

Cardiopatías congénitas

Dra. Andrea Cartes Gómez
Medico Residente Medicina Familiar
Universidad San Sebastián
Agosto 2021

Hoja de ruta:

- Definición
- Epidemiología
- Etiología
- Fisiopatología
- Diagnostico prenatal
- Clinica
- Pronostico
- Clasificación y mencion de cardiopatias mas frecuentes.
- Conclusiones
- Bibliografia

Definición



- Aquella anomalía estructural y/o funcional del corazón que está presente desde el nacimiento.
- Se establecen sobre todo entre la 3^a y 10^a semanas de gestación.

Epidemiología

Tabla 1: Distribución de las Cardiopatías Congénitas más comunes²

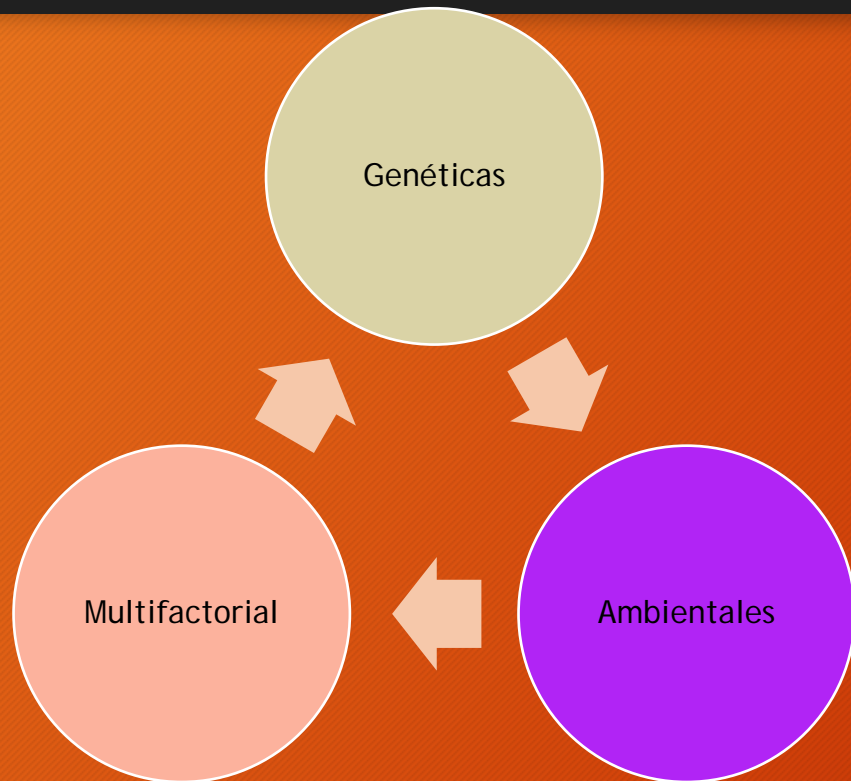
Cardiopatía	Distribución (%)	
	Intervalo	Mediana
Comunicación interventricular	16-50	(31)
Comunicación interauricular	3-14	(7,5)
Ductus arterioso permeable	2-16	(7,1)
Estenosis pulmonar	2-13	(7,0)
Coartación de aorta	2-20	(5,6)
Tetralogía de Fallot	2-10	(5,5)
Estenosis aórtica	1-20	(4,9)
Transposición de grandes arterias	2-8	(4,5)
Defectos del septo atrio-ventricular	2-8	(4,4)
Sd. del corazón izquierdo hipoplásico	0-6	(3,1)

Guía Clínica Cardiopatías Congénitas Operables en Menores de 15 años, Minsal 2010, Modificado de Hoffman JIE.

(*) La tasa actual es más alta, sobretodo en la CIV

- Representan el 10% de las malformaciones congénitas.
- Trastorno congénito más común (0,5-1% RNV) , con una incidencia de alrededor de 4-12 por 1000 RNV.
- Reincidencia 3 veces mayor.
- En Chile, las anomalías congénitas cardíacas constituyen la segunda causa de muerte en los menores de 1 año.

