

¿Qué son las cardiopatías congénitas en el recién nacido?

Las cardiopatías congénitas en el recién nacido (CC) son malformaciones en la anatomía del corazón que se producen durante el desarrollo fetal, en una etapa muy temprana de la gestación (primer trimestre). Existen numerosos tipos de malformaciones cardíacas y diversas formas de clasificarlas. El modo y el momento de presentación son diferentes según el tipo de defecto, así el recién nacido afecto puede estar asintomático durante las primeras semanas o meses de vida o, por el contrario, presentar graves síntomas incompatibles con la vida tras el nacimiento. Siempre, ante un recién nacido con sospecha de CC, se tendrá que activar un protocolo urgente de diagnóstico debido a la potencial gravedad de la enfermedad.

En los últimos años la introducción de la ecocardiografía fetal, en la exploración prenatal, ha hecho evolucionar el diagnóstico de CC fetal, que ha pasado de ser una patología de difícil sospecha a ser una de las enfermedades mejor estudiadas y definidas a lo largo de la gestación. Gracias a este diagnóstico precoz tanto el obstetra, el neonatólogo como el cardiólogo pediátrico tienen las herramientas necesarias en el momento del nacimiento para abordar la patología y adelantarse a los problemas, mejorando no solo la mortalidad sino también la morbilidad asociada y las complicaciones quirúrgicas en caso de ser intervención.

Un problema frecuente

Anatómicamente, se puede encontrar una anomalía a nivel de cualquiera de las diferentes partes de las que consta el corazón: bien en alguna de sus cuatro cámaras cardíacas, bien a nivel de las válvulas que separan aurículas y ventrículos (derechos e izquierdos), o bien a nivel de alguna de las válvulas de salida del corazón. Por tanto, cada caso requiere un abordaje terapéutico diferente. (figura 1. Estructura de un corazón normal, cámaras y válvulas cardíacas).

De todo esto se deduce la gran variedad de CC que se pueden hallar y los diferentes síntomas al diagnóstico, y momento de presentación.

La frecuencia de cardiopatía congénita en el recién nacido es aproximadamente en 0.8-1 de cada 100 bebés. Se trata de un problema frecuente que, gracias al desarrollo creciente de los métodos de diagnóstico y sobre todo de tratamiento quirúrgico, tiene una solución alentadora. La supervivencia actualmente está alrededor del 85%, con unas expectativas de vida dentro de la normalidad en la mayoría de los casos.

No todas ellas son candidatas a tratamiento médico o quirúrgico, siendo muchas de ellas compatible con una vida normal con la ayuda de unos controles médicos estrictos y de las diferentes técnicas de diagnóstico (ecografías, electrocardiogramas, cateterismos u otras pruebas de función cardíaca) para saber cómo va el funcionamiento del corazón a lo largo del tiempo.

Sin embargo, ante cualquier neonato con síntomas y sospecha de cardiopatía congénita, debemos tener presente la potencial gravedad de las mismas sobre todo cuando existe la posibilidad de patología extra cardíaca asociada (20-30%) que agrava la situación (cromosomopatías). Las CC con clínica neonatal y dejadas a su evolución natural, tienen una mortalidad elevada, bien por tratarse de cardiopatías complejas o por presentarse de forma muy severa. Es fundamental un alto índice de sospecha para iniciar lo antes posible el tratamiento médico que, en la mayoría de los casos, se materializa en el paso intermedio de la cirugía.

La etiología se desconoce en la mayoría de las ocasiones. Alrededor de un 25-30% de los casos se asocian a anomalías cromosómicas visibles o micro deleciones (22q11). La casi totalidad de los mismos (alrededor del 70-80%) tiene un origen genético mendeliano o multifactorial. Entre el 2-3% pueden ser causadas por factores ambientales, bien sean enfermedades maternas o causadas por teratógenos. La identificación de estos teratógenos cardíacos es complicada, debido a la variabilidad del riesgo (que depende del momento y dosis de la exposición), así como a la certeza de la exposición. En el momento actual hay evidencias o sospechas importantes respecto a la asociación causal por exposición a algunos factores ambientales, en el periodo periconcepcional (3 meses antes y 3 meses después de la concepción), como en enfermedades maternas (diabetes, lupus), agentes físicos o químicos como el litio, fármacos o drogas como el ácido retinoico, la talidomida, anfetaminas o el alcohol.

TIPOS DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS EN EL RECIÉN NACIDO:

Existen numerosas maneras de clasificar las cardiopatías congénitas en el recién nacido, dependiendo a qué nivel esté afectando el corazón o en función de su modo de presentación.

Fisiopatológicamente, quizás por su facilidad de comprensión, se dividen entre: cianóticas y no cianóticas, según el modo de presentación en el recién nacido (con o sin cianosis, es decir con o sin disminución de la saturación de oxígeno en la sangre), y dentro de ellas, las subdividimos según su fisiopatología (tabla 1) (figura 2, esquema de algunas CC). Así entre las cardiopatías acianóticas se hallan las cardiopatías con cortocircuito de izquierda a derecha, (algo más del 50%), las cardiopatías obstructivas (izquierdas y derechas) y otras menos frecuentes como son las insuficiencias valvulares o las miocardiopatías. Entre las cianóticas están las que suponen una disminución del flujo pulmonar por obstrucción del corazón derecho, o bien en las que son consecuencia de la mezcla total de sangre oxigenada con no oxigenada, a través de cortocircuitos entre los flujos pulmonar y sistémico (cortocircuitos derecha-izquierda).

