

Cardiopatías congénitas: presente y futuro

María T. Subirana

Sección Cardiopatías Congénitas. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España

De todos es conocido el importante desarrollo que el mundo de la cardiología ha experimentado en los últimos años pero, sin duda, ello ha tenido especial repercusión en el mundo de las cardiopatías congénitas.

Desde que, en el año 1938, Robert Gross practicó la primera ligadura de un conducto arterioso persistente, en 1944, William Blalock, bajo la presión de Helen Taussig, llevó a cabo la creación de la primera fístula sistémico-pulmonar en un niño con una cardiopatía congénita cianótica (tetralogía de Fallot), y en 1945, Gross y Crafoord, trabajando de forma independiente, repararon una coartación aórtica, el tratamiento de los pacientes con una cardiopatía congénita ha evolucionado de manera espectacular. Ha nacido una nueva población de adolescentes y adultos con una cardiopatía congénita más o menos reparada (prácticamente nunca curada) y con necesidad de un control cardiológico especializado. Tenemos delante un nuevo reto, que preveemos de no fácil solución, sobre todo si tenemos en cuenta que en los últimos años, y puesto que las cardiopatías congénitas eran un problema básicamente pediátrico, este tipo de enfermedades se ha concentrado en los servicios de pediatría, y la mayoría de los cardiólogos de adultos se han olvidado de su existencia. Es necesario reestructurar en profundidad el sistema sanitario, para lo que es imprescindible la creación de unidades y/o programas destinados al control y el manejo de estos pacientes, la formación de especialistas en dicha materia que trabajen en estrecha colaboración con los cardiólogos y cirujanos cardíacos pediátricos y, sobre todo, es necesario dotar a los servicios de cardiología de los recursos adecuados para afrontar esta nueva tarea. Pero ¿cuántos cardiólogos es neces-

rio formar en esta subespecialidad?, ¿cuáles y cuántos son los recursos adecuados?, ¿dónde deben dirigirse estos recursos?

Es imprescindible, como quedó patente en la última Conferencia de Bethesda (32nd Bethesda Conference: Care of the Adult with Congenital Heart Disease)¹, conocer la extensión del problema y para ello es básico, antes de realizar cualquier tipo de cálculo, identificar el número de niños con una cardiopatía congénita que nacen cada año en una población determinada. Debemos conocer la incidencia de las cardiopatías congénitas en nuestra población, y no sólo de forma global, sino desglosada por el tipo y la severidad del defecto, lo que nos permitirá determinar los recursos necesarios y planificar su distribución de forma no sólo intuitiva. Si acudimos a la bibliografía, constataremos lo difícil que resulta obtener dichos datos. Los valores comunicados, procedentes de diversos estudios, son extraordinariamente variables. Los primeros trabajos dieron valores de 4-5/1.000 nacidos vivos, cifras que han ido aumentando de manera progresiva y han llegado hasta 12-14/1.000 nacidos vivos². Ello es fácilmente comprensible y tiene diversas explicaciones:

1. Capacidad diagnóstica. La introducción de las técnicas de ultrasonidos, especialmente de la ecocardiografía 2D, cambió de manera radical el algoritmo diagnóstico de las anomalías cardíacas congénitas. Ciertamente, sus imágenes tomográficas permitieron por primera vez, de forma incruenta, identificar alteraciones anatómicas que previamente requerían la práctica de un cateterismo cardíaco. Ello, sin duda, aumentó y mejoró nuestra capacidad diagnóstica, no sólo ante lesiones complejas, sino ante anomalías con escasa o nula sintomatología, sobre todo en la edad pediátrica, las cuales previamente podían pasar inadvertidas con facilidad. Los valores de incidencia comunicados hasta entonces tuvieron que ser modificados.

