

Cardiopatías congénitas en edad pediátrica, aspectos clínicos y epidemiológicos

Congenital heart disease in pediatric age, clinical and epidemiological aspects

Dra. Aymara Valentín Rodríguez

Hospital Pediátrico Eliseo Noel Caamaño. Matanzas, Cuba.

RESUMEN

Las malformaciones cardíacas congénitas constituyen un perfil de mortalidad que se planifica modificar de acuerdo con los objetivos, propósitos y directrices declarados por el Ministerio de Salud Pública. Para los pediatras es una preocupación el control de la morbilidad y mortalidad por esta causa, así como las acciones que contribuyen a facilitar las prioridades de salud de acuerdo a la evaluación de los resultados alcanzados en los programas y servicios implementados en relación con estas afecciones, por lo que el estudio de las cardiopatías congénitas deviene en una prioridad. Ante esta situación se decidió describir las características generales de esta afección mediante una revisión bibliográfica donde se expongan sus principales manifestaciones clínicas, factores etiológicos, clasificación, fisiopatología, aspectos demográficos, diagnóstico y tratamiento. Para ello se realizó una revisión bibliográfica de los trabajos más relevantes publicados a escala nacional e internacional y con ello contribuir en el proceso de educación médica continuada que se está ejecutando en la Universidad Médica y en todo el sector salud en nuestra provincia. Adicionalmente, el trabajo pudiera facilitar la creación de planes de acción que permitan en el futuro disminuir la prevalencia de cardiopatías congénitas en la provincia.

Palabras clave: cardiopatía congénita, infancia, pediatría.

ABSTRACT

Congenital cardiac malformations constitute a mortality profile that is planned to be modified in accordance with the objectives, purposes and guidelines declared by the Ministry of Public Health. For pediatricians, it is a concern to control morbidity and mortality for this cause, and actions that contribute to facilitate health priorities with the evaluation of the results achieved in the programs and services implemented in relation to these conditions, the study of congenital heart disease becomes a priority. In view of this situation, the general objective of this condition is to describe the general characteristics of this condition by means of a bibliographical review that brings together its main clinical manifestations, etiological factors, classification, pathophysiology, demographic aspects, diagnosis and treatment. This will raise the level of knowledge about these diseases to identify risk factors preconceptionally and establish action plans that will in the future reduce the prevalence of congenital heart disease in the province.

Key words: congenital cardiopathy, childhood, pediatric.

INTRODUCCIÓN

La cardiología pediátrica ha evolucionado considerablemente en los últimos años, sobre la base de nuevos conocimientos embriológicos, patológicos y fisiológicos.¹ La perturbación del complejo desarrollo embriológico del corazón origina los diversos tipos de cardiopatías congénitas (CC).²

Las cardiopatías son, entre las enfermedades crónicas no transmisibles, las que han presentado mayor incidencia desde mediados del siglo XX,^{3,4} tienen una frecuencia de 8 por cada 1000 nacidos vivos (NV) en el mundo con ligero predominio del sexo masculino, y un rango entre 4 y 12 por 1000 nacidos vivos, variaciones que pueden estar en dependencia del momento del estudio, la población estudiada, métodos diagnósticos, siendo ésta mayor en mortinatos, abortos y lactantes pretérminos.⁵

Se calcula 27 por cada 1000 muertes fetales; hasta el momento solo el 15% de los defectos cardíacos importantes se diagnostican en la etapa prenatal.⁶ Según la Asociación estadounidense del corazón, aproximadamente 35 000 bebés nacen cada año con algún tipo de malformación congénita cardíaca. La CC es responsable de más muertes en el primer año de vida que cualquier otro defecto de nacimiento.⁷

Entre los niños con alteraciones congénitas existe un espectro amplio de gravedad, aproximadamente 2 ó 3 por cada 1000 recién nacidos presentan cardiopatías congénitas sintomáticas en el primer año de vida. Generalmente el diagnóstico se obtiene durante la primera semana de vida en el 40 - 50 % de los pacientes y durante el primer mes 50-60 %.⁸

La prevalencia de las cardiopatías congénitas en Europa fue recientemente informada en dos importantes trabajos que abarcaron los datos de 16 países, las cifras muestran un total de 8 por 1000 el cual varía entre 3,5% y 13,7% de los nacidos vivos.⁹⁻¹¹ Las cardiopatías congénitas en los países en vías de desarrollo es claramente importante, ya que la gran mayoría de los pacientes nacen en estos países teniendo en cuenta que los factores etiológicos presentan una mayor incidencia dado el alto índice de pobreza y el bajo desarrollo tecnológico que impide el temprano diagnóstico prenatal de estas afecciones. Los defectos congénitos constituyen una de las diez primeras causas de mortalidad infantil en 22 de 28 países de América Latina, ocupan entre el segundo y el quinto lugar entre las causas de defunción en los menores de un año.¹²

Las malformaciones congénitas constituyen en Cuba la segunda causa de muerte en niños menores de un año, solo superada por las afecciones perinatales e infecciones, y entre uno y cuatro años, y la tercera causa en los niños entre 5 y 14 años, de ahí la importancia de la participación de la cardiología pediátrica en la prevención, seguimiento y rehabilitación de estos grupos especiales.¹³ Se calcula que un 50% de estas muertes son por CC.^{2,14} Las cifras son de alrededor de 1 440 casos anuales y de ellos 350 son CC complejas con tratamiento difícil y mal pronóstico.^{3,4}

En la provincia de Matanzas, las CC han constituido una de las primeras causas de mortalidad infantil durante más de 10 años.¹⁵ En un estudio de 12 años se demostró que la prevalencia tenía una tendencia creciente con cifras de 16,88 en el 2002 a 28,99 por 100000 nacidos vivos en el año 2014, con una tendencia decreciente según la mortalidad.¹⁶

El incremento de las CC en los últimos años y la relevancia que ha alcanzado en la provincia de Matanzas como una de las primeras causas de muerte infantil, es un tema que preocupa a los especialistas y directivos vinculados al programa de atención materno infantil, sin embargo, la gestión en la búsqueda de nuevos conocimientos en esta área de interés aún no es suficiente. La morbilidad y mortalidad de los niños con cardiopatías congénitas es todavía un problema de salud, lo que requiere esfuerzos organizacionales y científicos adicionales con el objetivo de mejorar la atención y el pronóstico, así como recopilar las experiencias exitosas en el seguimiento clínico en los servicios de cardiología.

