

## La opinión del experto

### Cardiopatías desde el nacimiento: una visión interdisciplinar

López-Sendón, José<sup>1\*</sup>, Bouza, Emilio<sup>2\*</sup>, Aroca, Ángel<sup>3</sup>, Del Cerro, María Jesús<sup>4</sup>, Dos Subirá, Laura<sup>5</sup>, Eiros Bouza, José María<sup>6</sup>, Gallego García de Vinuesa, Pastora<sup>7</sup>, García-Pavía, Pablo<sup>8</sup>, González, Ana<sup>9</sup>, González-Fernández, Oscar<sup>10</sup>, Granados-Ruiz, Miguel Angel<sup>11</sup>, Gil-Juarena, Juan Miguel<sup>12</sup>, Gutiérrez-Larraya, Federico<sup>13</sup>, Ibáñez Gabarrón, María José<sup>14</sup>, Meras, Pablo<sup>15</sup>, Morentín, Benito<sup>16</sup>, Muñoz, Patricia<sup>17</sup>, Pérez, Esther<sup>18</sup>, Rueda, Fernando<sup>19</sup>, Simón, Clara<sup>20</sup>, Suárez-Mier, María Paz<sup>21</sup>, Palomo, Esteban<sup>22</sup>, Andreu Tena, Eduardo<sup>23</sup>

\*Ambos autores han contribuido igualmente a la realización de este manuscrito

1.- Cardiólogo, Director Científico del Instituto de Investigación (IdiPaz) Hospital Universitario La Paz. Universidad Autónoma de Madrid.

2.- CIBER de Enfermedades Respiratorias (CIBERES CB06/06/0058), España. Patrono de la Fundación de Ciencias de la Salud. Servicio de Microbiología y Enfermedades Infecciosas del Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Departamento de Medicina. Universidad Complutense. Madrid.

3.- Jefe de Servicio de Cardiología Pediátrica y adultos. Hospital La Paz. Madrid.

4.- Jefe de Servicio de Cardiología Pediátrica – Unidad de Cardiopatías Congénitas del Adulto. Hospital Universitario Ramon y Cajal. Madrid.

5.- Jefe de Sección. Unitat Integrada de Cardiopaties Congènites de l'Adolescent i l'Adult. Vall d'Hebron-Sant Pau. Servei de Cardiologia. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.

6.- Catedrático de Microbiología. Universidad de Valladolid. Jefe del Sº de Microbiología del Hospital Universitario Río Hortega Valladolid.

7.- Jefe de Sección de Cardiología Congénita del Adulto. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

8.- Facultativo Especialista de Área de Cardiología, Unidad de Insuficiencia cardiaca y cardiopatías familiares, Hospital Universitario Puerta de Hierro. Majadahonda, Madrid.

- 9.- **Unidad de Cardiopatías congénitas del adulto. Hospital La Paz. Madrid.**
- 10.- **Cardiólogo experto en Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante Cardíaco. Cardiothoracic Department. Freeman Hospital. Newcastle upon Tyne. United Kingdom.**
- 11.- **Médico Adjunto de Cardiología Pediátrica, Hospital 12 de octubre. Madrid.**
- 12.- **Jefe de Sección de Cirugía Cardíaca C. Congénitas. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.**
- 13.- **Jefe de Servicio de Cardiología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.**
- 14.- **Presidenta Asociación Todo Corazón. Murcia.**
- 15.- **Médico Adjunto. Unidad de Cardiopatías congénitas del adulto (CESUR) Hospital Universitario La Paz. Madrid.**
- 16.- **Servicio de Patología Forense de Bizkaia. Instituto Vasco de Medicina Legal. Departamento de Especialidades Médico Quirúrgicas. Universidad País Vaso / Euskal herriko Unibersitatea**
- 17.- **Jefe de Servicio de Microbiología Clínica y Enfermedades Infecciosas. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Catedrático de Medicina. Universidad Complutense de Madrid. Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón (IISGM). Presidente de la Sociedad Madrileña de Microbiología Clínica. CIBERES.**
- 18.- **Jefe de Sección de Imagen. Servicio de Cardiología del Hospital Universitario La Paz. Madrid.**
- 19.- **Coordinador funcional de la Unidad de Cardiología Infantil. Complejo Hospital Universitario de A Coruña.**
- 20.- **Periodista. Madrid.**
- 21.- **Servicio de Histopatología. Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses. Departamento de Madrid.**
- 22.- **Doctor en Farmacia. Director Fundación de Ciencias de la Salud. Madrid**
- 23.- **Director del Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de la Comunidad de Madrid. Consejería de Presidencia. Justicia e Interior de la Comunidad de Madrid.**

