

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v6i3.2311

Tamizaje de cardiopatías congénitas

Lizeth Alejandra García Chávez

lizolizi@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0001-8901-7586>

Médico General, Universidad de las Américas

Juan Luis Pareja Rodríguez

<https://orcid.org/0000-0001-8018-7917>

Médico General, Universidad Privada Antenor Orrego

Tatiana Alvarez Saa

<https://orcid.org/0000-0002-4568-4667>

Médico General, Fundación Valle del Lili, Centro de investigaciones clínicas Cra 98 No. 18 - 49,
Cali 760032, Colombia

María José Salcedo Gamarra

<https://orcid.org/0000-0002-6939-9457>

Corporación Universitaria Rafael Nuñez -Cartagena

Mario René López Monzón

<https://orcid.org/0000-0002-2228-2227>

Médico General, Corporación Universitaria Rafael Nuñez -Cartagena

Paula Alejandra Vallejo Grandas

<https://orcid.org/0000-0002-5585-4260>

Médico General, Universidad de Santander UDES

Luis Javier Corredor Antolinez

<https://orcid.org/0000-0003-0893-6332>

Universidad de Santander Bucaramanga Colombia

María Paula González Rodríguez

<https://orcid.org/0000-0003-1974-6809>

Médico General, Universidad Simón Bolívar

Laura Melissa Medina Medina

<https://orcid.org/0000-0001-7568-6842>

Médico General, Universidad Industrial de Santander

Correspondencia: lizolizi@gmail.com

Artículo recibido: 28 abril 2022. Aceptado para publicación: 15 mayo 2022.

Conflictos de Interés: Ninguna que declarar

Todo el contenido de **Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar**, publicados en este sitio están disponibles bajo

Licencia [Creative Commons](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/) 

Como citar: García Chávez, L. A., Pareja Rodríguez, J. L., Alvarez Saa, T., Salcedo Gamarra, M. J., López Monzón, M. R., Vallejo Grandas, P. A., Corredor Antolinez, L. J., & González Rodríguez, M. P. (2022). Tamizaje de cardiopatías congénitas. *Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar*, 6(3), 1548-1558. DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v6i3.2311

RESUMEN

Las cardiopatías congénitas son anomalías estructurales del corazón caracterizadas por ser las malformaciones más frecuente además de constituir una importante causa de mortalidad infantil y prenatal. Existen evidencias solidas que han demostrado la realización de pulsioximetría como una herramienta efectiva para su reconocimiento temprano en casos críticos después de 24 horas de nacido y antes de 48 horas; incrementando la posibilidad de una evolución clínica a mejoría del paciente, dicha prueba ha sido reconocida como “tamizaje neonatal de cardiopatías congénitas”.

Palabras clave: *cardiopatía; congénito; oximetría de pulso, tamizaje.*

Congenital heart disease screening

ABSTRACT

Congenital heart diseases are structural anomalies of the heart characterized by being the most frequent malformations in addition to being an important cause of infant and prenatal mortality. There is solid evidence that has shown pulse oximetry to be an effective tool for early recognition in critical cases after 24 hours of birth and before 48 hours; increasing the possibility of a clinical evolution to improve the patient, this test has been recognized as "neonatal screening for congenital heart disease".

Keywords: heart disease; congenital; pulse oximetry; screening.

1. INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas ocupan la primera causa de muerte neonatal con un porcentaje de 40% y la segunda causa en infantes en un 32%, destacando a las malformaciones cardiacas como las alteraciones más frecuentes de las patologías crónicas infantiles y prenatales con potencial riesgo de compromiso funcional, poseen un incidencia de alrededor del 1% de la población mundial (6 a 13 por cada 1.000 nacidos vivos) (1), un 25% de estos pacientes se encuentran en estado crítico es decir aquellos que requieren intervención quirúrgica en el primer año de vida) y un 20% fallecen (2). En Latinoamérica nacen anualmente un aproximado de 54.000 niños con cardiopatías congénitas, de los cuales 41.000 necesitan algún tipo de manejo, lamentablemente solo 17.000 de los afectados son intervenidos, lo que obliga a hacer un llamado de atención para tomar las respectivas acciones que apoyen a los enfermos que no logran obtener la oportunidad de un manejo apropiado y oportuno (3).

