



**UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE CHIRIQUÍ
VICERRECTORÍA DE INVESTIGACIÓN Y POSGRADO
FACULTAD DE ENFERMERÍA
PROGRAMA DE MAESTRÍA EN PEDIATRÍA**

TESIS

**FACTORES AMBIENTALES-GENÉTICOS Y
CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS.**

POR

Elvin Rodríguez A 4-737- 1146

Gloria González 4-727-537

ASESOR:

Dra. Brenda Morales De Colindre

DAVID, CHIRIQUÍ, REPÚBLICA DE PANAMÁ

2025

TRIBUNAL EXAMINADOR

Asesora

Jurado

Jurado

Director de Postgrado

DECLARACIÓN JURADA

Nosotros, Gloria González Caballero portadora de la cédula de identidad personal N.º 4-727-537 y Elvin Rodríguez portador de la cédula de identidad personal N.º 4-737-1146 autores del trabajo de grado titulado “Factores ambientales-genéticos y cardiopatías congénitas”, declaramos que el total contenido es de nuestra exclusiva responsabilidad y autoría.

República de Panamá, David, Chiriquí, octubre 2025.

Gloria González Caballero

Cédula: 4-727-537

Elvin Rodríguez Araúz.

Cédula: 4-737-1146

AGRADECIMIENTO

Queremos expresar nuestro más sincero agradecimiento a Dios, la cual es la fuente de inspiración y fortaleza, por guiarnos en cada momento y bendecirnos con la oportunidad de alcanzar este logro esencial en nuestra formación como profesionales de la salud.

A nuestras familias, su amor y apoyo incondicional, el cual ha sido fundamentales en este proceso. Agradezco cada palabra de aliento y cada momento de sacrificio que han compartido con nosotros. Sin su paciencia, entendimiento y confianza en nuestras capacidades, no habríamos podido llegar hasta aquí.

A mis docentes, quienes con su dedicación y empeño por la enseñanza que han enriquecido nuestra formación académica. Gracias por compartir su conocimiento y por motivarnos a superarnos día a día. Cada clase ha dejado una huella en nuestro desarrollo personal y profesional de la salud.

Finalmente, a la Dra. Brenda Colindres nuestro tutor, por su orientación, paciencia y apoyo constante. Su guía nos ha permitido pulir ideas y llevar a cabo una investigación que espero contribuya al conocimiento en nuestro campo.

A todos ustedes, gracias por ser parte de este viaje.

DEDICATORIA

A nuestras queridas familias,

Esta obra es el reflejo de su amor, sacrificio y apoyo incondicional. Cada paso que hemos dado en este camino ha estado respaldado por su confianza y aliento. Ustedes han sido nuestra motivación y nuestro refugio, brindándonos la fuerza necesaria para enfrentar cada desafío.

Gracias por estar siempre a nuestro lado, por creer en nosotros y por ser el pilar sobre el cual construimos nuestros sueños. Esta tesis es tanto suya como nuestras.

Con todo nuestro cariño.

INDICE GENERAL

INTRODUCCIÓN	xiii
RESUMEN.....	xv
CAPÍTULO I.....	2
MARCO INTRODUCTORIO.....	2
1.1 Antecedentes del problema	3
1.2 Formulación del problema	10
1.2.1. Planteamiento del Problema	10
1.2.2. Formulación.....	13
1.2 Limitación y delimitación.....	14
1.3.1. Limitaciones.....	14
1.3.2. Delimitación del problema	14
1.3 Justificación	15
1.4.1. Importancia, beneficios, impacto, viabilidad	15
1.4.2. Aporte	16
1.4 Objetivos	17
1.5.1. Objetivo General.....	17
CAPÍTULO II.	18

MARCO TEÓRICO	18
2.1 Antecedentes históricos	19
2.2 Fundamento teórico	22
2.3 Legales.....	37
CAPÍTULO III.....	19
MARCO METODOLÓGICO	19
3. 1 Tipo de Estudio	40
3.1.1. Tipo de estudio según su enfoque.....	40
3.1.2. Tipo de estudio según su alcance	40
3.1.3. Tipo de estudio según su diseño.....	41
3. 2 . Fuentes de información	41
3. 3 Población y muestra.....	42
3.3.1 Población.....	42
3.3.2 Muestra.....	50
3.3.3. Criterios de inclusión y exclusión	59
3. 4 Técnicas e Instrumento.....	60
3.4.1 Instrumentos para recolección de datos.	62
3. 5 Categoría de análisis	63

3.5.1. Definición Conceptual	63
3.5.2. Análisis de la categoría	65
3. 6 Procedimiento para la tabulación y análisis de información	65
3. 7 Cronograma de actividades	67
3. 8 Presupuesto.....	68
CONCLUSIONES.....	91
RECOMENDACIONES	95
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	98
ANEXOS.....	102

INDICE DE TABLA

Tabla 1 Componentes e indicadores del Modelo de la Prevención de la Enfermedad, y las respectivas actividades a llevar a cabo.....	31
Tabla 2 Componentes e indicadores de la Teoría de la Diversidad y Universalidad de los Cuidados Culturales, y las respectivas actividades a llevar a cabo.....	35
Tabla 3 Artículos científicos revisados según Autor. Población.....	43
Tabla 4 Artículos científicos revisados por calidad metodológica (STROBE).....	51
Tabla 5 criterio de inclusión – exclusión de artículos citados.....	59
Tabla 6 Categorías de análisis del estudio.	63
Tabla 7 Unidad de análisis	65
Tabla 8 Análisis de Factores genéticos en cardiopatías congénitas.....	70
Tabla 9: Análisis de Factores Ambientales en Cardiopatías Congénitas	72
Tabla 10: Prevalencia de cardiopatías congénitas en diferentes regiones	77
Tabla 11. Incidencia de Malformaciones Congénitas según Edad Materna y Paterna	84
Tabla 12. Relación entre Estudios Internacionales y la Situación en Panamá.....	89

INDICE DE FIGURA

Figura 1. Área geográfica de artículos citados.....	75
---	----

INDICE DE GRAFICA

GRAFICA 1. Factores materno-asociados a cardiopatía congénita	76
GRAFICA 2. Prevalencia de cardiopatías congénitas en diferentes regiones.....	77
GRAFICA 3. Incidencia de Defectos Cardíacos por Exposición a Pesticidas.....	79
GRAFICA 4. Incidencia de Cardiopatías Congénitas por Raza	81
GRAFICA 5. Efecto del Ácido Fólico en la Incidencia de Malformaciones Cardíacas	82
GRAFICA 6. Triangulación de factores ambientales y genéticos	87

INDICE DE ANEXO

Anexo 1 Síntesis de artículos.....	103
Anexo 2 Calidad metodológica referente a Strobe.....	135

INTRODUCCIÓN

La presente investigación alude al tema de malformaciones cardíacas congénitas, que se puede definir como cualquier tipo de alteración en la formación estructural del corazón; ya sea a nivel auricular-ventricular, en las válvulas internas entre ambos, como, también, en las grandes arterias y venas que comunican al corazón con los pulmones y al resto del sistema circulatorio. Esta afección repercute a otros órganos esenciales, el cual afecta el estado nutricional y emocional del niño que la padece. La característica principal de esta enfermedad es que pueden comprender una amplia gama de malformaciones que van desde un simple defecto, hasta aquellos con múltiples deformaciones que permiten el aumento de la severidad de la enfermedad y, por lo tanto, el manejo y tratamiento es más complejo, llegando hasta punto quirúrgico esencial para su rectificación.

Este estudio tiene la finalidad de conocer la incidencia de cardiopatías congénitas, ya sean de índole ambiental o factores genéticos, esta información será de gran importancia; ya que a través de sus resultados se determinará si estos guardan relación.

Para analizar esta problemática es necesario mencionar que, las causas de esta enfermedad se encuentran relacionadas a diversas situaciones entre las que se pueden mencionar: las citogenéticas o las alteraciones a nivel cromosómico, genéticas por la herencia, enfermedades maternas (diabetes pregestacional, la fenilcetonuria, lupus eritematoso y padecer de HIV), el consumo de drogas y medicamentos durante el período embrionario y por infecciones.

Este padecimiento puede ser detectado desde el período prenatal, gracias a múltiples adelantos científicos en el campo de la imagenología, así como, también, durante las primeras horas de vida, tras presentar problemas recurrentes a nivel pulmonar y características físicas

puntuales como: la cianosis parcial o generalizada, siendo estos los indicios esenciales para su diagnóstico.

La ciencia ha avanzado mucho en el tema de las cardiopatías, logrando un alto porcentaje de infantes operados y que han tenido la oportunidad de tener una vida totalmente normal hasta la edad adulta.

RESUMEN

Las cardiopatías congénitas constituyen uno de los tipos de malformaciones más comunes en la población neonatal y pediátrica, cuya relevancia radica en el considerable efecto que ejercen sobre la morbilidad y la mortalidad infantil a nivel global. Esta problemática no es ajena al contexto panameño, donde también se refleja como un desafío de salud pública de alto impacto. Pregunta central ¿los factores ambientales y genéticos influyen en la incidencia de malformaciones congénitas? Objetivo realizar una revisión documental referente a factores ambientales y genéticos y cardiopatías congénitas a nivel mundial y Panamá. Materiales y Métodos se trata de una investigación documental teórica descriptiva basadas en búsqueda exhaustiva de artículos científicos originales, con tópicos referentes a factores ambientales – genéticos y cardiopatías congénitas en países de América, Europa, Asia y Panamá, publicados en un período de 20 años en idiomas, inglés y español, indexados en diferentes bases de datos como: Pub Med, Google Academic, Scielo, Redelyc; se utilizaron descriptores “factores genéticos”, “factores ambientales”, “cardiopatías congénitas”, “environmental factors”, “genetic factors” and “congenital heart disease”. Los operadores booleanos utilizados fueron (AND) y (OR). Además, se utilizó el gestor Zotero.

Palabras claves: Factores genéticos, factores ambientales, cardiopatías congénita

CAPÍTULO I.
MARCO INTRODUCTORIO

1.1 Antecedentes del problema

En un primer trabajo corresponde a Azhar et al. – 2016 *El impacto de las cardiopatías congénitas en la calidad de vida de los pacientes y sus familias en Arabia Saudí. Dimensiones biológicas, psicológicas y sociales*. Se trata de un estudio transversal basado en un cuestionario adaptado por los autores, combinando valoraciones cualitativas y cuantitativas. Niños con seguimiento por CHD en el Hospital Universitario King Abdulaziz)KAUH(, en Jeddah, KSA y sus respectivos familiares)padres y hermanos(participaron en el estudio. Solo incluimos niños de 5 meses a 16 años. El estudio se llevó a cabo entre mayo de 2014 y agosto de 2015, para alcanzar un tamaño de muestra objetivo de niños 180. Los niños elegibles fueron identificados de la base de datos electrónica del hospital y los padres, ambos o un representante, fueron invitados a una entrevista privada después de dar su consentimiento. Los padres fueron recibidos con cita previa, según su conveniencia para una entrevista de aproximadamente 30 minutos, hasta alcanzar el tamaño de muestra objetivo del estudio.

El objetivo del presente estudio es evaluar el impacto de la CC (cardiopatía congénita) en los aspectos biopsicosociales de la calidad de vida tanto de los pacientes como de sus familiares, incluidos los hermanos. También, se investigó el acceso real los pacientes y sus familias a cualquier tipo de apoyo social o psicológico, y el acceso de los padres a programas de educación sanitaria que les ayuden a gestionar la enfermedad de sus hijos.(Azhar et al., 2016 p.393).

Las cardiopatías congénitas se asocian con una alta prevalencia de retraso en el desarrollo neurológico y discapacidades psicosociales con un impacto significativo en todas las dimensiones de la calidad de vida del niño afectado y sus familiares. Como consecuencia, la investigación de la cardiopatía ventricular se convierte en un elemento crucial en el manejo de los niños con CC y sus familias. Se invita a los proveedores de atención médica y a los políticos involucrados en la

atención médica a revisar la rentabilidad de rutina con base médica y a ampliar la estrategia de atención para incluir atención no médica, dando prioridad a la mejora de la calidad de vida de estos niños y sus familias. Los médicos deben destinar el tiempo y los esfuerzos adecuados para sensibilizar y educar a los padres sobre el manejo adecuado de la enfermedad de sus hijos, y escuchar sus inquietudes y preocupaciones para absorber su ansiedad y brindarles consejos útiles. El gobierno debe fomentar e implementar un apoyo social y psicológico sistémico a estas familias, incluidos los registros de seguridad social; y establecer instalaciones educativas comunitarias para ayudar a la integración social de los niños afectados con sus familias. El apoyo espiritual puede ser de gran ayuda en nuestra población local y podría integrarse en un enfoque de atención multidisciplinario (Azhar et al., 2016).

Las cardiopatías congénitas es una de las enfermedades que causa preocupación y desesperación a la familia, debido a que su complejidad es mayor a lo que sus padres pueden manejar, debido a que no hay una cura mediata, sino una paliativa o reparadora total, la cual se lleva a cabo por medio intervenciones quirúrgicas. Cabe señalar que, cada aceptación a la enfermedad es diferente en cada familia, entre mejor se acepte la enfermedad mayor será la probabilidad de vida para el niño; ya que se manejará con mayor responsabilidad y puntualidad el tratamiento que proporcione la parte médica. Por tal razón, este estudio nos da la visión que muchos de los factores, tanto sociales como culturales predisponen a la recurrencia de cardiopatías congénitas y los cambios en el núcleo familiar.

En un segundo estudio por Yanji Qu et al- 2016. *La suplementación con ácido fólico materno en el primer trimestre redujo los riesgos de enfermedades cardíacas graves y la mayoría de las congénitas en la descendencia*. Este fue un estudio de casos y controles emparejado por frecuencia. Los casos y controles se identificaron a partir del estudio GRCHD (Guangdong

Registry of Congenital Heart Disease). GRCHD es un estudio de registro de enfermedades cardíacas congénitas (CHD) en curso en toda la provincia que involucra a 40 centros de 21 ciudades en la provincia de Guangdong en el sur de China. Se incluyeron todos los fetos y lactantes con diagnósticos confirmados de registrados en el GRCHD desde 2004 hasta 2016. Los controles se eligieron al azar de fetos y bebés libres de malformaciones congénitas y la frecuencia se comparó con los casos en los hospitales de inscripción y el año. Las madres de casos o controles que habían estado viviendo en el área de estudio durante al menos 6 meses fueron elegibles para participar. Este estudio tuvo como objetivo evaluar el efecto individual y conjunto del ácido fólico preconcepcional materno en el primer trimestre y el uso de multivitaminas en las cardiopatías coronarias en la descendencia. (Qu et al., 2020)

Los resultados sugirieron que el (ácido fólico) FAS universal en el primer trimestre en China reduciría el número anual de casos de cardiopatía coronaria en un 31 %. Esto se traduce en casi 60 000 enfermedades coronarias prevenidas en China cada año. Para las cardiopatías coronarias críticas múltiples, la categoría de cardiopatía coronaria más grave, el FAS podría prevenir el 84 % de los casos, evitando más de 38 000 casos en China al año. Nuestros resultados también sugirieron que el 97% de los casos de SV, el fenotipo de CHD (enfermedades cardíacas congénitas) más grave, en China podría prevenirse mediante la adopción universal de FAS en el primer trimestre. La reducción sustancial de los casos de cardiopatía coronaria se traduciría en un enorme ahorro de costes. Nunca antes se había estimado el beneficio potencial de FAS. La comparación de nuestra estimación con los demás en este aspecto es imposible. Basamos nuestra estimación en la suposición de que los resultados de nuestro estudio son representativos de la prevalencia de FAS y las asociaciones de CHD aislado de FAS (CHD sin anomalía genética) en toda China. Se necesitan predicciones más precisas de los impactos de la implementación universal

de FAS que tengan en cuenta las diferencias en el estado socioeconómico, los factores ambientales y de estilo de vida, y la prevalencia de FAS en diferentes regiones para ayudar a confirmar nuestros resultados. (Qu et al., 2020).

Este estudio es de interés para llevar a cabo la presente investigación; ya que aporta datos importantes en cuanto a los factores genéticos y la importancia en la implementación de ácido fólico en la prevención de anomalías cardíacas, siendo, así, de gran beneficio tanto para las familias, el estado y los niños.

En un tercer estudio realizado por Helen Dolk et al, 2020 *Factores de riesgo de cardiopatías congénitas: The Baby Hearts Study, un estudio de casos y controles basado en la población*, se realizó un estudio de casos y controles con métodos híbridos de recopilación de datos que vinculan los cuestionarios maternos asistidos por iPad (datos de exposición retrospectiva) con los registros de prescripción y maternidad (datos de exposición prospectiva), como se describe en detalle en otra parte. Los casos y controles eran elegibles si las madres residían en Irlanda del Norte durante el embarazo, tenían al menos 17 años y sabían leer inglés o polaco (el idioma más común entre los que no hablan inglés). Los casos fueron bebés con un defecto cardíaco congénito diagnosticado prenatalmente o antes de que el bebé cumpliera los seis meses de edad en el único centro de cardiología I pediátrica que atiende a todo el norte.

La muestra reclutada fue de 286 casos y 966 controles una tasa de reclutamiento del 62% y 67% respectivamente, con una tasa de rechazo del 8% para cada uno. Se excluyeron 40 casos con un síndrome genético y cuatro casos con una CC menor (agujero oval permeable), quedando 242 casos. Solo uno de los 242 casos no genéticos fue un mortinato y dos bebés murieron en la primera semana de vida. 35 casos nacieron prematuros. (Dolk et al., 2020 p2)

El objetivo del este estudio es determinar los factores ambientales en la etiología de la cardiopatía congénita (CHD). El estrés relacionado con el embarazo se asoció con CHD (adjOR 1.69, 95%IC 1.22–2.34) y fue la forma más común de estrés (informado por el 46% de los casos y el 32% de los controles). El estrés múltiple (la experiencia de tres o más eventos estresantes distintos del estrés relacionado con el embarazo) en el período periconcepcional se asoció con CHD en el análisis univariable (OR 2,12, IC del 95 % 1,00–4,45), pero se atenuó ligeramente al controlar el estrés del embarazo y otras variables de confusión (adjOR 1,94, IC 95% 0,83–4,53). La falta percibida de apoyo social durante el primer trimestre del embarazo por parte de familiares y amigos no se asoció significativamente con CHD (OR 1,98, IC del 95 % 0,98–3,99, adjOR 1,51, IC del 95 % 0,63–3,62), al igual que recibir asesoramiento/ terapia conductual en el primer trimestre. (Dolk et al., 2020).

Los resultados apuntan a un potencial no realizado para la prevención primaria de la cardiopatía coronaria congénita mediante la modificación de factores de riesgo como: la educación materna, la dieta, el estrés materno y el control de la diabetes y otras enfermedades maternas. Para darse cuenta de este potencial, se necesita más investigación.

Es probable que, la prevención de la cardiopatía coronaria conduzca, también, a una mejora más general de la salud reproductiva. Por otro lado, las madres de niños con un defecto cardíaco congénito, generalmente, pueden estar seguras de que muchas exposiciones comunes no confieren riesgo o un riesgo pequeño, y que es más probable que actúe una combinación de factores genéticos y ambientales, muchos aún desconocidos. juntos para interrumpir el desarrollo del corazón fetal. (Dolk et al., 2020 p.20).

Este estudio da referencia central que muchos factores ambientales tienen incidencia directa a las cardiopatías congénitas, desde el nivel de estrés hasta una alimentación adecuada, por

lo que, es de importancia para este estudio a realizar.

En un cuarto trabajo por Borjali et al. – 2022. *Determinantes no médicos de las cardiopatías congénitas en niños desde la perspectiva de las madres: un estudio cualitativo en Irán*. Este estudio fue un estudio cualitativo que fue diseñado con un enfoque de análisis de contenido temático para identificar los determinantes no médicos de la CC desde la perspectiva de las madres. El ámbito temporal del presente estudio en 2019 y el escenario fue el Centro Cardiovascular Shahid Rajaei en Teherán, Irán. Este centro es uno de los hospitales cardíacos más grandes de Asia. Este hospital fue fundado en 1974. En la actualidad, cuenta con más de 600 camas activas y recibe diariamente alrededor de 1000 pacientes de diferentes partes de Irán. o, los datos fueron recolectados a través de entrevistas semiestructuradas. En primer lugar, se elaboró la guía de entrevista en base a los objetivos de la investigación. Se realizó un muestreo intencionado entre las madres que tenían niños con CHD que remitieron al Centro Cardiovascular Shahid Rajaei en Teherán.

Después de seleccionar al entrevistado, se explicó el propósito de la entrevista y luego de obtener el consentimiento verbal, se realizó la entrevista cara a cara según la guía elaborada por un equipo de investigación (MB). La recolección de datos continuó hasta alcanzar el punto de saturación. En la entrevista 20, los datos se saturaron y las entrevistas posteriores se detuvieron.

El objetivo del presente estudio fue identificar determinantes no médicos relacionados con esta anomalía desde la perspectiva de la madre. Se calcularon las razones de probabilidad ajustadas (ORa) de FAS y uso de multivitaminas entre los casos de CHD (fenotipos de CHD generales y específicos) y los controles mediante el control de los factores de confusión de los padres. Se estimó, el efecto de la interacción multiplicativa de FAS y el uso de multivitaminas en las cardiopatías coronarias. Se detectó una asociación significativamente protectora entre el FAS

materno en el primer trimestre y las cardiopatías coronarias entre los hijos (ORa, 0,69; IC 95 %, 0,62–0,76), pero no para el uso de multivitaminas solo (ORa, 1,42; IC 95 %, 0,73–2,78). No hubo interacción entre FAS y el uso de multivitaminas en CHD (PAGS=0,292). La mayoría de los fenotipos de cardiopatía coronaria se beneficiaron de FAS (aOR varió de 0,03 a 0,85), especialmente las categorías más graves (es decir, múltiples cardiopatías coronarias críticas [aOR, 0,16; IC del 95 %, 0,12–0,22]) y fenotipos (es decir, ventrículo único [aOR, 0,03; IC 95 %, 0,004–0,21]). (Borjali et al., 2021).