En la actualidad, con la introducción de la ecocardiografía 2D-Doppler fetal se ha abierto un nuevo horizonte en el arsenal tecnológico del diagnóstico prenatal: la detección de las anomalías cardíacas durante las diversas fases del embarazo, con las posibles repercusiones que de ello pueden derivarse, tanto obstétri-

VÉASE ARTÍCULO EN PÁGS. 1428-34

Correspondencia: Dra. M.T. Subirana.
Sección Cardiopatías Congénitas. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.
Avda. S. Antoni M. Claret, 167. 08025 Barcelona. España.
Correo electrónico: msubiranad@santpau.es

cas como en el control y el manejo perinatal y neonatal, y que comentaremos en el próximo apartado.

2. Población estudiada y técnicas diagnósticas utilizadas. Lógicamente, si queremos valores correctos de incidencia, la identificación de los casos con una anomalía cardíaca congénita no puede limitarse a su búsqueda en los centros terciarios o de referencia, ya que ello llevaría implícito la no inclusión de los pacientes portadores de anomalías más simples.

Por otra parte, si la información se obtiene de forma retrospectiva a partir de los informes clínicos de los centros pediátricos primarios, los casos no identificados, ya sea porque durante los primeros años de vida no había surgido la sospecha diagnóstica o porque no se habían utilizado las técnicas diagnósticas adecuadas, no serán incluidos.

Además, como hemos citado previamente, hoy día disponemos de otra posibilidad diagnóstica, la ecocardiografía fetal, la cual permite avanzar el momento del diagnóstico de la anomalía cardíaca. Su utilización sistemática ha de conllevar un cambio, o una clarificación, en la definición del término «incidencia de las cardiopatías congénitas». Ciertamente, el diagnóstico en el feto de una cardiopatía congénita dentro de las primeras 22 semanas de embarazo, en especial si se trata de una anomalía compleja, introduce la opción de un posible aborto terapéutico. Si se contabiliza la «incidencia de las cardiopatías congénitas» a partir del número de pacientes nacidos vivos durante un período determinado, muy posiblemente en próximos estudios se comunique una disminución de dicha «incidencia»; sin embargo, ello no necesariamente ha de ser expresión de un menor número de fetos con una anomalía cardíaca congénita³. Más aún, simplemente teniendo en cuenta la tendencia hacia una mayor edad de la madre en el momento de la gestación, así como la progresiva presencia en las consultas obstétricas de mujeres con una cardiopatía congénita, las que hace unos años morían en edad pediátrica y en la actualidad alcanzan la edad de procrear y, por tanto, hay que contar con la correspondiente tasa de recurrencia de las distintas anomalías cardíacas congénitas en los hijos, a lo que hay que sumar que las mismas pacientes no siempre están en las mejores condiciones hemodinámicas, con la ocasional persistencia de cianosis, desarrollo de arritmias, necesidad de tratamiento farmacológico con posible efecto teratogénico, etc., puede darse la paradoja de que dicho número aumente. Por tanto, es necesario clarificar la terminología y ser conscientes de la información obtenida, puesto que quizá los recursos que puedan obviarse en el tratamiento de la enfermedad cardíaca congénita en edad pediátrica no deban eliminarse, sino redirigirse hacia sistemas de prevención o hacia la etapa fetal, donde ya se han empezado a valorar técnicas de tratamiento invasivo de algunos defectos cardíacos.

3. Tipo de cardiopatías congénitas incluidas. No en todos los estudios en que se valora la incidencia de las

anomalías cardíacas congénitas se incluyen los mismos tipos de cardiopatías. Así, algunos autores excluyen la válvula aórtica bicúspide sin repercusión hemodinámica, la vena cava superior izquierda persistente con drenaje al seno coronario, la miocardiopatía hipertrófica o las arritmias con una base genética, como el síndrome del complejo QT largo, etc. Mitchell et al⁴ propusieron la siguiente definición de cardiopatía congénita: «evidente anomalía estructural del corazón o de los grandes vasos intratorácicos con una repercusión funcional real o potencial». Como podemos deducir, la expresión: «repercusión funcional potencial» amplía el campo de inclusión de las distintas cardiopatías y, si queremos ser extremadamente rigurosos, no deberíamos excluir de los estudios de incidencia de las cardiopatías congénitas en la población pediátrica determinadas anomalías, como puede ser una válvula aórtica bicúspide, a pesar de que en el momento del estudio no tengan una repercusión hemodinámica fácilmente evidenciable. En cualquier caso, esto no siempre es fácil, puesto que obliga a realizar estudios prospectivos bien diseñados con el objetivo de su búsqueda diagnóstica.