La morbimortalidad de los niños con cardiopatías congénitas continúa siendo un problema de salud pública; en los últimos años se ha incrementado el número de casos y la relevancia que ha obtenido, es un tema de gran preocupación para el personal de atención materno-infantil (4), sin embargo su diagnóstico durante el control prenatal sigue siendo pobre pudiéndose detectar hasta un 27% de los casos por este medio (5), así como la indagación de nueva información continua siendo insuficiente; por lo que la importancia de una prueba para su detección precoz radica en la influencia de la historia natural de la afección en el pronóstico del paciente, logrando estimar una detección pre sintomática con manejo oportuno y efectivo (6)(7).

El método de tamizaje más efectivo ha sido la ecocardiografía neonatal, pero es relativamente costosa, por lo que recientemente se han realizado diversas publicaciones buscando determinar la introducción de la pulsioximetría como técnica de tamización cardiológica universal en pacientes críticos (8).

2. RESULTADOS

La cardiopatía congénita se define por ser una grupo de enfermedades que se caracterizan por una anormalidad estructural y/o funcional grave del corazón o los grandes vasos intratorácicos, resultado de un fallo durante su embriogénesis en el periodo de la tercera a la décima semana de gestación (9).

Cuando el sistema cardiovascular del neonato se separa de la circulación materna y se vuelve independiente se logra poner de manifiesto en algunos casos y poco después del nacimiento el efecto de una lesión anatómica y hemodinámica; sin embargo existen eventos que se marcan durante la etapa adulta (10). Existe una clasificación que se basa en los aspectos fisiopatológicos y reúne las cardiopatías en cianóticas o acianóticas, con presencia o no de cortocircuito (shunt). La primera, se caracterizan por que el flujo sanguíneo no oxigenado se direcciona desde las cavidades derechas hacia las izquierdas finalizando en la circulación sistémica dando lugar a lo que se conoce como cianosis. El segundo, recae en que la sangre fluye de manera contraria, de izquierda a derecha, pero sin que se mezcle con sangre no oxigenada en la circulación sistémica. (11).

Las lesiones cardiacas congénitas no presentan una etiología muy clara, no obstante se han asociado a factores genéticos, ambientales (agentes maternos, físicos, fármacos o drogas, e infecciosos) o multifactoriales.