Etiología

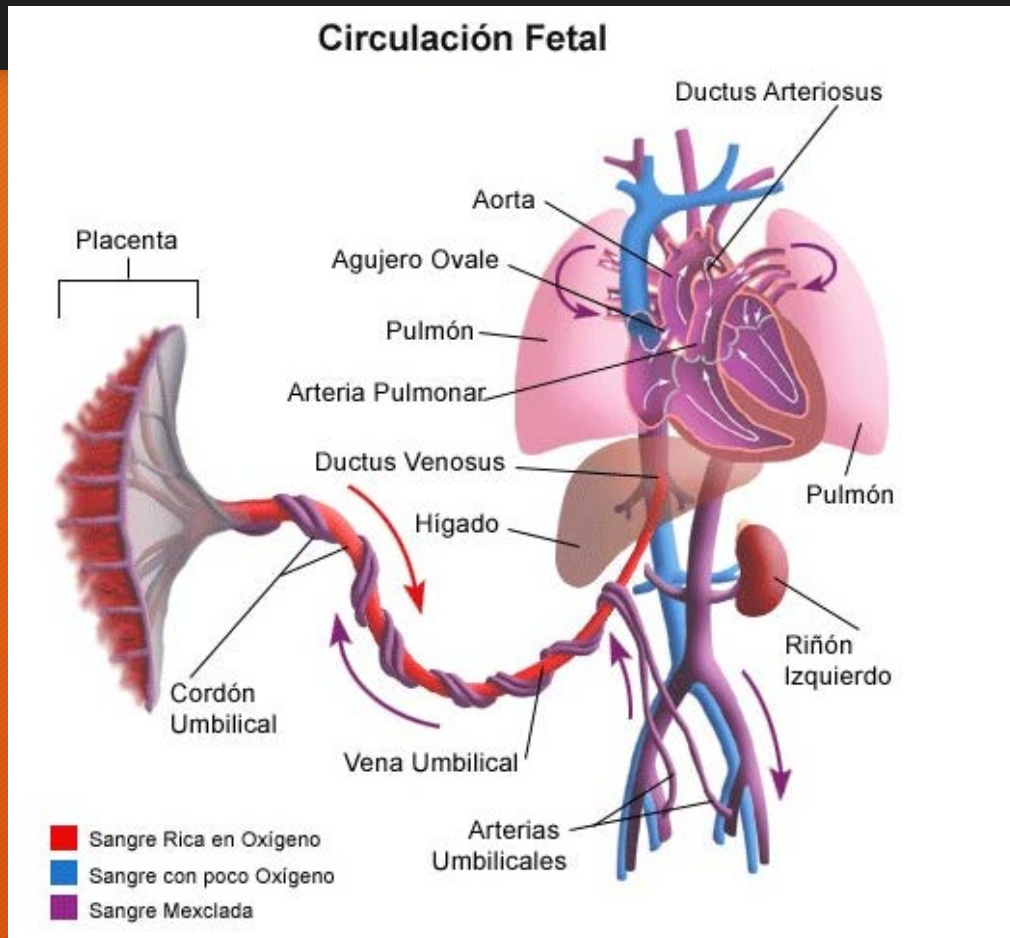


Alrededor de un 10% de los casos se asocian a anomalías cromosómicas y un 30 % a otras malformaciones.

Tabla 2: Factores de riesgo para Cardiopatías Congénitas ^{1, 5, 6}

Antecedentes familiares	Padres con CC (10% riesgo)
Anomalías cromosómicas	Trisomía 13, 18 y 21 (Sd de Down), Sd de Turner, Sd de Noonan, Sd de Holt Oram
Enfermedades maternas	Diabetes Mellitus, Hipertensión arterial, Obesidad, Alteraciones tiroideas, Epilepsia, Lupus Eritematoso Sistémico, Fenilcetonuria
Drogas	Alcohol, anticonvulsivantes, litio, ácido retinoico
Infecciones	Virus Coxsackie, Virus Rubeola, Virus Influenza
Otros	Radiación, Sd neuromusculares, Sd Marfán, Sd QT largo

Fisiopatología



- Al nacer, estas estructuras cambian.
- La ausencia de estos cambios al nacer es lo que nos dará la fisiopatología respectiva de cada cuadro de cardiopatía congénita.

Diagnostico prenatal



Figura 4. Eco-Doppler-color. CIA tipo ostium secundum.

- El diagnóstico se basará principalmente en la ecocardiografía-Doppler, que se hará siempre que haya la sospecha.
- Lo ideal es a partir de las 20 semanas de gestación.
- Logra detectar aprox. 60% de los casos de anomalías estructurales mayores a las 18-20 semanas de gestación.
- Presenta aprox. 5% falsos positivos.

Diagnostico prenatal

- Existe una serie de indicaciones tanto maternas como fetales para realizar una eco cardiografía fetal, que identifican a la población de mayor riesgo de presentar esta malformación. Sin embargo, estas indicaciones identifican sólo el 10 a 15% de los casos portadores de CC.
- Por este motivo el MINSAL recomienda realizar tamizaje de cardiopatías congénitas a toda la población, luego de las 16 semanas de gestación.

Tabla 2. Indicaciones de eco cardiografía fetal (1):

Riesgo por historia familiar	<ul style="list-style-type: none">▪ Hijo previo con cardiopatía congénita▪ Uno de los padres con cardiopatía congénita.
Riesgo por factores fetales	<ul style="list-style-type: none">▪ Examen cardiaco anormal en ecografía obstétrica habitual▪ Crecimiento fetal anormal o evidencia de distress fetal▪ Identificación de otra malformación congénita▪ Identificación de anomalía cromosómica▪ Frecuencia o ritmo cardiaco fetal anormal▪ Hydrops fetal no inmune▪ Bioquímica anormal en suero materno
Riesgo por factores maternos:	<ul style="list-style-type: none">▪ Condición materna de alto riesgo para malformación cardiaca fetal, como:<ul style="list-style-type: none">- Diabetes Mellitus:- Hipertiroidismo- Fármacos anticonvulsivante- Enfermedad del colágeno- Exposición a teratógeno conocido- Infecciones virales específicas: rubéola, varicela, citomegalovirus, etc.- Desórdenes hereditarios del metabolismo- Fenilcetonuria- Edad materna avanzada

Clinica

Asintomática.