En general, el estudio mostró que los determinantes sociales, psicológicos y culturales como: la pobreza infantil, la educación inadecuada, la falta de nutrición adecuada, los malos patrones de estilo de vida, el desconocimiento de los matrimonios consanguíneos por parte de los padres y los trastornos congénitos, así como, factores ambientales como el calor y la presencia de polvo y contaminación del aire, pueden ser considerados como contextos que contribuyen para la ocurrencia, propagación y complicaciones de la CC.

Invertir en el nivel socioeconómico, mejorar las instalaciones y necesidades sociales y aumentar la conciencia de los hogares sobre los factores de riesgo sociales, culturales y ambientales asociados con las cardiopatías congénitas puede ser beneficioso. También, se deben adoptar colaboraciones intersectoriales que aborden los determinantes no médicos de la salud para reducir los factores de riesgo asociados con el nacimiento de niños con cardiopatía coronaria.

Las cardiopatías congénitas pueden tener diversos determinantes, los cuales se reflejan en cada estudio a nivel mundial, pero el ámbito genético juega un papel muy importante en esta afección; ya que en muchos de los casos propuestos el grado consanguinidad de los padres, la desnutrición y, sobre todo, la exposición a ciertos tipos de sustancias tóxicas potencializan la incidencia de esta enfermedad. Cabe señalar que, una adecuada intervención del sector salud, en

educación guiada a disminuir las cardiopatías congénitas, serían de gran ayuda; ya que se estaría promoviendo un cuidado personalizado y de consciencia al momento de traer un nuevo ser al mundo. Por lo tanto, este documento es de gran importancia para nuestro estudio; ya que evidencia factores importantes que influyen directamente con la incidencia de cardiopatías congénitas.

1.2 Formulación del problema

1.2.1. Planteamiento del Problema

Las cardiopatías congénitas (CC) representan un desafío prioritario para la salud pública mundial. Se definen como malformaciones estructurales del corazón o de los grandes vasos presentes desde el nacimiento, cuya etiología se vincula tanto a predisposiciones genéticas como a exposiciones ambientales durante la gestación (Wu et al., 2020). A nivel global, se estima que entre 4 y 9 de cada 1,000 nacidos vivos presentan algún tipo de CC, convirtiéndolas en una de las anomalías congénitas más frecuentes (Gilboa et al., 2016). Estas afecciones no solo constituyen una de las principales causas de mortalidad infantil, sino que también repercuten en la calidad de vida de los sobrevivientes y sus familias, dado el impacto en el desarrollo físico, cognitivo y social del niño (Azhar et al., 2016).

La relevancia de emprender esta investigación sobre la interacción entre factores ambientales y genéticos en relación con las cardiopatías congénitas radica en la necesidad de reconocer la frecuencia con que se presentan estas anomalías y, de manera particular, en identificar la posible influencia de determinantes maternos que podrían predisponer a su aparición. Este análisis cobra mayor pertinencia en mujeres en edad reproductiva que son madres de recién nacidos con malformaciones, ya que permite examinar variables de alto impacto, tales como el consumo de sustancias adictivas (tabaco, alcohol y drogas ilícitas), deficiencias nutricionales específicas como la avitaminosis, la edad de la madre y del padre, la presencia de infecciones durante el

embarazo, la exposición a agentes teratogénicos, así como la existencia de vínculos consanguíneos entre los progenitores. Abordar estos aspectos no solo contribuye a comprender mejor los factores de riesgo asociados a las alteraciones congénitas cardiovasculares, sino que también ofrece un sustento científico para la formulación de estrategias de prevención y promoción de la salud materno-infantil en diferentes contextos.

Las malformaciones congénitas representan un desafío significativo en el ámbito de la salud pública, ya que, de acuerdo con la Organización Mundial de la Salud, ocasionan alrededor de 276 000 fallecimientos neonatales cada año. A escala global, se calcula que aproximadamente el 2% de los recién nacidos vivos presentan alguna anomalía congénita, de las cuales un 28% corresponde a defectos cardíacos. Estas cifras revelan la magnitud del problema y explican por qué las cardiopatías congénitas son la principal causa de mortalidad durante el primer año de vida en niños con anomalías congénitas. En los reportes internacionales de mortalidad, se estima que contribuyen entre el 1% y 1.5% de las muertes en la población general. De forma más específica, se ha señalado que entre un 26.6% y un 48.1% de los infantes con defectos congénitos fallecen a causa de alguna alteración cardíaca, dependiendo de la gravedad de la misma (Jorge Motta Borrel et al., 2015).

Por otra parte, las cardiopatías congénitas constituyen una de las malformaciones más comunes, con un impacto considerable en la morbilidad y mortalidad pediátrica. Además, se ubican entre las principales causas de defunción infantil en contextos donde las muertes por enfermedades infecciosas y perinatales han disminuido notablemente. En cuanto a su frecuencia, diversos estudios indican que la prevalencia mundial se sitúa entre 4 y 9 casos por cada 1 000 nacidos vivos, variación que depende no solo de la precisión diagnóstica y la calidad de los sistemas de registro, sino también de factores ambientales y genéticos propios de cada región

(Benavides-Lara et al., 2011).

En América Latina, la situación es particularmente preocupante. Se calcula que las enfermedades cardiovasculares causan cerca del 37 % de las muertes totales en la región, y que una proporción significativa corresponde a CC (Benavides-Lara et al., 2011). Sin embargo, la evidencia sobre factores de riesgo en este contexto geográfico sigue siendo fragmentaria. En Costa Rica, por ejemplo, las CC son la primera causa de mortalidad por malformaciones congénitas, mientras que en México y Brasil los estudios señalan una asociación con desnutrición materna y exposición a pesticidas (Mendieta-Alcántara et al., 2018; Carmichael et al., 2014).

En Panamá, la información disponible es escasa y dispersa. El Instituto Conmemorativo Gorgas de Estudios de la Salud (Motta et al., 2015) reportó que entre 2001 y 2013 las cardiopatías congénitas representaron una tasa de mortalidad específica de 4.01 defunciones por cada 100,000 habitantes. Las provincias de Chiriquí y Bocas del Toro concentraron las cifras más altas, lo que podría asociarse a desigualdades en determinantes sociales de la salud, exposición diferencial a factores ambientales o deficiencias en el acceso a diagnóstico y tratamiento oportuno. No obstante, no existen estudios sistemáticos que exploren la magnitud de la relación entre factores ambientales, genéticos y sociales con la incidencia de CC en la población panameña.

Considerando lo expuesto, resulta evidente que este tema de investigación adquiere un carácter fundamental, pues permite explorar si determinadas variantes se relacionan con la presencia de enfermedades cardíacas en niños hospitalizados. Este análisis no solo tiene un valor inmediato en el ámbito académico y clínico, sino que, en un horizonte temporal —ya sea a corto, mediano o largo plazo—, puede convertirse en la base para ofrecer orientación a parejas que esperan convertirse en padres y a mujeres en edad reproductiva, con el fin de advertirles sobre los riesgos potenciales que podrían enfrentar sus hijos e hijas debido a la exposición a factores

predisponentes. En este sentido, aunque la literatura internacional coincide en señalar la naturaleza multifactorial de las cardiopatías congénitas, en el caso de Panamá aún no se dispone de investigaciones que integren de manera conjunta las perspectivas genética y ambiental para comprender cómo estas influyen en la población nacional. Por ello, asumir este vacío a través de una revisión documental sistemática no solo posibilita la identificación de patrones de riesgo y la comparación de tendencias entre contextos internacionales y locales, sino que también abre la oportunidad de generar recomendaciones relevantes que fortalezcan tanto la práctica clínica como las políticas de salud pública.

1.2.2. Formulación

En el ámbito de la salud pública, esta investigación puede convertirse en una herramienta clave para impulsar sistemas de vigilancia epidemiológica orientados al registro de anomalías congénitas. Esta acción abriría la posibilidad de implementar programas de detección temprana y de asesoría genética, con el propósito de reducir la creciente incidencia de estas patologías. Asimismo, tendría un impacto positivo en la gestión de los recursos del Estado, ya que ayudaría a disminuir los elevados costos asociados al consumo prolongado de medicamentos, a las cirugías de alta complejidad y a las frecuentes hospitalizaciones derivadas de complicaciones secundarias.

La vigilancia epidemiológica en el recién nacido representa un pilar esencial para identificar patrones y agrupar casos con características similares, lo que facilita el diseño de medidas preventivas, terapéuticas y de seguimiento adecuadas. Partiendo de este marco, surgen las interrogantes centrales que orientan mi trabajo doctoral: ¿En qué medida los factores ambientales y genéticos inciden en la aparición de malformaciones congénitas?, ¿Cómo se relacionan las condiciones sociales con la presencia de cardiopatías congénitas?, ¿Qué papel desempeña la ubicación geográfica en la manifestación de estas patologías?, ¿De qué manera influye la ingesta

de medicamentos durante el embarazo en la incidencia de malformaciones?, y finalmente, ¿Puede el consumo de ácido fólico en la gestación reducir de forma significativa el riesgo de que estas anomalías se presenten? La búsqueda de respuestas a estas preguntas no solo contribuirá a fortalecer la literatura científica en Panamá, sino que también ofrecerá insumos prácticos para la salud pública y la atención clínica en el país.

1.2 Limitación y delimitación

1.3.1. Limitaciones

Dentro de las limitaciones que se pueden encontrar en este estudio son la falta de investigaciones previas relacionadas con el tema; a nivel latinoamericano son pocos los artículos que se han publicado, por tal razón, es uno de las limitaciones de mayor relevancia, en Panamá estudios como este son casi nulos, debido a que una investigación científica está vinculadas a normas éticas que sirven para mantener el respeto a todos los seres humanos, guiados a proteger su salud, dignidad y derechos individuales – colectivos, por lo que deben ser tratados con mucha sutileza, respetando la confidencialidad de cada uno de los participantes, los comités éticos son otras variantes que influyen en la publicación de investigaciones, ya que son escasos en nuestro país y con muchas normas establecidas.

1.3.2. Delimitación del problema

Este estudio se desarrollará a través de una revisión documental, donde permitirá la búsqueda de la información en bases de datos académicos basados: en Google académico, Pubmed, Scielo y Readelic. Como alcance en los últimos 10 años, que incluyen artículos en los idiomas español e inglés.

Además, en ámbito del contexto: la investigación va dirigido, específicamente, hacia tema Factores ambientales-genéticos y cardiopatías congénitas. Donde se utilizarán los descriptores para realizar las búsquedas de información automatizada.

Considerando el ámbito geográfico de este estudio que intenta rastrear o buscar artículos originales a nivel nacional e internacional.

1.3 Justificación

1.4.1. Importancia, beneficios, impacto, viabilidad

Importancia de la investigación.

Díaz et Al- 2012. plantea que alrededor del 25% de los cardiópatas presentan alguna otra malformación asociada a otro sistema, asimismo, que la existencia de un primer hijo con una malformación cardiovascular predispone en un 3% al hijo subsiguiente de padecerla, y si el padre o la madre sufren una cardiopatía, las probabilidades aumentan hasta un 10%.

Este estudio es de gran relevancia a nivel nacional, debido a escasas investigaciones o artículos que ayuden a identificar los factores genéticos y ambientales que predisponen la incidencia de cardiopatías congénitas en la población, por lo que su impacto será de gran beneficio desde el punto de vista económico, social y cultural; ya que las estadías hospitalarias disminuirán, el vínculo familiar se fortalecerá y la inclusión comunitaria mejorará.

Además, una estructuración guiada y bien definida por parte de salud pública en la detección de las causales y predisposiciones de factores ambientales y genéticos que menoscaban a la población de padecer malformaciones cardíacas, disminuyendo, así, la incidencia y tasa de mortalidad pediátrica por esta afección.

Este estudio es viable, ya que se dispone del recurso económico, capital humano y literatura internacional de alto nivel, el cual nos ayudará a definir de forma clara los factores ambientales y genéticos que hay en nuestro país, los cuales inducen en la aparición de afecciones cardíacas en la población infantil.

1.4.2. Aporte

Con este estudio se confeccionará una guía detallada, la cual ayude al personal de salud a proporcionar educación relevante sobre los factores que predisponen a las malformaciones cardíacas desde la promoción a nivel primario, hasta el momento en que una pareja desee iniciar una planificación familiar y prevenir este tipo de patología.

Requisito de pertenencia:

Este estudio es pertinente, ya que en la actualidad no se cuenta con un documento que guíe al personal de salud y a familiares a identificar los factores ambientales y genéticos que predisponen a la aparición de cardiopatías congénitas.

Requisito de validez:

Esta guía será validada por grupos de expertos calificados en el manejo de cardiopatías congénitas, además se contará con la intervención de profesionales en corrección y estilo literario, con el objetivo de plasmar la información escrita en un lenguaje comprensible a todo público.

Requisito de factibilidad:

Se dispondrá de recursos humanos calificados, recursos didácticos, y económicos para la realización de la guía.

Requisito de aplicabilidad:

La guía será accesible y aplicable en todos los niveles de atención, con el objetivo de promover un buen desarrollo físico desde la vida intrauterina y a lo largo de su crecimiento, el cual promueve una salud integral a la población infantil.

Requisito de generalización:

Servirá de apoyo en la promoción y prevención de las malformaciones cardíacas, no solo a nivel nacional, sino también a nivel provincial.

Requisito de originalidad y novedad:

Es original, ya que estas guías son muy escasas a nivel nacional y de gran importancia para futuros profesionales de la salud y el prestigio de la profesión, es novedoso; ya que servirá de punto de partida para otros planteamientos que guarden relación con el tema y, así, mejorar la calidad de vida en nuestra provincia.

1.4 Objetivos

1.5.1. Objetivo General

- Analizar la influencia de los factores ambientales y genéticos en el desarrollo de cardiopatías en la población infantil, mediante una revisión documental sistemática, para determinar la interacción de estos componentes en la etiología de la enfermedad.

1.5.2. Objetivos Específicos

- Identificar los principales factores genéticos asociados al desarrollo de cardiopatías en la población infantil, mediante la revisión de estudios genómicos y reportes clínicos actuales.
- Describir los factores ambientales y sociodemográficos que incrementan el riesgo de cardiopatías congénitas, a partir del análisis de la literatura científica especializada.

- Establecer la interacción entre la predisposición genética y la exposición ambiental en la formación del corazón infantil, sintetizando los hallazgos encontrados en las bases de datos consultadas.

CAPÍTULO II.
MARCO TEÓRICO

2.1 Antecedentes históricos

La cardiopatía congénita se reconoce como uno de los trastornos congénitos más comúnmente diagnosticados, con una prevalencia estimada entre el 0,8% y el 1,2% de los nacidos vivos a nivel mundial. Este tipo de patología se define como una alteración estructural presente desde el nacimiento que compromete el corazón y/o los grandes vasos. A pesar de los avances en la investigación etiológica, únicamente alrededor del 15% de los casos pueden explicarse por una causa identificable, lo que evidencia la complejidad de los factores implicados en su origen. Es importante señalar que tanto la incidencia como la mortalidad asociada a la cardiopatía congénita muestran una marcada heterogeneidad entre distintas regiones del mundo, lo cual puede estar relacionado con determinantes genéticos, ambientales y con las desigualdades en el acceso a los servicios de salud, diagnóstico oportuno y tratamiento especializado (Wu et al., 2020). Este panorama refuerza la necesidad de continuar generando evidencia científica que permita comprender mejor los mecanismos involucrados y diseñar estrategias efectivas para la prevención y el manejo integral de estas patologías.

Previo a la década de 1950, los casos graves de cardiopatía congénita representaban prácticamente una condición letal inevitable. Sin embargo, la introducción de la técnica de bypass cardiopulmonar marcó un punto de inflexión en la historia de la medicina cardiovascular, al transformar esta enfermedad en una patología susceptible de manejo clínico y quirúrgico. Con el paso de las décadas, los progresos en el campo de la cirugía y de la medicina cardiovascular han reducido de manera significativa las tasas de mortalidad, posibilitando que un número creciente de pacientes con defectos congénitos cardíacos sobrevivan hasta la edad adulta.

A pesar de estos avances, la cardiopatía congénita continúa siendo la principal causa de muerte asociada a malformaciones congénitas, además de imponer una elevada carga de morbilidad en la

población mundial. En este sentido, el análisis de la epidemiología de la incidencia y la mortalidad de esta patología resulta fundamental, no solo para los epidemiólogos, sino también para los responsables de diseñar e implementar políticas de salud pública, dado que permite dimensionar con mayor precisión el impacto real de la enfermedad. Asimismo, las variaciones observadas en las tasas de incidencia y en las tendencias a lo largo del tiempo en distintas regiones del mundo ofrecen una oportunidad valiosa para profundizar en la comprensión de los factores etiológicos que intervienen en su desarrollo (Wu et al., 2020, p. 1). Estos elementos justifican la necesidad de mantener un enfoque investigativo continuo que integre la perspectiva clínica, epidemiológica y social en el abordaje de la cardiopatía congénita.

Las cardiopatías congénitas, no son patologías que se estudian recientemente, pero éstas no se documentaban de forma adecuada a lo largo del tiempo, por tal razón, su etiología ha sido difícil de detectar, según estudios actuales se han logrado establecer ciertos efectos que pueden causar o aumentar el riesgo en la aparición de esta anomalía. A continuación, se reflejará otros estudios que nos ayuden a comprender de qué forma esta afección puede presentarse en próximas descendencias.

La creciente evidencia de los estudios epidemiológicos de cardiopatías congénitas realizados en china evidencia que los contaminantes ambientales (p. ej., productos químicos, contaminación del aire) juegan un papel importante en la etiología de las cardiopatías coronarias. Los hidrocarburos aromáticos policíclicos (HAP) son contaminantes ambientales ubicuos derivados principalmente de la combustión incompleta del carbón, el tabaco, las emisiones de los vehículos que funcionan con diésel/gasolina y otras sustancias orgánicas. En vista de la menor capacidad de desintoxicación del feto durante el desarrollo temprano, la exposición materna a los HAP puede aumentar el riesgo de cardiopatía coronaria. (Tao et al., 2019)

Los defectos cardíacos congénitos, son los más comunes en todo el mundo, pero su etiología se desconoce en gran medida. Los defectos genéticos contribuyen a la aparición de malformaciones cardíacas, pero la mayoría de los defectos cardíacos ocurren de forma aislada en una familia. En consecuencia, se presume que una gran proporción de defectos cardíacos surgen en individuos susceptibles que portan genes o combinaciones de genes de baja penetración, posiblemente en interacción con factores maternos o intrauterinos. Aunque es bien establecido que la ingesta materna de ácido fólico alrededor del momento de la concepción reduce el riesgo de defectos del tubo neural en la descendencia, su asociación con un riesgo reducido de defectos cardíacos congénitos es solo sugestiva. (Øyen et al., 2019 p1)

Los defectos cardíacos congénitos (CHD) se diagnostican en aproximadamente 8 a 10 por cada 1000 nacidos vivos en los Estados Unidos (EE. UU.). Las cardiopatías congénitas se asocian con comorbilidad de por vida y utilización de servicios de salud y la necesidad de intervenciones quirúrgicas repetidas ha resultado en un aumento significativo en la utilización de los servicios de salud durante la infancia y la niñez, años de transición, y la edad adulta. En los EE.UU. en 2004, la CHD representó más de 46 000 hospitalizaciones entre personas de todas las edades y casi \$1400 millones en costos hospitalarios. (Gilboa et al., 2016)

En Costa Rica, las cardiopatías congénitas constituyen la principal causa de mortalidad asociada a malformaciones congénitas. De acuerdo con datos reportados por el Instituto Nacional de Estadística y Censos (INEC), entre los años 2000 y 2008 aproximadamente el 83% de las muertes relacionadas con cardiopatías congénitas ocurrieron en menores de un año, lo que equivale al 13% de la mortalidad infantil registrada en ese periodo. Por otro lado, la información proporcionada por el Centro de Registro de Enfermedades Congénitas evidencia un incremento notable en la prevalencia de casos diagnosticados al momento del nacimiento. En 1996, la tasa se

estimaba en 1,1 por cada 1 000 nacimientos (IC95%: 1,0–1,3), mientras que para el año 2006 alcanzó 1,6 por cada 1 000 nacimientos (IC95%: 1,5–1,8), reflejando una tendencia ascendente significativa. No obstante, pese a este aumento, la prevalencia registrada en el país continúa siendo considerablemente inferior a las cifras mundiales (Benavides-Lara et al., 2011).

En el caso de Panamá, hasta la fecha no se dispone de registros oficiales que permitan establecer con precisión la prevalencia de las cardiopatías congénitas. Sin embargo, los indicadores de mortalidad aportan una aproximación relevante: entre los años 2001 y 2013, la tasa específica de defunciones asociadas a esta patología fue de 4,01 por cada 100 000 habitantes, de acuerdo con los reportes del Instituto Nacional de Estadística y Censo en conjunto con el Instituto Conmemorativo Gorgas de Estudios de la Salud. Es importante destacar que las provincias de Chiriquí y Bocas del Toro concentran las cifras más elevadas de mortalidad por esta causa, lo que pone de relieve posibles desigualdades regionales en el acceso al diagnóstico oportuno y a la atención especializada (Motta Borrel et al., 2015).

2.2 Fundamento teórico

Factores genéticos en las cardiopatías congénitas.

La evidencia acumulada en la última década confirma que las cardiopatías congénitas (CC) tienen una base genética heterogénea y compleja en la que confluyen variantes de alto impacto (mutaciones monogénicas y aneuploidías), variantes estructurales de tamaño intermedio (copy-number variants, CNV), variantes raras de bajo efecto y combinaciones oligogénicas o digenéticas que modulan la penetrancia y la expresividad fenotípica. Comprender esta arquitectura genética es un requisito imprescindible para traducir hallazgos genómicos en prevención, diagnóstico prenatal y asesoría genética de alta calidad.