## **Introducción**

Las cardiopatías congénitas (CC) y las cardiopatías familiares (CF) constituyen un importante grupo de enfermedades que ocasionan, no solo al paciente, sino a su entorno familiar, unas consecuencias que en ocasiones son trágicas y son causa frecuente de muerte súbita. Lejos de ser una patología aislada, se presentan en un porcentaje relativamente frecuente.

El avance de los estudios genéticos ha propiciado un mejor diagnóstico en estos últimos años que ha permitido avanzar en la precocidad del tratamiento, permitiendo una mejor y mayor calidad de vida y un pronóstico de menor incertidumbre.

Por ello, el Patronato de Ciencias de la Salud, ha considerado adecuado reunir un grupo de expertos, de diversas ramas de la medicina (cardiólogos, pediatras, cardiólogos

pediátricos, microbiólogos y anatomopatólogos, y forenses entre otros), que den respuesta de forma sencilla y comprensible a las principales preguntas que se plantean tanto profesionales sanitarios como pacientes con cardiopatías congénitas y sus familiares. Fruto de esta jornada de discusión, se elaborará este documento de opinión y revisión que se estructura en dos partes. La primera, dimensiona el problema de las cardiopatías desde diversos puntos de vista, como es el epidemiológico, preventivo y clínico, y la segunda se centra en la detección precoz y diagnóstico clínico de esta patología y sus principales métodos de tratamiento.

Este documento ha sido revisado y aprobado por los miembros del grupo de expertos.

### **¿Cuál es la mejor definición de Cardiopatía congénita?**

Las cardiopatías congénitas (CC) se definen como cualquier defecto, malformación o enfermedad del corazón que está presente desde el nacimiento. La malformación puede afectar a los ventrículos, las aurículas, las válvulas cardíacas o los grandes vasos sanguíneos. Esto quiere decir que se produce una formación anómala del corazón durante el desarrollo del mismo, lo que sucede entre la segunda y la octava semana del embarazo, que se considera el periodo más crítico (1). Algunas alteraciones, como miocarditis y otras patologías durante el embarazo, no son estrictamente consideradas como cardiopatías congénitas.

Las CC pueden ser simples o complejas y pueden ser aisladas o concurrir con malformaciones de otros órganos, en ocasiones formando parte de síndromes definidos.

Las causas son múltiples y se pueden dividir en dos grandes grupos: las debidas a alteraciones genéticas hereditarias o no hereditarias (mutaciones, las más frecuentes) y las causadas por factores medio ambientales. Las primeras, aunque puedan identificarse no son modificables. Los factores medio ambientales son (discutiblemente) más importantes, porque al menos teóricamente son fáciles de identificar y de evitar. Los más frecuentes incluyen el consumo de tóxicos por parte de la madre embarazada (tabaco, alcohol y drogas aumentan el riesgo de CC); el empleo de medicamentos teratogénicos durante el embarazo (como los inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (antihipertensivo) y el ácido retinoico usado en el tratamiento del acné. También son factores externos la exposición a radiaciones ionizantes, algunas infecciones durante el embarazo y la co-existencia de otras enfermedades durante el mismo como la diabetes (2) (3).

### **Conclusión**

**Las cardiopatías congénitas (CC) son defectos o malformaciones del corazón que se producen durante el embarazo y están presentes desde el nacimiento. Son debidas a factores genéticos (algunos identificables en los padres) o medioambientales, que la madre puede evitar durante el embarazo.**

### **¿Cuál es la dimensión cuantitativa de este problema en el mundo?**

Las CC son el grupo más prevalente de las anomalías congénitas consideradas principales en la población (4), representando un problema significativo de salud a nivel global. Según el registro del grupo de trabajo EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies)

(5) las cardiopatías congénitas suponen el 28% de las anomalías congénitas mayores en la población europea y se consideran la principal causa de mortalidad en personas con enfermedades congénitas.