Ante esta situación se decidió describir las principales manifestaciones clínicas, factores etiológicos, clasificación, fisiopatología, aspectos demográficos, diagnóstico y tratamiento de las cardiopatías congénitas que permitan elevar el nivel de conocimientos sobre esta afección y pudiera facilitar la creación de planes de acción que permitan disminuir la prevalencia de cardiopatías congénitas en la provincia.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se desarrolló una revisión bibliográfica con los términos: revisión sistemática, clasificación, etiología, manifestaciones clínicas, epidemiología y diagnóstico combinados con "cardiopatía congénita". Se hicieron búsquedas en las bases de datos electrónicas MEDLINE (vía PubMed) y Scielo. El fondo bibliográfico de la OMS/OPS fue también consultado con la finalidad de obtener los informes sobre el tema objeto de revisión. La búsqueda no quedó restringida por fecha, idioma o país de origen de las publicaciones.

Criterios de selección

Todos los estudios primarios o revisiones bibliográficas en los que las cardiopatías congénitas fueron el centro de atención fueron considerados.

Recopilación y análisis de datos

La información fue resumida utilizando el paquete de programas Microsoft Office, versión 2007.

DISCUSIÓN

Concepto

Las cardiopatías congénitas (CC) constituyen defectos estructurales y/o funcionales del corazón y los grandes vasos, como consecuencia de un error en la embriogénesis de estas estructuras.³ Se producen como resultado de alteraciones en el desarrollo embrionario del corazón, sobre todo entre la tercera y décima semanas de gestación.⁵

Período crítico del desarrollo embrionario cardíaco

El proceso de formación de las estructuras cardíacas definitivas es complejo. Se inicia alrededor de la tercera semana de vida intrauterina y finaliza posteriormente al nacimiento. El período vulnerable para el desarrollo de una malformación del corazón fetal, comienza a los 14 días de la concepción, y se puede extender hasta los 60 días.¹⁷

Gran parte del desarrollo cardíaco ocurre entre la segunda y octava semanas de la vida embrionaria, y consiste en una serie compleja de transformaciones. Entre la segunda y tercera semanas, se forma un tubo cardíaco vertical, para constituir el bulbo arterial, el ventrículo primitivo, la aurícula primitiva y el seno venoso. En la quinta semana se forma el tronco arterioso, y el seno venoso forma dos astas, en las que desemboca gran cantidad de la sangre venosa, y se inicia la división interna mediante la formación de tabiques.¹⁸ Entre la sexta y octava semanas, un tabique divide el conducto atrioventricular común, y se forman las válvulas tricúspide y mitral. El conducto auricular se divide por el *septum primum*. Este tabique presenta dos orificios: el inferior u ostium primum, que desaparece, y el superior (futuro agujero oval). De las crestas endocárdicas, se desarrolla el tabique del bulbo arterial, y divide tronco arterioso en los troncos aórtico y pulmonar. Entre la sexta y octava semanas, se desarrollan las válvulas aórtica y pulmonar. En el mismo período, se desarrollan los vasos aferentes y eferentes del corazón. En la tercera semana, comienzan a formarse seis pares de arcos aórticos. El tercero, cuarto y sexto arcos participan en el desarrollo de los vasos permanentes, y los otros desaparecen. El tercer arco forma la porción ascendente de la aorta. El cuarto arco derecho forma el tronco braquiocefálico y la primera porción de la arteria subclavia derecha. Las arterias pulmonares se forman por el sexto par de arcos. El lado derecho del sexto arco (arteria pulmonar derecha) se separa de la aorta, mientras que el izquierdo continúa unido para establecer la comunicación entre la arteria pulmonar izquierda y la aorta (conducto arterioso). El asta izquierda pierde sus conexiones y se transforma en el seno coronario. El asta

derecha forma las porciones terminales de las venas cavas inferior y superior. En la octava semana embrionaria, la forma externa del corazón, la estructura interna y el sistema vascular están completos. Pueden producirse errores del desarrollo entre la segunda y la octava semanas, por eso la importancia de la valoración de la exposición a riesgos en esta etapa del embarazo, para realizar un correcto diagnóstico prenatal.¹⁹

Fisiopatología

La mayoría de las lesiones cardíacas congénitas son más tolerables durante la vida fetal. Cuando se elimina la circulación materna y el sistema cardiovascular del recién nacido se hace independiente, (con oxigenación dependiente de los pulmones, y no de la placenta) se pone de manifiesto el impacto de un trastorno anatómico y después hemodinámico. (20) Algunas cardiopatías se manifiestan poco después de nacer, otras, sin embargo, no se manifiestan hasta la edad adulta.¹⁷

Después de nacer, al excluir la placenta (territorio de baja resistencia), se inicia el cierre del ductus venoso. Al expandir los pulmones, aumenta la circulación de la arteria pulmonar disminuyendo el flujo por el ductus arterioso (DAP), aumenta el retorno venoso pulmonar y la presión en aurícula izquierda cerrando el foramen oval (FO), hay mayor llegada de sangre a ventrículo izquierdo aumentando el flujo de la aorta y se invierte el shunt ductal de izquierda a derecha.²⁰

Las cardiopatías ductus dependientes para mantener flujo pulmonar se hacen más cianóticas en la medida que se cierra el DAP. Las que necesitan DAP para mantener flujo sistémico a veces no manifiestan signos como disminución de pulso o de PA hasta que se cierra el DAP y pueden debutar con shock cardiogénico. La TGA, al tener circulaciones en paralelo que mantienen separadas la circulación pulmonar (oxigenada) de la sistémica (no oxigenada) es absolutamente ductus dependiente para sobrevivir y manifestará cianosis mas precozmente, también requerirá el FO como sitio de mezcla. También el FOP es indispensable en aquellas cardiopatías con obstrucción de válvulas AV en que alguna de las aurículas necesita descomprimirse.²¹