El cuadro clínico sugerente de cardiopatía congénita grave puede tener distintas expresiones:

Cianosis

Insuficiencia
cardiaca

Arritmias

Auscultación
de soplos
cardíacos



- Los signos sospechosos de CC en el RN son la cianosis, la taquipnea, la presencia de soplo y la alteración de los pulsos. También puede existir anorexia y sudor sobre todo durante la alimentación, retraso del crecimiento y cansancio.

Detección de cardiopatía congénita en un recién nacido.

Anamnesis

Enfermedades maternas y obstétricos.

Antecedentes de CC o de otras anomalías cardíacas familiares.

Momento de aparición de los síntomas o signos.

Patrón respiratorio, la forma de alimentarse, valoración pondoestatural o si es un lactante cianótico investigar si puede tener crisis hipóxicas.

Examen físico

Cianosis periférica versus central.

Se considera patológica una PO₂ inferior a 60 mmHg o una saturación menor del 92% respirando aire ambiente.

La auscultación tiene un valor limitado en el RN.

Es importante la palpación de los pulsos periféricos.

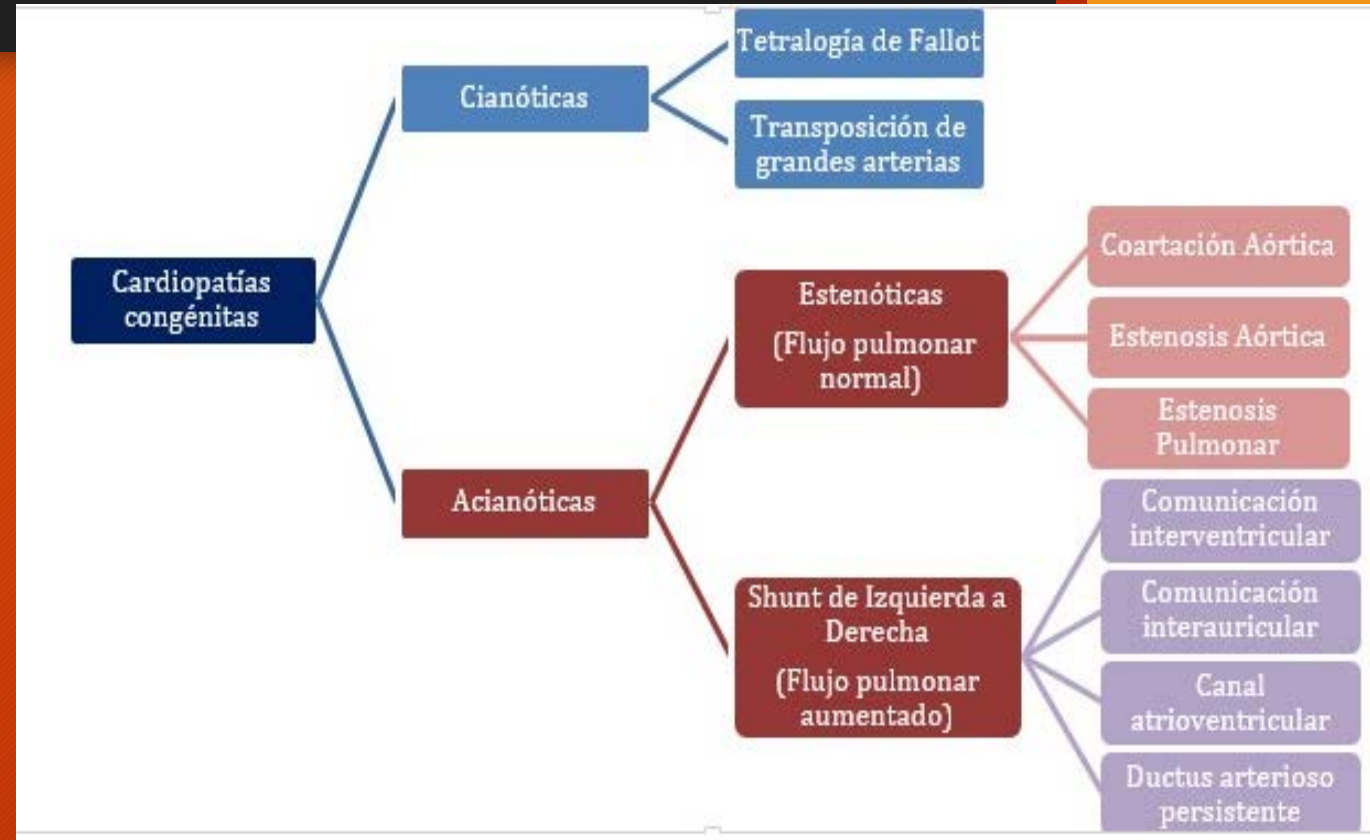
Pronostico



- En el período neonatal está influido por las condiciones en las cuales el paciente llega a la Cirugía y por la presencia de malformaciones asociadas.
- 70% requiere cirugía en algún momento de su vida.
- Evolución natural: mortalidad superior al 60% el primer año de vida.
- 33% de las cirugías es en el primer mes.