Con ligeras variaciones en la incidencia de CC en distintos países, se estima que la prevalencia global de las CC es del 0.9% de los recién nacidos vivos (5) (6).

Las mejoras diagnósticas y terapéuticas en el manejo de estos pacientes han llevado a un aumento de su supervivencia y a una mejora significativa en su calidad de vida (7). Debido a ello, el número de pacientes con CC que alcanzan la edad adulta ha crecido considerablemente (8), y se estima en torno a 6 de cada 1.000 adultos vivos en nuestro medio. Este hecho supone un aumento de la presión asistencial sobre el sistema sanitario que se prevé que se incrementará significativamente en los próximos años.

El cribado prenatal para la detección de las anomalías congénitas con ultrasonidos permite una mayor identificación diagnóstica. Por ello, se puede incrementar el éxito del tratamiento permitiendo una planificación apropiada para el nacimiento y las intervenciones que estos pacientes requerirán en el período neonatal, lo que implica una mejoría en la supervivencia hasta la edad adulta (9).

En el mundo, los estudios de prevalencia muestran diferencias geográficas en la tasa de CC. Asia presenta la tasa más alta, con 9.3 casos por cada 1.000 nacidos vivos. Se teoriza que factores que incrementan la tasa de CC, como la consanguinidad parental, son más prevalentes en determinados países asiáticos, lo que podría explicar estas cifras más elevadas de prevalencia respecto al resto de continentes. Por el contrario, África muestra la prevalencia más baja por continentes, estando en torno al 2%, hecho que pudiera explicarse por la menor disponibilidad de asistencia sanitaria y técnicas de diagnóstico prenatal (10).

Las CC consideradas críticas suponen el 25% del total de las CC (11). Los recién nacidos con CC críticas asocian un aumento significativo de la mortalidad y la morbilidad cuando se produce un retraso en su correcta identificación y derivación a un centro especializado que ofrezca un adecuado tratamiento. Por ello, se necesitan redes claramente estructuradas que permitan ofrecer una asistencia sanitaria de calidad a dichos pacientes.

Se considera que las cardiopatías congénitas son la principal causa de mortalidad perinatal y en la infancia asociada a una anomalía congénita a pesar de que se hayan producido avances significativos en su diagnóstico precoz y su tratamiento con la incorporación de nuevas técnicas reparadoras a lo largo del tiempo (12).

A pesar de que la prevalencia no ha variado significativamente en los últimos años situándose en torno al 0.9% de los recién nacidos vivos, cabe destacar que se objetiva un aumento significativo cuando se comparan las últimas décadas, cuando se reportaba que la prevalencia de las CC presentaba tasas inferiores al 0.4% en 1970. Este incremento significativo se considera que podría ser originado por los cambios en los métodos diagnósticos y las técnicas de cribado en lugar de deberse a un verdadero incremento de estas cardiopatías (13).

## **Conclusión**

**La prevalencia de las cardiopatías congénitas se ha incrementado a lo largo del último siglo, considerándose actualmente en torno al 0.8-0.9% de los nacidos vivos a nivel mundial.**

## ¿Cuáles son las principales cardiopatías congénitas con manifestaciones clínicas en edad pediátrica?

Hay CC que son mucho más frecuentes que otras. La más común es la comunicación interventricular (aproximadamente el 20-30% de las CC), ocasionada por la falta del desarrollo del tabique que separa el ventrículo izquierdo del derecho. Le siguen en frecuencia, la comunicación interauricular, el *ductus arteriosus* persistente, estenosis pulmonar, coartación de aorta, trasposición de los grandes vasos, tetralogía de Fallot y canal atrio-ventricular, pero este rango de ocurrencia no está relacionado con la importancia ni la aparición de síntomas en la edad pediátrica. Las CC, especialmente cuando son graves y se asocian con malformaciones de otros órganos constituyen una de las principales causas de muerte prenatal (alrededor del 25%). Después del nacimiento, las cardiopatías congénitas pueden dar síntomas más o menos graves desde los primeros días o semanas post parto o mantenerse asintomáticas durante años, hasta la edad adulta, o incluso no dar síntomas nunca.