Cuadro clínico y clasificación

No pocas veces, y tan precoz como en las primeras 24 horas de vida extrauterina, una CC puede ponerse de manifiesto clínicamente con cianosis y/o insuficiencia cardíaca congestiva (ICC) lo que evidencia un defecto grave con peligro inminente para la vida. En esos momentos lo que se impone es efectuar un diagnóstico correcto para tomar una conducta apropiada que al menos mantenga con vida al neonato y desde ya, de ser posible, darle una solución con calidad, paliativa o definitiva, pero que garantice su existencia.²²

Al plantearse una sospecha diagnóstica de cardiopatía congénita en un recién nacido debe tenerse en cuenta su dificultad ya que las manifestaciones cardíacas puede simular a la de otros órganos o patologías, especialmente a la pulmonar y a la infecciosa. Una correcta valoración de la historia clínica y de los antecedentes familiares y obstétricos puede ser de gran ayuda para identificar situaciones de riesgo de cardiopatía y de la misma manera una exploración física neonatal minuciosa puede evidenciar además de las alteraciones clínicas rasgos fenotípicos sugestivos de cuadros sindrómicos, con o sin cromosomopatía, con mayor riesgo de cardiopatía.²³

El estudio inicial de una posible cardiopatía congénita lleva consigo una estrategia sistemática con tres ejes principales. Primero, las cardiopatías congénitas deben dividirse en dos grupos principales basados en la presencia, o no, de cianosis, que puede determinarse por medio de la exploración física con la ayuda de un pulsioxímetro. Segundo, estos dos grupos se pueden subdividir según si la radiografía de tórax muestra signos de aumento o reducción del flujo pulmonar o flujo pulmonar normal. Por último, el electrocardiograma puede utilizarse para determinar si existe hipertrofia ventricular izquierda, derecha o biventricular. Las características de los ruidos cardíacos y la presencia y características de cualquier soplo permiten reducir todavía más el diagnóstico diferencial. La ecocardiografía, la TC o la RM o el cateterismo confirman el diagnóstico final.

Las cardiopatías congénitas acianóticas se pueden clasificar de acuerdo con la sobrecarga fisiológica que imponen al corazón. Aunque muchas cardiopatías congénitas inducen más de una alteración fisiológica, es útil centrarse en la sobrecarga anormal primaria con vistas a la clasificación. Las cardiopatías más frecuentes son aquellas que producen una sobrecarga de volumen, y dentro de ellas las más frecuentes son los cortocircuitos de izquierda a derecha. Las regurgitaciones de las válvulas auriculoventriculares (AV) y algunas miocardiopatías son otras causas de sobrecarga de volumen. El segundo tipo más frecuente de cardiopatía son las que producen sobrecarga de presión, que suelen estar producidas por la obstrucción del tracto de salida de los ventrículos (p. ej., estenosis de las válvulas aórtica o pulmonar) o estrechamiento de uno de los grandes vasos (coartación de la aorta). La radiografía de tórax y el electrocardiograma son herramientas útiles que permiten diferenciar entre estos principales tipos de cardiopatías productoras de sobrecarga de volumen o de presión.

Las cardiopatías congénitas cianóticas se puede subdividir a su vez en función de la fisiopatología: si el flujo sanguíneo pulmonar se encuentra reducido (tetralogía de Fallot, atresia pulmonar con tabique íntegro, atresia tricuspídea, retorno venoso pulmonar anómalo total con obstrucción) o aumentado (transposición de los grandes vasos, ventrículo único, tronco arterioso, retorno venoso pulmonar anómalo total sin obstrucción). La radiografía de tórax es una valiosa herramienta para realizar el diagnóstico diferencial inicial entre estas dos categorías.²⁴

Clasificación propuesta en el libro de Autores Cubanos Pediatría tomo 6 que constituye parte de la bibliografía básica de la especialidad, donde se dividen en:²⁵

Cardiopatías congénitas acianóticas

- Con flujo pulmonar normal:
- Estenosis aórtica
- Coartación de la aorta.
- Con flujo pulmonar disminuido:
- Estenosis Pulmonar.
- Con flujo pulmonar aumentado:
- Comunicación interventricular (CIV)
- Persistencia del conducto arterioso. (PCA)
- Defectos de septación auriculoventricular. (DSAV)
- Comunicación interauricular. (CIA)
- Ventana aortopulmonar.
- Drenaje anómalo parcial de venas pulmonares. (DAPVP)

Cardiopatías Congénitas Cianóticas

- Con flujo pulmonar disminuido y corazón de tamaño normal:
 - Tetralogía de Fallot.
 - Atresia tricuspídea.
 - Atresia de la válvula pulmonar.
- Con flujo pulmonar aumentado y cardiomegalia:
 - Transposición de las grandes arterias. (TGA)
 - Drenaje anómalo total de venas pulmonares. (DATVP)
 - Tronco común tipos I, II Y III. (TC)
 - Síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo. (SHCI)
 - Corazón hemodinámicamente univentricular si no se asocia estenosis de la válvula pulmonar.
- Con flujo pulmonar disminuido y cardiomegalia:
 - Trilogía de Fallot. (estenosis pulmonar y comunicación interauricular)
 - Enfermedad de Ebstein.
 - Insuficiencia tricuspídea congénita.

Existen otras clasificaciones que pueden ser consideradas, por ejemplo, la que clasifica las cardiopatías congénitas en críticas, potencialmente críticas y no críticas. El registro cubano de malformaciones congénitas las clasifica en simples y complejas.

En la valoración de las cardiopatías lo importante es orientarse en relación con el grupo de estas afecciones que presentan caracteres comunes, para, en fase ulterior, llegar al diagnóstico más preciso con el auxilio de las investigaciones complementarias.²⁶

(Sin cianosis y flujo pulmonar normal).

En este conjunto de cardiopatías, la única alteración hemodinámica es el obstáculo (estenosis) al flujo de salida del ventrículo izquierdo. La severidad de la cardiopatía dependerá del grado de estenosis y se identifican en general por: presencia de soplo orgánico y signos de intolerancia (disnea, fatigas, a veces signos de insuficiencia cardíaca).