Clasificación

1. Cardiopatías con cortocircuito izquierda-derecha dominante (no cianótica)
2. Cardiopatías con cortocircuito derecha-izquierda dominante (cianótica)
3. Cardiopatías con obstrucción al flujo de sangre.



Cardiopatías congénitas con cortocircuito izquierda-derecha dominante.

- Comunicación interauricular
- Comunicación interventricular
- Canal auriculoventricular
- Ductus arterioso persistente

- No producen cianosis.
- Las más frecuentes son CIV, CIA, canal AV y DAP.
- La clínica va desde pacientes asintomáticos hasta pacientes IC.
- Congestión pulmonar, vasculopatía pulmonar e HTP. Aparición tardía de soplo cardíaco.
- Enfermedades pulmonares a repetición y retraso pondoestatural.

Comunicación interauricular (CIA)

- 5-10% de las CC, predominio femenino.
- Un 25% al 40% de las CIAs se asocian a algún defecto cardiaco o extra cardiaco.
- Se clasifica según el defecto del tabique interauricular en 3 formas anatómicas.
- Generalmente asintomática durante la infancia.
- Clínica: pulso parvo, soplo sistólico eyectivo paraesternal izquierdo alto, desdoblamiento R2.
- El diagnóstico definitivo se realiza mediante ecocardiograma.
- RX torax: cardiomegalia a expensas de cavidades derechas.
- ECG: desviación de eje a derecha, hipertrofia de cavidades derechas y bloqueo incompleto de rama derecha.

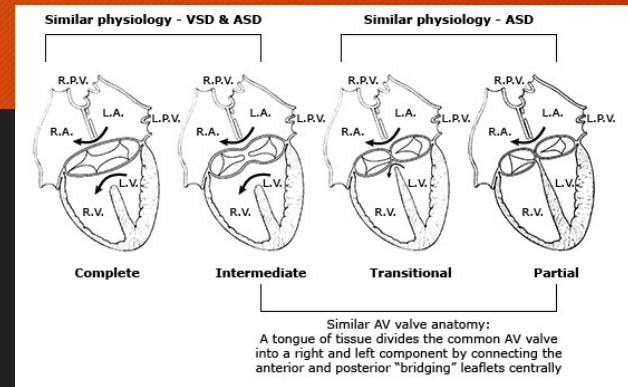


Comunicación interventricular (CIV)

- 15-30% de las CC
- Varios tipos, la mas frecuente es la perimembranosa (70%).
- Curso desde asintomáticos hasta IC a los 2-3 meses de vida.
- Clínica: precordio activo, soplo holosistolico PEI bajo de aparición mas tardía (6-8 semanas). Compromiso nutricional.
- El diagnóstico definitivo se realiza mediante ecocardiograma.
- RX tórax: cardiomegalia a expensas de cavidades izquierdas y distintos grados de congestión.
- ECG: desviación de eje a izquierda y signos de hipertrofia de cavidades izquierdas.



Canal auriculoventricular (CAV)



- 2% de las CC
- 70% con Síndrome de Down.
- Puede evolucionar con cuadros obstructivos recurrentes. La IC se desarrolla entre los 2-3 meses.
- Clínica: puede no presentar soplo cardíaco. De existir es de tipo holosistólico de regurgitación apical irradiado a axila PEI bajo.
- El diagnóstico de certeza también lo da la ecocardiografía.
- RX tórax: cardiomegalia biventricular, distintos grados de congestión pulmonar.
- ECG: desviación de eje a izquierda y alteraciones en la repolarización (HBIA).



Ductus arterioso persistente

- 5-10% de las CC
- Cuando este ductus no se cierra posterior a las 48 hrs de vida.
- Asintomático hasta la IC hasta HTP severa (Ductus silente)
- Clínica: pulsos saltones (amplia diferencial de presión), precordio activo, soplo continuo (en maquinaria) PEI alto, pudiendo irradiarse a axila y dorso, frémito supraesternal.
- El diagnóstico de certeza, al igual que en las demás CC, es con ecocardiograma.
- RX tórax: cardiomegalia a expensas cavidades izquierdas
- ECG: normal, HVI o hipertrofia biventricular.
- Complicaciones: Endocarditis y aneurismas (raros).