- **Mutaciones monogénicas y genes reguladores del desarrollo cardíaco:** La identificación de mutaciones patogénicas en genes clave del desarrollo cardíaco (p. ej., NKX2-5, GATA4, TBX5, NOTCH1, CHD7) ha aportado pruebas directas de causalidad en subgrupos de CC. Estas variantes suelen explicar fenotipos sindrómicos y no sindrómicos con herencia mendeliana, aunque con frecuencia muestran penetrancia variable y fenómenos de pleiotropía. Estudios funcionales y de interactomas han demostrado que factores de transcripción cardíacos actúan en redes reguladoras cooperativas; por ejemplo, GATA4 y TBX5 interactúan físicamente y comparten dianas regulatorias críticas para la organogénesis cardíaca, lo que explica cómo mutaciones en nodos de la red pueden producir fenotipos divergentes. El detalle de estas interacciones es esencial para interpretar variantes de significado incierto y para priorizar genes candidatos en paneles clínicos.
- **Aneuploidías y síndromes cromosómicos:** Las alteraciones numéricas y grandes reordenamientos cromosómicos (trisomías, monosomías parciales) siguen siendo causas frecuentes de CC asociadas a síndromes (p. ej., trisomía 21, delección 22q11.2). Estas aberraciones explican un porcentaje sustancial de casos sindrómicos y tienen implicaciones pronóstico-terapéuticas claras; su detección mediante cariotipo o microarray constituye una primera línea diagnóstica en fetos y neonatos con CC.
- **Copy-number variants (CNV) como contribuyentes de alto impacto:** Estudios recientes han mostrado que los CNV —deleciones o duplicaciones de segmentos genómicos— contribuyen entre aproximadamente 10–15 % de los casos de CC y frecuentemente afectan regiones recurrentes (1q21.1, 8p23.1, 22q11.2, entre otras) que contienen genes dosaje-sensibles esenciales para el desarrollo cardíaco. Los CNV explican no solo la presencia de malformaciones, sino también diferencias en pronóstico y comorbilidad (p. ej., asociación con

trastornos del neurodesarrollo). Por tanto, la inclusión de análisis de CNV (microarray o CNV a partir de exoma/genoma) incrementa de forma significativa la rentabilidad diagnóstica.

- **Contribución de variantes raras, oligogénesis y arquitectura digenética:** Más allá de mutaciones monogénicas, la evidencia emergente indica que muchos casos aislados de CC resultan de la suma de variantes raras en dos o más genes (modelo oligogénico/digenético) o de variantes de baja penetrancia en genes reguladores que, en conjunto con factores no genéticos, desencadenan la malformación. Estudios recientes de cohortes de trios con secuenciación masiva han comenzado a mapear interacciones digenéticas y redes mutacionales que explican la variabilidad fenotípica (p. ej., digenic interactions detectadas en grandes series de exomas). Este paradigma obliga a revisar los criterios clásicos de causalidad genética y a considerar análisis integrativos (genético + ambiental).
- **Somaticidad y mosaicosis somática en el tejido cardíaco:** Trabajos más recientes han reportado variantes somáticas —presentes en tejido cardíaco pero ausentes o en baja proporción en sangre periférica— que pueden contribuir a la patogenia de algunas formas de CC (por ejemplo, mutaciones somáticas en GATA4 asociadas a tetralogía de Fallot en series pequeñas). La detección de mosaicosis requiere técnicas de alta sensibilidad y plantea implicaciones importantes para el diagnóstico molecular (p. ej., necesidad de analizar tejido afectado o profundizar la cobertura de secuenciación en sangre).
- **Epigenética y regulación no codificante:** La modificación epigenética (metilación del ADN, modificaciones de histonas, regulación por lncRNA y microRNA) emerge como mecanismo mediador entre exposiciones ambientales y la expresión génica cardiogénica. Estudios recientes indican que cambios epigenómicos pueden modular la penetrancia de variantes genéticas y alterar programas de diferenciación celular en etapas críticas del desarrollo

cardíaco. Además, variantes en regiones reguladoras no codificantes (enhancers, promotores) pueden tener efectos funcionales significativos, no detectables por exoma convencional. Esto subraya la creciente importancia de la secuenciación genómica completa y de análisis epigenómicos en estudios etiológicos.

- **Implicaciones de las tecnologías genómicas: rendimiento diagnóstico y recomendaciones clínicas:** La incorporación de exoma y genoma completos ha mejorado de manera sustantiva la rentabilidad diagnóstica en CC, especialmente al combinar exoma con análisis de CNV y, cuando es posible, datos parentales (trios). Informes recientes muestran que el incremento diagnóstico adicional que aporta la secuenciación (exoma/genoma) sobre microarray es clínicamente relevante, particularmente para CC asociados con anomalías extracardíacas o fenotipos complejos; además, el genoma aporta información sobre regiones no codificantes y estructura que el exoma no capta. Para la práctica clínica, esto implica que un algoritmo escalonado (cariotipado/microarray → exoma → genoma) maximiza la detección y orienta la asesoría genética.

Factores ambientales.

Las cardiopatías congénitas (CC) no solo tienen una base genética, sino que también se ven fuertemente influenciadas por factores ambientales maternos durante la gestación. Dichos factores incluyen tanto elementos biológicos (nutrición, enfermedades metabólicas), como exposiciones químicas, infecciosas y psicosociales. La literatura reciente confirma que el ambiente intrauterino desempeña un papel crítico en la organogénesis cardíaca, actuando como desencadenante, modulador o amplificador de variantes genéticas predisponentes (Zhang et al., 2021).

- **Nutrición materna y micronutrientes:** La deficiencia de ácido fólico durante el embarazo se ha consolidado como un factor de riesgo importante para defectos cardíacos, especialmente

en septo ventricular y conotruncales. Estudios recientes en cohortes de gran tamaño confirman que la suplementación con ácido fólico antes y durante el primer trimestre reduce el riesgo relativo de CC en un rango del 18 % al 40 % (Zhou et al., 2023). Adicionalmente, deficiencias en micronutrientes como vitamina B12, vitamina D y zinc se han relacionado con alteraciones epigenéticas que afectan genes reguladores de la cardiogénesis (Lv et al., 2020). En Panamá, aunque la fortificación de harinas con ácido fólico está normada, aún no existen estudios nacionales que evalúen su impacto en la incidencia de CC. Esta laguna de conocimiento limita la formulación de políticas basadas en evidencia.

- **Exposición a sustancias teratogénicas:** El consumo de tabaco, alcohol y drogas ilícitas durante la gestación constituye un determinante ambiental ampliamente documentado. Una revisión sistemática reciente (Yang et al., 2022) mostró que la exposición materna al tabaco incrementa entre un 25 % y 30 % el riesgo de CC, con mayor asociación a defectos septales. El alcohol, por su parte, interfiere en la migración de células de la cresta neural y en la señalización de ácido retinoico, mecanismos esenciales para la formación cardíaca (Gupta et al., 2021). Asimismo, fármacos como anticonvulsivantes (ácido valproico), retinoides, litio y warfarina tienen efectos teratogénicos reconocidos sobre el corazón fetal. La Organización Mundial de la Salud recomienda la vigilancia estricta del uso de medicamentos durante el embarazo y la educación a las mujeres en edad reproductiva sobre estos riesgos (WHO, 2020).
- **Exposición ambiental y ocupacional:** La exposición materna a contaminantes atmosféricos (PM2.5, óxidos de nitrógeno, dióxido de azufre) durante el primer trimestre del embarazo se asocia con un mayor riesgo de CC, especialmente en áreas urbanas con alta contaminación vehicular (Shah et al., 2020). Una metaanálisis reciente encontró que la exposición elevada a PM2.5 incrementa en un 12 % el riesgo de defectos conotruncales (Zhang et al., 2021). Por

otro lado, en zonas agrícolas de América Latina, como México y Brasil, se ha reportado asociación entre exposición materna a pesticidas y mayor incidencia de CC, sobre todo defectos septales y tetralogía de Fallot (Carvalho et al., 2021). Esto es particularmente relevante para Panamá, donde las comunidades rurales e indígenas suelen estar expuestas a agroquímicos en la producción bananera y cafetalera. Sin embargo, no existen registros epidemiológicos que correlacionen dichas exposiciones con la incidencia local de CC, lo que constituye un vacío de investigación prioritario.

- **Enfermedades maternas preexistentes:** Las enfermedades metabólicas maternas, como la diabetes mellitus pregestacional y la obesidad, se reconocen como factores de riesgo de alta magnitud. Un estudio multicéntrico de 2022 mostró que la diabetes no controlada antes del embarazo multiplica entre dos y cuatro veces la probabilidad de CC en el recién nacido (Zhou et al., 2022). Asimismo, la obesidad se asocia a inflamación crónica y disfunción metabólica, lo que afecta procesos críticos de señalización en la cardiogénesis (Agopian et al., 2021).
- **Infecciones virales y agentes biológicos:** La rubéola congénita sigue siendo un factor clásico en la etiología de CC, principalmente del conducto arterioso persistente. Además, estudios recientes sugieren que infecciones virales emergentes como Zika y COVID-19 durante el embarazo podrían incrementar el riesgo de malformaciones cardíacas mediante mecanismos inflamatorios y de hipoxia placentaria (Figueiredo et al., 2020; Shi et al., 2022).
- **Estrés psicosocial y factores socioeconómicos:** El impacto del estrés materno crónico, la violencia doméstica, la inseguridad alimentaria y la pobreza en el desarrollo fetal ha comenzado a recibir mayor atención en los últimos años. Un estudio realizado en China (Zhang et al., 2021) documentó que el estrés materno elevado durante el primer trimestre se asoció a un aumento del 20 % en la incidencia de CC, mediado por cambios en la regulación

epigenética de genes cardiogénicos. En contextos como Panamá, la desigualdad social y el limitado acceso a atención prenatal de calidad representan factores indirectos que potencian la vulnerabilidad de las gestantes. La ausencia de programas nacionales de tamizaje prenatal sistemático refuerza la necesidad de políticas que integren factores socioeconómicos como determinantes ambientales de las CC.

Interacción gen–ambiente

El paradigma contemporáneo en la investigación de las cardiopatías congénitas (CC) se fundamenta en un modelo multifactorial, donde los factores genéticos y ambientales no actúan de forma aislada, sino en interacción dinámica a través de mecanismos epigenéticos, transcriptómicos y de regulación molecular. Este enfoque supera la dicotomía “genética versus ambiente” y plantea que la etiología de las CC resulta del acoplamiento entre variantes genéticas de susceptibilidad y exposiciones ambientales críticas durante el embarazo (Liu et al., 2021).

- **Bases conceptuales de la interacción gen–ambiente:** La interacción gen–ambiente implica que: 1) Ciertas variantes genéticas (mutaciones puntuales, CNV o polimorfismos) predisponen al feto a desarrollar CC. 2) La exposición ambiental materna (p. ej., deficiencia de folato, contaminantes, infecciones, tabaco) modula la expresión de esa predisposición. 3) Los mecanismos epigenéticos actúan como mediadores, modificando la transcripción génica sin alterar la secuencia del ADN (Marini et al., 2022).
- **Evidencia de interacción gen–nutrición:** Estudios recientes confirman que la deficiencia materna de ácido fólico interactúa con variantes en genes del metabolismo del folato (MTHFR, MTRR) y con genes reguladores cardiacos (GATA4, NKX2.5), aumentando significativamente el riesgo de defectos septales y conotruncales (Lin et al., 2020). La

suplementación periconcepcional con ácido fólico no solo reduce el riesgo de CC, sino que también parece mitigar la expresión fenotípica de variantes genéticas predisponentes, actuando como un factor protector ambiental (Zhou et al., 2023).

- **Evidencia de interacción gen–contaminantes:** En áreas con exposición elevada a pesticidas y contaminantes atmosféricos, se ha encontrado mayor incidencia de CC en neonatos con variantes en genes relacionados con detoxificación y metabolismo xenobiótico (p. ej., GSTT1, CYP2E1). Estos hallazgos sugieren que las variantes metabólicas incrementan la vulnerabilidad fetal frente a exposiciones ambientales específicas (Carvalho et al., 2021). Un estudio multicéntrico de 2021 identificó que madres con exposición a altos niveles de PM2.5 durante el primer trimestre presentaban un riesgo significativamente mayor de CC cuando coexistían mutaciones de novo en genes reguladores de la cardiogénesis (Sun et al., 2021).
- **Evidencia de interacción gen–enfermedades maternas:** La diabetes mellitus pregestacional es un ejemplo paradigmático de interacción. Se ha observado que la hiperglucemia materna altera la metilación del ADN fetal y la expresión de genes críticos en el desarrollo cardíaco. Estos cambios epigenéticos actúan en sinergia con variantes genéticas en genes del metabolismo de la glucosa y del estrés oxidativo, incrementando el riesgo de malformaciones cardíacas (Wang et al., 2022).
- **Mecanismos epigenéticos como mediadores:** Los mecanismos epigenéticos constituyen el puente entre genética y ambiente: 1) Metilación del ADN: influida por la dieta materna (folato, vitamina B12) y asociada con defectos septales (Liu et al., 2021). 2) Histonas y remodelación cromatínica: moduladas por contaminantes y estrés materno, alteran la expresión de genes de la cardiogénesis. 3) MicroARNs (miRNAs): perfiles alterados en placentas de embarazos con CC sugieren que funcionan como biomarcadores de exposición ambiental y riesgo genético

combinado (Zhang et al., 2021).

- **Relevancia en América Latina y Panamá:** La interacción gen–ambiente adquiere particular relevancia en países latinoamericanos, donde convergen: 1) Alta exposición a pesticidas agrícolas. 2) Desigualdades en nutrición materna y acceso a suplementos periconcepcionales.
- Limitado acceso a tamizaje genético y asesoría prenatal. 3) En Panamá, los registros sobre CC se limitan a datos de mortalidad (Motta et al., 2015), sin estudios que integren factores ambientales y genéticos. Esto supone una brecha crítica: sin comprender cómo interactúan estos factores en la población panameña, resulta imposible diseñar estrategias de prevención efectivas y culturalmente adaptadas.

Modelo de la Prevención de la Enfermedad.

El modelo de prevención de la enfermedad desarrollado por Ramón Bayés sostiene que los factores psicológicos, emocionales y motivacionales desempeñan un papel determinante tanto en el proceso de enfermar como en la preservación de la salud. Dichos factores no surgen de manera aislada, sino que son el resultado de la historia personal de cada individuo, configurada dentro de un contexto cultural, socioeconómico y político específico (Bayés, 2006; Grau & Hernández, 2020). Desde esta perspectiva, el modelo permite identificar aquellos elementos que intervienen en la prevención de la enfermedad, con el propósito de optimizar la eficacia de los programas preventivos y, al mismo tiempo, incrementar la eficiencia de las estrategias aplicadas en el ámbito académico y formativo (Rueda & Arce, 2019).

Un aspecto distintivo de esta propuesta es la incorporación de tres fases temporales que explican la dinámica de los comportamientos preventivos y de riesgo. En primer lugar, el pasado, entendido como el conjunto de antecedentes históricos y experiencias que orientan la

interpretación de la realidad y permiten anticipar conductas futuras. En segundo lugar, el presente, que abarca los factores implicados en la interacción inmediata y que pueden facilitar tanto la adopción de conductas protectoras como la aparición de prácticas de riesgo. Finalmente, el futuro, que se refiere a las consecuencias de dichas conductas en el corto y largo plazo, asociadas al nivel de vulnerabilidad individual y al grado de compromiso con la prevención (Bayés, 2006; World Health Organization [WHO], 2021).

De esta manera, el modelo de Bayés explica cómo el equilibrio psicobiológico de una persona puede verse alterado, restaurado o sostenido, dependiendo de la interacción entre estos factores y del tipo de conductas que el individuo adopte frente a la salud y la enfermedad (Grau & Hernández, 2020).

Tabla 1 Componentes e indicadores del Modelo de la Prevención de la Enfermedad, y las respectivas actividades a llevar a cabo.

Cuadro 1		
Componentes e indicadores del Modelo de la Prevención de la Enfermedad: las actividades a realizar.		
Componentes	Indicador	Actividades
Calidad de vida	Estilo de vida. Estado socio económico. Accesibilidad a servicios de salud. Accesibilidad a servicios públicos. Ubicación geográfica.	Observación. Entrevista. Encuesta.
Aprendizaje	Escolaridad. Edad. Actualización. Servicios de telecomunicación.	Observación. Entrevista. Encuesta.
Comportamiento social	Creencias. Conducta.	Observación. Entrevista.

	Edad. Religión.	Encuesta.
Programa preventivo	Sistemas de salud. Orientación. Educación continua. Grado de consanguinidad.	Observación. Entrevista. Encuesta.
Eficacia	Adherencia a tratamiento. Persistencia. Compromiso.	Observación. Entrevista. Encuesta.
Vulnerabilidad	Edad. Escolaridad. Autocuidado. Ubicación geográfica. Cercanía a citotóxicos. Diabetes materna. Alcoholismo. Genética.	Entrevista.
Conducta de Riesgo	Alcoholismo. Drogadicción. Actitud irrelevante. Falta de adherencia al tratamiento. Falla en el tratamiento.	Entrevista. Encuesta.

Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

A continuación, se explican los componentes del Modelo de la Prevención de la Enfermedad:

- *Calidad de vida*: factores que da bienestar a una persona, desde el punto de vista material y emocional.
- *Aprendizaje*: proceso mediante el cual se adquieren conocimientos, habilidades y destrezas, la cual se debe al estudio continuo, experiencia y razonamiento.
- *Comportamiento social*: conjunto de acciones que presentan algunas personas y que van dirigidos a la sociedad.
- *Programa preventivo*: conjunto coherente de acciones que van encaminadas a mejorar la salud de una población o comunidad.
- *Eficacia*: capacidad para cumplir los objetivos o metas en un tiempo establecido.

- *Vulnerabilidad*: es el riesgo que tiene un individuo de sufrir una enfermedad o peligro inminente.
- *Conducta de riesgo*: acciones voluntarias o involuntarias, realizadas por un individuo o comunidad, que puede llevar a consecuencias dañinas.

Teoría de la Diversidad y Universalidad de los Cuidados Culturales.

El modelo propuesto por Madeleine Leininger constituye una guía fundamental para comprender cómo las diversas influencias culturales inciden en el cuidado de enfermería. Esta propuesta teórica plantea que la enfermería puede actuar como un puente entre los sistemas culturales propios de las comunidades y los sistemas profesionales de salud, generando así un vínculo inseparable con la cultura, la estructura social, la cosmovisión, la historia y el contexto en el que se desarrolla cada individuo.

La teoría de Leininger se caracteriza por integrar de manera única el cuidado y la cultura, reconociendo que ambos elementos son indispensables en la práctica del cuidado de la salud. En consecuencia, esta perspectiva amplía de forma significativa el horizonte de la disciplina de enfermería, dado que transforma los fines clásicos tanto teóricos como prácticos de la profesión. Su planteamiento sobre la diversidad y la universalidad del cuidado se sustenta en una visión profundamente humanista, la cual se construye a partir del análisis del cuidado y de las prácticas de cuidar en diferentes contextos culturales a nivel mundial.

De este modo, Leininger inaugura un nuevo paradigma en la profesión al proponer el modelo del cuidado humano, acompañado del método de los etnocuidados en enfermería. Dicho enfoque ofrece herramientas para explorar dimensiones hasta entonces poco estudiadas,

permitiendo investigar con rigor la manera en que las etnias y sus prácticas culturales influyen en los procesos de cuidado y en la atención en salud (Rohrbach-Viadas, 1998).

Leininger concibe el acto de cuidar como el núcleo esencial de la enfermería, resaltando que la manera particular en que cada cultura entiende y practica el cuidado resulta imprescindible para el desarrollo teórico y práctico de la disciplina. Desde esta perspectiva, su propuesta constituye una apertura innovadora en la profesión, ya que cuestiona y transforma de manera sustancial los enfoques clásicos de la enfermería. La teoría del cuidado de la diversidad y la universalidad, sustentada en procesos investigativos rigurosos, pone de relieve una visión humanista del cuidado, en la que se reconoce que las prácticas de atender y cuidar se expresan de manera diferenciada en las múltiples culturas del mundo. Sin embargo, para alcanzar una comprensión genuina de este fenómeno, es necesario abordarlo desde la antropología y la etnoenfermería, disciplinas que permiten explorar la cultura, la religión, las tradiciones, los modos de vida y las creencias que configuran las prácticas de cuidado. En este sentido, la propuesta de Leininger invita a comprender que resulta complejo brindar un cuidado integral sin una aproximación profunda al conocimiento cultural de los pueblos, pues es allí donde se gesta la verdadera articulación entre ciencia, humanismo y práctica enfermera..

El modelo del sol naciente representa el conocimiento de la disciplina de enfermería y la interrelación entre los sistemas étnicos, la salud y los cuidados, donde no se puede separar al individuo de su procedencia y estructura social, llevando al enfermero a planificar, investigar y tomar decisiones respetando su acervo cultural, facilitando la preservación y/o consolidación del bienestar, recuperación y afrontamiento de la enfermedad. Indica que la enfermera o enfermero debe ser creativo en las negociaciones, con el objetivo de permitir la adaptación a los cuidados con el fin de que la experiencia sea provechosa para el paciente.(Rohrbach-Viadas, 1998)

El modelo de la diversidad y la universalidad de los cuidados transculturales permite enriquecer y profundizar los cuidados brindado por el enfermero a un grupo cultural, respetando sus costumbres y creencias, estilos de vidas, actividad de asistencia y educación, donde reconoce que existe diversidad de cultura por lo que la atención y cuidados brindados por el enfermero es de manera asistencial, programada e individualizada.

Tabla 2 Componentes e indicadores de la Teoría de la Diversidad y Universalidad de los Cuidados Culturales, y las respectivas actividades a llevar a cabo.

Cuadro 2		
Componentes e indicadores de la Teoría de la Diversidad y Universalidad de los Cuidados Culturales: las actividades a realizar.		
Componentes	Indicador	Actividades
Cultura	Religión. Idioma. Alimentación. Tradición.	Observación. Entrevista. Encuesta.
Estructura social	Familia. Economía. Políticas.	Observación. Entrevista. Encuesta.
Educación en salud	Cuidados en salud. Políticas de salud. Escolaridad.	Observación. Entrevista. Encuesta.
Atención en salud	Prevención. Control. Adherencia al tratamiento.	Observación. Entrevista. Encuesta.
Tradiciones	Prevención de enfermedades. Medicina tradicional. Endogamia.	Observación. Entrevista. Encuesta.

Persona	Sexo. Raza	Entrevista.
Gestión de cuidado	Individual. Universal. Colectivo.	Entrevista. Encuesta.

Fuente: González, G. y Rodríguez, E.