(Sin cianosis y flujo pulmonar disminuido).

Agrupar las cardiopatías con obstrucción al flujo de la sangre a los pulmones: Presencia de soplo orgánico y signos de intolerancia (disnea, fatigas o síncope).

(Sin cianosis y flujo pulmonar aumentado)

Agrupar las cardiopatías más frecuentes que se ven en la práctica pediátrica. Desde el punto de vista hemodinámico, existe una comunicación o cortocircuito entre las 2 circulaciones, que va de izquierda a derecha siguiendo un gradiente de presión. La comunicación puede estar al nivel auricular (CIA), ventricular (CIV), aurículo-ventricular (DSAV) o aórtico-pulmonar (PCA o ventana aortopulmonar). En todos los casos ocurre aumento del flujo pulmonar. Cuando el flujo pulmonar aumentado duplica o más el flujo sistémico, se dice que existe repercusión hemodinámica; ello da lugar a una disminución del espacio libre alveolar, así como a edema intersticial y de la pared, lo que origina disminución de la elasticidad pulmonar y se manifiesta de manera clínica por polipnea. Como consecuencia también del edema intersticial del tabique alveolar, la actividad fagocítica de macrófagos se encuentra comprometida y eso facilita las

infecciones respiratorias repetidas, tan frecuentes en estos pacientes. El agobio respiratorio muchas veces interfiere la alimentación; estos 3 factores determinan la desnutrición que a menudo presentan estos niños.

(Cardiopatías cianóticas con flujo pulmonar disminuido y corazón de tamaño normal).

Este grupo de cardiopatías cianóticas es el más frecuente y se caracteriza fundamentalmente, como se ha enunciado, por la presencia de cianosis, flujo pulmonar disminuido y corazón de tamaño normal o pequeño. Además, debido a la hipoxia mantenida, estos niños presentan limitación física, retraso pondoestatural y, en ocasiones, psicomotor, "dedos en palillo de tambor" y "uñas en vidrio de reloj" (estos 2 últimos signos se conocen con el nombre de hipocratismo digital). Son frecuentes las llamadas crisis hipóxicas (en la tetralogía de Fallot) o crisis de hipoxemia profunda (en la atresia tricuspídea con asociación de estenosis o atresia de la válvula pulmonar). Ambas situaciones críticas son episodios de disnea paroxística con incremento de la cianosis, taquicardia e irritabilidad que pueden llegar a la convulsión, el edema cerebral y el paro cardíaco, característico en este grupo, sobre todo en la tetralogía de Fallot, la adopción de posiciones determinadas como el encucillamiento y la posición genupectoral (esta última en el lecho) que tienden a mejorar el flujo pulmonar, al incrementar el retorno venoso sistémico y las resistencias arteriales periféricas. En casos muy aislados pueden presentar excepcionalmente descompensación cardíaca.

(Cardiopatías cianóticas con flujo pulmonar aumentado y cardiomegalia). Presenta características opuestas al grupo anterior. Existe cardiomegalia con flujo pulmonar aumentado, pero son frecuentes la insuficiencia cardíaca congestiva y los episodios de infecciones respiratorias repetidas. En general, no se observan crisis hipóxicas o hipoxémicas ni tampoco encucillamiento.

(Cardiopatías cianóticas con flujo pulmonar disminuido y cardiomegalia).

Se encuentran cardiopatías que poseen algún elemento común con las anteriores. Existe cardiomegalia, pero con flujo pulmonar disminuido. La cianosis puede ser intensa y es frecuente el hipocratismo digital. No se presentan crisis de hipoxia o hipoxémicas, pero es frecuente la insuficiencia cardíaca.

Etiología

El diagnóstico de un defecto congénito tiene un enorme impacto sobre la pareja y la comunidad, por tales razones toda la política de salud en este campo debe estar encaminada a lograr la prevención primaria o de ocurrencia, cuyo objetivo es evitar los factores de riesgo o determinantes.³

Las cardiopatías congénitas tienen una génesis multifactorial en un 90 %. Existen evidencias de que la herencia desempeña un papel decisivo en un 8% de los afectados y los teratógenos están involucrados en solo del uno al 2% de ellos; es decir, existe una predisposición hereditaria, dada por varios genes afectados más un desencadenador ambiental, que al actuar sobre un individuo susceptible favorece la expresión del genoma dañado.²⁷

Causas genéticas

Entre los factores genéticos la mayoría son multifactoriales (85-90%), también se presentan cromosomopatías numéricas y estructurales (5-8%), cambios monogénicos (3-5%) y mitocondriales y síndromes de genes contiguos.^{28,29}

Los progresos (hibridación con fluorescencia, sondas génicas), han demostrado que defectos en el desarrollo de la línea media se asocian con alteraciones cardiológicas del cono y tronco arteriales, y muestran alteraciones genéticas con microdeleciones, como la 22q11.2. Respecto de las anomalías en la migración celular, se observó que las células de la cresta neural contribuían en la septación aortopulmonar y conotruncal de la misma forma que participan en el desarrollo de la cabeza y el cuello, por lo que las anomalías en estas células, producidas por agentes teratogénicos o causas genéticas, suelen producir defectos cardíacos y craneofaciales en el mismo individuo. El síndrome de Di George, el cual se acompaña de aplasia o hipoplasia de timo y glándulas paratiroides, se asocia con cardiopatías congénitas que están relacionadas al proceso de septación conotruncal, entre las cuales se encuentra la tetralogía de Fallot con una frecuencia menor al 2%, transposición de grandes arterias en un 1%, interrupción de arco aórtico en un 68% y tronco arterioso en un 33%. En un trabajo muy importante se estudiaron 931 pacientes con malformaciones cardiovasculares y se encontró que 87 pacientes de 95 con Síndrome de Di George tenían delección del cromosoma 22q11.^{28,30}