Cardiopatías congénitas con cortocircuito derecha-izquierda dominante



Central

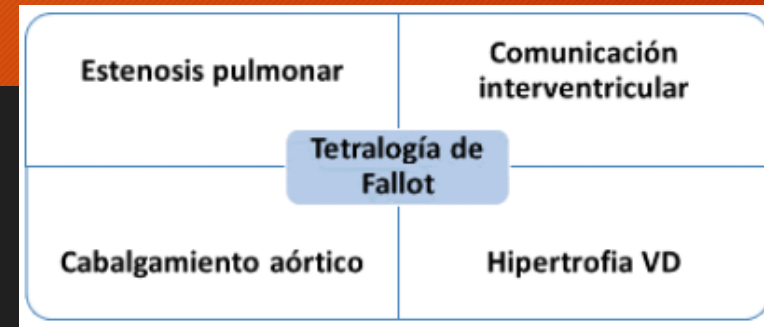
- Cianosis principalmente en mucosas
- Causas: Obstrucción vía aérea (hipoventilación), Cardíacas (cardiopatía congénita cianótica, IC), Pulmonares (Trastorno V/Q), Hemoglobinopatías, Neurológicas, Metabólicas.

Periférica

- Cianosis distal en extremidades y región perioral.
- Causas: Gasto cardíaco disminuido (IC), Exposición al frío, Sepsis, Presión venosa elevada u obstrucción (trombosis venosa), Policitemia.

- La característica principal es la cianosis central.
- Generalmente son pacientes a los que se les hace el diagnóstico los primeros 3 meses de vida.
- Tetralogía de Fallot es la más frecuente cianótica en el lactante.
- Test de hiperoxia permite determinar cianosis causa pulmonar v/s cardíaca.
- El screening con oximetría debe realizarse posterior a las primeras 24 horas de vida o lo más tarde posible si se planea un alta temprana.

Tetralogía de Fallot



- 5-10% de las CC. Ocurre de igual manera en hombres y mujeres. Es la cardiopatía más frecuente dentro de las CC cianóticas con flujo pulmonar disminuido.
- Aprox. un 15% de los pacientes con TF se asocia a algún síndrome genético.
- Clínica: dependerá del grado de estenosis pulmonar. Crisis anoxémicas en obstrucción severa y Fallot rosado en obstrucción leve a moderada.
- Examen cardíaco R2 aumentado, soplo sistólico eyectivo PEI medio y superior por obstrucción TSVD.
- RX tórax: vascularización pulmonar disminuida, silueta cardíaca conservada. Imagen con forma de bota o zueco.
- ECG: crecimiento auricular derecho (ondas P altas) e hipertrofia de VD, con desviación del eje hacia derecha.



Transposición grandes arterias

- 5-7% de las CC. Predominio masculino y no se relaciona con cromosomopatías.
- Es la cardiopatía más frecuente dentro de las CC cianóticas con flujo pulmonar aumentado.
- Clínica: cianosis moderada a grave, taquipnea y evolución a IC. La cianosis no se ve afectada por el esfuerzo (por ejemplo, al llorar o al alimentarse) o con el uso de oxígeno suplementario.
- Examen cardiaco con R2 aumentado, sin soplos comúnmente audibles.
- Incompatible con la vida si no hubiese una comunicación en algún nivel (CIA-CIV o DAP) que permita la mezcla de sangre
- RX tórax: Corazón " forma de huevo", congestión pulmonar, mediastino estrecho.
- ECG: puede observarse desviación del eje hacia derecha e hipertrofia ventricular derecha.



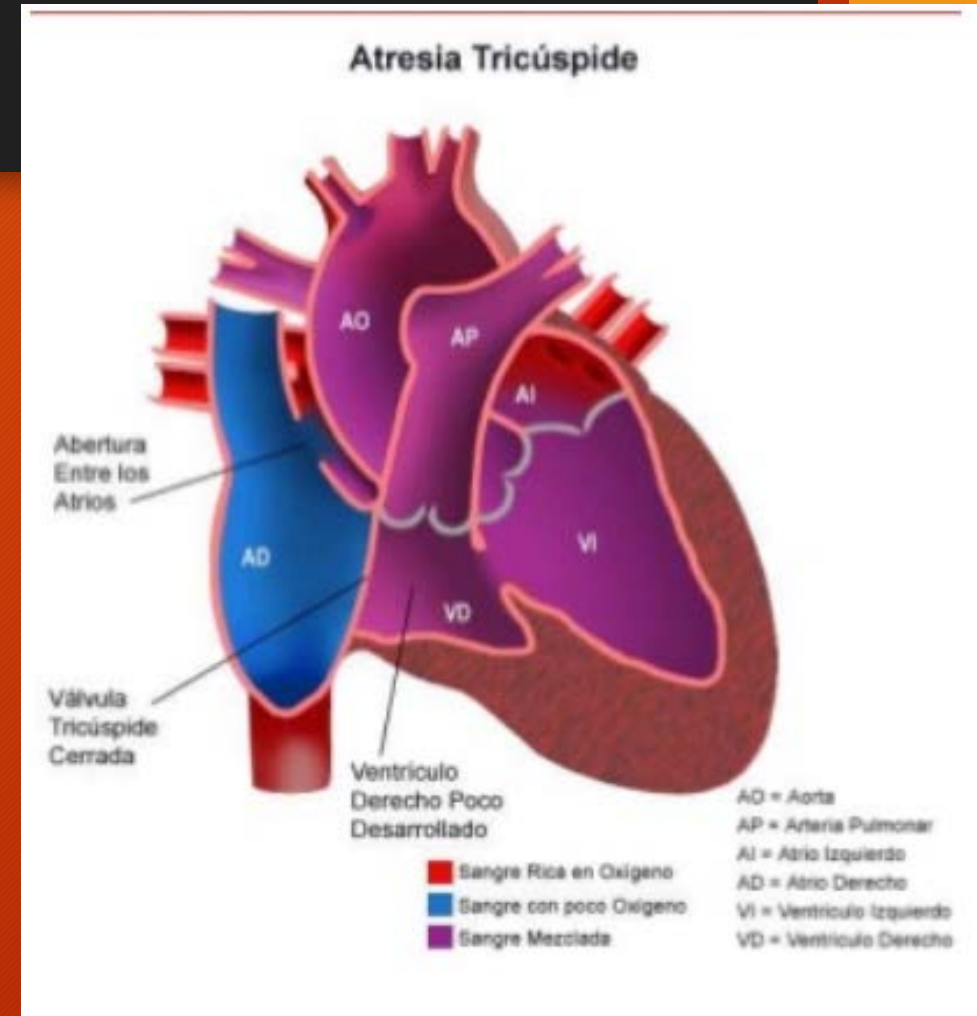
Drenaje venoso anómalo pulmonar total (DVAPT)