A continuación, se explican los componentes de la Teoría de la Diversidad y Universalidad de los Cuidados Culturales:

- *Cultura*: características propias de un pueblo que perduran con el tiempo, las cuales no son modificables con otras formas de pensar y actuar, sino que trasciende de generación a generación.
- *Estructura social*: forma de organización de los pueblos, que permiten interaccionar y desarrollarse entre sus integrantes en un ambiente de normas y políticas establecidas.
- *Educación en salud*: procesos guiados cuya finalidad es que los individuos aprendan como preservar su salud, mejorando su estilo de vida individual y colectiva.
- *Atención en salud*: conjunto de procesos y cuidados en que el individuo tiene derecho, deberes y obligaciones con su salud y bienestar físico, mental y social.
- *Tradición*: elementos y costumbres que identifican un pueblo, la cual se transmiten de generación a generación.
- *Persona*: ser pensante, consciente de sí mismo y con autonomía propia.
- *Gestión de cuidado*: procesos humano y social, que vela por la atención en salud del enfermo y el cuidador.

2.3 Legales

España: La Sociedad Española de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas cuenta con un reconocimiento legal y formal, al estar inscrita en el registro oficial del Ministerio del Interior. Su constitución se encuentra respaldada por el marco jurídico establecido en la Constitución Española, en la Ley de Asociaciones del 24 de diciembre de 1964, así como en la Ley 30/1992, de 26 de noviembre, sobre el Régimen Jurídico de las Administraciones Públicas y del Procedimiento Administrativo Común. Dicha inscripción está registrada bajo el Número Nacional 167931 en la Sección 1ª.

México: La Comisión de Salud de la Cámara de Diputados, en el marco de lo dispuesto por los artículos 86 y 94 de la Ley Orgánica del Congreso General de los Estados Unidos Mexicanos, así como por los artículos 80, 82, 84, 85, 157, fracción I, y 158, fracción IV, del Reglamento de la misma Cámara, presenta a esta Honorable Soberanía el dictamen correspondiente a la minuta que propone la incorporación de una fracción II bis al artículo 61 de la Ley General de Salud. Esta modificación se orienta específicamente a fortalecer el marco normativo en materia de atención a las cardiopatías congénitas.

Argentina: Mediante la Resolución Ministerial N.º 107/2008, en el marco de la Dirección Nacional de Maternidad e Infancia, dependiente de la Subsecretaría de Salud Comunitaria de la Secretaría de Promoción y Programas Sanitarios, se instituyó el Programa Nacional de Cardiopatías Congénitas. Este programa tuvo como finalidad central ampliar la cobertura de cirugías cardiovasculares en pacientes pediátricos con diagnóstico de cardiopatía congénita, al mismo tiempo que buscó fortalecer la capacidad de los prestadores públicos responsables de este tipo de intervenciones de alta complejidad. De igual modo, se propuso optimizar los tiempos de respuesta, disminuir las listas de espera, mejorar los mecanismos de organización y coordinación

entre los centros de atención, y establecer procesos de monitoreo y evaluación que aseguren un servicio de salud oportuno, eficiente y con estándares de calidad para la población afectada.

Panamá: La Ley N.º 77, promulgada el 26 de febrero de 2019, establece la creación de un Programa Nacional Permanente orientado a la prevención, el diagnóstico y la atención integral y oportuna de los pacientes con cardiopatías congénitas, incorporando además una serie de disposiciones complementarias que fortalecen el marco legal en materia de salud pública.

CAPÍTULO III.
MARCO METODOLÓGICO

3. 1Tipo de Estudio

3.1.1. Tipo de estudio según su enfoque

De acuerdo con Hernández-Sampieri, Fernández y Baptista (2014), esta investigación se define bajo el enfoque cualitativo, ya que utiliza la recolección y análisis de los datos para afinar las preguntas de investigación o revelar nuevas interrogantes en el proceso de interpretación. Al ser un estudio sobre factores ambientales y genéticos, se sigue una lógica inductiva que busca comprender la complejidad de la etiología de las cardiopatías en niños a través de la revisión exhaustiva de fuentes documentales, sin pretender la manipulación deliberada de variables.

3.1.2. Tipo de estudio según su alcance

Con los parámetros previamente definidos, este proyecto de investigación adquiere viabilidad para desarrollarse de manera organizada y clara. En este sentido, Hernández Sampieri et al. (2014) señalan que los estudios de carácter descriptivo se orientan a detallar las propiedades, características y perfiles de individuos, grupos, comunidades, procesos, objetos o cualquier otro fenómeno sometido a análisis. Dichos estudios se centran en la recolección y medición de información sobre conceptos o variables, ya sea de manera independiente o conjunta, sin que ello implique necesariamente establecer relaciones causales entre ellas. En consecuencia, la naturaleza de este trabajo corresponde a un estudio descriptivo con enfoque retrospectivo, fundamentado en la revisión documental no sistemática. En este marco, los estudios descriptivos, como enfatizan Hernández Sampieri et al. (2014), cumplen una función esencial al precisar y caracterizar con rigurosidad las particularidades de los fenómenos estudiados, lo cual constituye la base para avanzar hacia investigaciones posteriores de mayor complejidad.

3.1.3. Tipo de estudio según su diseño

Desde la perspectiva de Hernández Sampieri y colaboradores (2014), un diseño de investigación no experimental se caracteriza por la ausencia de manipulación intencional de las variables por parte del investigador. Este tipo de estudio se fundamenta en la observación directa de los fenómenos en su propio entorno, tal y como ocurren de manera natural, para posteriormente proceder a su análisis. En consecuencia, el presente trabajo se adscribe a este enfoque metodológico al no intervenir de manera artificial sobre las condiciones de estudio.

En los estudios de tipo no experimental, el análisis recae sobre categorías, conceptos, variables o situaciones que ya han tenido lugar, sin que exista una acción directa del investigador en su desarrollo. Precisamente por esta razón, este diseño también recibe la denominación de investigación *ex post facto*, ya que permite examinar hechos o variables que han sucedido previamente, así como identificar las relaciones que emergen entre ellas en su contexto natural (Hernández Sampieri et al., 2014).

3. 2. Fuentes de información

Se realiza, una revisión documental teórica descriptiva durante los meses abril- mayo 2022, durante un tiempo de búsqueda del investigador basados en artículos originales indexados en distintas bases de datos con un período de 20 años. A partir de la misma y enfocados en los criterios de búsqueda en varias bases de datos como lo es Pub Med: factors[all fields] and ("genetics"[subheading] or "genetics"[all fields] or "genetics"[mesh terms]) and g[all fields] and ("congenital"[subheading] or "congenital"[all fields]), Redalyc, Scielo, Google Academic; se utilizaron descriptores factores ambientales (DeCS) y: “efecto” “cardiopatías congénitas ”, “factores genéticos (MeSH) como: “effect”, “cardiopatía congénitas”, y Los operadores booleanos utilizados fueron de intersección (AND), para establecer las operaciones lógicas entre los

conceptos y (OR) para recuperar documentos donde aparezca uno, otro o al menos uno de los argumentos. Además, se utilizó el gestor Zotero.

3.3 Población y muestra

3.3.1 Población

(Hernandez Sampieri et al., 2014) define población como el conjunto de todos los casos que concuerdan con una serie de especificaciones.

Para la selección de los artículos que se presentan en este trabajo, se formularon criterios de inclusión los cuales deben estar relacionados con las cardiopatías congénitas y los factores que inducen a padecerla, ya sean los factores ambientales y genéticos, que estos se encuentren en los idiomas español e inglés y que su rango de búsqueda fuera de 20 años retrospectivamente, de los cuales se obtuvieron 40 artículos que formaron parte del estudio.

Todos aquellos artículos que no constituyeron parte de la población conclusiva conformada por las 5 investigaciones representativas contribuyeron en otros aspectos como la reconstrucción del marco teórico.

De acuerdo con los objetivos se identificaron estudios de tipo cuantitativo. La población esta conforma (35) artículos de investigación relacionados con factores ambientales- factores genéticos y cardiopatías congénitas, los cuales se tomaron en cuenta según sus objetivos, tipo de estudio y los tópicos o descriptores buscados.

Los estudios analizados que hacen parte de la compilación de evidencias son los siguientes:

Tabla 3 Artículos científicos revisados según Autor. Población

Título	Autor
1. Mutaciones en el Gen GATA4 en pacientes con cardiopatía congénita no sindrómica. Colombia	Orjuela Quintero,Diana Carolina;Nuñez...,et al
2. Frecuencia y factores de riesgos asociados a desnutrición de niños con cardiopatías congénitas. México	Miguel Angel Villasís-Keever, et al.
3. Exposición a pesticidas agrícolas residenciales y riesgo de defectos cardíacos congénitos seleccionados entre los hijos en el Valle de San Joaquín de California. Estados Unidos	Suzan L. Carmichaela, et al.
4. Factores maternos asociados a cardiopatías congénitas en neonatos. Cuba	Martínez Guerra, Yanise, et al.
5. Asociación entre la exposición materna a la contaminación del aire ambiental y la cardiopatía congénita: un análisis	Payam Dadvand, et al

espaciotemporal basado en registros. Inglaterra	
6. Frecuencia y factores de riesgo asociado a desnutrición de niños con cardiopatía congénitas. México	Miguel Angel Villasís-Keever, et al.
7. El impacto de las cardiopatías congénitas en la calidad de vida de los pacientes y su familia en Arabia Saudí.	hmad S. Azhar, Doctor en Medicina, et al.
8. Inmunidad e inflamación: ¿los actores desatendidos en las cardiopatías congénitas? Alemania	Laura M Wienecke¹, et al.
9. Trascendencia de los factores ambientales y genéticos en cardiopatías congénitas: Caso de las enzimas MTHFR México	ROCÍO SÁNCHEZ-URBINA, et al.
10. Patrones dietéticos maternos durante el embarazo y defectos cardíacos congénitos: un estudio de casos y controles. España	Yang, J., Kang, Y., et al.

11. Contaminantes ambientales y defectos cardíacos congénitos: una reevaluación de la evidencia. Canadá	Nicoll R. (2018). Et al.
12. Incidencias de las cardiopatías congénitas y los factores asociados a la letalidad en niños nacidos en dos hospitales del Estado de México.	Gustavo Gabriel Mendieta-Alcántara1, et al.
13. El análisis de genética de sistemas identifica los defectos de señalización del calcio como una nueva causa de cardiopatía congénita. Dinamarca	José M. G. Izarzugaza1†, Sabrina G. Ellesøe2 et al.
14. Evaluación del estado nutricional de niños con cardiopatías congénitas: un estudio comparativo Brasil	Awoere T. et al.
15. Asociación entre la suplementación con ácido fólico materno y defectos cardíacos congénitos en descendencia en cohortes de nacimiento de Dinamarca y Noruega	Nina Øyen, MD, MPH, DraMed; Sjurdur F. et al.

16. El análisis de genética de sistemas identifica los defectos de señalización del calcio como una nueva causa de cardiopatía congénita Dinamarca	José MG Izarzugaza^{1†}, Sabrina G. Ellesøe², et al.
17. Características sociodemográficas maternas, conductas de embarazo temprano y resultados de nacidos vivos como factores de riesgo de defectos cardíacos congénitos - Irlanda del Norte 2010-2014 Irlanda	hafi saad¹, Marlene Sinclair¹ y Brendan Bunting²
18. Defectos cardíacos congénitos en los Estados Unidos: estimación de la magnitud de la población afectada en 2010. Estados Unidos	Suzanne M. Gilboa, doctorado, MHS¹, Dr. Owen J. et al.
19. El efecto sobre las cardiopatías congénitas de la madre EPHX1 polimorfismos modificados por exposición a hidrocarburos aromáticos policíclicos. China	Dr. Jing Taoun, b, Nana Li, PhDun, et al.

20. Evaluación del estado nutricional de niños con cardiopatías congénitas: un estudio comparativo. Nigeria	Awoere T. Chinawa ¹ , et al.
21. Explorando el papel de la epigenética nutricional materna en la cardiopatía congénita. India	Radha Oh Joshi, Subramanian Chellappan, y Prachi Kukshal ¹
22. Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgo relevantes. Cienfuegos. 2000-2005 Redalyc Cuba	Dra. Vivian Vázquez Martínez, et al.
23. Factores de riesgo de cardiopatías congénitas: The Baby Hearts Study, un estudio de casos y controles basado en la población Cuba	helen dolk, et al.
24. Factores de riesgo ambientales y genéticos de anomalías congénitas: una revisión general de revisiones sistemáticas y metanálisis.	Kyung Shin Lee, et al.

Irlanda	
25. Genética de las cardiopatías congénitas Estados Unidos	Kylia Williams, Jason Carson y Cecilia Lo
26. Incidencia y tendencia de mortalidad de cardiopatías congénitas a nivel mundial, regional y nacional, 1990–2017 China	Weiliang Wu, MDa,* , Jinxian He, MDB, Xiaobo Shao, MDa
27. La suplementación con ácido fólico materno en el primer trimestre redujo los riesgos de enfermedades cardíacas graves y la mayoría de las congénitas en la descendencia: un gran estudio de casos y controles China	Yanji, MD, PhD; Shao Lin, PhD; et al.
28. Obesidad materna y diabetes mellitus como factores de riesgo de cardiopatías congénitas en la descendencia.	Emmi Helle, MD, PhD, MSc (Econ); James R. Priest, MD
29. Patrón de cardiopatías congénitas entre los niños que se presentan en Uganda Heart Institute, Mulago	Judith Namuyonga, et al.

Hospital: una revisión de 7 años. Uganda	
30. Raza y genética en cardiopatías congénitas: aplicación de iPSC, ómicas y tecnologías de aprendizaje automático. China	Mc Kay Mullen, et al.
31. Epidemiología y registro de las cardiopatías congénitas en Costa Rica Scielo Costa Rica	Adriana Benavides-Lara... et al.
32. Situación actual de las cardiopatías en Panamá 2009 -2014. Google académico Panamá	Jorge Motta Borrel ... [et. al.].
33. Tamizaje de cardiopatías congénitas en el neonato mediante oximetría de pulso en el Hospital Materno Infantil José Domingo de Obaldía. Agosto 2014-febrero 2015. Panamá	Dra. Angie Miranda

34. Caracterización de cardiopatías congénitas en Manizales 2010-2016 Colombia	Oscar Alberto Villegas Arenasa, Juan Manuel Pérez Agudelo
35. Cardiopatías congénitas diagnosticadas en el Hospital Iván Portuondo en un periodo de 20 años Cuba	Omar García Díaz1... et al.

Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

3.3.2 Muestra

Para la identificación de los artículos científicos pertinentes al objeto de estudio, se llevó a cabo un proceso de revisión documental estructurado. En una primera fase, se realizó una lectura exploratoria de los resúmenes con el fin de efectuar una preselección inicial de los materiales más cercanos a la temática investigada. Posteriormente, se procedió a una lectura detallada y crítica de los textos completos, aplicando criterios previamente definidos que permitieron determinar su pertinencia. Finalmente, la selección definitiva de los documentos se efectuó mediante el uso de una lectura crítica rigurosa, asegurando que los artículos cumplieran de manera estricta con los criterios de inclusión y exclusión establecidos para garantizar la calidad metodológica del corpus analizado. Además, se utiliza la calidad metodológica referente a Strobe(Strengthening the Reporting of Observational studies in Epidemiology) (Von Elm, Altman, y Egge, 2007) (ver anexo ...) Se excluyeron los artículos que obtuvieron una puntuación débil en la valoración de la calidad metodológica mediante el instrumento.

La muestra la conforman veintisiete (27) artículos de investigación relacionados con el estudio

factores ambientales-genéticos y cardiopatías congénitas, los cuales fueron seleccionados a nivel internacional en el período 25 años. Los estudios analizados que hacen parte de la compilación de evidencias son los siguientes:

Tabla 4 Artículos científicos revisados por calidad metodológica (STROBE)

Título	Autor
1. Mutaciones en el Gen GATA4 en pacientes con cardiopatía congénita no sindrómica. Colombia	Orjuela Quintero,Diana et al.
2. Frecuencia y factores de riesgos asociados a desnutrición de niños con cardiopatías congénitas. México	Miguel Angel Villasís-Keever, et al.
3. Exposición a pesticidas agrícolas residenciales y riesgo de defectos cardíacos congénitos seleccionados entre los hijos en el Valle de San Joaquín de California. EEUU	Suzan L. Carmichaela, et al.
4. Factores maternos asociados a cardiopatías congénitas en neonatos. Cuba	Martínez Guerra, Yanise, et al.

5. Asociación entre la exposición materna a la contaminación del aire ambiental y la cardiopatía congénita: un análisis espaciotemporal basado en registros. Inglaterra	Payam Dadvand, et al
6. Frecuencia y factores de riesgo asociado a desnutrición de niños con cardiopatía congénitas. México	Miguel Angel Villasís-Keever, et al.
7. El impacto de las cardiopatías congénitas en la calidad de vida de los pacientes y su familia en Arabia Saudí.	hmad S. Azhar,Doctor en Medicina, et al.
8. Patrones dietéticos maternos durante el embarazo y defectos cardíacos congénitos: un estudio de casos y controles. España	Yang, J., Kang, Y., et al.
9. Incidencias de las cardiopatías congénitas y los factores asociados a la letalidad en niños nacidos en dos hospitales del Estado de México. México	Gustavo Gabriel Mendieta-Alcántara ¹ , et al.

10. El análisis de genética de sistemas identifica los defectos de señalización del calcio como una nueva causa de cardiopatía congénita. Dinamarca	José M. G. Izarzugaza ^{1†} , Sabrina G. Ellesøe ² et al.
11. Evaluación del estado nutricional de niños con cardiopatías congénitas: un estudio comparativo Brasil	Awoere T. et al.
12. Asociación entre la suplementación con ácido fólico materno y defectos cardíacos congénitos en descendencia en cohortes de nacimiento de Dinamarca y Noruega	Nina Øyen, MD, MPH, DraMed; Sjurdur F. et al.
13. El análisis de genética de sistemas identifica los defectos de señalización del calcio como una nueva causa de cardiopatía congénita Dinamarca	José MG Izarzugaza ^{1†} , Sabrina G. Ellesøe ² , et al.
14. Características sociodemográficas maternas, conductas de embarazo temprano y resultados de nacidos vivos como factores de riesgo de defectos	hafi saad ¹ , Marlene Sinclair ¹ y Brendan Bunting ²

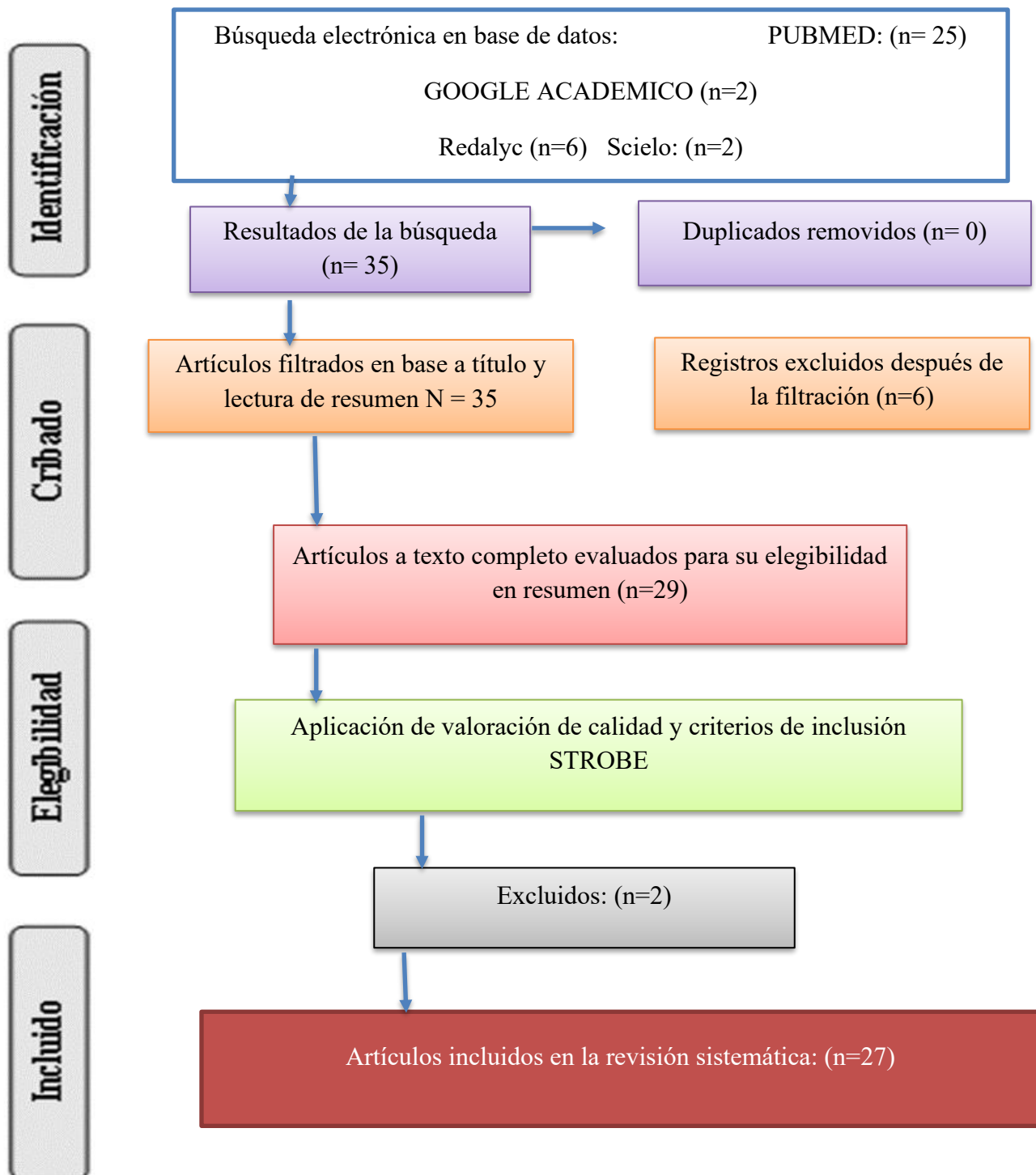
cardíacos congénitos - Irlanda del Norte 2010-2014 Irlanda	
15. Defectos cardíacos congénitos en los Estados Unidos: estimación de la magnitud de la población afectada en 2010. Estados Unidos	Suzanne M. Gilboa, doctorado, MHS1, Dr. Owen J. et al.
16. El efecto sobre las cardiopatías congénitas de la madre EPHX1 polimorfismos modificados por exposición a hidrocarburos aromáticos policíclicos. China	Dr. Jing Taoun, b, Nana Li, PhDun, et al.
17. Evaluación del estado nutricional de niños con cardiopatías congénitas: un estudio comparativo. Nigeria	Awoere T. Chinawa1, et al.
18. Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgo relevantes. Cienfuegos. 2000-2005 Cuba	Dra. Vivian Vázquez Martínez, et al.
19. Factores de riesgo de cardiopatías congénitas: The Baby Hearts Study, un	helen dolk, et al.

estudio de casos y controles basado en la población Cuba	
20. Factores de riesgo ambientales y genéticos de anomalías congénitas: una revisión general de revisiones sistemáticas y metanálisis. Irlanda	Kyung Shin Lee, et al.
21. Incidencia y tendencia de mortalidad de cardiopatías congénitas a nivel mundial, regional y nacional, 1990– 2017. China	Weiliang Wu, MDa,* , Jinxian He, MDB, Xiaobo Shao, MDa
22. La suplementación con ácido fólico materno en el primer trimestre redujo los riesgos de enfermedades cardíacas graves y la mayoría de las congénitas en la descendencia: un gran estudio de casos y controles China	Yanji, MD, PhD; Shao Lin, PhD; et al.
23. Epidemiología y registro de las cardiopatías congénitas en Costa Rica	Adriana Benavides-Lara... et al.
24. Situación actual de las cardiopatías en Panamá 2009 -2014. Panamá	Jorge Motta Borrel ... [et. al.].