Igualmente, el rasgo clínico de cardiopatía congénita del síndrome de Down se ha correlacionado con la región cromosómica DSR, que corresponde al segmento específico del cromosoma 21 de la banda 21q22.2-q22.3. El fallo de la fusión de los cojinetes endocárdicos durante el desarrollo embrionario del corazón, que causa la malformación conocida como canal atrio-ventricular común, podría estar relacionado con un aumento de la adhesividad de los fibroblastos por alteración del colágeno VI, dependiente de genes situados en esa región del cromosoma 21. La región crítica para la cardiopatía podría estar relacionada con las subbandas 21q22.1-21q22.3. En secuencia coherente, experimentalmente se ha encontrado que proteínas de expresión genética, como las proteínas G clase q, juegan un papel crucial en el crecimiento y desarrollo cardíacos, tanto en condiciones fisiológicas como patológicas.^{4,27,29}

Otros trastornos estructurales son comunicación interauriculares tipo ostium secundum familiar con bloqueo cardíaco (factor de transcripción NKX2.5 en el cromosoma 5p35) y sin bloqueo cardíaco (factor de transcripción GATA4), el síndrome de Alagille (jagged1 en el cromosoma 20p12) y el síndrome de Williams (elastina en el cromosoma 7q11). Se han realizado grandes progresos, en el caso de la miocardiopatía hipertrófica se han implicado cerca de 200 mutaciones en 10 genes. Las mutaciones del gen de la cadena pesada de la B-miosina cardíaca (cromosoma 14q1) y del gen de la proteína C ligadora de la miosina (cromosoma 11q11) son las más frecuentes.³⁰

Síndrome de Down: comunicación interventricular perimembranosa, canal aurículo-ventricular, ductus arterioso, comunicación interauricular y Tetralogía de Fallot.

Trisomía 18: más del 90% presenta un defecto septal ventricular, displasia nodular polivalvular y Tetralogía de Fallot.

Trisomía 13: defectos septales auriculares y ventriculares, tetralogía de Fallot y displasia nodular valvular.

Síndrome de Turner: válvula aórtica bicúspide (50%), coartación aórtica (15-20%), estenosis válvula aórtica e hipoplasia de ventrículo izquierdo.

Síndrome de Di George (SDG): anomalías del arco aórtico (arco aórtico a derecha, doble o interrupción del arco aórtico tipo B), comunicación interventricular mal alineada, atresia o estenosis pulmonar, tetralogía de Fallot y tronco arterioso.

Espectro Óculo-Aurículo-Vertebral o Síndrome de Goldenhar: defectos septales ventriculares, ductus arterioso persistente, tetralogía de Fallot y coartación aórtica.

Síndrome de Noonan: la estenosis de la válvula pulmonar, asociada a una válvula pulmonar displásica es la cardiopatía más común.

Síndrome de Williams: estenosis supravalvular aórtica, le sigue en frecuencia la estenosis de las arterias pulmonares periféricas.

Síndrome Holt-Oram: las comunicaciones interauriculares asociadas o no a comunicaciones interventriculares son las más comunes.

Síndrome de Alagille (Displasia Arteriohepática): estenosis de las arterias pulmonares, comunicaciones interventriculares, interauriculares y ductus arterioso persistente.

Asociación de CHARGE: la tetralogía de Fallot y las comunicaciones aurículo-ventriculares son los defectos cianóticos más comunes.

Asociación de VACTER: las anomalías cardíacas pueden ser de cualquier tipo y severidad, y suelen ser la causa de mal incremento pondoestatural.

Síndrome Cornelia de Lange: alrededor de un tercio de ellos presenta malformaciones cardíacas, siendo las más frecuentes las comunicaciones interventriculares.

Síndrome Fetal Alcohólico: los defectos septales son los más frecuentes.³¹

Como se ha señalado, es importante establecer si es que existe un patrón de malformaciones múltiples en un niño con cardiopatía congénita. El reconocimiento de un síndrome específico será útil para sugerir cuál es la lesión cardíaca más probable, buscar otras malformaciones, conocer la historia natural, pronóstico y es vital para el consejo genético.

Otros factores de riesgo genético

Los antecedentes de cromosomopatías, los antecedentes de anomalías extracardíacas y la consanguinidad parental. Si hay antecedentes familiares de cardiopatía, generalmente se trata de la misma, aunque puede presentarse con diferente grado de severidad. La aracnodactilia se asocia frecuentemente a la CIA y a la necrosis quística de la aorta. La polisindactilia y la sindactilia se asocian a la CIV y a la tetralogía de fallot. El hipertelorismo se asocia a la trilogía de fallot.

Causas ambientales y cardiopatías congénitas

Entre los factores ambientales, también múltiples, se citan:

Factores biológicos: edad materna avanzada y madre adolescente, edad paterna avanzada, enfermedades maternas infecciosas en el primer trimestre del embarazo -virales: rubeola, citomegalovirus, sarampión, influenza, coxsackie B y otras virosis inespecíficas; bacterianas (no se conoce bien si las infecciones bacterianas se asocian de alguna forma con las CC, algunos autores la relacionan) y parasitarias (toxoplasmosis), enfermedades maternas no infecciosas -diabetes mellitus (el hijo de madre diabética presenta ocho veces más riesgo de cardiopatías congénitas), que se asocia con mayor frecuencia a CIV y miocardiopatía hipertrófica-, incompatibilidad sanguínea materno-fetal (Rh/ABO), asma bronquial, epilepsia, colagenosis, hipertensión arterial crónica, alteraciones de la tiroides, anemia, antecedentes de aborto, malnutrición materna (bajo peso y sobrepeso) e infertilidad (no está claramente demostrada su relación con las CC; no obstante, se informa en algunos trabajos).

Factores químicos: exposición a sustancias químicas o metales tóxicos y a drogas y teratógenos: anticonvulsivantes, ácido retinoico, litio, alcohol, ácido valproico, esteroideo dependiente, propiltiuracilo, fenitoína, progesterona, warfarina, hipervitaminosis, levotiroxina, ácido acetil salicílico, indometacina, antibióticos, antihipertensivos, clomifeno, tabletas anticonceptivas y anestesia.

Factores físicos: radiaciones, hipertermia, gestación múltiple y dispositivo intrauterino (DIU).

Factores de riesgo por hábitos tóxicos: hábito de fumar, ingestión de bebidas alcohólicas y hábito de tomar café.