En este número de REVISTA ESPAÑOLA DE CARDIOLOGÍA, Martínez Olorón et al⁵ publican un estudio sobre la incidencia de las cardiopatías congénitas en Navarra, una comunidad española con un censo de 523.563 habitantes y en la que, de 1989 a 1998, nacieron 47.783 niños. Sus datos son extraordinariamente importantes, ya que es posible que puedan ser extrapolables a otras comunidades españolas y servir como punto de referencia para realizar un cálculo de las necesidades. Es preciso poner énfasis en el importante esfuerzo que los autores han hecho intentando identificar a «todos» los pacientes diagnosticados de una cardiopatía congénita. Así, se realizó una búsqueda exhaustiva en todos los hospitales públicos y privados de la Comunidad de Navarra, en los centros de atención primaria de dicha comunidad y en los hospitales con cirugía cardíaca de fuera de Navarra que son centro de referencia a los que se remite a los enfermos con dicha enfermedad que se consideran susceptibles de tratamiento invasivo. Es posible que la incidencia comunicada (8,96 por 1.000 nacidos vivos) se acerque bastante a la real, con un 90% de las anomalías detectadas correspondiente a las malformaciones cardíacas que se observan con mayor frecuencia. No obstante, debemos resaltar, que se han excluido lesiones como la válvula aórtica bicúspide no estenótica (en edad pediátrica), el prolapsos valvular mitral y las arritmias cardíacas, las cuales tienen una clara tendencia evolutiva y grandes posibilidades de requerir un control cardiológico adecuado con el paso de los años. Asimismo, si bien con escasa o nula repercusión práctica, al ser un estudio retrospectivo, es muy posible que no se hayan incluido algunas anomalías sin repercusión hemodinámica evidente y cuyo diagnóstico comporta una búsqueda deta-

llada, como puede ser el conducto arterioso pequeño, la vena cava superior izquierda persistente, algunos casos de drenaje venoso pulmonar anómalo parcial, etc.

Un dato que cabe resaltar por su implicación práctica es el porcentaje de prematuridad (15,9%) y de bajo peso al nacer (22%) detectado entre los niños con una cardiopatía congénita, con el consiguiente aumento de la morbilidad y de los recursos neonatológicos empleados, así como la dificultad o imposibilidad que ello puede suponer para la práctica de una cirugía cardíaca, especialmente de tipo correctivo o con circulación extracorpórea.

Otro aspecto que, dado el actual auge de la ecocardiografía fetal, especialmente en las unidades obstétricas de alto riesgo, creemos que vale la pena comentar es el porcentaje de casos que a través de esta técnica, en la población de Navarra estudiada, fue diagnosticado como portador de una cardiopatía congénita. Como los mismos autores indican, y en comparación con otros estudios⁶, el porcentaje de casos detectados es bajo (1,27%), pero creemos que de esta cifra no se pueden extraer conclusiones. Es un trabajo retrospectivo y los datos obtenidos son fruto de exploraciones sistemáticas en los que no se ha tenido en cuenta factores que pueden modificar, de manera más o menos importante, la capacidad diagnóstica de la exploración ultrasonica. No hay duda de que, en un futuro muy próximo, dicha técnica va a ocupar un lugar importante en el diagnóstico precoz de las cardiopatías congénitas y permitirá planificar mejor el control y el manejo perinatal y posnatal del niño cardiopata, con la correspondiente mejoría en el pronóstico⁶.