25. Tamizaje de cardiopatías congénitas en el neonato mediante oximetría de pulso en el Hospital Materno Infantil José Domingo de Obaldía. Agosto 2014-febrero 2015. Panamá	Dra. Miranda, Angie.
26. Caracterización de cardiopatías congénitas en Manizales 2010-2016 Colombia	Oscar Alberto Villegas Arenasa, Juan Manuel Pérez Agudelo
27. Cardiopatías congénitas diagnosticadas en el Hospital Iván Portuondo en un periodo de 20 años Cuba	Omar García Díaz1... et al.

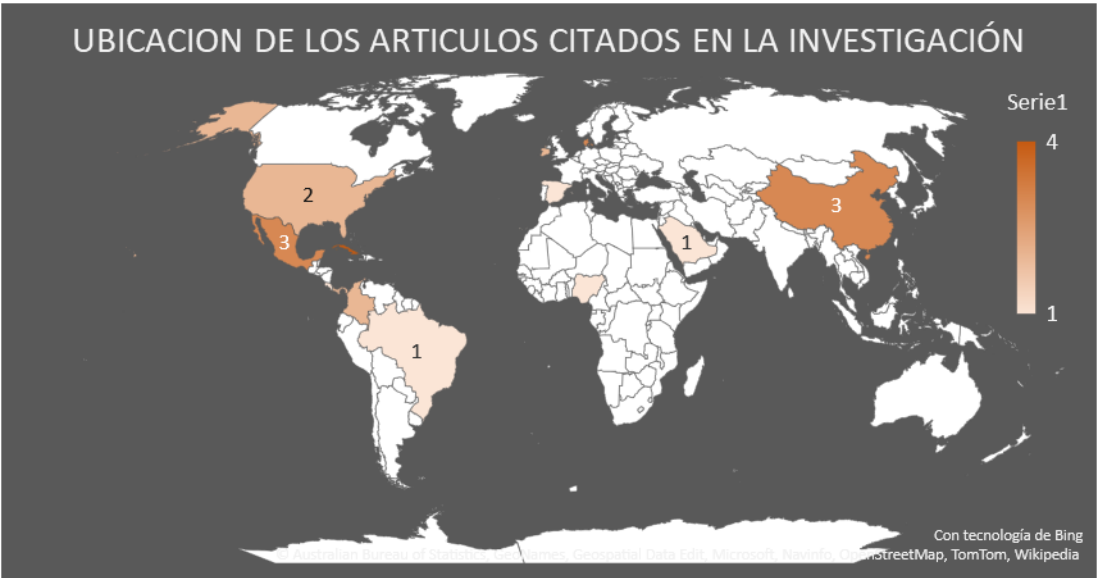
Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

FASE DE FLUJO



Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

Figura 1. Área geográfica de artículos citados.



Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

Países	Cantidad
Estados Unidos	2
China	3
Panamá	2
Colombia	2
Inglaterra	1
Cuba	4
México	3
Arabia Saudita	1
España	1
Dinamarca	3
Brasil	1

Irlanda	2
Nigeria	1
Costa Rica	1

La ubicación geográfica de los artículos citados es de diferentes continentes, el cual enriquecerá, de gran medida, los resultados a alcanzar en la ejecución de este estudio; ya que contienen información de primera mano, destacando la evolución histórica que se tiene en el estudio de esta patología y los factores influyentes en su incidencia.

3.3.3. Criterios de inclusión y exclusión

Tabla 5 criterio de inclusión – exclusión de artículos citados.

Criterios	Características
Tipo de estudio	Observacionales, descriptivo
Tipo de indicadores o tópico	Factores ambientales, factores genéticos, cardiopatías congénitas
Criterio geográfico	Internacionales
Criterio de temporalidad	25 años
Criterio lingüístico	Idioma español, inglés.
Criterio del documento	Artículos originales indexados en la base de datos electrónica.

Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

Dentro de los criterios de exclusión establecidos en este estudio, se consideraron inapropiados aquellos trabajos que correspondían a revisiones sistemáticas, así como también los artículos que, tras ser analizados a partir del título y el resumen, no presentaban de manera explícita las variables ni la información necesaria en concordancia con los objetivos planteados en la investigación. Asimismo, fueron descartados los estudios que obtuvieron una calificación baja en la evaluación de su calidad metodológica, al no cumplir con los estándares mínimos requeridos para garantizar su rigor científico.

3. 4 Técnicas e Instrumento

De acuerdo con Hurtado (2000), las técnicas de recolección de datos pueden entenderse como el conjunto de procedimientos y estrategias que facilitan al investigador acceder a la información indispensable para responder a su pregunta de investigación. En contraste, los instrumentos representan los medios específicos a través de los cuales dichas técnicas se operacionalizan, permitiendo llevar a cabo de manera sistemática y estructurada la recopilación de los datos requeridos.

Técnica	Instrumento de recolección de datos
Observación documental	Lectura de los artículos
Revisión bibliográfica	Matriz de categoría

La técnica de recolección de datos son instrumentos fundamentales que orientan el proceso de obtención de información válida y pertinente desde diversas fuentes, lo que permite no solo organizar y evaluar los datos recolectados, sino también favorecer una toma de decisiones más precisa en función de los objetivos planteados en la investigación. En este estudio, la aplicación de técnicas e instrumentos se ajusta de manera coherente al enfoque de la investigación

documental, garantizando una compilación rigurosa, confiable y adecuada de la información requerida. Tal como señala Balestrini Hernández (2016), las técnicas pueden entenderse como los recursos operativos que facilitan la aplicación de los métodos, es decir, el conjunto de procedimientos que indican la manera más adecuada de actuar para alcanzar los resultados esperados (p. 12).

En el presente estudio se empleará la técnica de observación documental, entendida como el procedimiento mediante el cual el investigador registra y organiza la información a medida que avanza en la lectura de las fuentes. Esta técnica permite realizar una revisión y un análisis sistemático tanto de los documentos consultados como de su contenido sustantivo. En este marco, Balestrini (2001) señala que la observación documental constituye un punto de partida clave en el análisis de las fuentes, ya que inicia con una lectura general de los textos, la cual facilita identificar los materiales escritos de mayor relevancia para la investigación. Posteriormente, esta aproximación inicial es seguida por lecturas más minuciosas y críticas, que buscan captar los planteamientos centrales, la coherencia lógica de los contenidos y las propuestas expresadas. Todo este proceso tiene como propósito final extraer información bibliográfica pertinente y significativa que contribuya al desarrollo riguroso del estudio (p. 152).

Al respecto, la observación documental la define Hurtado (2002) como “una técnica en la cual se recurre a información escrita, ya sea bajo la forma de datos que pueden haber sido producto de mediciones hechas por otros, o como textos que en sí mismos constituyen los eventos de estudio.” (p. 427)

Para el desarrollo de este estudio, y con el propósito de dar cumplimiento a los objetivos planteados en la investigación documental, se recurrió al uso de una matriz de análisis por

categorías. De acuerdo con lo señalado por Hernández et al. (2006), esta herramienta permite organizar de manera sistemática los aspectos centrales que emergen de los textos normativos y de la doctrina vinculada al tema en estudio. En la misma línea, Hurtado (2000) plantea que la matriz constituye un registro ordenado de información, diseñado para facilitar la extracción de conclusiones científicas que contribuyan a la generación de nuevo conocimiento. En este caso, la matriz fue elaborada en Microsoft Excel, estructurándose en función de criterios como: objetivo del estudio, tipo de investigación, país y año de realización, objetivos específicos, metodología aplicada y principales resultados. Este procedimiento metodológico, además de aportar claridad en la organización de la información, permitió disponer de un insumo sólido que servirá como base para la formulación de los hallazgos y la construcción de conclusiones pertinentes

3.4.1 Instrumentos para recolección de datos.

Se confeccionará matrices de análisis de categorías con la finalidad de facilitar el análisis de cada uno de los artículos citados en la investigación.

Esta matriz está conformada por categorías, sub categorías, indicadores/ unidad de análisis, revisión documental, referente teórico/conceptual. Según (Hernández Sampieri et al., 2014) Una matriz de datos es una manera de sistematizar la información recogida de la realidad para investigar un problema y tratar de obtener conocimiento científico que intente explicar dicho problema a través del método de investigación científica.

De allí, la importancia del “llenado” de la Matriz de Datos, el que se logra mediante las técnicas de recolección de datos. Esto permitirá comparar y relacionar lo analizado en cada una de las investigaciones ver anexo (3)

3. 5 Categoría de análisis

Las categorías de análisis hacen referencia a una estrategia de tipo metodológica. Su principal función es la de describir el objeto de estudio o fenómeno sobre el cual estamos investigando. (Hernandez Sampieri et al., 2014).

Desde otra perspectiva la categoría de análisis corresponde al concepto que el investigador le atribuye y usa en el proceso investigativo para ir explicando o respondiendo el problema planteado y, con ese sentido debe entenderse durante todo el trabajo (Arias Lozano, 2017, p.25).

Por consiguiente, las unidades de análisis determinan el alcance del cuerpo de la investigación teórica, es decir, los conceptos vinculados a los objetivos específicos que se ampliarán la comprensión del tema del objeto de estudio.

3.5.1. Definición Conceptual

Tabla 6 Categorías de análisis del estudio.

Categoría de análisis	Significado
Factores ambientales	Comprenden aquellos elementos del entorno que influyen directamente en la dinámica de la vida en la Tierra y que, a su vez, tienen un impacto determinante sobre la salud humana. Estos pueden clasificarse en distintos grupos: biológicos (bacterias, virus, hongos, toxinas, entre otros), químicos tanto orgánicos como inorgánicos (plaguicidas, fertilizantes, metales

	pesados), físicos (ruido, radiaciones, calor, iluminación), mecánicos (lesiones de diversa índole) y psicosociales (estrés, consumo de alcohol, tabaquismo, drogadicción y conductas de riesgo). En conjunto, evidencian cómo el entorno condiciona la calidad de vida y el bienestar de las poblaciones (Romero Placeres et al., p.2).
Factores genéticos	La predisposición genética, también denominada susceptibilidad genética, se refiere a la probabilidad incrementada de que un individuo desarrolle una enfermedad determinada como consecuencia de su configuración genética particular. Esta condición surge a partir de variaciones genéticas específicas que, en muchos casos, son transmitidas de manera hereditaria por uno de los progenitores (Gómez, 1995).
Cardiopatías congénitas	Se entiende por condición congénita aquella alteración de tipo estructural, conductual, funcional o metabólica que se manifiesta desde el momento mismo del nacimiento. Es importante precisar que el término congénito no determina por sí solo la causa del trastorno, ni

	tampoco descarta la posibilidad de que su origen esté relacionado con factores genéticos (Martínez et al., 2008).
--	---

3.5.2. Análisis de la categoría

Tabla 7 Unidad de análisis

Categorías	Subcategorías	indicador / unidad de análisis
Factores ambientales	Condiciones sociales	Economía Religión Alcoholismo Tabaquismo Drogadicción Educación
	Ubicación geográfica	Urbana Rural Exposición a sustancias
Factores Genéticos	Demografía	Edad Sexo Raza Consanguinidad Hábitos alimenticios
	Fármacos	Ácido fólico Sustancias tóxicas
Cardiopatías congénitas	Incidencia	País

Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

3. 6 Procedimiento para la tabulación y análisis de información

Una vez establecido el problema de la investigación y propuesto los objetivos trazados, se

efectuará el marco teórico, dando inicio a la búsqueda de artículos indexados en diferentes campos virtuales, los cuales permitan dar nuevos aportes al tema.

Por tal razón, es importante la selección de las fuentes y hacer una recolección exhaustiva del material en diferentes bases de datos científicas y académicos; ya que es de gran importancia para el proceso metodológico de la investigación.

Posteriormente, se revisarán y organizarán los artículos según los criterios de inclusión, del cual se efectuarán análisis sistemáticos de cada uno de ellos. Luego se colocarán todos los archivos seleccionados por nombre dentro de la biblioteca virtual zotero, de acuerdo con el buscador científico seleccionado, a su vez, se ingresarán cada uno de los artículos seleccionados que sustenten la revisión documental en una matriz de categoría.

Además, se efectuará una reflexión de acción crítica para el análisis de cada uno de los objetivos con los artículos de elegibilidad.

3. 7 Cronograma de actividades

Meses									
Número	Actividad/Tiempo	Marzo	Abril	Mayo	Junio	Julio	Agosto	Septiembre	Octubre
1	Escogencia del tema, título y objetivos	x							
2	Elaboración y revisión del título y planteamiento del problema	x							
3	Elaboración de la justificación	x							
4	Revisión de la bibliografía (recolección de la información)	x	x						
5	Selección de la bibliografía relevante (clasificación de artículos científicos)		x						
6	Desarrollo del marco teórico		x						
7	Ajuste según guía de revisor			x					
8	Elaboración y revisión de los instrumentos			x					
9	Análisis de los artículos			x					
10	Conclusión y propuesta			x					
11	Revisión y ajuste				x				
12	Entrega del trabajo final				x				

3. 8 Presupuesto

El presupuesto establecido para este proyecto de investigación es el siguiente:

CONCEPTO	VALOR	TOTAL
Apoyo y asesoría	1,500.00	1,500.00
Impresora	250.00	250.00
Tinta	150.00	150.00
Internet	250.00	250.00
Papelería y material	200.00	200.00
Horas laborales	5,000.00	5,000.00
Telefonía	200.00	200.00
Refrigerios	350.00	350.00
Transporte	400.00	400.00
Imprevistos	200.00	200.00
Total	8,500.00	8,500.00

CAPÍTULO IV

ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE LOS RESULTADOS

Tabla 8 Análisis de Factores genéticos en cardiopatías congénitas

Artículo	Descripción del Estudio	Hallazgos Clave	Implicaciones
Epigenética nutricional materna	Se analiza el impacto de la nutrición materna en la epigenética.	Se encontró que la dieta baja en folatos, colina y metionina influye en las modificaciones epigenéticas que pueden predisponer a cardiopatías, por falta de metilación global.	La nutrición materna balanceada y oportuna antes-durante el embarazo es crucial y debe ser considerada en estrategias de prevención.
Genética de cardiopatías congénitas	Estudio de las mutaciones genéticas asociadas.	Se identificaron genes específicos relacionados con diferentes tipos de cardiopatías congénitas, ligadas al material genético de los progenitores.	Se sugiere el uso de pruebas genéticas para el diagnóstico precoz.
Raza y genética en las cardiopatías congénitas	Investigación sobre la interacción entre raza y genética.	La variación genética entre razas influye en la incidencia y tipo de cardiopatías. El genotipo MTHFR 677TT es uno de mayor predisposición en cardiopatías.	Se plantea la necesidad de estudios de genética poblacional para entender mejor estas variaciones. “Tienen mayor predominancia los hispanos y Negros”

Artículo	Descripción del Estudio	Hallazgos Clave	Implicaciones
Obesidad materna y diabetes mellitus como factores de riesgo de cardiopatías congénitas en la descendencia	Relación entre obesidad materna, diabetes y cardiopatías.	Se establece que estas condiciones aumentan el riesgo de malformaciones cardiovasculares, debido a la desregularización endotelial durante el embarazo, causado por la inactivación de la insulina y la adiponectina.	Los programas de salud pública deben abordar estos problemas como factores de riesgo significativos.
Factores de riesgo de cardiopatía congénita: The Baby Hearts Study	Estudio de casos y controles sobre factores de riesgo.	Se evidencia que antecedentes familiares son un predictor importante. la prevención de riesgos modificables como: educación materna, la dieta, el estrés y el control de la diabetes.	La historia familiar debe ser considerada en la evaluación de riesgo en neonatos.

Elaborado por autores

Análisis de factores genéticos

Los estudios revisados proporcionan una visión integral sobre el papel de los factores genéticos en las cardiopatías congénitas. Se ha demostrado que la genética juega un papel fundamental en la predisposición a estas condiciones, destacando la importancia de la nutrición materna y la historia familiar como factores que pueden influir en el desarrollo de malformaciones cardíacas. A medida que las investigaciones progresan y los campos genéticos cobren más auge en la medicina, se

volverá crucial la incorporación de análisis genéticos en los programas de salud para una detección y prevención más efectivas.

Tabla 9: Análisis de Factores Ambientales en Cardiopatías Congénitas

Artículo	Descripción del Estudio	Hallazgos Clave	Implicaciones
Evaluación del estado nutricional infantil	Comparación del estado nutricional en niños con cardiopatías.	Deficiencias nutricionales son comunes y afectan el tratamiento. La edad materna, escolaridad y dieta son eventos cruciales en la aparición de cardiopatías.	Se enfatiza la necesidad de intervenciones nutricionales a la madre y al niño posterior al nacimiento.
Malformaciones congénitas	Análisis de factores de riesgo en Cienfuegos.	Se identifican múltiples factores de riesgo como la edad materna, raza, tabaquismo, abortos, infecciones agudas en el primer trimestre y grado de consanguinidad.	Se sugiere la mejora de las políticas de salud materno-infantil.
Factores de riesgo ambientales y genéticos de anomalías congénitas	Estudio general sobre factores de riesgo.	Se concluye que los factores ambientales tienen un impacto significativo como lo son: contacto con pesticidas, disolvente, metales pesados; consumo de sustancia por los padres (tabaquismo), diabetes mellitus, obesidad	Se requieren regulaciones más estrictas para reducir riesgos ambientales.

Artículo	Descripción del Estudio	Hallazgos Clave	Implicaciones
		materna, ingesta de medicamentos (ácido valproico y fluoxetina)	
Mortalidad y cardiopatías	Análisis de tendencias globales de mortalidad.	Aumento en las tasas de mortalidad asociadas a cardiopatías en diversas regiones.	Es crucial fomentar la atención médica temprana y accesible.
Suplementación con ácido fólico	Estudio del impacto del ácido fólico en el embarazo.	Reducción significativa en el riesgo de cardiopatías con suplementación, está asociada en influir en la migración crítica de las células de la cresta neural cardíaca, al igual la concentración de folatos aumentan mejorando el desarrollo del corazón fetal.	Las campañas de sensibilización sobre la importancia del ácido fólico son esenciales.
Epidemiología y Registro en Costa Rica	Análisis del registro epidemiológico.	La calidad del registro afecta la comprensión de las cardiopatías.	Se recomienda el fortalecimiento de sistemas de registro y análisis de datos. La mayor prevalencia de cardiopatías es en madres menores de 20 años y mayores de 35. Con mayor repercusión en provincias de puertos marítimos.

Artículo	Descripción del Estudio	Hallazgos Clave	Implicaciones
Situación en Panamá	Evaluación de la situación de las cardiopatías.	Identificación de desafíos en el tratamiento y prevención.	Las políticas de salud deben enfocarse en la mejora de la atención neonatal.
Tamizaje mediante oximetría	Evaluación de un método de tamizaje en neonatos.	Se encontró que la oximetría es efectiva para la detección temprana.	Se recomienda su implementación rutinaria en hospitales.
Caracterización en Manizales	Estudio sobre diversas cardiopatías en la región.	Se destacan patrones significativos en la prevalencia local, el cual revela la mayor prevalencia de cardiopatías en mujeres.	Es importante considerar estos datos para planificar recursos y atención.
Asociación entre la exposición materna a la contaminación del aire en interiores y la cardiopatía congénita en la descendencia	Estudio de casos y controles en el este de China	Las personas están expuestas a varios contaminantes interiores de fuentes exteriores e interiores específicas, como la combustión de petróleo y gas, las emisiones del transporte, los materiales de decoración y los contaminantes asociados con varias actividades, como cocinar, limpiar y las emisiones biológicas, que emiten materia particulada (PM) y	La exposición materna a compuestos orgánicos volátiles y materia particulada en interiores puede aumentar el riesgo de dar a luz fetos con cardiopatía congénita.