La aparición de síntomas está relacionada con el tipo de cardiopatía, su complejidad, gravedad y la asociación con otras enfermedades. Sin duda, la cardiopatía más grave es la hipoplasia del corazón izquierdo. Le siguen en importancia, la trasposición de las grandes arterias, la tetralogía de Fallot y la enfermedad de Ebstein, que son relativamente comunes (14, 15).

Por el contrario, las cardiopatías congénitas sin manifestaciones clínicas durante años, hasta la edad adulta, son malformaciones más simples, defectos aislados o de pequeño tamaño. Entre las más frecuentes en esta categoría se encuentran la válvula aórtica bicúspide, la coartación de aorta, la comunicación interauricular tipo *ostium secundum* y el *foramen ovale* permeable (16).

Las cardiopatías congénitas operadas en la infancia han conseguido una larga supervivencia con correcciones quirúrgicas y constituyen el mayor problema actual (16).

### Conclusión

**La comunicación interventricular es la cardiopatía más frecuente y el corazón izquierdo hipoplásico es la cardiopatía congénita más grave. El diagnóstico debe realizarse lo más precozmente posible para establecer una estrategia de seguimiento y tratamiento óptimos.**

## ¿Pueden prevenirse las cardiopatías congénitas?

Para prevenir en lo posible las cardiopatías congénitas, deben conocerse sus causas, que son las siguientes:

1. Causas genéticas. Tan solo el 10-15% de las cardiopatías congénitas están relacionadas con cromosomopatías (por ejemplo, la trisomía 21, 18, 13), defectos genéticos (como los síndromes de Noonan, Holt Oram) y mutaciones en genes relacionados con la morfogénesis cardiaca, (NKK2-5, GATA4, TBX5, TBX1, NIDAL, NOTCH1).
2. Causas epigenéticas (17). Incluyen los factores de transcripción que regulan la proliferación y diferenciación de las células cardiacas. Están implicados en la morfogénesis y enlazan con la importancia de los factores relacionados con el ambiente

intrauterino. Existen fármacos con potencial acción de regulación de estos mecanismos epigenéticos, pero todavía se desconoce cuál será su utilidad práctica.

3. Factores del ambiente intrauterino. Desde el punto de vista práctico son los más importantes, porque son fácilmente identificables y pueden evitarse o tratarse. Entre ellos se incluyen:

- Diabetes. La hiperglicemia fetal aumenta el riesgo de cardiopatía congénita hasta 5 veces (18).
- Obesidad materna (18-20). Se ha demostrado una relación dependiente entre el índice de masa corporal y la incidencia de cardiopatías congénitas (21, 22).
- La hipoxia puede evitar la maduración de los cardiomiocitos.
- Exposición a tabaco.
- Exposición al alcohol.
- Exposición a contaminación ambiental (23).
- Exposición a fármacos teratógenos antagonistas del ácido fólico (metotrexato, trimetoprim), litio, antiepilépticos (valproato, fenitoína, fenobarbital), inhibidores de recaptación de la serotonina, antagonistas del enzima convertidor de angiotensina, etc. Aunque la exposición a fármacos con efecto teratógeno demostrado parece haber disminuido, ha aumentado la exposición a fármacos con potencial efecto teratógeno (24).
- Carencia de determinados micronutrientes (25-27) : vitamina D, vitamina B12, Ácido fólico, vitamina A, zinc, cobre, selenio y ferritina.
- Infecciones víricas.