Modos de presentación

Tras el nacimiento se producen una serie de adaptaciones fisiológicas o transición de la vida fetal a la adulta en las primeras horas o días de vida, fundamentales sobre todo en el caso de padecer una CC. Entre estos cambios fisiológicos destacan el cierre en las primeras horas/días de vida del conducto arterioso que comunica las circulaciones pulmonar y sistémica, y la reducción de las resistencias vasculares pulmonares.

Existen CC ductus-dependientes, es decir, que necesitan permeable este conducto para poder abastecer el flujo a uno de las dos circulaciones (pulmonar o sistémica) por encontrarse una de ellas ausente/hipoplásica/obstruida.

Por este motivo algunos recién nacidos ya están cianóticos al nacimiento, o poco después, y ese es el síntoma clave que nos obliga a descartar en primer lugar la presencia de una cardiopatía severa. La transposición de grandes arterias, el drenaje venoso anómalo total, o la atresia pulmonar con septo interventricular íntegro se presentarían de este modo y precisarían de una actuación quirúrgica urgente, o al menos procurarun ductus arterioso abierto (mediante la administración de prostaglandinas iv) que, en la mayoría de ellas, es fundamental hasta que llegue la cirugía.

En otros recién nacidos podemos encontrarnos, en la exploración, un soplo sin síntomas

acompañantes, lo que nos debe de poner en alerta y hacer pensar en que unos días o semanas más tarde, (cuando la circulación de la vida adulta se establezca definitivamente, es decir, disminuyan por completo las resistencias vasculares pulmonares) se presenten los síntomas graves, incluso potencialmente fatales.

En este último supuesto se encuadraría el recién nacido aparentemente sano que es dado de alta y que, tras unas semanas, presenta síntomas de insuficiencia cardíaca congestiva, con dificultad respiratoria, escasa ganancia ponderal etc. Es el caso, por ejemplo, de un cortocircuito izquierda-derecha que, tras disminuir las resistencias vasculares derechas, presenta un shunt significativo a nivel del defecto, con la consecuente situación de insuficiencia cardíaca. Es posible encontrar también un shock cardiogénico tras unos días en el caso, por ejemplo, de la coartación de aorta que, tras el cierre del ductus en la primera semana de vida, se manifiesta con estos síntomas y la ausencia de pulsos periféricos en la parte inferior del cuerpo.

Métodos diagnósticos

Cuando existe la sospecha de cardiopatías congénitas en el recién nacido, es necesario comprobar el adecuado estado hemodinámico con la toma de tensión arterial y perfusión periférica, así como la medición de la saturación de oxígeno en sangre mediante pulsioximetría.

Para confirmar el diagnóstico será necesaria la realización de una ecocardiografía doppler color por parte de un cardiólogo pediátrico, así como completar el estudio con un ECG para descartar arritmias asociadas.

Una vez confirmado el diagnóstico se deberá valorar la mejor opción terapéutica que, dependiendo del defecto y del estado hemodinámico del paciente, será más o menos urgente.

Diagnóstico prenatal

La ecocardiografía fetal ha pasado a ser, en los últimos años, un área completa que permite, además del diagnóstico, afinar información sobre pronóstico y perfeccionar el manejo de los casos diagnosticados, incluso, a veces, seleccionando pacientes y dirigiendo un tratamiento intraútero.

Cada vez encontramos mayores tasas de detección por los centros hospitalarios, tasas en las que se incluyen algunos defectos sin repercusión hemodinámica.

La probabilidad de detectar un defecto cardíaco durante la vida fetal está relacionada, entre otros, con la experiencia del ecografista, las semanas de gestación, la posición del feto y el equipo utilizado. La detección prenatal tiene especial relevancia en las CC ductus-dependientes, donde un retraso en el diagnóstico puede tener como resultado un aumento de la mortalidad y morbilidad.

Ante un diagnóstico prenatal es imprescindible comunicar a los padres los síntomas que pueden o van a aparecer en el recién nacido, la necesidad o no de cirugía, el momento de la misma, y si fuese preciso programar o no un parto en un centro hospitalario terciario con cuidados intensivos y cirugía cardíaca (CC ductus-dependientes), así como la morbi-mortalidad a corto y largo plazo. El riesgo de aneuploidía es mayor del 30% en un feto con CC, por lo que se debe ofrecer también estudio de cariotipo fetal y estudio de microdelección 22q11 en los defectos conotruncales.

El examen ecocardiográfico avanzado propuesto por la International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG) en 2006 permite tasas de detección de anomalías cardíacas congénitas en centros de referencia de aproximadamente el 90%.

Alta tasa de éxito

Las CC son malformaciones en la estructura del corazón del recién nacido. Constituyen la causa principal de mortalidad por anomalías congénitas en lactantes, siendo ésta mortalidad distinta según la malformación que se presente.

Alrededor de un 25-30% se presentan en el contexto de síndromes malformativos o cromosomopatías.

Hoy en día las nuevas técnicas de cirugía, intervencionismo y diagnóstico nos permiten afrontar prácticamente todas las cardiopatías congénitas en el recién nacido con tasas de éxito muy importantes.

El diagnóstico prenatal hace posible cambiar el rumbo de la enfermedad, la intervención precoz o incluso intraútero ha sido uno de los grandes avances en este tema y ha mejorado tanto la supervivencia como la morbilidad asociada, cambiando radicalmente el pronóstico actual de ciertas cardiopatías.

Abreviaturas

CIV: comunicación interventricular.

CIA: comunicación interauricular.

ECG: electrocardiograma.

Cortesía: <https://fundacionsaludinfantil.org/>

[#CardiopatiasCongenitas](#) [#cardiopatias](#) [#DíaMundialDeLasCardiopatíasCongénitas](#)