ACIANÓTICAS CON SHUNT IZQUIERDA-DERECHA	ACIANÓTICAS SIN SHUNT	CIANÓTICAS CON SHUNT DERECHA-IZQUIERDA
<i>Entre aorta y arteria pulmonar:</i>	<i>Lesiones del corazón izquierdo:</i>	<i>Con flujo pulmonar aumentado (pléora)</i>
<i>Ductus arterioso persistente</i>	A. Con obstrucción:	<i>Transposición de grandes arterias sin EP</i>
<i>Ventana aorto-pulmonar</i>	<i>Coartación de aorta</i>	<i>Tronco arterial común (Truncus)</i>
<i>Tronco arterial común</i>	<i>Estenosis aórtica:</i>	<i>Drenaje venoso pulmonar anómalo total</i>
<i>Entre ventrículos:</i>	<i>Valvular</i>	<i>Ventriculo derecho de doble salida (VDSD)</i>
<i>Comunicación interventricular (CIV)</i>	<i>Subaórtica</i>	<i>Atresia tricúspide sin estenosis pulmonar (EP)</i>
<i>Canal auriculoventricular común</i>	<i>Supraaórtica</i>	<i>Ventriculo único sin EP</i>
<i>Entre aurículas:</i>	<i>Atresia aórtica</i>	<i>Ventriculo izquierdo de doble salida (VIDS)</i>
<i>Comunicación interauricular (ostium secundum)</i>	<i>Estenosis mitral</i>	<i>Con flujo pulmonar disminuido (isquemia)*</i>
<i>Ostium primum</i>	<i>Atresia mitral</i>	<i>Tetralogía de Fallot</i>
<i>Entre venas pulmonares y sistémicas:</i>	<i>Cor triatriatum</i>	<i>Atresia pulmonar con CIV</i>
<i>Drenajes venosos pulmonares anómalos</i>	B. Sin obstrucción:	<i>Atresia pulmonar con septo íntegro</i>
<i>Entre arterias y venas periféricas:</i>	<i>Insuficiencia aórtica</i>	<i>Atresia tricúspide con atresia pulmonar o EP</i>
<i>Fístulas arteriovenosas</i>	<i>Insuficiencia mitral</i>	<i>Ebstein con atresia o estenosis pulmonar</i>
	<i>Lesiones del corazón derecho:</i>	<i>VDSD con estenosis o atresia pulmonar</i>
	A. Con obstrucción:	<i>VIDS con atresia o estenosis pulmonar</i>
	<i>Estenosis pulmonar:</i>	<i>Truncus con atresia o estenosis pulmonar</i>
	<i>Valvular</i>	<i>Atresia mitral con atresia o estenosis pulmonar</i>
	<i>Subvalvular</i>	
	<i>Supravalvular</i>	
	<i>Estenosis tricúspide</i>	

<p><i>Hipertensión pulmonar primaria</i></p> <p>B. Sin obstrucción:</p> <p><i>Insuficiencia pulmonar</i></p> <p><i>Insuficiencia Tricúspide</i></p> <p><i>Anomalia de Ebstein</i></p>	<p><i>Cualquier cardiopatía compleja con atresia o EP</i></p>
--	---

Tabla 1. Clasificación clínica de las cardiopatías congénitas. Tomado de: Baño Rodrigo A, Van Praagh R. *Etiología y clasificación de las cardiopatías congénitas.* En: Hernández Rodríguez M. *Pediatría.* 2ª ed. Madrid: Díaz de Santos, 1994; 735-742.

Los estudios de caracterización genética recaen en las cromosomopatías (10-20% de los casos), aparte también se han identificado defectos genéticos y moléculas que contribuyen a las anomalías cardíacas. Cabe resaltar, se han detectado mutaciones de un solo gen en los casos aislados, como es el un paciente que padece estenosis aórtica supra-avalvular y la coartación aórtica, o asociadas a síndromes malformativos, como: Alagille, Marfan, Noonan o Holt Oram; y síndromes de microdeleciones cromosómicas tales como síndrome de DiGeorge, o en el síndrome de Williams-Beuren (12).

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)
Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	0-6	(3.1)

Tabla 2. Cromosomopatías Más Comunes Con Alteración Cardíaca. Tomado De: Antonio Madrid, Juan Pablo Restrepo. *Cardiopatías Congénitas.* Revista Gastrohup Año 2013 Volumen 15 Número 1 Suplemento 1 (Enero-Abril): S56-S72.

Cromosomopatía	Incidencia de C. Congénita	Lesiones más comunes
Visibles con técnicas convencionales		
Trisomía 21 (S.de Down)	50%	CA-VC,CIV,CIA
Trisomía 13 (S. de Patau)	>90%	CIV,DAP,Valvulopatías
Trisomía 18 (S.de Edwards)	>90%	CIV,DAP,Valvulopatías
45X0(S.de Turner)	25%	CoAo,EP,EA, Otras
4p-((S.de Wolff)	40%	CIV, CIA, DAP
13q-	50%	CIV
18q-	50%	CIV,CIA
5p-(Cri du chat)	25%	DAP
Síndrome de microdelección		
22q11(CATCH-22)	75%	Malformaciones Troncoconales
12q22(Noonan)	>50%	EP, Miocard,Hipertrófica
7q11.23(Villiams-Beuren)	75%	EA Supra., EP Perif
12q(Holt-Oram)	75%	CIA, CIV, Trastornos conducci'pn
20q (Alagille)	85%	EP, TF