4. Fecundación in vitro y técnicas de reproducción asistida (28) (29).

Por tanto, las posibles acciones que podrían prevenir o reducir la incidencia de cardiopatías congénitas serían:

1. Estrategias de salud pública, destinadas a mejorar el estado vacunal de las mujeres fértiles (vacuna rubeola), disminuir la transmisión de virus teratógenos como el Zika, mejorar el estado nutricional de la población.
2. Mejorar la educación para la salud especialmente la de las mujeres en edad fértil: reducir la incidencia de obesidad, tabaquismo, consumo de alcohol, mejora nutricional, especialmente en el año previo a la concepción.
3. Mejorar el control de la gestación desde sus fases más iniciales: detección precoz de hiperglucemia; evitar exposición a fármacos teratógenos, alcohol, tabaco; minimizar exposición a virus respiratorios de la gestante.
4. Reducir en lo posible el uso de técnicas de reproducción asistida: educación sanitaria sobre la edad idónea para la reproducción (28, 29).

## Conclusión

**Aunque las causas genéticas pueden identificarse y evitarse en ocasiones, las formas de prevención más importantes se relacionan con la prevención de**

**factores ambientales. Deben evitarse tóxicos como el tabaco, alcohol, polución ambiental y fármacos teratogénicos. Es preciso hacer una dieta saludable, y cumplir con los programas de vacunación, lo que implica un control precoz desde antes de la fecundación.**

### *¿Han disminuido las cardiopatías congénitas en la edad pediátrica?*

Hay cifras muy dispares en función de la definición de CC y edad al diagnóstico, con variaciones geográficas importantes (5, 30). Un estudio observacional retrospectivo realizado en España (2003-2012), encontró una incidencia del 13,6 por cada 1.000 nacidos vivos (31). En el mismo se observó un aumento de la incidencia de las CC leves, del 6,5/1.000 en 2003 al 9,9/1.000 en 2012, con una incidencia de las formas graves estable (2,3/1.000 en 2003 y 2,2/1.000 en 2012) y un descenso de las formas muy graves (0,5/1.000 en 2003 y 0,3/1.000 en 2012). Este aumento en el número de formas leves se relacionó más con la utilización generalizada de la ecocardiografía en las unidades de neonatología y el hallazgo de lesiones menores, que con un aumento real de la incidencia. Las cardiopatías graves disminuyeron notablemente. En el año 2012, respecto al año 2003, nació casi un 70% menos de pacientes con diagnóstico de hipoplasia de cavidades izquierdas, un 70% menos con atresia tricúspide, un 60% menos con ventrículo único y un 35% menos con transposición de grandes vasos. Este descenso se atribuye principalmente a un mejor consejo antes del embarazo y al aumento de la interrupción del embarazo (IVE) cuando se detecta la cardiopatía grave.

Por otra parte, en España la natalidad ha disminuido de una forma notable (32). En el año 2021 el registro de la tasa de natalidad fue la más baja desde que existen registros (7,1/1.000 habitantes). Según el informe de Eurostat, España presenta la segunda menor tasa de natalidad de la Unión Europea, sólo por encima de Italia (6,8/1.000 habitantes) (33). El informe atribuye esta situación a la precariedad laboral, el encarecimiento del coste de vida y el papel de la mujer en la sociedad. El descenso mantenido de la natalidad conlleva necesariamente una disminución en el número global de nacimientos con CC.

Dado que el 90 % de las CC tiene lugar en gestantes de bajo riesgo, en las últimas décadas se han puesto en la mayoría de países de nuestro entorno programas de cribado de CC en el segundo trimestre de gestación (34). En un estudio realizado en España durante el periodo de 2004-2006 (35) las parejas optaron por la interrupción voluntaria del embarazo (IVE) en el 62% de los casos detectados hasta las 22 semanas de gestación. Esta tasa fue significativamente más alta en CC con circulación univentricular (síndrome de corazón izquierdo hipoplásico: 84 %; atresia tricúspide: 81 %) o en caso de defectos complejos (71%), comparados con los casos de tetralogía de Fallot (31%) o de transposición de grandes arterias (18%) (35).

En el momento actual no es posible conocer el número de IVE en España por CC, dado que no se codifica de forma específica a través de la CIE-10-MC. Lo que sí sabemos es que desde que entró en vigor la actual ley de plazos de 2010 (36), que permite la interrupción libre hasta la semana 14 de gestación, en España ha abortado una media de 100.000 mujeres al año (en 2021: 90.189). La mayoría de los abortos que se practican actualmente (casi el 91% en 2021) se producen antes de las 14 semanas, a petición libre de la mujer. Entre las 14 y 22 semanas se permite la interrupción si el médico acredita que existe "riesgo de graves anomalías en el feto". Después de la

semana 22, solo se permite si se detectan "anomalías fetales incompatibles con la vida o enfermedad extremadamente grave e incurable en el momento del diagnóstico y confirmada por un comité médico". En 2021 se aplicaron estos dos supuestos en el 3,1 % (2.814 casos) y en el 0,3 % (261 casos), respectivamente, del total de IVE.