- 1% de las CC.
- Se clasifica en 4 formas anatómicas: el supracardiaco es el mas frecuente (50%).
- Es lo mas temido de las CC porque puede producir una urgencia cardioquirurgica. (DVAPT obstructivo).
- Clinica varía con el grado de obstrucción y de shunt izquierda a derecha. Pudiera ver hepatomegalia por falla cardiaca derecha y taquipnea.
- Examen cardiaco: desdoblamiento fijo R2, soplo sistólico eyectivo y mesosistolico.
- RX torax: hallazgos inespecíficos hasta el "signo del mono de nieve". Flujo pulmonar aumentado
- ECG: signos de hipertrofia ventricular derecha y ondas P altas que indican crecimiento auricular derecho.



Atresia tricúspide

- Tercera cardiopatía cianótica más frecuente.
- Incidencia 0.5 y 1.2 por 10000 RNV.
- Caracterizada por la agenesia congénita de dicha válvula, resultando en la ausencia de una comunicación directa entre el VD y la aurícula derecha.
- La única salida de sangre desde la AD es mediante una comunicación interauricular (CIA).
- Clínica: la cianosis es la manifestación clínica más frecuente, habitualmente manifestada como crisis hipoxémicas. Examen cardiaco con un R2 único y un soplo holosistólico en el borde esternal inferior izquierdo cuando hay una CIV presente.
- ECG: desviación del eje a izquierda con sobrecarga del VI, ausencia de ondas R en precordiales derechas y ondas P altas. En un neonato cianótico, estos hallazgos son patognomónicos de AT.

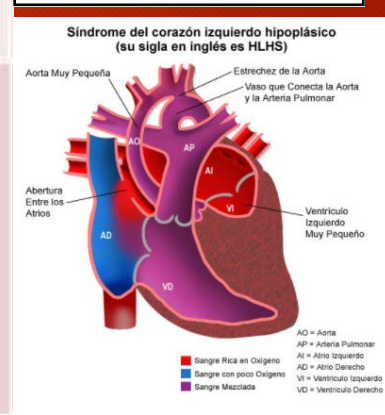
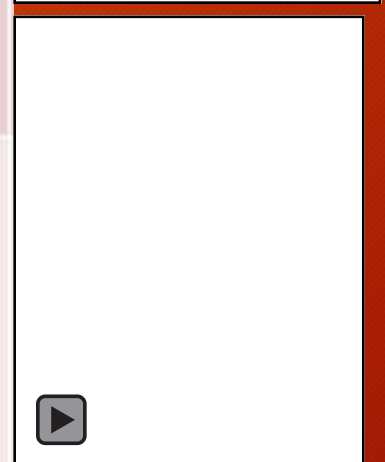
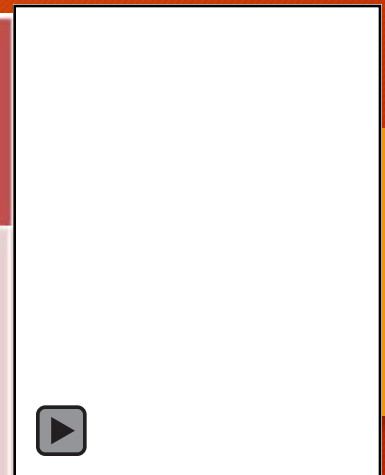


Tronco arterioso

- 0,7 % de las CC.
- Incidencia de 6 a 10 por 100000 RNV.
- Existen varias clasificaciones anatómicas (Collet y Edwards).
- Clínica con cianosis primeros días de vida, congestión pulmonar y falla cardiaca.
- Las manifestaciones incluyen una alimentación deficiente con falta de ganancia de peso, letargia, signos de dificultad respiratoria, , taquicardia, precordio hiperdinámico y hepatomegalia como parte del cuadro clínico de la IC congestiva.
- Examen cardíaco puede presentar R2 aumentado, click de eyección prominente en ápex o borde esternal izquierdo. Habitualmente se puede escuchar un soplo sistólico eyectivo en el borde esternal izquierdo.



