, Otterstad JE, Froland G, Hals J, Sorland SJ. Early clinical screening of neonates for congenital heart defects: the cases we miss. *Cardiol Young.* 1999;9(2):169–74.
- Khairy P, Ionescu-Ittu R, Mackie A, Abrahamowicz M, Pilote L, Marelli AJ. Changing mortality in congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2010;56:1149–57.
- Hoffman JJ, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2002;39(12):1890–900.
- Boneva R, Botto L, Moore C, Yang Q, Correa A, Erickson J. Mortality associated with congenital heart defects in the United States: trends and racial disparities, 1979–1997. *Circulation.* 2001;103:2376–81.
- Instituto Nacional de Estadística y Censos (INEC), Costa Rica. Tablas de mortalidad, 2000–2008. Disponible en: <http://www.inec.go.cr/Web/Home/GeneradorPagina.aspx>. Acceso el 9 de marzo del 2009.
- Brennan P, Young ID. Congenital heart malformations: aetiology and associations. *Semin Neonatol.* 2001;6(1):17–25.
- McMillan J, DeAngelis C, Feigin R, Warshaw J. *Oski's Pediatrics: Principles and practice.* 3.<sup>a</sup> edition. International publication: Lippincott Williams and Wilkins; 1999.
- Samaneck M, Voriskova M. Congenital heart diseases among 815569 children born between 1980 and 1990 and their 15 year survival: a prospective Bohemia survival study. *Pediatr Cardiol.* 1999;20(6):411–7.
- Pradat P, Francannet C, Harris JA, Robert E. The Epidemiology of Cardiovascular Defects, Part 1: a study based on data from three large registries of congenital malformations. *Pediatr Cardiol.* 2003;24(3):195–221.
- Harris JA, Francannet C, Pradat P, Robert E. The Epidemiology of Cardiovascular Defects, Part 2: a study based on data from three large registries of congenital malformations. *Pediatr Cardiol.* 2003;24(3):222–35.
- Ferencz C, Correa-Villaseñor A, Loffredo CA, Wilson PD. Genetics and environmental risk factors of major cardiovascular malformations: The Baltimore-Washington Infant Study: 1981–1989. *Perspectives in Pediatric Cardiology*, Vol. 5. Armonk, NY: Futura Publishing; 1997.
- Bosi G, Garani G, Scorrano M. Temporal variability in birth prevalence of congenital heart defects as recorded by a general birth defects registry. *J Pediatr.* 2003;142:690–8.
- Carlgren LE, Ericson A, Kallen B. Monitoring of congenital cardiac defects. *Pediatr Cardiol.* 1987;8(4):247–56.
- Ferencz C, Rubin JD, Mc Carter RJ, Brenner JJ, Neil CA, Perry LW, et al. Congenital heart disease: prevalence at live birth. The Baltimore-Washington Infant Study. *Am J Epidemiol.* 1985;121(1):31–6.