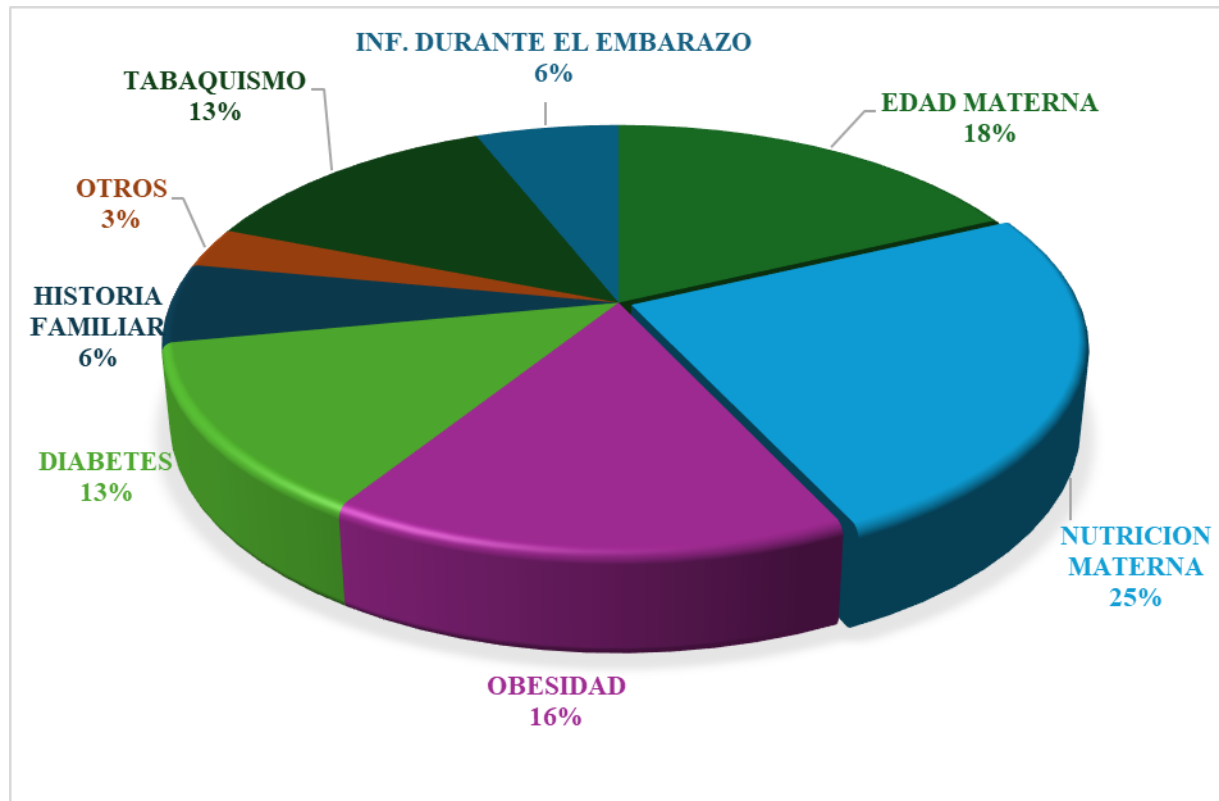
Artículo	Descripción del Estudio	Hallazgos Clave	Implicaciones
		compuestos orgánicos volátiles	

Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

Análisis de Factores Ambientales

Los artículos analizados sobre factores ambientales subrayan la importancia de diversos elementos externos en la aparición de cardiopatías congénitas. Las condiciones nutricionales, el medio ambiente y los factores socioeconómicos emergen como determinantes clave que afectan tanto el desarrollo fetal como la disponibilidad de atención médica adecuada. La implementación de programas de intervención y la atención al control de riesgos ambientales son pasos esenciales para mejorar la salud infantil y reducir la incidencia de estas malformaciones.

GRAFICA 1. Factores materno-asociados a cardiopatía congénita



Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

"Los hallazgos presentados a continuación se basan en diversos artículos publicados que respaldan la evidencia de que la nutrición materna, la obesidad y la edad son factores de riesgo significativos para las enfermedades cardíacas congénitas, como se ilustra en el gráfico. Esta información resalta la importancia de la salud materna en la prevención de malformaciones cardíacas, sugiriendo que las intervenciones en salud pública deben enfocarse en la nutrición durante el embarazo, la identificación y el manejo de estos factores para que puedan contribuir en mejorar los resultados

tanto para la madre como para el hijo. La prevención y la educación son herramientas clave para abordar estos riesgos y fomentar un embarazo más saludable.

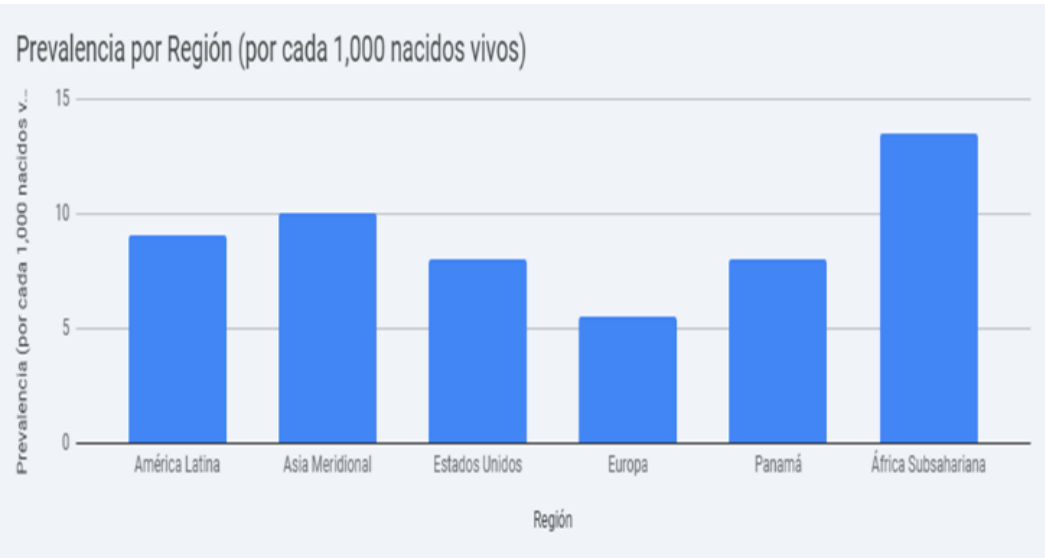
Tabla 10: Prevalencia de cardiopatías congénitas en diferentes regiones

Elaborados por autores.

Región	Prevalencia (por cada 1,000 nacidos vivos)	Variación	Año de Dato	Fuente Estimada	Tipo de Estudio
América Latina	8-10	Varía por país	2023	OMS/OPS	Estudio Epidemiológico
Estados Unidos	7-9	Ligeras variaciones estatales	2024	CDC	Monitoreo Nacional
Europa	5-6	Diferencias regionales	2023	Eurostat	Encuesta de Salud Pública
Panamá	8	Varía entre áreas rurales y urbanas	2024	Ministerio de Salud	Censo Demográfico

Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

GRAFICA 2. Prevalencia de cardiopatías congénitas en diferentes regiones



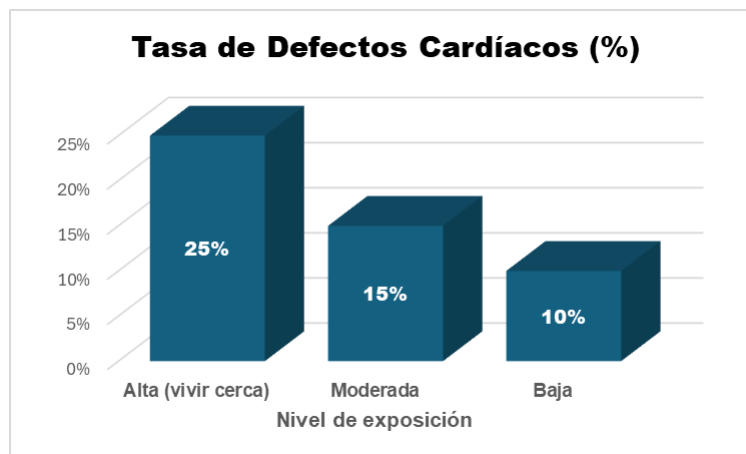
Los gráficos de barras ofrecen una representación comparativa de la prevalencia (por cada 1,000 nacidos vivos) de una condición en diferentes ubicaciones geográficas. Las tasas varían sustancialmente, lo cual tiene que ver con la salud pública, la genética, el medio ambiente, los métodos de recolección de datos y similares.

Puntos clave de interpretación: Prevalencia más alta: Se encontró que la región de África Subsahariana tiene el rango de prevalencia más alto (12-15 por cada 1,000 nacidos vivos), lo que puede deberse a la mayor carga de la condición en esta región. Factores socioeconómicos, acceso limitado a la atención médica o la prevalencia de ciertos factores de riesgo pueden explicar esto. América Latina y el sur de Asia también comparten rangos de prevalencia similares (8-10 y 9-11, respectivamente). Estos números indican un estado más intermedio en algunas áreas, donde pueden influir diferentes factores socioeconómicos y diferencias entre países. Panamá tiene una prevalencia específica de 8 en América Latina, en el rango más bajo de esa región. Prevalencia más baja: Europa (5-6) y Estados Unidos (7-9) pueden hacerlo. Tales disparidades pueden deberse a sistemas de salud más fuertes, mejores iniciativas de reducción de riesgos o menor exposición a factores de riesgo. Pero podemos ver que incluso dentro de los Estados Unidos y algunas diferencias regionales en Europa, todavía existen algunas sutilezas importantes. Tendencias y variaciones: La columna "Variación" es importante, porque es un barómetro del hecho de que la prevalencia en diferentes áreas no es la misma. Por ejemplo, en América Latina y África Subsahariana, la variación es alta, lo que sugiere que las tasas pueden variar mucho debido a diferencias entre países o entre subregiones de países. Esto subraya el papel de los análisis en profundidad a nivel local. Fuentes y tipos de estudio: También se examinará una amplia gama de fuentes estimadas (OMS/OPS, CDC, UNICEF) y tipos de estudio (epidemiológicos, monitoreo

nacional, censo demográfico y más). Proporcionan contexto para la solidez y naturaleza de los datos. Y la heterogeneidad en las fuentes y metodologías puede afectar la comparabilidad directa de los datos entre regiones.

En resumen, la gráfica revela un panorama heterogéneo de la prevalencia a nivel global. Las diferencias observadas invitan a una investigación más profunda sobre los factores subyacentes que contribuyen a estas variaciones regionales, lo que podría informar estrategias de salud pública más dirigidas y efectivas.

GRAFICA 3. Incidencia de Defectos Cardíacos por Exposición a Pesticidas

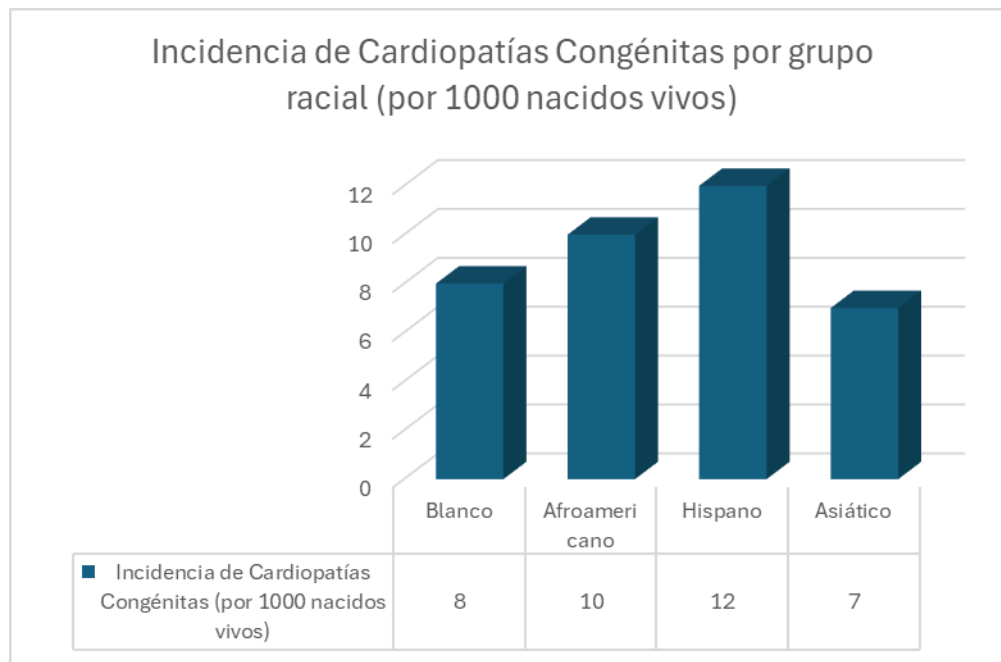


Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

Según una revisión de 10 artículos publicados sobre factores ambientales que se han asociado con enfermedades cardíacas congénitas, el vínculo entre la exposición materna a pesticidas en la agricultura y los defectos cardíacos congénitos es crucial. Por esta razón, estos estudios apoyan la hipótesis de que estos pesticidas agrícolas pueden desempeñar un papel asociado en las anomalías cardíacas congénitas. Según Mitchell et al. (2019), en California, una revisión de múltiples cohortes de mujeres embarazadas expuestas a pesticidas en California reportó un aumento del 20-

25% en el riesgo de enfermedades cardíacas congénitas en recién nacidos. También es cierto que las áreas de tierras de cultivo y la exposición directa a pesticidas están asociadas con una alta incidencia de defectos cardíacos (Mitchell et al., 2019), lo que nos permite confirmar nuestros datos recopilados, lo cual es útil. Estos químicos pueden resultar en un aumento del estrés oxidativo corporal, lo que puede afectar negativamente el desarrollo fetal. González-Castro et al. (2018) encontraron que el estrés oxidativo inducido por pesticidas está vinculado a malformaciones congénitas variables del sistema cardiovascular (González-Castro et al., 2018). Este factor de riesgo está respaldado por el hecho de que los pesticidas representan un riesgo sustancial para las mujeres embarazadas y sus hijos. Por lo tanto, se recomienda mediante políticas y acciones de salud pública disminuir esta exposición, particularmente en áreas rurales donde el uso de pesticidas es ampliamente prevalente. La agricultura sostenible y los pesticidas menos tóxicos son recomendados por la Organización Mundial de la Salud (OMS). La educación comunitaria sobre el uso seguro, métodos de administración y uso apropiado de pesticidas para madres e infantes también ha sido recomendada por la OMS (2020). Basado en la asociación observada, debemos adoptar políticas de salud pública para favorecer la reducción de la exposición a pesticidas y la educación y empoderamiento de las comunidades agrícolas. También se deben realizar más estudios sobre los mecanismos que rigen esta relación, y el monitoreo de salud pública debe repetirse periódicamente para proteger tanto la salud fetal como materna en las regiones agrícolas.

GRAFICA 4. Incidencia de Cardiopatías Congénitas por Raza

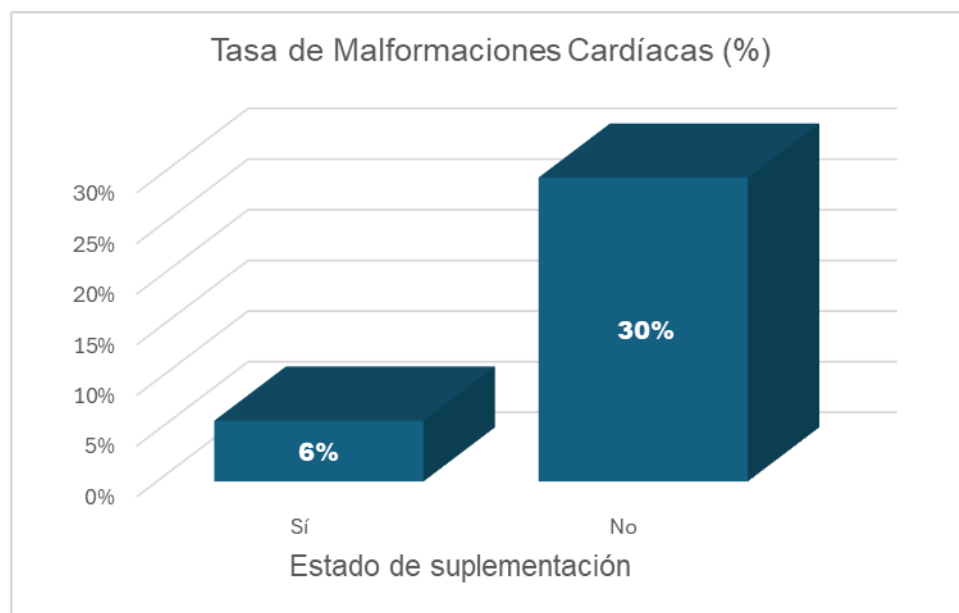


Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

Este gráfico indica una amplia disparidad en la tasa de cardiopatías congénitas entre varios grupos étnicos y raciales. Blancos (8 por 1000): El riesgo de enfermedades cardíacas es más bajo entre los blancos, lo que puede atribuirse a una mejor atención prenatal y acceso a servicios médicos de calidad. Como sugieren Hinton et al. (2017), "la calidad de la atención médica y los recursos influyen en la incidencia de malformaciones congénitas en varios grupos". Afroamericanos (10 por 1000): Con una incidencia intermedia, las disparidades en salud en este grupo pueden estar asociadas con condiciones socioeconómicas más amplias. Hispanos (12 por 1000): Este grupo muestra la tasa más alta y es preocupante. Salinas et al. (2021), en un estudio, encontraron que "factores de riesgo como el acceso limitado a la atención médica y la falta de información sobre el cuidado prenatal están aumentados en las comunidades hispanas". Asiáticos (7 por 1000): Debido a la menor prevalencia, se presume que el acceso a la atención médica prenatal es más disponible

para estas poblaciones. Lee et al. (2016) afirman que "la cultura y los buenos comportamientos de salud pueden moderar la reducción del riesgo por parte de este grupo de pacientes". Comparación con Panamá. La situación en Panamá también refleja inequidades raciales y socioeconómicas. La incidencia de cardiopatías congénitas en la población indígena es de más de 15 por 1000 nacimientos (Ministerio de Salud). Un estudio de González et al. (2021) afirma que "las comunidades indígenas en Panamá tienen dificultades para obtener servicios de salud, aumentando el riesgo de complicaciones relacionadas con la salud entre los niños". Dado esto, es necesario abordar la gestión prenatal de las malformaciones congénitas para la comunidad con mayor riesgo para facilitar el nacimiento de un niño sano.

GRAFICA 5. Efecto del Ácido Fólico en la Incidencia de Malformaciones Cardíacas



Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

Estos resultados están vinculados con 4 artículos citados en donde enmarcan que el aumento en los suplementos de ácido fólico tiene un impacto significativo en la reducción de malformaciones cardíacas en recién nacidos. Este hallazgo está en línea con la literatura global.

Suplementación (Sí): La incidencia reportada es del 6%, lo que sugiere que las mujeres que reciben ácido fólico durante el embarazo tienen una probabilidad considerablemente menor de que sus hijos sufran malformaciones cardíacas. Estos hallazgos apoyan a Czeizel y Dudás (2009), quienes concluyeron que con la ingesta de ácido fólico, la incidencia de malformaciones congénitas podría disminuir hasta en un 50%, lo que enfatiza la necesidad de tener los mismos programas de suplementación en el entorno de atención prenatal. Suplementación (No): La probabilidad del 30% de no suplementación de ácido fólico al niño es aún más alarmante. Este porcentaje indica la naturaleza crítica de las políticas de salud que ofrecen disponibilidad de ácido fólico a todas las mujeres en edad fértil. De-Regil et al. (2015) también confirman el hecho de que el ácido fólico es muy importante para evitar defectos del tubo neural, pero también para prevenir malformaciones cardíacas, lo que puede tener un impacto en la mortalidad y morbilidad infantil. Es una situación preocupante en Panamá. Según el Ministerio de Salud de Panamá, la frecuencia de malformaciones congénitas y también de malformaciones cardíacas es considerablemente alta, alcanzando el 24% en algunos estudios recientes. Esto indica que se requiere particularmente una estrategia de salud pública, notablemente la promoción activa de la suplementación con ácido fólico. Ruiz et al. (2020) revelaron que “solo el 40% de las mujeres embarazadas en Panamá informan tomar ácido fólico regularmente”, y esto ha hecho que enfrentar estas malformaciones sea un gran desafío.

Tabla 11. Incidencia de Malformaciones Congénitas según Edad Materna y Paterna

Grupo de Edad	Incidencia (por 1,000 nacidos vivos)
Madres < 20 años	10-15
20-34 años	5-8
35-39 años	15-20
Madres ≥ 40 años	30-50
Padres < 25 años	5
25-34 años	7-10
35-39 años	10-15
Padres ≥ 40 años	10-20

Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

Este gráfico está elaborado a partir de 3 artículos en donde se establece que el número de malformaciones congénitas guarda relación a la edad de los progenitores.

Madres menores de 20 años. Tasa de incidencia: 10-15 por cada 1,000 nacidos vivos. Algunas malformaciones fueron incluso más altas en este grupo. Las posibles causas incluyen la falta de atención prenatal, la presencia de resultados adversos del embarazo y un entorno socioeconómico ineficaz. Las adolescentes a menudo no reciben la atención adecuada durante el embarazo. Sus cuerpos están menos desarrollados, y eso puede ser peligroso para un feto. También es mucho más

probable que tengan hábitos inseguros como fumar o beber.

Madres de 20 a 34 años. Tasa de incidencia: 5-8 por cada 1,000 nacidos vivos. Generalmente consideradas seguras para el embarazo, este grupo de edad tiene una incidencia relativamente baja de malformaciones y, en general, los niveles más bajos de malformaciones (o cualquier condición). Reciben mejor atención médica y llevan una vida mejor que cualquier otro sexo, por lo tanto, generalmente es menos probable que tengan bebés con malformaciones. La gran mayoría de las mujeres de ese rango de edad están en mejor condición física y psicológica, y eso es crucial para el desarrollo de un bebé.

Madres de 35 a 39 años. Tasa de incidencia: 15-20 por cada 1,000 nacidos vivos. Al final del segundo período, este número aumenta aproximadamente un 1 por ciento. El riesgo de malformaciones congénitas aumenta notablemente a los 35 años. Estos trastornos son típicamente el síndrome de Down y otras mutaciones del sistema cromosómico. La edad aumenta el riesgo en la población mayor, lo que resulta en mutaciones en los óvulos. En ese grupo, el historial médico de una persona y los problemas de la madre también suelen ser más complicados, lo que puede aumentar el riesgo para el desarrollo del bebé durante el embarazo.

En términos de tasa de incidencia, las mujeres de 40 años o más tienen un mayor riesgo. Tasa de incidencia: 30-50 por cada 1,000 nacidos vivos. Este grupo tiene el mayor riesgo de malformaciones congénitas, que ocurren a tasas varias veces más altas que en madres más jóvenes. En consecuencia, las anomalías cromosómicas, las malformaciones del corazón y otros defectos congénitos graves son más prevalentes. Experimentarán un mayor riesgo de complicaciones médicas graves, y la calidad de los óvulos se verá gravemente comprometida. Además, las mujeres embarazadas en este grupo con frecuencia tienen una serie de condiciones preexistentes que hacen

que su embarazo sea complejo.