Cardiopatía	Síntomas y signos	Examen cardíaco	Exámenes diagnósticos
Atresia Pulmonar	Cianosis marcada. Casos severos → signos de IC derecha.	R2 único (existe una sola válvula semilunar). Soplo sistólico por insuficiencia tricuspídea. Menos frecuente → "soplo en maquinaria" debido al DAP.	Ecocardio: Grado de atresia, el tamaño del anillo, desarrollo del VD, DAP, sinusoides y fístulas. Rx Tórax: Cardiomegalia de predominio VI con circulación pulmonar disminuida. ECG: P altas, desviación del eje a derecha.
Anomalía de Ebstein	Presentación variable dependiendo de la funcionalidad valvular, CIA, IC derecha. Casos leves → Asintomáticos, arritmias o embolias paradójales en la adultez	Desdoblamiento R2 y aparición de un 3º y 4º ruido. (Ritmo en 4 tiempos). Soplo holosistólico en foco tricuspídeo.	Ecocardio: Desplazamiento apical de la válvula tricúspide Rx Tórax: Cardiomegalia severa ("wall to wall"), aorta ascendente pequeña y vasculatura pulmonar disminuida. ECG: ondas P altas, BIRD, Sd. WPW en adultos.
Ventrículo Único	Cianosis leve a moderada que no corrige con oxígeno suplementario. Taquipnea, retracciones y "gaspings". Pulsos distales disminuidos, Rasgos dismórficos si hay Sd genético asociado	R2 aumentado. No se auscultan soplos.	Ecocardio: Shunt izq-der en el septum atrial y flujo retrogrado en el arco transverso. Rx Tórax: Inespecífico ECG: Inespecífico



Cardiopatías con obstrucción al flujo de sangre.

Cardiopatías con obstrucción al flujo de sangre.

- Coartación Aórtica
- Estenosis Aórtica
- Estenosis Pulmonar

Son un tipo de CC acianóticas y se caracterizan por presentar un defecto anatómico que produce la obstrucción del flujo sanguíneo de salida hacia el torrente.

Clinica variable:

1. Ausencia de cianosis.
2. Presentan circulación pulmonar normal.
3. Derivan a un aumento de la postcarga.
4. No presentan de forma característica retraso pondoestatural.
5. Si la estenosis o coartación es crítica, pueden comprometer la hemodinamia y llegar a cianosis y requerir la persistencia del ductus para mantener la oxigenación sistémica.