Tabla 3. Distribución de las cardiopatías congénitas más comunes. Tomado De: Antonio Madrid, Juan Pablo Restrepo. *Cardiopatías Congénitas. Revista Gastrohnp Año 2013 Volumen 15 Número 1 Suplemento 1 (Enero-Abril): S56-S72.*

Dentro de las causas ambientales responsables de esta patología están las enfermedades maternas incluidas la diabetes pregestacional, la fenilcetonuria, el lupus eritematoso y la infección por virus de inmunodeficiencia adquirida (VIH); por otro lado está la exposición materna a drogas (alcohol, anfetaminas, hidantoínas); así como la exposición a tóxicos como disolventes orgánicos, lacas, pinturas, herbicidas, pesticidas y productos de cloración (13).

Su presentación tiene un amplio contexto, la clínica sospechosa de cardiopatía congénita en el recién nacido son cianosis, taquipnea, disnea, presencia de soplo y la alteración de los pulsos, shock e insuficiencia cardíaca, en ocasiones algunas cardiopatías no presentan manifestaciones clínicas que permitan identificarlas durante los primeros días de vida; la sintomatología presente puede incluso llegar a confundirse con alteraciones pulmonares o infecciosas, concluyendo en una demora diagnóstica debido a que el equipo médico debe realizar una extensa gama de diagnósticos diferenciales y considerar una anomalía cardíaca congénita cuando se tiene un paciente críticamente enfermo. En varios países se ha utilizado la nueva modalidad diagnóstica de evaluar la saturación de oxígeno de los pacientes críticos durante el periodo neonatal; a pesar de que las detecta precozmente, aún hay sitios donde no se lleva a cabo (14).

3. DISCUSIÓN

En el pasado más de una tercera parte de los pacientes enfermos fallecían en la primera semana de vida y solo la mitad lograba ser examinada por un cardiólogo; actualmente debido a los grandes avances en la medicina se han introducido nuevos estudios diagnósticos no invasivos, principalmente la ecocardiografía fetal, que en sus diferentes modos y aplicaciones, es capaz de proporcionar un diagnóstico exacto de las cardiopatías congénitas prenatalmente en un 95% de los casos; las tasas de supervivencia cada vez van en aumento secundario a la detección temprana, las nuevas técnicas de cuidado intensivo neonatal y la mejora respecto a los tratamientos médico, técnicas quirúrgicas y atención preoperatoria y postoperatoria (15).

En USA, se documenta que aproximadamente 300 recién nacidos reciben alta médica sin reconocimiento de una anomalía cardíaca congénita garantizando la posibilidad de desarrollar una serie de complicaciones en los primeros días de vida. Durante la etapa neonatal ante la sospecha de una cardiopatía congénita, es fundamental la realización de una adecuada anamnesis, indagar acerca de las características del embarazo y parto; así una exploración física exhaustiva (16). Se han empleado pruebas de tamización con el objetivo de detectar de manera precoz los signos clínicos en pacientes críticamente enfermos para que reciba oportunamente un tratamiento especializado, prevenir secuelas/discapacidades y una muerte temprana (17); dentro de estos destacan el monitoreo por oximetría de pulso, a pesar de que es un método muy recomendado, varios hospitales no cuentan con el material necesario (18).