Ejemplos de síndromes del ambiente prenatal que cursan con cardiopatías congénitas: síndrome fetal alcohólico (se asocia con defectos septales), embriopatía por ácido retinoico (defectos conotruncales, TGV, tetralogía de Fallot, doble emergencia del ventrículo derecho -DEVD- y tronco arterioso común) e ingestión de litio (enfermedad de Ebstein).³²

Diagnóstico prenatal

El método más efectivo para su diagnóstico es la ecocardiografía. El pronóstico perinatal de las formas críticas mejora, si su diagnóstico es efectuado durante el período antenatal.^{33,34} Las CC han existido y existirán siempre, pero la frecuencia puede mitigarse a través del asesoramiento genético y la educación sanitaria masiva preconcepcional a las mujeres sanas y más susceptibles, en particular a las adolescentes.³⁵ En Cuba, como una estrategia del Ministerio de Salud Pública se lleva a cabo el diagnóstico prenatal de malformaciones a través de la ultrasonografía, por lo que se ha logrado una reducción de los nacimientos que presentan algunos de estos defectos. Se ha logrado aumentar la habilidad para proporcionar mejor consejo genético, que permite a las parejas debidamente asesoradas optar por la interrupción de la gestación si así lo desean de acuerdo a sus criterios personales, culturales, religiosos o sociales, ante aquellas CC incompatibles con la vida o de difícil pronóstico sobre la calidad de vida del futuro bebé.

En un inicio, la visualización del órgano fue incluida dentro del Ultrasonido (US) de pesquaje de malformaciones, otorgándosele una extraordinaria sensibilidad diagnóstica a la vista de las cuatro cámaras cardíacas fetales por parte del American College of Obstetrics and Gynecology, que la consideraba el instrumento de la investigación. Otros consideran las vistas de los tractos de salida de los ventrículos, una pieza clave en el diagnóstico de tales problemas, a tal punto que la sensibilidad alcanza entre un 78 % a un 80 %, cuando se combinan ambas vistas contra solo un 50 % del 4 cámaras anormal, como señala este último autor.^{35,36} Llama la atención en los últimos años, el valor predictivo que ha tomado el estudio de la traslucencia nucal en etapas tempranas del embarazo como marcador ultrasonográfico indirecto del primer trimestre. En nuestro país, el programa de Diagnóstico Prenatal de Cardiopatías Congénitas comienza a llevarse a cabo en La Habana a finales de los años 80 por los profesores Savío y Oliva, y en la provincia de Matanzas desde finales del 90 y así se ha mantenido hasta la actualidad.^{17,37}

En los últimos cinco años los progresos en Genética y Biología molecular relacionados con las cardiopatías congénitas han sido espectaculares debido a los adelantos técnicos producidos en la secuenciación del genoma humano. La aproximación molecular al origen de las CC ha conducido a una modificación de conceptos del desarrollo del corazón embrionario, así como a un mejor análisis de las formas familiares y los riesgos de recurrencia. Los avances recientes de la genética molecular permiten identificar pronto las alteraciones cromosómicas específicas asociadas a la gran parte de las lesiones. Se prevén nuevos avances en la Genética molecular, el diagnóstico molecular y las tecnologías transgénicas y de células madres, así como las previsiones futuras en estos campos, tanto en la investigación como en las aplicaciones clínicas, llamada la nueva era de la genómica.³⁸

Diagnóstico por la imagen

Los avances y las novedades en el campo del diagnóstico por la imagen en las CC se refieren, sobre todo, a la ecocardiografía tridimensional (3D), la resonancia magnética nuclear y la tomografía axial computadorizada.³⁹ La aparición en la escena clínica de la ecocardiografía 3D en tiempo real ha dado lugar a diferentes trabajos que valoran la fiabilidad del método desde el feto hasta el adulto. La resonancia magnética tiene importantes ventajas para evaluar las CC pues no requiere radiación ionizante y la tomografía axial computadorizada por su rápida adquisición de imágenes y la capacidad de obtener gran volumen de datos. La ecocardiografía transesofágica, nos sirve para controlar la función ventricular de los pacientes en los procedimientos quirúrgicos complejos, permitiendo valorar el resultado de la cirugía cardíaca.³⁹

El desarrollo de técnicas quirúrgicas y procedimientos terapéuticos para tratar cualquier tipo de cardiopatía congénita no asociada a anomalías cromosómicas o sistémicas inviables ha permitido en Cuba y en el mundo desarrollado, que no sólo cardiopatías congénitas simples, como la comunicación interauricular, la comunicación interventricular, el ductus arterioso, la valvulopatía aórtica bicúspide o la coartación aórtica sean tratadas médicamente o corregidas con cirugía, asegurando alcanzar la vida adulta, sino que la mayoría de los niños con cardiopatías congénitas complejas y serias, como la tetralogía de Fallot, el canal atrioventricular común, la transposición de grandes vasos o el ventrículo único, alcancen un estado "modificado" por las intervenciones realizadas durante la edad pediátrica. En ambos casos, la mejoría alcanzada no resta la naturaleza crónica y de por vida de las CC.⁶