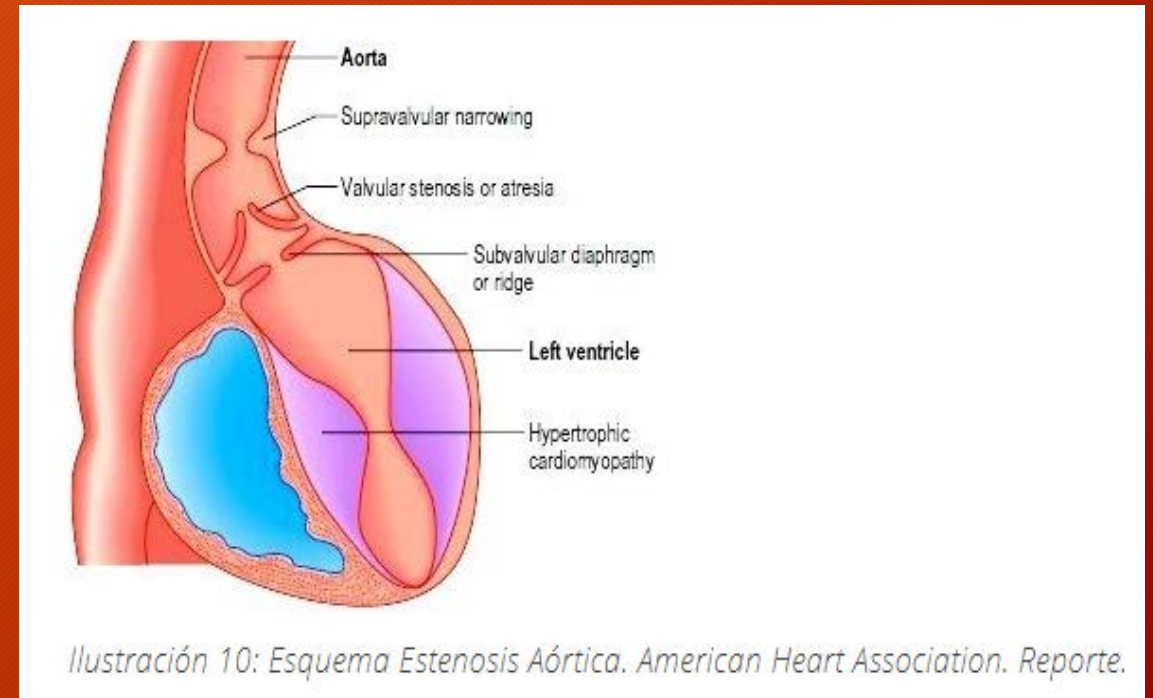
Coartacion aortica

- 8-10% de las CC.
- Predominio masculino. Forma infantil y adulta.
- Asociación Síndrome Turner (30%), 50% se presenta de forma aislada.
- Estrechez es más frecuente en la aorta descendente.
- Clínica: desde cuadros asintomáticos con un soplo aislado hasta pacientes graves con una coartación crítica:
 1. Hipertensión arterial y síntomas derivados de ésta como cefalea, tinnitus, etc.
 2. Diferencia de presiones de más de 10 mm Hg entre extremidades superiores e inferiores.
 3. Asimetría de pulsos: débiles filiformes en EEII.
 4. Dolor torácico y/o claudicación con esfuerzo físico.
 5. Soplo mesosistólico irradiado a dorso de intensidad variable según la coartación, con click de eyección si se asocia a válvula bicúspide.
- Rx tórax: cardiomegalia, edema pulmonar, congestión venosa pulmonar. Alteraciones en el arco aórtico con un "sacabocado"
- ECG: HVD en neonatos e HVI en niños mas grandes.



Estenosis Aortica

- 7% de las CC. Predominio masculino.
 - Estrechez del tracto de salida del ventrículo izquierdo.
 - La de tipo valvular es la mas frecuente.
 - Un 10% de las estenosis aórticas se presentan en el período neonatal.
 - Alrededor de un 80% de los casos están asociados a la presencia de aorta bicúspide.
-
- Clínica: el recién nacido puede debutar como insuficiencia cardíaca congestiva.
 1. - Asintomático con buena tolerancia a la actividad física no extenuante. Disnea con esfuerzo físico.
 2. - En pacientes con estenosis severas, dolor torácico, síncope y muerte súbita por esfuerzo físico.
 - El diagnóstico de certeza se realiza mediante ecocardiograma doppler.
 - Rx tórax: cardiomegalia a expensas corazón izquierdo.
 - ECG: normal o signos de hipertrofia ventricular izquierda, además de ondas T invertidas.



Estenosis Pulmonar

- 7% de las CC. Predominio femenino.
- Estrechez que genera una obstrucción al tracto de salida del ventrículo derecho.
- La de tipo valvular es la mas frecuente.
- Las estenosis pulmonares suelen ser asintomáticas y de curso benigno. Clinica variada:
 1. Disnea de esfuerzo.
 2. Síncope.
 3. Muerte súbita.
 4. Cianosis y dificultad respiratoria en presentación de RN en estenosis pulmonar crítica.
 5. Soplo sistólico en foco pulmonar con R2 desdoblado amplio.
 6. Podría palpase frémito paraesternal.
 7. Actividad ventricular derecha palpable.
- El diagnóstico de certeza se realiza mediante ecocardiograma doppler. Rx tórax suele ser normal.
- ECG: podría observar signos de hipertrofia ventricular derecha (V1 - V2), desviación del eje a derecha.



Conclusiones

- Las cardiopatías congénitas (CC) son parte del grupo de patologías malformativas de mayor impacto en la morbimortalidad neonatal.
- La sospecha diagnóstica de las CC se puede realizar a nivel prenatal y postnatal. El objetivo primario del tamizaje es la identificación pre-sintomática de defectos cardiacos de riesgo vital, para realizar un diagnóstico oportuno antes del colapso o la muerte del feto o recién nacido
- Las cardiopatías congénitas son la 2° causa de muerte específica en menores de 1 año en Chile (Guía Perinatal 2015).
- Se clasifican en Cardiopatías cianóticas y acianóticas.
- La más frecuente es la Comunicación Interventricular.
- El cuadro clínico sugerente de cardiopatía congénita grave puede tener distintas expresiones.
- Son de manejo del especialista.
- Nivel de manejo del médico general: **Diagnóstico, Sospecha, Tratamiento Inicial, Seguimiento ,Derivar.**

Fuentes bibliográficas.

- Cardiopatías congénitas, biblioteca digital dinámica *Síntesis*, Universidad de Chile.
<https://sintesis.med.uchile.cl/index.php/profesionales/informacion-para-profesionales/medicina/condiciones-clinicas2/pediatria/1337-2-01-1-050>
- Cardiopatías congénitas más frecuentes y seguimiento en Atención Primaria. R.M. Perich Durán Unidad de Cardiología Pediátrica. Hospital de Sabadell. Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell. Institut Universitari Parc Taulí. UAB. Universitat Autònoma de Barcelona, Campus d'Excelència Internacional 08193. Bellaterra, Spain.
- Imágenes didácticas:<https://cardiopatiascongenitas.net/introcc/>