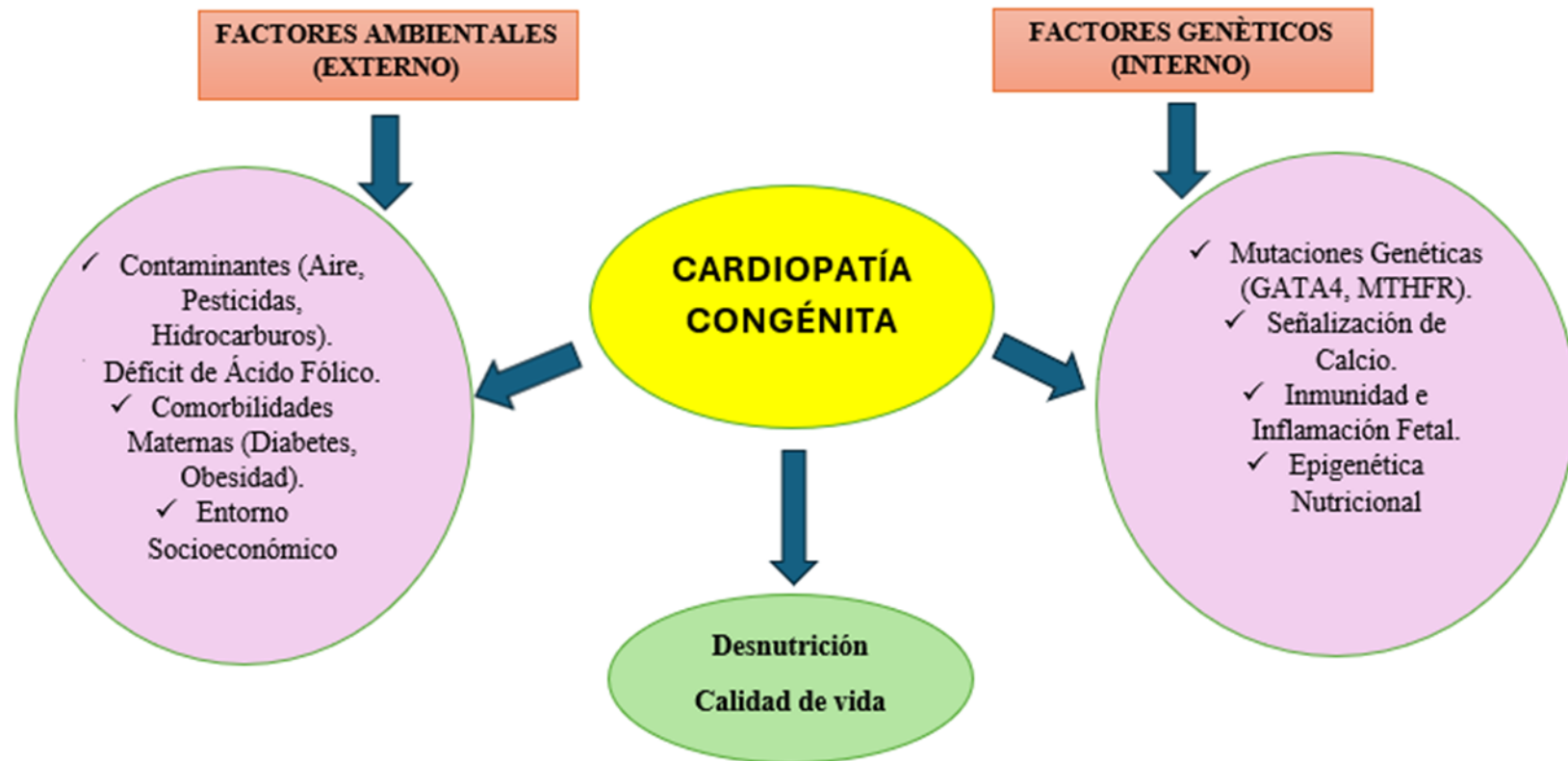
Una exploración de la frecuencia relativa de malformaciones congénitas por edad masculina. Padres menores de 25 años. Tasa de incidencia: alrededor de 5 por cada 1,000 nacidos vivos. Tiene un riesgo muy bajo de malformaciones congénitas. Sin embargo, si la madre es joven, existe el riesgo de algunas clases de condiciones. Es probable que estén menos educados en áreas como el cuidado prenatal y el cuidado infantil.

Padres de 25 a 34 años. Incidencia: 7-10 por cada 1,000 nacidos vivos. En general, las tasas de malformación son bajas y se mantienen comparables con años anteriores. Ese grupo suele tener un mejor estatus económico y acceso al sistema médico. La mayor disponibilidad de diversos recursos y la educación en salud pueden mejorar el embarazo.

Padres de 35 a 39 años. Prevalencia: 10-15 por cada 1,000 nacidos vivos. A medida que aumenta la edad del espermatozoides, su calidad disminuye, lo que puede llevar a ciertos tipos de malformaciones durante el desarrollo para estos hombres. Hay alguna evidencia de un aumento de la prevalencia de trastornos autistas y esquizofrenia en los niños. Pero el desarrollo fetal está dictado por factores biológicos en padres mayores: cambios genéticos y hormonales, entre otros factores.

Padres de 40 años o más. Tasa de incidencia: 10-20 por cada 1,000 nacidos vivos. Experimentan un aumento marginal en el riesgo de malformaciones congénitas. Los hombres mayores, al igual que las madres, han sido vinculados a un mayor riesgo de ciertos trastornos genéticos. A medida que entran en la vejez, los hombres tienen un mayor riesgo de transmitir mutaciones genéticas, y si tienen un entorno prenatal saludable, puede no ser fácil debido a problemas de salud o funcionamiento normal.

GRAFICA 6. Triangulación de factores ambientales y genéticos



Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

La evidencia científica recopilada a través de los 35 artículos analizados permite establecer una causalidad multifactorial en las cardiopatías congénitas. La triangulación de la información revela que el origen de estas patologías no responde a un evento aislado, sino a una compleja interacción entre la carga biológica del individuo y las presiones del entorno circundante.

1. Dimensión de Factores Internos (Determinantes Endógenos)

Los estudios realizados en Colombia, México y Dinamarca coinciden en que la arquitectura del corazón fetal depende de una programación genética estrictamente regulada. Mutaciones en el gen GATA4 y alteraciones en las enzimas MTHFR actúan como "errores de código" biológico que predisponen al fallo estructural. A esto se suma la señalización del calcio y los procesos de inmunidad e inflamación (estudios de Alemania), que sugieren que el sistema biológico interno puede presentar vulnerabilidades intrínsecas incluso antes de cualquier exposición ambiental.

2. Dimensión de Factores Externos (Determinantes Exógenos)

En contraposición, la bibliografía de Canadá, Estados Unidos, China e Inglaterra aporta pruebas robustas sobre cómo el entorno "dispara" o agrava la condición. Se identifican tres categorías críticas de factores externos:

- ✓ Teratógenos Ambientales: La exposición a pesticidas, hidrocarburos y contaminación del aire.
- ✓ Factores Conductuales y Nutricionales: La carencia de ácido fólico y patrones dietéticos deficientes (España/Noruega).
- ✓ Estado Metabólico Materno: La presencia de obesidad y diabetes en la madre como un ambiente externo hostil para el desarrollo del feto.

3. Convergencia y Consecuencia Clínica

El gráfico de triangulación muestra que ambos ejes convergen en el diagnóstico de la cardiopatía congénita, derivando en consecuencias postnatales universales. Independientemente del origen (genético o ambiental), los estudios de Panamá, Nigeria y Brasil reportan un patrón común: un alto riesgo de desnutrición y una afectación significativa en la calidad de vida familiar (Arabia Saudí). Esta convergencia justifica la necesidad de un tamizaje temprano (como el propuesto en el Hospital José Domingo de Obaldía en Panamá) para mitigar el impacto de estos factores combinados.

Tabla 12. Relación entre Estudios Internacionales y la Situación en Panamá

Sección	Descripción
Interpretación de Datos	Relación entre Estudios Internacionales y la Situación en Panamá
1. Factores Genéticos vs. Ambientales	Estudios Internacionales: Se destacan factores genéticos, pero los ambientales (nutrición materna, teratógenos) son críticos. Ejemplo: En EE.UU. y Europa, diabetes gestacional y obesidad materna aumentan la incidencia. Situación en Panamá: Importancia de los factores ambientales; la relación con condiciones socioeconómicas afecta la salud materna y el acceso a servicios de salud en áreas rurales.
2. Impacto de la Nutrición Materna	Países Desarrollados: Suplementación con ácido fólico reduce defectos del tubo neural y cardiopatías; por ejemplo, en España, programas de concienciación han sido clave. Panamá: Desafíos en educación sobre ácido fólico y recursos limitados. Se requiere aumentar la conciencia sobre nutrición y prevención.

Sección	Descripción
3. Tendencias de Mortalidad	- Internacional: En Brasil, baja en tasas de mortalidad gracias al acceso a atención médica y procedimientos quirúrgicos. - Situación en Panamá: Enfrenta retos en salud pública, atención neonatal y cirugía cardíaca, especialmente en áreas rurales. Se necesita mejorar infraestructura y formación de recursos humanos.
4. Recomendaciones para Panamá	- Fortalecimiento de Políticas de Salud Materna: Aumentar concienciación sobre salud materna y garantizar el acceso a suplementos de ácido fólico. - Acceso a Atención Prenatal: Mejorar el acceso a servicios de salud prenatal, especialmente en áreas rurales. - Investigación Local: Fomentar estudios sobre factores específicos que afectan a la población panameña para generar un entendimiento más profundo de la epidemiología local y las intervenciones necesarias.

Fuente: González, G. y Rodríguez, E. (2023)

CONCLUSIONES

A continuación, se presentan las conclusiones derivadas del análisis de 35 artículos relacionados con los objetivos establecidos sobre las cardiopatías congénitas:

Los estudios revisados evidencian que las condiciones sociales, incluyendo el nivel socioeconómico, el acceso a atención médica, la educación y el entorno familiar, tienen un impacto significativo en la incidencia de cardiopatías congénitas. Las poblaciones en situaciones de vulnerabilidad social presentan una mayor prevalencia de estas malformaciones, posiblemente debido a:

- El acceso limitado a atención médica prenatal adecuada.
- Factores de estrés ambiental y socioeconómico que afectan la salud de las madres durante el embarazo.
- La falta de educación sobre salud reproductiva y cuidado prenatal, que puede influir en el comportamiento de las madres y su acceso a nutrientes esenciales, como el ácido fólico.

La revisión de la literatura indica que existe una variabilidad significativa en la prevalencia de cardiopatías congénitas según la ubicación geográfica. En general, se observa que:

- Las tasas son más elevadas en países en desarrollo (hasta 10 por cada 1,000 nacidos vivos), donde hay una menor disponibilidad de recursos y acceso a atención obstétrica.
- En contraposición, las naciones con sistemas de salud más robustos y políticas de atención preventiva tienden a reportar tasas más bajas de cardiopatías congénitas (5-7 por cada 1,000 nacidos vivos).

- También se ha identificado que factores ambientales, como la contaminación y la exposición a teratógenos, pueden tener un efecto geográfico marcado en la prevalencia.

La investigación sugiere que ciertos tratamientos médicos durante el embarazo pueden influir en la aparición de cardiopatías congénitas, aunque la naturaleza e impacto de estos medicamentos varían:

- Algunos medicamentos, como los antiepilépticos y ciertos antidepresivos, han sido asociados con un aumento en el riesgo de malformaciones cardíacas.
- Sin embargo, es importante destacar que la interrupción del tratamiento sin supervisión médica puede tener consecuencias adversas para la salud de la madre y del feto. Por lo tanto, es crucial un enfoque cuidadoso y una evaluación exhaustiva del riesgo-beneficio de la medicación durante el embarazo.

Se ha confirmado de manera consistente que la ingesta de ácido fólico antes y durante el embarazo está relacionada con una reducción significativa en la incidencia de malformaciones congénitas, incluidas las cardiopatías congénitas. Las conclusiones son las siguientes:

- La suplementación con ácido fólico puede reducir el riesgo de defectos del tubo neural y otras anomalías cardíacas en un 50% o más.
- A pesar de su efectividad, los estudios también indican que la adherencia a la suplementación puede ser un desafío, especialmente en comunidades con menos acceso a educación y recursos de salud.

- Por lo tanto, se recomienda fortalecer las campañas de concienciación y educativas para asegurar que las mujeres en edad fértil comprendan la importancia de la ingesta de ácido fólico.

Las cardiopatías congénitas son un problema de salud pública que está intrínsecamente ligado a factores sociales, geográficos, tratamientos médicos y nutricionales durante el embarazo. La comprensión de estas dinámicas no solo es fundamental para prevenir y tratar estas malformaciones, sino que también enfatiza la necesidad de políticas de salud que aborden las desigualdades y promuevan el acceso a atención médica adecuada y educación sobre salud reproductiva.

RECOMENDACIONES

Es fundamental implementar programas de educación en salud reproductiva orientados a mujeres en edad fértil, así como a sus familias, para aumentar la conciencia sobre la importancia de la atención prenatal y la ingesta de nutrientes esenciales, como el ácido fólico. Se sugiere promover talleres, charlas y recursos digitales accesibles para difundir esta información de manera efectiva.

Se recomienda a las autoridades de salud pública que establezcan estrategias para garantizar el acceso a servicios de salud prenatal en áreas rurales y desfavorecidas. Esto puede incluir el establecimiento de clínicas móviles y la capacitación de profesionales de la salud para brindar atención adecuada en comunidades vulnerables.

Es esencial que los gobiernos implementen políticas de salud que aborden y reduzcan las desigualdades en el acceso a servicios médicos. Esto implica la creación de iniciativas que aseguren la disponibilidad de medicamentos seguros para las mujeres embarazadas y que orienten sobre los riesgos asociados con ciertos tratamientos durante el embarazo.

Se aconseja fomentar investigaciones adicionales que evalúen el impacto de distintos tratamientos médicos durante el embarazo en el desarrollo de cardiopatías congénitas. Esto ayudará a establecer pautas claras y basadas en evidencia sobre la medicación segura para mujeres embarazadas.

Se sugiere la creación de campañas sostenidas para promover la suplementación de ácido fólico en mujeres que planifican un embarazo, así como en aquellas que ya están gestando. Estas campañas deben centrarse en educar sobre la cantidad adecuada y la forma de ingesta para maximizar sus beneficios.

Es recomendable que se realicen más estudios que analicen cómo las condiciones sociales impactan la salud materna e infantil, particularmente en lo que respecta a las cardiopatías

congénitas. Estos estudios permitirán diseñar intervenciones más efectivas que aborden las causas raíz de las desigualdades en salud.

La creación de grupos de apoyo y redes comunitarias puede ser una estrategia valiosa para proporcionar información y orientación a mujeres embarazadas. Estas redes pueden desempeñar un papel crucial en la difusión de conocimientos sobre la salud materna y neonatal, así como en la experiencia compartida entre madres.

Estas recomendaciones buscan ofrecer un enfoque integral para abordar las cardiopatías congénitas desde diversas dimensiones, promoviendo la salud y bienestar de las madres y sus hijos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Azhar, A. S., AlShammasi, Z. H., & Higgi, R. E. (2016). The impact of congenital heart diseases on the quality of life of patients and their families in Saudi Arabia. *Saudi Medical Journal*, 37(4), 392-402. <https://doi.org/10.15537/smj.2016.4.13626>
- Benavides-Lara, A., Ángel, J. E. F., y Solís, L. U. (2011). Epidemiología y registro de las cardiopatías congénitas en Costa Rica. *Revista Panamericana de Salud Pública*, 30(1), 31-38.
- Borjali, M., Amini-Rarani, M., & Nosratabadi, M. (2021). Nonmedical Determinants of Congenital Heart Diseases in Children from the Perspective of Mothers: A Qualitative Study in Iran. *Cardiology Research and Practice*, 2021, Artículo 6647260. <https://doi.org/10.1155/2021/6647260>
- Czeizel, A. E., & Dudás, I. (2009). Prevention of the first occurrence of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. *British Medical Journal*, 329(7463), 1-5. <https://doi.org/10.1136/bmj.g4940>
- Davis, S. M., Jansen, A. C., & Kuhlman, M. (2021). Pesticide exposure and epigenetic modifications in pregnant women and children: A review. *Environmental Research*, 194, Artículo 110647. <https://doi.org/10.1016/j.envres.2020.110647>
- De-Regil, L. M., Palacios, C., Lombardo, L. K., & Peña-Rosas, J. P. (2015). Vitamin D supplementation for women during pregnancy. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, (1). <https://doi.org/10.1002/14651858.CD008873.pub2>
- Dolk, H., McCullough, N., Callaghan, S., Casey, F., Craig, B., Given, J., Loane, M., Lagan, B. M., Bunting, B., Boyle, B., & Dabir, T. (2020). Risk factors for congenital heart

- disease: The Baby Hearts Study, a population-based case-control study. *PLoS ONE*, 15(2), e0227908. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0227908>
- Gilboa, S. M., Devine, O. J., Kucik, J. E., Oster, M. E., Riehle-Colarusso, T., Nembhard, W. N., Xu, P., Correa, A., Jenkins, K., & Marelli, A. J. (2016). Congenital Heart Defects in the United States: Estimating the Magnitude of the Affected Population in 2010. *Circulation*, 134(2), 101-109. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.115.019307>
- Gómez, P. (1995, junio). La determinación genética del comportamiento humano. Una revisión crítica desde la filosofía y la genética de la conducta. *Gazeta de Antropología*, (11). http://www.ugr.es/~pwlac/G11_06Miguel_Moreno_Munoz.html
- González, H. J., et al. (2021). Health disparities in congenital heart defects among indigenous populations in Panama. *Latin American Journal of Pediatric Health*, 12(1), 23-31.
- González-Castro, M. J., Rojas-Rivera, J. F., & González, M. L. (2018). Oxidative stress and congenital malformations: A review. *Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*, 31(20), 2770-2778. <https://doi.org/10.1080/14767058.2017.1366719>
- Hernández Sampieri, R., Fernández Collado, C., y Pilar Baptista Lucio, M. (2014). Metodología de la investigación (6.^a ed.). McGraw-Hill. <https://www.uca.ac.cr/wp-content/uploads/2017/10/Investigacion.pdf>
- Hinton, A., et al. (2017). Racial disparities in congenital heart defects: Overview of risk factors. *Journal of the American Heart Association*, 6(3), Artículo e005055. <https://doi.org/10.1161/JAHA.116.005055>

- Lee, K. J., et al. (2016). Racial/ethnic disparities in congenital heart disease: A review of epidemiological studies. *Pediatric Cardiology*, 37(3), 545-553.
<https://doi.org/10.1007/s00246-015-1290-9>
- Martínez, V. V., González, C. T., Jiménez, G. G., Sol, Y. H. del, Rey, A. M. L. R. del, y Pérez, G. B. (2008). Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgo relevantes. *Cienfuegos*. 2000-2005. *MediSur*, 6(1), 4-9.
- Motta Borrel, J., et al. (2015). Situación actual de las cardiopatías congénitas en Panamá. 2009 al 2014. Instituto Conmemorativo Gorgas de Estudios de la Salud.
http://www.gorgas.gob.pa/SiGCARDIOVASCULARES/documentos/INFORME_CARDIOPATIA.pdf
- Øyen, N., Olsen, S. F., Basit, S., Leirgul, E., Strøm, M., Carstensen, L., Granström, C., Tell, G. S., Magnus, P., Vollset, S. E., Wohlfahrt, J., & Melbye, M. (2019). Association Between Maternal Folic Acid Supplementation and Congenital Heart Defects in Offspring in Birth Cohorts From Denmark and Norway. *Journal of the American Heart Association*, 8(6), Artículo e011615.
<https://doi.org/10.1161/JAHA.118.011615>
- Qu, Y., Lin, S., Zhuang, J., Bloom, M. S., Smith, M., Nie, Z., Mai, J., Ou, Y., Wu, Y., Gao, X., Tan, H., & Liu, X. (2020). First-Trimester Maternal Folic Acid Supplementation Reduced Risks of Severe and Most Congenital Heart Diseases in Offspring: A Large Case-Control Study. *Journal of the American Heart Association*, 9(13), Artículo e015652. <https://doi.org/10.1161/JAHA.119.015652>

- Rohrbach-Viadas, C. (1998). Introducción a la teoría de los cuidados culturales enfermeros de la diversidad y de la universalidad de Madeleine Leininger. *Cultura de los Cuidados*, (3), 41-45. <https://doi.org/10.14198/cuid.1998.3.06>
- Ruiz, R. F., et al. (2020). Knowledge and practices regarding folic acid supplementation among pregnant women in Panama. *Panama Journal of Public Health*, 8(2), 45-52.
- Salinas, M., et al. (2021). Racial and ethnic disparities in the prevalence of congenital heart defects: A systematic review. *BMC Pediatrics*, 21(1), 1-10. <https://doi.org/10.1186/s12887-021-02570-5>
- Tao, J., Li, N., Liu, Z., Deng, Y., Li, X., Chen, M., Yu, J., Zhu, J., Yu, P., & Wang, Y. (2019). The effect on congenital heart diseases of maternal EPHX1 polymorphisms modified by polycyclic aromatic hydrocarbons exposure. *Medicine*, 98(30), Artículo e16556. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000016556>
- Wu, W., He, J., & Shao, X. (2020). Incidence and mortality trend of congenital heart disease at the global, regional, and national level, 1990–2017. *Medicine*, 99(23), Artículo e20593. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000020593>

ANEXOS

Anexo 1 Síntesis de artículos

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ambito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Evaluación del estado nutricional de niños con cardiopatías congénitas: un estudio comparativo	Front Nutr	Awoere T. et al.	17 Septe mber 2021	Estudio comparativo transversal	Nutrición		Sexo y estado nutricional	Revisión literaria	

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ambito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
El impacto de las cardiopatías congénitas en la calidad de vida de los pacientes y sus familias en Arabia Saudí	Saudy medical journal	Ahmad S. Azhar et al	2016 abril	Estudio transversal	El impacto de las cardiopatías congénitas	180 niños	Calidad de vida del niño y familiares con cardiopatías congénitas	Entrevistas a familiares	cuestionario adaptado por los autores, combinando valoraciones cualitativas y cuantitativas.