En un estudio retrospectivo realizado entre los años 2002-2017 en un hospital terciario de la República Checa, un país con una legislación sobre el aborto inducido muy similar a la nuestra, el 49% (197/398) de las parejas con diagnóstico prenatal de CC optó por la interrupción (36). La decisión de interrumpir el embarazo estuvo basada en las anomalías asociadas en caso de CC corregibles y en la gravedad de la CC en caso de tratarse de un defecto aislado. La religión también juega un papel importante en la toma de decisiones (37). En países como Estados Unidos donde la mayor parte de la población es creyente, las creencias religiosas han sido determinantes en la decisión de no interrumpir el embarazo (37). En nuestro país, en el año 2021, las personas que se definían como católicas representaban un 61,4 %, pero sólo un 19,7 % se declaraban católicas practicantes. Es posible que la progresiva secularización de la sociedad española esté también contribuyendo al descenso en el número de CC por el incremento de las IVE.

En los últimos años se han producido importantes progresos en el diagnóstico, manejo preoperatorio, tratamiento quirúrgico y cuidados postoperatorios de los pacientes con CC, lo que se traducido en una mejora de la supervivencia global (14). En el único estudio retrospectivo a nivel nacional sobre mortalidad de las CC (2003-2012) se describe una tasa de letalidad muy similar a la de los países de nuestro entorno (4,6%) (38). Otro dato positivo, es que se observó una tendencia global a la disminución en el porcentaje de fallecimientos de los niños con diagnóstico de CC con el tiempo (5,3% en el año 2003; 3,7% en el año 2012), con una probabilidad de morir en 2012 un 9% menor que en 2003.

## Conclusión

**En conjunto, las cardiopatías congénitas han disminuido porque se ha reducido la natalidad de forma alarmante. Han disminuido las graves y se diagnostican más cardiopatías leves.**

**El diagnóstico prenatal ha permitido a los padres interrumpir la gestación en caso de CC graves (y no tan graves), hecho que ha contribuido al descenso en el número de dichas enfermedades.**

## ¿Qué repercusión tienen las cardiopatías congénitas que se manifiestan en la edad adulta?

Una minoría de las CC debutan en edad adulta, tratándose habitualmente de cardiopatías más leves, o bien de lesiones progresivas. Hay que tener en cuenta dos factores relevantes:

1. El momento del diagnóstico es variable y no depende solo de la cardiopatía. En países desarrollados, el diagnóstico es cada vez más precoz, incluso en casos de cardiopatías leves con nula o escasa repercusión en la infancia. Sucede lo contrario en países en vías de desarrollo.



2. Un porcentaje elevado de pacientes se diagnostican y tratan en la edad pediátrica, pero desarrollan complicaciones o requieren intervenciones en la edad adulta.

La Tabla 1 refleja las cardiopatías con debut más frecuente en la edad adulta y sus consecuencias clínicas más relevantes (39):

**Tabla 1.** Cardiopatías congénitas que más frecuentemente pueden debutar en la edad adulta.

Cardiopatía	Complicaciones típicas
Comunicación interauricular (CIA) Canal aurículo-ventricular parcial	Arritmias, IC, HTP, embolia paradójica...
Drenaje venoso pulmonar anómalo parcial (DVPAP)	Arritmias, IC, HTP.
Válvula aórtica bicúspide	Valvulopatía aórtica precoz, aortopatía.
Coartación de aorta	HTA, disfunción diastólica con arritmias / IC / HTP, enfermedad coronaria, aneurismas intracraneales, aortopatía...
Comunicación interventricular Ventrículo derecho de doble cámara Insuficiencia aórtica (síndrome de Laubry)	Sobrecarga de presión VD Sobrecarga de volumen VI
Anomalía de Ebstein	Insuficiencia tricúspide. Arritmias (supraventriculares / vías accesorias), embolia paradójica o desaturación si CIA/FOP.
Transposición de grandes arterias congénitamente corregida (TGA <sub>cc</sub> )	IC. Bloqueo AV. Arritmias. MS.
Anomalías coronarias	Angina, MS.
Más raramente: Estenosis pulmonar Valvulopatía mitral congénita Membrana subaórtica Anillos vasculares	Sobrecarga presión VD. Estenosis o insuficiencia mitral. Estenosis TSVI. Compresión (disnea, disfagia...)