La oximetría de pulso es una prueba no invasiva y de bajo costo que permite evaluar la saturación de oxígeno de la hemoglobina arterial, vigilar la frecuencia cardíaca y la amplitud del pulso (19); consiste en medirla de la extremidad superior derecha y cualquier extremidad inferior (preductal y posductal). Se realiza en neonatos asintomáticos entre las primeras 24-48 horas de vida o una hora previa al egreso. Se consideran valores anómalos cuando presenta: cualquier saturación <90%; SaO₂ < 95% en ambas extremidades en tres medidas separadas por 1 hora, o una diferencia absoluta > 3% entre la mano y el pie en las tres mediciones, cada una separada por una hora (20) (21). Se coincide con el llamado de atención sobre la necesidad de implementar dicha tamización en países en vía de desarrollo, donde no se han presentado iniciativas oficiales para generalizar la práctica (22).

Existe otro método capaz de realizar una misma acción de tamizaje conocido como prueba de hiperoxia que recae en evaluar la respuesta de la presión de oxígeno arterial (PO₂) tras la administración de oxígeno al 100% por un periodo de tiempo de 10 minutos realizada en los casos donde se busca hacer un diagnóstico diferencial entre una enfermedad cardiaca o pulmonar, consta en distinguir la causa de la desaturación indicada en recién nacidos con índices oximétricos <95%. Los pacientes con patología pulmonar asociada presentan una reducción en los niveles de concentración de oxígeno alveolar y en algunos el gradiente alveolar-arteriolar asciende, dato que no es observable en anomalías cardíacas congénitas (23).

En dicha prueba debe realizarse una medición basal de la pO₂ de la arterial radial derecha y de una arteria de la extremidad inferior cuando el niño respira aire ambiente (FiO₂ 21%) y tras la administración de oxígeno al 100% (FiO₂ 100%). Cuando la pO₂ se eleva hasta 100 mmHg, la cianosis es de origen pulmonar. Por el contrario, si el valor es menor a 70 mmHg, con elevaciones menores de 30 mmHg o una SaO₂ sin cambio orienta francamente hacia una causa cardiogénica ya que en muy raras ocasiones las cardiopatías congénitas exponen un aumento en la concentración de O₂ arterial a >150 mmHg cuando se tienen con oxígeno al 100% (23).

4. CONCLUSIÓN

Las cardiopatías congénitas continúan siendo un problema de salud pública a nivel mundial, la frecuencia con la que se presenta en niños en alta principalmente en aquellos con defectos cromosómicos, pero muy variable, por lo que se destaca la relevancia de una exploración completa durante el periodo prenatal y neonatal así como la implementación de un tamiz cardiológico con el fin de reducir los índices de morbimortalidad, sin embargo a pesar de todos los avances médicos y quirúrgicos, lo primordial es lograr una detección y manejo oportunamente asegurando un buen pronóstico en estos el niño.

5. LISTA DE REFERENCIAS

Matt O. Newborn screening for critical congenital heart disease using pulse oximetry. UpToDate. [Internet]. 2019 [Acceso 5 Oct 2019]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/newborn-screening-for-critical-congenital-heart-disease-using-pulse-oximetry?search=tamizaje> %20 de

%20cardiopatas%20congenitas&source=search_result&selectedTitle=1~21&usage_type=default&display_rank=1.

Aguilera P, Rodríguez A, Enríquez G, Vascope X, Pizarro O, Almuna R. Cardiopatías congénitas con diagnóstico prenatal: seguimiento. Rev Chil Obstet Ginecol. 2006; 74(5): 320-326 5.

Néstor Sandoval. Cardiopatías Congénitas En Colombia Y En El Mundo. 0120-5633 / © 2015 sociedad colombiana de cardiología y cirugía cardiovascular. Publicado por el Sevier España, S.L.U.

Dra. Aymara Valentín Rodríguez. Cardiopatías congénitas en edad pediátrica, aspectos clínicos y epidemiológicos. Rev.Med.Electrón. vol.40 no.4 Matanzas jul.-ago. 2018

McBrien A, Sands A, Craig B, Dornan J, Casey F. Major congenital heart disease:antenatal detection, patient characteristics and outcomes. J Matern Fetal Neonatal Med. 2009; 22(2): 101–105.