Una vez conocida la incidencia de las cardiopatías congénitas y con el importante reto del manejo y el control de los adolescentes y adultos con dicha enfermedad, es importante estudiar la evolución de esta población con los años. Como hemos citado previamente, desde que en el año 1939 se practicó la primera intervención quirúrgica, o desde que en el año 1966 Rashkind y Miller realizaron el primer cateterismo intervencionista (septostomía auricular con balón) en un paciente con una anomalía cardíaca congénita, la evolución de ambas técnicas ha sido espectacular, por lo que es necesario realizar estudios que actualicen periódicamente los datos, no sólo de mortalidad, sino también de morbilidad en estos enfermos. A partir de ellos se podrán establecer prioridades en la distribución de los recursos.

Wren et al⁷, en Inglaterra, estudiaron a 1.942 niños con una cardiopatía congénita, nacidos entre 1985 y 1994, de una población de 377.310 nacidos vivos (5,2/1.000). La supervivencia al año fue del 82% (1.582 niños) y, a partir de datos procedentes de otros estudios, predijeron que la supervivencia a los 16 años sería del 78% (1.514 adolescentes), posiblemente inferior a la de nuestros días. Sin duda, esta tendencia hacia una clara mejoría en la supervivencia de estos pacien-

tes se constata en el estudio de Boneva et al⁸, llevado a cabo en Estados Unidos, y en el que se describe una reducción del 39% en la mortalidad relacionada con una cardiopatía congénita en el período comprendido entre 1979 y 1997 (del 2,5 al 1,5 por 100.000 habitantes), a la vez que se pone de manifiesto que la muerte suele producirse a una edad cada vez más avanzada. Asimismo, más recientemente, Hoffman et al⁹ publicaron que entre 1940 y 2002, en Estados Unidos nacieron cerca de 1,2 millones de niños con una cardiopatía congénita simple, de 500.000 a 600.000 con una anomalía cardíaca moderada y cerca de medio millón con una cardiopatía compleja, y calcularon de forma específica para los distintos tipos de anomalías (desde el conducto arterioso persistente hasta el ventrículo único o la doble salida del ventrículo derecho) el porcentaje de supervivencia esperado, sin tratamiento y con tratamiento. Si atendemos a los datos de los pacientes con tratamiento, el porcentaje de supervivientes se situó en un 75-80% para los niños con una cardiopatía congénita simple o moderada y en un 40% para los que presentaban una anomalía compleja. En cualquier caso, y dado que estas cifras están desglosadas por períodos de 5 años, el porcentaje de supervivientes calculado, especialmente ante lesiones complejas, aumentó de forma progresiva y evidente desde el año 1975, de acuerdo con el desarrollo de las técnicas diagnósticas y terapéuticas. Su cálculo llega hasta 1997, por lo que también es posible que estos datos sean inferiores a la realidad actual, en la que según algunos autores la supervivencia global de los niños nacidos con una cardiopatía congénita se sitúa alrededor del 85%.

En España, la situación es claramente superponible. Ello queda patente en el estudio de Martínez Olorón et al⁵, donde la recogida de datos finalizó el 1 de enero de 2003, por lo que el seguimiento máximo fue de 14 años. Sin embargo, es suficiente, como queda expresado gráficamente en la figura 2 de su artículo (porcentajes de muertes relacionadas con la cirugía y el cateterismo de 1998 a 2000), para poner de manifiesto la progresiva reducción en la mortalidad posquirúrgica ($p = 0,0018$). Datos similares fueron publicados por Guía et al¹⁰ en el año 2001, tras valorar la evolución de 1.216 niños de la Comunidad Autónoma de Murcia nacidos durante 13 años y diagnosticados de una cardiopatía congénita. Ciertamente, si bien confirmaron que las anomalías cardíacas congénitas eran las causantes de un alto porcentaje de muertes en lactantes, también constataron una reducción de éstas en los nacidos en el período 1984-1990 con respecto a los nacidos en el período 1973-1983, especialmente entre los que presentaban una comunicación interventricular o un conducto arterioso persistente.