CONCLUSIONES

Las cardiopatías congénitas poseen una amplia representación de síntomas y signos en la edad pediátrica. Las complicaciones que se derivan de las mismas pueden tener una grave repercusión con consecuencias fatales, por lo que la piedra angular radica en el diagnóstico precoz y oportuno, principalmente en la etapa prenatal. Se preconiza la importancia de actuar sobre los factores etiológicos y desencadenantes en la etapa preconcepcional, aunque el 90% de estos tiene una etiología desconocida y se han presentado enfermos hijos de madres sin factores de riesgo, por lo que el ecocardiograma fetal deviene en una prioridad. Se han producido importantes avances en el diagnóstico por imágenes de las cardiopatías congénitas. Teniendo en cuenta la complejidad de su etiopatogenia se considera que en los próximos años los avances no solo deben estar encaminados a la búsqueda de factores asociados a su etiología y orientados a su prevención, sino también al tratamiento prenatal, que debe intensificarse con la intervención quirúrgica cardíaca en el feto, la cardiología intervencionista y la cirugía cardíaca con mayores impactos terapéuticos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Navarro Ruiz M, Herrera Martínez M. Mortalidad infantil por cardiopatías congénitas en un periodo de nueve años en Villa Clara. *Medicent Electrón* [Internet]. 2013 [citado 3 May 2017]; 17(1). Disponible en: <http://medicentroajs.vcl.sld.cu/index.php/medicentro/article/view/1428>
- 2- Navarro RM. Estudio clínico epidemiológico y etiopatogénico de las cardiopatías congénitas. Santa Clara: Hospital Gineco Obstétrico Universitario Mariana Grajales; 2013.
- 3- López BL, Fernández PZ, García GC. Factores de riesgo prenatales relacionados con la aparición de las cardiopatías congénitas. *Rev Cubana Obstet Ginecol* [Internet]. 2012 [citado 3 May 2017]; 38(3). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2012000300004
- 4- Pedroso FE. *Cardiopediatría comunitaria: Nuevo enfoque de la atención cardiológica en Camagüey* [TESIS]. Camagüey: Hospital Pediátrico Universitario Dr. Eduardo Agramonte Piña; 2008.
- 5- Sarmiento PY, Navarro ÁMD, Milián CRI. Caracterización clínica y epidemiológica de las cardiopatías congénitas. *Rev Ciencias Médicas* [Internet]. 2013 [citado 3 May 2017]; 17(2): Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942013000200006&lng=es&nrm=iso

- 6- Medina Martin AR, Pérez Piñero MA, Rodríguez Borrego BJ, et al. Comportamiento clínico epidemiológico de las cardiopatías congénitas en el primer año de vida. *Gac Méd Espirit* [Internet]. 2014 Ago [citado 27 Jun 2018]; 16(2):31-40. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1608-89212014000200005&lng=es
- 7- Sánchez Dione J, Ferreiro Rodríguez A, Llamas Paneque A, et al. Comportamiento clínico epidemiológico de los defectos congénitos en La Habana. *Rev Cubana Pediatr* [Internet]. 2016 Mar [citado 27 Jun 2018]; 88(1): Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312016000100005&lng=es
- 8- Pino Armijo P, Valdés Valenzuela CG, Fajuri Moyano P, et al. Propuesta de un programa educativo para padres de niños con cardiopatías congénitas. *Arch Argent Pediatr* [Internet]. 2014 [citado 27 Jun 2018]; 112(5). Disponible en: <http://www.scielo.org.ar/pdf/aap/v112n5/v112n5a11.pdf>
- 9- Benavides-Lara A, Faerron Ángel JE, Umaña Solís L, et al. Epidemiología y registro de las cardiopatías congénitas en Costa Rica. *Rev Panam Salud Pública* [Internet]. 2011 [citado 27 Jun 2018]; 30(1): 31–8. Disponible en: <https://www.scielosp.org/pdf/rpsp/v30n1/v30n1a05.pdf>
- 10- Burch M, Dedieu N. Anuario 2012: Cardiopatías Congénitas. Las Revistas de las Sociedades Nacionales presentan una selección de las investigaciones que han impulsados avances recientes en cardiología clínica. *Cor Salud* [Internet]. 2013 [citado 27 Jun 2018]; 5(1). Disponible en: <http://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=52578>
- 11- Subirana T, Oliverb J, Sáezc JM. Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas: del feto al adulto. *Rev Esp Cardiol* [Internet]. 2012 [citado 27 Jun 2018]; 65(Supl 1): 50-58. Disponible en: <http://www.revespcardiol.org/es/cardiologia-pediatrica-cardiopatias-congenitas-del/articulo/90093460/>
- 12- Uribe Rivera A. Características epidemiológicas y clínicas de las cardiopatías congénitas en menores de 5 años del Hospital Almanzor Aguinaga Asenso. Enero-Diciembre 2012. *Horiz Med* [Internet]. 2015 [citado 27 Jun 2018]; 15(1): 49-56. Disponible en: <http://www.horizontemedicina.usmp.edu.pe/index.php/horizontemed/article/view/147/0>
- 13- Michael Burch M, Dedieu N. Cardiopatías congénitas. *Rev Urug Cardiol* [Internet]. 2013 [citado 27 Jun 2018]; 28: (2)235-46. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-04202013000200013
- 14- Vega RT, González OG, Llanes CMC. Morbilidad y mortalidad por cardiopatías congénitas en lactantes. Villa Clara, años 2006-2010. *Acta Médica del Centro* [Internet]. 2011 [citado 5 May 2017]; 5(4). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30432013000100005

- 15- Blanco Pereira ME, Russinyoll Fonte G, Balceiro Batista L, et al. Prevalencia de riesgo materno y asociación con cardiopatía congénita en la descendencia. Municipio Matanzas 2000-2004. Rev Méd Electrónica [Internet]. 2006 [citado 4 Jul 2009]; 28(3). Disponible en: <http://www.revmatanzas.sld.cu/.../tema07.htm>
- 16- Valentín Rodríguez A. Caracterización de las cardiopatías congénitas en la provincia de Matanzas. Estudio de doce años [Tesis]. Matanzas: Universidad de Ciencias Médicas Juan Guiteras Gener; 2016.
- 17- Vega GE, Rodríguez VL, Gálvez MV. Incidencia y tratamiento de las cardiopatías congénitas en San Miguel del Padrón. Rev Cubana Med Gen Integr [Internet]. 2012 [citado 5 May 2017]; 28(3). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252012000300002
- 18- Sadler TW. Embriología médica Lagman Con orientación clínica. 8va ed. La Habana: Médica Panamericana; 1977.
- 19- Monroy-Muñoz I. Cambiando el paradigma en las cardiopatías congénitas: de la anatomía a la etiología molecular. Gaceta Médica de México [Internet]. 2013 [citado 5 May 2017]; 149:212-9. Disponible en: https://www.anmm.org.mx/GMM/2013/n2/GMM_149_2013_2_212-219.pdf
- 20- Antonio Madrid I. Cardiopatías Congénitas. Revista Gastrohnutp [Internet]. 2013 [citado 5 May 2017]; 15(1):S56-S72. Disponible en: <http://bibliotecadigital.univalle.edu.co/bitstream/10893/5997/1/16%20cardiopatias.pdf>
- 21- Fonseca-Sánchez LA, Bobadilla-Chávez JJ. Abordaje del niño con sospecha de cardiopatía congénita. Rev Mexicana de Pediatría [Internet]. 2015 [citado 5 May 2017]; 82(3):104-13. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2015/sp153f.pdf>
- 22- De la Paz Muñoz PA, Fariñas González M, Medina Domínguez R. Prevención y manejo de las cardiopatías congénitas en el recién nacido. Rev Méd Electrónica [Internet]. 2008 [citado 23 abril 2017]; 30(3). Disponible en: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20médica/ano%202008/vol3%202008/tema10.htm>
- 23- Marantza P, Sáenz Tejeira MM, Peña G. Mortalidad fetal y neonatal en pacientes con cardiopatías congénitas aisladas y asociadas a anomalías extracardíacas. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2013 [citado 29 abril 2017]; 111(5):418-22. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/pdf/aap/v111n5/es_v111n5a10.pdf
- 24- Nelson A. Tratado de Pediatría. España: Elsevier; 2013.
- 25- Colectivo de autores. Pediatría Tomo VI. 2da ed. Cap. 23. La Habana: Ciencias Médicas; 2011. p. 2241-95.
- 26- Colectivo de autores. Pediatría Diagnóstico y Tratamiento. 3ra ed. Cap. 10. La Habana: Ciencias Médicas; 2016. p.157-66.