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ambito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Prevalencia de cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down en Mansoura, Egipto: un estudio descriptivo retrospectivo	Ann Saudi Med	Abdel-Hady El-Gilany , ambre-Sohier Yahia , be. y Yahya Wahba bAutor correspondiente.	2017 septie-octubr	Estudio descriptivo retrospectivo basado en las registros hospitalarios .	El patrón y los factores de riesgo de cardiopatía s congénitas (CC) en niños con síndrome de Down (SD)	1720 niños con SD	Cardiopatías y síndrome de Downs	Los datos se extrajeron de los archivos médicos de los pacientes con SD. Modelo de regresión logístico	Se analizaron estadísticamente los factores sociodemográficos relevantes, la historia clínica, el examen clínico, el cariotipo y los datos ecocardiográficos.

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ambito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
El efecto sobre las cardiopatías congénitas de los polimorfismos EPHX1 maternos modificados por la exposición a hidrocarburos aromáticos policíclicos	Medicine (Baltimore)	Jing Tao, MDa, et al.	2019 julio	Estudio de casos y controles	de Incidencia y de cardiopatías s y exposición a hidrocarburos os	357 madres de fetos con cardiopatía coronaria y 270 madres de control.	Cardiopatías congénitas, hidrocarburos aromáticos policíclicos, EPHX1, polimorfismo.	Entrevistas maternas	Se aplicaron modelos de regresión logística para el riesgo de cardiopatía coronaria para determinar el efecto de los polimorfismos genéticos utilizando modelos genéticos aditivos, recesivos y dominantes, así como interacciones de exposición genética.

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ambito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Exposición ocupacional de los padres y cardiopatías congénitas en un estudio de casos y controles en Hungría	Int Arch Occup Environ Health	Vince Fazekas-Pongor, Mónica Fekete, Melinda Csáky-Szunyogh, Károly Cseh y Melinda Péntes 1 Autor correspondiente	2021	Estudio de casos y controles	Exposición ocupacional y cardiopatías congénitas	577 casos con cualquier CHD con 1731 controles emparejados	Salud ocupacional y cardiopatías	Autoinforme de los padres basado en un cuestionario	Se realizaron análisis de regresión logística condicional multivariante para explorar las asociaciones entre la exposición ocupacional de los padres a los EDC y el espectro completo de CC y por subtipos de CC en la descendencia.

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Patrón de cardiopatías congénitas entre los niños que acuden al Uganda Heart Institute, Mulago Hospital: una revisión de 7 años	African health Sciences	Judith Namuyonga , Sulaiman Lubega , Twalib Aliku , John Omagino , Craig Sable , Peter Lwabi	Junio 2020	Estudio retrospectivo	Ciencia	4621 niños	Patron de Cardiopatias genéticas y hospitalizaciones	Revisión retrospectivo de expedientes y atención directa de pacientes	Entrevista y atención.

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
La obesidad materna y los trastornos metabólicos se asocian con defectos cardíacos congénitos en la descendencia: una revisión sistemática.	Plus one	Gitte Hedemann Paula L. Hedley	27 de mayo de 2021	Revisión sistemática	Cardiopatía y trastornos metabólicos	2250 estudios identificados, 32 calificaron para su inclusión		bibliográfica sistemática de artículos publicados entre el 1 de enero de 1990 y el 14 de enero de 2021	

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Factores de riesgo ambientales y genéticos de anomalías congénitas	J Korean Med Sci.	Kyung-Shin Lee, et al	Publicado en línea el 21 de junio de 2021	Revisiones sistemáticas y metanálisis	Prevalencias de anomalías congénitas	66 referencias			

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Immunidad e inflamación: ¿los actores clave desatendidos en las cardiopatías congénitas?	Nature public Health emergency collection	Laura M. Wienecke , Sarah Cohen ,Johann Bauersachs , Alexandre Mebazaa, Benjamin G. Chousterman	2021 2 de diciembre	Revisión	Cualitativo			Revisión literaria	

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los Datos	Instrumento
Mutaciones en el Gen GATA4 en pacientes con cardiopatía congénita no sindrómica	Redalyc.org	Orjuela Quintero, Diana Carolina; Nuñez, Federico; Caicedo, Victor; Pachón, Sonia; Salazar Salazar, Marleni	2013	Investigación clínica	Se realizó el estudio a 33 individuos que tenían cardiopatía congénitas no sindrómica con fenotipo normal.	33 pacientes	Si el origen de la malformaciones cardiacas eran de origen somáticas o germinal.	Entrevista Estudios ecocardiográficos Anamnesis	Encuesta

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Frecuencia y factores de riesgos asociados a desnutrición de niños con cardiopatías congénitas	Redalyc.org Salud pública de México/Vol43,nº4.	Miguel Angel Villasís-et al	2001	Investigación transversal analítico	Este estudio de realizó en servicio de cardiología del centro Médico Nacional Siglo XXI, del instituto Mexicano.		Edad Sexo Estado nutricional Diagnóstico específico Edad de las madres Escolaridad Embarazos previos Estado civil Nº de hijos Nº de embarazos previos.	Recolección de datos Entrevista estructurada Mediante escalas y analizado por el programa Epi-Info versión 5.0	Entrevista

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los	Instrumento
---------------	----------------	--------------	------------	------------------------	---------------	----------------	------------------------------	--------------------------------	--------------------

								datos	
Association Between Maternal Exposure to Ambient Air Pollution and Congenital Heart Disease: A Register- based Spatiotemporal Analysis.	Pubmed American Journal of epidemiology.	Payam Dadvand, Judith Rankin, Stephen Rushton, and Tanja Pless- Mulloli	2010	Casos y controles	. This Study was carried out in the population of the northeast of England from January 1985 to December 1996	2,713 caso y controle	Exposición al humo negro ambiental y el dióxido de azufre.	Los datos se recolectaron en los registros poblacional de todas las anormalidades congénitas que ocurren en la región norte de Inglaterra.	Encuesta

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Residential agricultural pesticide exposures and risk of selected congenital heart defects among offspring in the San Joaquin Valley of California	. Pubmed HHS public Access	Suzan L. Camichaela,* , Wei Yanga, Eric Robertsb, Susan E. Kegleyc, Amy M. Padulaa, Paul B. Englishd, Edward J. Lammere, and Gary M. Shawa	2014	Casos y controles	Este estudio se incluyó 569 con malformaciones cardíacas y 785 pacientes sanos que nacieron desde 1997 al 2006	1354 paciente s en casos y controles	Asociación con alguna o ninguna exposición a grupos fisicoquímicos o de plaguicidas y productos químicos específicos dentro de un radio de 500 m de la dirección de la madre.	Recopilación de datos de mujeres cuyas residencia a la hora del parto era de unos de los ocho condado del Valle de San Joaquín. (NBDPS) a través del Centro de California del Estudio Nacional de Prevención de Defectos Congénitos.	Encuesta

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los Datos	Instrumento
Cardiopatías congénitas diagnosticadas en el hospital Iván Portuando en un periodo de 20 años	Redalyc Panorama de la Salud Cuba y 2012	Omar García Díaz1, Silvia Evelyn Jiménez Abreu2, Dianelys Leal Salgado3, Yanet García Fernández4.	2012	Descriptivo, retrospectivo y longitudinal	Este estudio se incluyó 39 260 nacimientos y se diagnosticaron 132 niños con cardiopatías.	132 niños con cardiopatías	Descriptores: Se determinó factores asociados, los tipos de cardiopatía y otras malformaciones relacionadas.	A los casos sospechosos de padecer alguna cardiopatía se les realizó Ecocardiograma, rayos x de tórax y gasometría.	Registros de neonatología y las historias clínicas de los pacientes.

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Factores maternos asociados a cardiopatías congénitas en neonatos	Redalyc Revista de información científica Cuba	Martínez Guerra, Yanise; Hernández Cardoza, María Felina; Cuza Díaz, Artemio; Pichardo Portuondo, Bárbara; Aguilar Peláez, Madelaine; Calderón Reynoso, Irene	2006	Descriptivo,	Este estudio se incluyó 35 799 nacimientos y se diagnosticaron 72 niños con cardiopatías.	72 niños con cardiopatías	Edad de la madre en el momento del parto. Hábitos tóxicos y consumo de medicamentos por la madre. Antecedentes de la madre.	Libros de estadísticas de la sala de neonatología. Historias clínicas.	Encuesta

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Association between maternal exposure to ambient air pollution and congenital heart disease: a register-based Spatiotemporal Analysis	American journal of Epidemiology	Payam Dadvand*, Judith Rankin, Stephen Rushton, and Tanja Pless-Mulloli	2010	Estudios Casos y controles	Este estudio comprueba la exposición de la madre a humo negro y ióxido de azufre en el noreste de Inglaterra.	2.15M de personas. 15 regiones de noreste de Inglaterra del 1985 a 1996.	Exposición al humo negro ambiental y el dióxido de azufre.	Se obtuvieron los datos de autopsia, cirugías, ecocardiograma y cateterismo cardiaco.	Encuesta de Anomalías Congénitas del Norte (NorCAS)

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Frecuencia y factores de riesgo asociado a desnutrición de niños con cardiopatía congénitas	Redalyc	Miguel Angel Villasís-Keever, MC.,M. en C.,(1) Ricardo Aquiles Pineda-Cruz, MC.,(2) Elizabeth Halley-Castillo, MC.,(1)	2001	Transversal analítico	Este estudio se incluyó 244 menores de 17 años con cardiopatías congénitas del instituto Mexicano del Seguro Social de la ciudad de México.	244	Estado nutricional y factores de riesgos	A los casos sospechosos de padecer alguna cardiopatía se les realizó Ecocardiograma ,rayos x de torax y gasometría.	Estadística de peso y talla.

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
Malformaciones congénitas mayores. Factores de riesgos relevantes. Cienfuegos.2000-2005.	Redalyc Revista Electrónica de las ciencias Médicas en Cienfuegos	Dra. Vivian Vázquez Martínez, et al.	2008	Casos y controles no pareados.	Estudio realizado en un periodo de 5 años en un total de 34357 mujeres embarazadas incluyendo total de nacimientos vivos y fallecidos.	Muestreo aleatorio 255 casos de mujeres con fetos o recién nacidos con malformaciones congénitas mayores. Y un número similar de niños sanos.	Malformaciones congénitas y factores de riesgos	Formularios mediante entrevista realizadas a los pacientes, historias clínicas, historia de atención prenatal, hoja de necropsias.	Entrevista formularios

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variable s principales	Método para recoger los Datos	Instrumento
El impacto de las cardiopatías congénitas en la calidad de vida de los pacientes y su familia en Arabia Saudí .	Arabi a med.	hmad S. Azhar, Doctor en Medicina, FRCPC, Zahra H. AlShanmasi, MARYLAND, Rawan E. Higgi, doctor en medicina	2016	Estudio transversal	Estudio transversal de mayo 2010 y agosto 2015 en el hospital universitario o King Abdulaziz, Jeddah Reino de arabia Saudita.	180 niños De 5 a 16 años.	Dimensiones biológicas, psicológicas y sociales de los niños afectados.	Captación de niños afectados mediante base electrónica	Entrevista y cuestionario adaptados por autores.

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los Datos	Instrumento
Incidencia y tendencia de mortalidad de cardiopatías congénitas a nivel mundial, regional y nacional, 1990-2017	Medicament	Weiliang Wu, MDa Jinxian He, MDB, Xiaobo Shao, MD	2020	Observacional		195 países o territorios.	Incidencia y mortalidad	Recopilaron los datos de incidencia de las cardiopatías coronarias de la base de datos en línea del estudio Global Burden of Disease (GBD).	Base de datos online

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los Datos	Instrumento
Asociación entre la suplementación con ácido fólico materno y defectos cardíacos congénitos en descendencia en cohortes de nacimiento de Dinamarca y Noruega	Reseñas de insuficiencias cardiacas	Laura M Wienecke Sara Cohen Johann Bauersachs Alexandre Mébazaá Benjamín G. Chousteman	2021	Revision					

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los Datos	Instrumento
Situación actual de las cardiopatías congénitas en Panamá. 2009 al 2014.	Instituto conmemorativo Gorgas.	Jorge Motta Borrel ... [et. al.]	2015	Transversal retrospectivo		1145 pacientes.	Sociodemográfica Clínica	Registro de mortalidad de la Contraloría General de la República. Esta información fue cotejada con nuestra base de datos para hallar a aquellos pacientes cuyas defunciones no constaran en el	Cuestionario

								expediente hospitalario o del centro de salud. Expedientes clínicos en instituciones.	
--	--	--	--	--	--	--	--	---	--

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los Datos	Instrumento
Tamizaje de cardiopatías congénitas en el neonato mediante oximetría de pulso en el Hospital Materno Infantil José Domingo de Obaldía. Agosto 2014- febrero 2015	Revista médica pediátrica	Dra. Angie Miranda	2018	Descriptivo transversal prospectivo		2236 recién nacidos sanos en un periodo de 6 meses	Cardiopatías congénitas y oximetría de pulso	Se utilizó una boleta de recolección de datos que incluía los datos generales del recién nacido, condiciones del nacimiento, los resultados de la prueba de tamizaje mediante oximetría de pulso, y del ecocardiograma en caso de prueba positiva, y se realizó medición de la saturación de O ₂ (SpO ₂) pre-ductal y post-	Hoja de cotejo. La bases de datos en el programa Epi info y se analizaron las estadísticas para ser representadas con gráficas

								ductal (extremidades inferiores y extremidad superior derecha) con un oxímetro de pulso a todos los recién nacidos sanos previo al alta (24-48 horas) por un período de 20 segundos a 1 minuto, previo consentimiento informado	
--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los Datos	Instrumento
Epidemiología y registro de las cardiopatías congénitas en Costa Rica	Panamá Salud Publica.	Adriana Benavides-Lara et al	2011	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	Cardiopatías congénitas	534 casos	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	Comparación de datos.	Se analizaron diferencias significativas basadas en un IC95% y usando como umbral de significación un valor alfa (α) de 0,05. Se realizaron regresiones logísticas para variables como edad materna e índice de desarrollo social cantonal en

				estimaron prevalencias con intervalos de confianza de 95% (IC95%) según sexo, tipo de cardiopatía, edad al diagnóstico, edad materna, residencia habitual y malformaciones extra cardíacas asociadas. Se compararon los datos con el Centro de Registro de Enfermedades Congénitas (CREC).			cromosomopatías asociadas.		busca de razones de probabilidades (RP) de prevalencia que permitan amar hipótesis sobre posibles factores de riesgo asociados a CC para futuros estudios de causalidad. Los datos fueron analizados utilizando los programas Epi-Info®,
--	--	--	--	---	--	--	-----------------------------------	--	---

									version 3.3.2 (CDC, 2005) y Egret® v2.031 (Cytel Software Corp., 1999)
--	--	--	--	--	--	--	--	--	---

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los datos	Instrumento
La suplementación con ácido fólico materno en el primer trimestre redujo los riesgos de enfermedades cardíacas graves y la mayoría de las congénitas en la descendencia	J Am Heart Assoc	yanji qu et al.	2020	Este fue un estudio de casos y controles emparejado por frecuencia. Los casos y controles se identificaron a partir del estudio GRCHD (Guangdong Registry of Congenital Heart Disease). GRCHD es un estudio	Cardiopatías	15 297 participantes (8379 casos y 6918 controles)	ajustamos por socio demografía materna (edad, educación y trabajador migrante), enfermedad materna en el primer trimestre del embarazo (fiebre, gripe y amenaza de aborto), uso de medicamentos chinos tradicionales maternos en el primer trimestre del embarazo, antecedentes reproductivos (embarazo anterior con muerte fetal y antecedentes de aborto	Realizamos una regresión logística incondicional multivariable ajustando las 17 coovariables de confusión restantes para evaluar el efecto de FAS y el uso de multivitaminas en las CC totales. La interacción multiplicativa entre FAS y el uso de	Se realizaron entrevistas cara a cara con las madres de los casos y controles de CC. Se adoptó un cuestionario estandarizado y estructurado para obtener información sobre factores sociodemográficos maternos (edad, educación, ingreso familiar, ocupación, etnia, residencia

				de registro de CHD en curso en toda la provincia que involucra a 40 centros de 21 ciudades en la provincia de Guangdong en el sur de China			espontáneo/electivo), factores del estilo de vida materno y exposiciones ambientales durante el primer trimestre del embarazo (trabajador manual y tabaquismo) y durante los períodos periconcepcionales (viviendo en una habitación recién renovada y proximidad residencial a una vía principal [	multivitaminas se evaluó al incluir su término de producto cruzado en el modelo de regresión multivariable	y trabajador migrante); antecedentes reproductivos (embarazo, embarazo previo con defectos de nacimiento o mortinatos, y antecedentes de aborto espontáneo y electivo); enfermedades maternas, uso de medicamentos, factores del estilo de vida y exposiciones ambientales durante el primer trimestre; y factores
--	--	--	--	--	--	--	---	--	--

									sociodemográficos paternos, factores de estilo de vida y exposiciones ambientales durante los períodos periconcepcionales (desde 3 meses antes de la concepción hasta el final del primer trimestre del embarazo)
--	--	--	--	--	--	--	--	--	---

Título	Revista	Autor	Año	Tipo de estudio	Ámbito	Muestra	Variables principales	Método para recoger los Datos	Instrumento
Situación actual de las cardiopatías congénitas en Panamá. 2009-2014	Instituto conmemorativo Gorgas de estudios de la salud.	Jorge Motta Borrel ... [et. al.].	2015	estudio de corte transversal retrospectivo.	Diagnóstico	1145 pacientes	Sociodemográficas Clínicas	Expedientes clínicos	Cuestionario Registro de mortalidad de la Contraloría General de la República. Esta información fue cotejada con nuestra base de datos para hallar a aquellos pacientes cuyas defunciones no constaran en el expediente hospitalario o del centro de salud.

Anexo 2 Calidad metodológica referente a Strobe

ESTUDIO	Información del artículo (Autor, año, país, número de referencia) Introducción, resumen, fundamentos y objetivos.	Métodos de diseño del estudio y contextos variables	Fuentes de datos medidas. Tamaño muestral y métodos estadísticos	Resultados	Discusión e interpretación	TOTAL, DEL PUNTAJE
1. Frecuencia y factores de riesgos asociados a desnutrición de niños con cardiopatía congénita.2001	5	5	5	5	5	25
2. Factores maternos asociados a cardiopatías congénitas en neonatos.	5	4	4	5	5	23
3. Mutaciones en el gen GATA en	5	5	5	5	5	25

pacientes con cardiopatías congénitas no sindrónica.						
4. Patrones dietéticos maternos durante el embarazo y defectos cardíacos congénitos: un estudio de casos y controles.	5	5	5	5	5	15
5. Contaminaciones ambientales y defectos cardíacos congénitos: una reevaluación de la evidencia.	4	4	4	4	4	20
6. Incidencias de las cardiopatías congénitas y los factores asociados a la letalidad en	5	5	5	5	5	25

niños nacidos en dos hospitales del Estado de México.						
7. El análisis de genética de sistemas identifica los defectos de señalización del calcio como una nueva causa de cardiopatía congénita.	5	5	5	5	5	25
8. Asociación entre exposición materna a partículas contaminantes y cardiopatías congénitas: una revisión sistemática.	5	4	5	5	4	23

9. Exposición a pesticidas agrícolas residenciales y riesgo de defectos cardíacos congénitos seleccionados entre los hijos en el Valle de San Joaquín de California	5	4	5	5	5	24
--	---	---	---	---	---	----

10. Asociación entre la suplementación con ácido fólico materno y defectos cardíacos congénitos en descendencia en cohortes de nacimiento de Dinamarca y Noruega	5	5	5	5	5	25
11. El análisis de genética de sistemas identifica los defectos de señalización del calcio como una nueva causa de	5	5	5	5	5	25

cardiopatía congénita						
12. Características sociodemográficas maternas, conductas de embarazo temprano y resultados de nacidos vivos como factores de riesgo de defectos cardíacos congénitos - Irlanda del Norte 2010-2014	4	5	5	5	5	24
13. Defectos cardíacos congénitos en los Estados Unidos: estimación de la magnitud de la	4	4	5	5	5	23

población afectada en 2010						
14. El efecto sobre las cardiopatías congénitas de la madreEPHX1 polimorfismos modificados por exposición a hidrocarburos aromáticos policíclicos	4	5	5	5	5	24
15. Evaluación del estado nutricional de niños con cardiopatías congénitas: un estudio comparativo	4	5	5	5	4	23
16. Malformaciones congénitas mayores. Factores	5	5	5	5	4	24

de riesgo relevantes. Cienfuegos. 2000- 2005 Redalyc						
17. Factores de riesgo de cardiopatías congénitas: The Baby Hearts Study, un estudio de casos y controles basado en la población	4	4	5	5	5	23
18. Factores de riesgo ambientales y genéticos de anomalías congénitas: una revisión general de revisiones sistemáticas y metanálisis.	4	4	5	5	5	23

19. Incidencia y tendencia de mortalidad de cardiopatías congénitas a nivel mundial, regional y nacional, 1990–2017	4	4	5	5	4	22
20. La suplementación con ácido fólico materno en el primer trimestre redujo los riesgos de enfermedades cardíacas graves y la mayoría de las congénitas en la descendencia: un gran estudio de casos y controles	4	5	5	5	5	24

21. Epidemiología y registro de las cardiopatías congénitas en Costa Rica Scielo	5	5	5	5	4	24
22. Situación actual de las cardiopatías en Panamá 2009 - 2014. Google académico	4	5	5	5	4	23
23. Tamizaje de cardiopatías congénitas en el neonato mediante oximetría de pulso en el Hospital Materno Infantil José Domingo de Obaldía. Agosto 2014- febrero	5	5	5	5	4	23

2015. Google académico						
24. Caracterización de cardiopatías congénitas en Manizales 2010-2016 Redelyc	4	4	5	5	4	22
25. Cardiopatías congénitas diagnosticadas en el Hospital Iván Portuondo en un periodo de 20 años Redealyc	5	4	5	5	4	23
26. El impacto de las cardiopatías congénitas en la calidad de vida de los pacientes y su familia en Arabia Saudí .	4	5	5	5	5	24

27. Trascendencia de los factores ambientales y genéticos en cardiopatías congénitas: el caso de la enzima MTHFR	3	3	3	3	4	16
28. Exposición a pesticidas agrícolas residenciales y riesgo de defectos cardíacos congénitos seleccionados entre los hijos en el Valle de San Joaquín de California.	4	5	5	5	4	24