Los datos son evidentes y hacen prever un progresivo incremento, en los próximos años, del número de adolescentes y adultos con una cardiopatía congénita, muchas veces reparada pero pocas veces «totalmente

curada». La supervivencia ha aumentado y, en consecuencia, también el número de cardiopatas adolescentes y/o adultos con una anomalía congénita, muchas veces con capacidad evolutiva. En el trabajo de Martínez Olorón et al⁵ queda patente que en un porcentaje no despreciable de pacientes, y a pesar de una cirugía o un cateterismo intervencionista, los resultados obtenidos son regulares (10,8%) o malos (9%). Más aún, incluso en el 62% restante se catalogan de «satisfactorios», no de «excelentes», ya que pueden presentar alguna lesión residual, la cual en los primeros años posquirúrgica puede tener nula o escasa repercusión funcional, pero su posible capacidad evolutiva puede conducir a que en un futuro más o menos lejano sean subsidiarios de tratamiento médico, quirúrgico o de cateterismo intervencionista. No son enfermos totalmente curados, por lo que será necesario proporcionarles un control periódico más o menos especializado y, como mínimo, del mismo nivel técnico, científico y humano que durante su etapa pediátrica, umbral que los cardiólogos pediátricos han colocado en un lugar elevado.

Ha nacido una nueva población, con una nueva problemática y con nuevos desafíos. Debemos reemplazar la expresión «cardiología pediátrica» por la de «cardiología de las cardiopatías congénitas», la cual demanda unos nuevos conocimientos y una nueva estructura y planificación. El paciente cardiopata lo es desde antes de nacer y hasta el momento de morir, por lo que en su control deben implicarse tanto obstetras como neonatólogos, intensivistas, anesestesiólogos, cardiólogos pediátricos, cardiólogos de adultos, cirujanos cardíacos pediátricos, cirujanos cardíacos de adultos, etc., sin olvidar biólogos moleculares, genetistas y fisiólogos, quienes deben trabajar en estrecha colaboración y con un mismo objetivo en «la prevención, el diagnóstico, el control y el tratamiento de las anomalías cardíacas

congénitas, independientemente de la edad del paciente». Ello no es fácil y los recursos no están establecidos, por lo que los trabajos que aportan datos sobre la extensión real del problema son de gran importancia y básicos para una nueva planificación y organización sanitaria en este campo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Weeb GD, Williams RG. 32nd Bethesda Conference: Care of the adult with congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2001;37:1161-98.
2. Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2002;39:1890-900.
3. Hoffman JI. Incidence of congenital heart disease: II. Prenatal incidence. *Pediatr Cardiol.* 1995;16:155-65.
4. Mitchell SC, Korones SB, Berendes HW. Congenital heart disease in 56,109 births. Incidence and natural history. *Circulation.* 1971;43:323-32.
5. Martínez Olorón P, Romero Ibarra C, Alzina de Aguilar V. Incidencia de las cardiopatías congénitas en Navarra (1989-1998). *Rev Esp Cardiol.* 2005;58:1428-34.
6. Khoshnood B, De Vigan C, Vodovar V, Goujard J, Lhomme A, Bonnet D, et al. Trends in prenatal diagnosis, pregnancy termination, and perinatal mortality of newborns with congenital heart disease in France, 1983-2000: a population-based evaluation. *Pediatrics.* 2005;115:95-101.
7. Wren C, O'Sullivan JJ. Survival with congenital heart disease and need for follow up in adult life. *Heart.* 2001;85:438-43.
8. Boneva RS, Botto LD, Moore CA, Yang Q, Correa A, Erickson JD. Mortality associated with congenital heart defects in the United States. Trends and racial disparities, 1979-1997. *Circulation.* 2001;103:2376-81.
9. Hoffman JI, Kaplan S, Liberthson RR. Prevalence of congenital heart disease. *Am Heart J.* 2004;147:425-39.
10. Guía JM, Bosch V, Castro FJ, Tellez C, Mercader B, Gracian M. Factores influyentes en la evolución de la mortalidad de las cardiopatías congénitas. Estudio sobre 1.216 niños en la Comunidad Autónoma de Murcia (1978-1990). *Rev Esp Cardiol.* 2001;54:299-306.