- 27- Cruz Hernández M. Nuevo Tratado de Pediatría. Barcelona: Editorial Elsevier; 2013.
- 28- Lazzarin O. Cardiopatías congénitas: Origen y alteraciones del desarrollo desde un punto de vista quirúrgico. Rev española de Pediatría [Internet]. 2012 [citado 29 abril 2017]; 16(2). Disponible en:
http://www.clinicapediatrica.fcm.unc.edu.ar/biblioteca/revisiones_monografias/revisiones/revision%20-%20cardiopatas%20congenitas%20-%20Lazzarin%20Omar.pdf
- 29- Mayorga HC, Rodríguez AJG, Enríquez GG. Cardiopatías congénitas: diagnóstico prenatal y seguimiento. Rev Chilena Obstetricia Ginecología [Internet]. 2013 [citado 29 abril 2017]; 78(5): 349–56. Disponible en:
https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?pid=S0717-75262013000500004&script=sci_arttext
- 30- Rodríguez JM. Frecuencia de Cardiopatías Congénitas en el Hospital General de Ecatepec. Toluca Estado de México: Universidad Autónoma de México; 2014.
- 31- Quesada Quesada T, Navarro Ruíz M. Cardiopatías congénitas hasta la etapa neonatal. Aspectos clínicos y epidemiológicos. Acta Médica del Centro [Internet]. 2014 [citado 3 de abril 2017]; 8(3). Disponible en:
<http://www.revactamedicacentro.sld.cu/index.php/amc/article/view/165/html>
- 32- López Baños L, Fernández Pérez Z, García Guevara C. Factores de riesgo prenatales relacionados con la aparición de las cardiopatías congénitas. Rev Cubana Obstet Ginecol [Internet]. 2012 [citado 3 de abril 2017]; 38(3). Disponible en:
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2012000300004
- 33- García Hernández RA, Castro Arca AM, Ramos Emperador C. Síndrome de Eisenmenger. Presentación de un caso. Rev Ciencias Médicas La Habana. [Internet] 2014 [citado 3 de abril 2017]; 20(3). Disponible en:
<http://revcmhabana.sld.cu/index.php/rcmh/article/view/668/1119>
- 34- Bozán Frómata I, León Márquez C, Díaz Melián M. Comportamiento de los defectos congénitos en el municipio de Cabaiguán. Año 2006-2011. Gaceta Médica Espirituana [Internet]. 2012 [citado 3 de abril 2017]; 47(3). Disponible en:
[http://bvs.sld.cu/revistas/gme/pub/vol.14.\(3\)_05/p5.html](http://bvs.sld.cu/revistas/gme/pub/vol.14.(3)_05/p5.html)
- 35- De la Paz Muñoz PA, Fariñas González M, Medina Domínguez R. Análisis del comportamiento del diagnóstico prenatal en cardiopatías congénitas en la provincia de Matanzas. Estudio de 18 años. (1990-2007). Rev Méd Electrón [Internet] 2008 [citado 20 jul2014]; 30(3). Disponible en:
<http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20médica/año%202008/vol3%202008/tema7.htm>
- 36- García Guevara C, Arencibia Faife J, Hernández Martínez Y. Valor de la vista ecocardiográfica de los tres vasos en el pesquisaje de cardiopatías congénitas. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2010 [citado 27 Abr 2017]; 4(1). Disponible en:
<http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v4n1/rgc020110.pdf>

37- Muner-Hernando M, Mar Gil-Mira, Zapardiel I. Avances en el diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas. Ginecol Obstet Mex [Internet]. 2013 [citado 27 Abr 2017]; 81(6):334-44. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=42444>

38- Oliva Rodríguez J. Ultrasonografía diagnóstica, obstétrica y ginecológica. La Habana: Ciencias Médicas; 2010.

39- Serrano Ricardo G, González Morejón A. Fundamentos éticos del método clínico y la ecocardiografía transtorácica en niños con cardiopatías congénitas. Rev Hum Med [Internet]. 2015 [citado 27 Abr 2017]; 15(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-81202015000200002

Recibido: 12/10/17
Aprobado: 27/6/18

Aymara Valentín Rodríguez. Hospital Pediátrico Eliseo Noel Caamaño. Matanzas. Calle Santa Isabel esquina Compostela. Matanzas. Correo electrónico: draaymara1989@gmail.com

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Valentín Rodríguez A. Cardiopatías congénitas en edad pediátrica, aspectos clínicos y epidemiológicos. Rev Méd Electrón [Internet]. 2018 Jul-Ago [citado: fecha de acceso]; 40(4). Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/2479/3971>