18. Itiro N. Epidemiological study of congenital heart defects in children and adolescents. Analysis of 4538 cases. *Arq Bras Cardiol.* 2003;80(3):274–8.
19. Benavides Lara A, Umaña Solís L. Cardiopatías congénitas en Costa Rica: análisis de 9 años de registro. *Revista Costarricense de Cardiología.* 2007;9(1):9–14.
20. Organización Panamericana de la Salud. Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados de Salud. Décima Revisión. Volumen 1. Washington D.C.: OPS, 1995.
21. Samanek M. Boy:Girl ratio in children with different forms of cardiac malformation: a population-based study. *Pediatr Cardiol.* 1994;15(2):53–7.
22. Laursen HB. Some epidemiological aspects of congenital heart disease in Denmark. *Acta Paediatr Scand.* 1980;69(5):619–24.
23. Kuehl K, Loffredo C, Ferencz C. Failure to diagnose congenital heart disease in infancy. *Pediatrics.* 1999;103(4):743–8.
24. Correa-Villaseñor M, McCarter R, Downing J, Ferencz C. The Baltimore-Washington Infant Study Group. White-black differences in cardiovascular malformations in infancy and socioeconomic factors. *Am J Epidemiol.* 1991; 134(4):393–403.
25. Schultz A, Russell A, Clark BJ, Ravishankar C, Videon N, Kimmel S. Epidemiologic features of the presentation of critical congenital heart diseases: implication for screening. *Pediatrics.* 2008;121(4):751–7.
26. Hassold T, Jacobs P, Kline J, Stein Z, Warburton D. Effect of maternal age on autosomal trisomies. *Ann Hum Genet.* 1980;44(Pt 1): 29–36.
27. Yasin SY, Beydoun SN. Pregnancy outcome at (is greater than or =) 20 weeks in women in their 40's. A case control study. *J Reprod Med.* 1988;33(2):209–13.
28. Baird PA, Sadovnick AD, Yee IM. Maternal age and birth defects: a population study. *Lancet.* 1991;337(8740):527–30.
29. Ministerio de Planificación y Política Económica (MIDEPLAN), Costa Rica. Índice de desarrollo social, 2007. San José, Costa Rica: MIDEPLAN, 2007.
30. Vrijheid M, Dolk H, Stone D, Abramsky L, Alberman E, Scott JES. Socioeconomic inequalities in risk of congenital anomaly. *Arch Dis Child.* 2000;82(5):349–52.
31. Ericson A, Eriksson M, Setterstrom R. The incidence of congenital malformations in various socioeconomic groups in Sweden. *Acta Paediatr Scand.* 1984;73(5):664–6.
32. Pacheco G, Piza J, Arauz C, Fallas P. Frecuencia de las malformaciones congénitas en las autopsias del Hospital Nacional de Niños (1974–1981). *Rev Costarric Cienc Med.* 1986;7(1):7–17.

Manuscrito recibido el 26 de agosto de 2010. Aceptado para publicación, tras revisión, el 20 de marzo de 2011.

## ABSTRACT

### Epidemiology and registry of congenital heart disease in Costa Rica

**Objective.** Characterize the population of children born with congenital heart disease (CHD) in Costa Rica and evaluate the country's registry processes.

**Methods.** Exploratory observational study that included all children with CHD diagnosed at the National Children's Hospital between 1 May 2006 and 1 May 2007. Considering children under 1 year of age and their respective birth cohort, prevalence was estimated by sex, type of heart disease, age at diagnosis, maternal age, habitual residence, and associated extracardiac malformations, with 95% confidence intervals (95% CI). The data was compared with those of the Congenital Disease Registry Center (CREC).

**Results.** During the period studied, 534 cases with CHD were diagnosed. There were 473 cases in children under 1 year of age in a birth cohort of 77 140 children. Prevalence was 0.6% (95% CI: 0.5–0.7). Based on CREC data, it was demonstrated that 71% of the cases were not detected at birth. The average age of diagnosis in infants under 1 year of age was 46.6 days. There were no differences by sex. Prevalence of CHD in children of mothers aged 35 years or over was significantly higher. However, when chromosomal abnormalities were excluded, the risk was no longer statistically significant. The provinces in the country with maritime ports were the areas with the highest risk in children of adolescent mothers. The most common CHDs were ventricular and atrial septal defects, patent ductus arteriosus, pulmonary valve stenosis, atrioventricular septal defects, coarctation of the aorta, and tetralogy of Fallot. Thirty-four percent of the cases of CHD were multiple, 11.2% were associated with chromosomal abnormalities, and 19% had associated congenital malformations.

**Conclusions.** CHD prevalence in Costa Rica is within the range reported globally. Significant underreporting of CHD was found in the CREC, primarily due to the age criteria applied. The results suggest that maternal age (under 20 and over 34) is a factor associated with CHD.

## Key words

Heart defects, congenital; child health; infant; infant, newborn; Costa Rica.