Chew C, Stone S, Donath SM, Penny DJ. Impact of antenatal screening on the presentation of infants with congenital heart disease to a cardiology unit. J Paediatr Child Health. 2006; 42(11):704-8.

Masmoudi H, Massin MM. Importance of timely diagnosis of congenital heart disease. Pediatric Health. 2008; 2(1): 47-52

Valderrama P, Hernández I. Concordancia entre ecocardiografía prenatal y posnatal en pacientes con cardiopatías congénitas: hospital de niños Dr. Roberto del Río. Rev Chil Obstet Ginecol. 2010; 75(4): 234-239 .Disponible en: www.revistasochog.cl/articulos/ver/384

Van der Bom T, Zomer AC, Zwinderman AH, Meijboom FJ, Bouma BJ, Mulder BJ. The changin epidemiology of congenital heart disease. Nat Rev Cardiol. 2011;8(1):50-60.

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).

Baño Rodrigo A, Van Praagh R. Etiología y clasificación de las cardiopatías congénitas. En: Hernández Rodríguez M. Pediatría. 2ª ed. Madrid: Díaz de Santos, 1994; 735-742.

R.M. Perich Durán. Cardiopatías congénitas más frecuentes. Pediatr Integral 2008;XII(8):807-818

- Jenkins KJ, Correa A, Feinstein JA, et al. Noninherited risk factors and congenital cardiovascular defects: current knowledge: a scientific statement from the American Heart Association Congenital Cardiac Defects Committee, Council on Cardiovascular Disease in the young: endorsed by the American Academy of Pediatrics. *Circulation*. 2007; 115: 2995- 3014.
- Dawson A, Cassell CH, Riehle-Colarusso T, Scott DG, Tanner JP, Russell SK, et al. Factors associated with late detection of critical congenital heart disease in newborns. *Pediatric*. 2013;132(3):e604-11.
- Carlos Maroto Y José Luis Zunzunegui. Abordaje Diagnóstico De Las Cardiopatías Congénitas. *An Pediatr Contin*. 2005;3(2):87-93
- Rocio A. Peña-Juárez, Carlos Corona-Villalobos, Miguel Medina-Andrade, Luis Garrido-García, Carlos Gutierrez-Torpey y Moisés Mier-Martínez. Presentación y manejo de las cardiopatías congénitas en el primer año de edad. *arch cardiol mex*. 2021; 91 (3): 337-346
- Gloria Elizabeth Vega Amenabar, Angelica Hernández Patzán, Rosa Julia Chiroy, Mynor Ramón Magzul. Oximetría de pulso como tamizaje de cardiopatías congénitas en recién nacidos. *Guatemala Pediátrica Vol 1(2) 2017*
- Dhandayuthapani G, Chakrabarti S, Ranasinghe A, Hunt L, Grant D, Martin RP, et al. Short-term outcome of infants presenting of pediatric intensive care unit with new cardiac diagnoses. *Congenit Heart Dis*. 2010;5:444-49
- Knowles R, Griebisch I, Dezateux C, Brown J, Bull C, Wren C. Newborn screening for congenital heart defects. 2005;9(44).
- Peña-Juárez RA, Chávez Sáenz JA, García-Canales A, Medina-Andrade M, Martínez-Gonzalez MT, Gutiérrez-Cobian L, et al. Comparación de oxímetros para detección de cardiopatías congénitas críticas. *Arch Cardiol Mex*. 2019;89(2):172-80.
- Nasr VG, DiNardo JA. Pulse oximetry. *Pediatr Rev*. 2019;40(11):605-8.
- Kristell Panta-Quezada, Merly Rivera-Segovia y Cristian Díaz-Vélez. Importancia de la pulsioximetría como herramienta para el tamizaje de cardiopatías congénitas críticas. *Rev Colomb Cardiol*. 2021;28(1):102-103
- Teitel D. Recognition of undiagnosed neonatal heart disease. *Clin Perinatol*. 2016;43(1):81-98.