AV: aurículo-ventricular. HTA: hipertensión arterial. HTP: hipertensión pulmonar. IC: insuficiencia cardíaca. FOP: foramen oval permeable. MS: muerte súbita. TSVI: tracto de salida del ventrículo izquierdo. VD: ventrículo derecho. VI: ventrículo izquierdo.

Analizando en un hospital español los pacientes derivados por primera vez en los últimos 3 años (período 2020-2022), se encuentra que en un 26% de las CC se había realizado el diagnóstico en la vida adulta, aunque con un probable sesgo al tratarse de una unidad de referencia de adultos, en la que estos diagnósticos tardíos estarían sobrerrepresentados.

Otros estudios estiman que al menos un 10% de las cardiopatías congénitas se diagnostican en edad adulta (40). En un estudio realizado en Corea del Sur, se detectó alguna cardiopatía congénita no diagnosticada previamente en el 1% de los adultos que se sometían a una ecocardiografía de rutina, siendo la más frecuente la válvula aórtica bicúspide (41).

No hay que olvidar tampoco todas las lesiones residuales de intervenciones en la edad pediátrica y que requieren atención cuando los pacientes son adultos.

La relevancia de las cardiopatías congénitas en la edad adulta se hace patente en tres esferas:

1. Consecuencias clínicas para los propios pacientes:

- Pronóstico vital: dependiendo del tipo de cardiopatía, la esperanza de vida de estos pacientes puede verse más o menos acortada respecto a la población general.
- Repercusión física o funcional: en general, las cardiopatías mencionadas producen sobrecarga de volumen o de presión de alguno de los dos ventrículos. Eso produce en muchos casos síntomas de disnea e intolerancia al esfuerzo, y progresivamente de insuficiencia cardíaca. Las arritmias también son una forma frecuente de presentación. Todo ello limita la capacidad funcional y la calidad de vida, limitación que en algunos casos puede ser irreversible o solo parcialmente reversible con tratamiento médico o intervencionista. Además, lesiones específicas pueden asociar otros problemas como la hipertensión pulmonar o la embolia paradójica.
- Aspectos psicológicos: los pacientes con CC tienen más riesgo de sufrir ansiedad y depresión, y sin embargo con menor frecuencia son adecuadamente derivados y tratados (42). La presencia de una enfermedad crónica en sí repercute en la esfera psicosocial de las personas que la padecen.
- Riesgo de endocarditis infecciosa: muchas de estas lesiones suponen un riesgo añadido de endocarditis infecciosa. De presentarse, se trata de infecciones graves que requieren una estancia hospitalaria prolongada y en muchas ocasiones nuevas intervenciones.
- Posibilidad de que la cardiopatía influya sobre el tratamiento de otras patologías concomitantes no cardíacas, y viceversa, que comorbilidades no cardíacas afecten a la evolución o al manejo de la propia cardiopatía.

2. Repercusión y costes para el sistema sanitario: se trata de pacientes que requieren un seguimiento estrecho y en muchos casos de por vida, con visitas frecuentes a la consulta, con un consumo importante de recursos tanto en pruebas diagnósticas como en intervenciones quirúrgicas, procedimientos percutáneos, visitas a Urgencias o necesidad de ingresos hospitalarios (43). Se ha hecho cada vez más necesaria la presencia de especialistas formados específicamente en CC del adulto (44), existiendo ya evidencia disponible que demuestra que la atención de esos pacientes adultos en unidades especializadas mejora su supervivencia(45).

3. Repercusión social: por afectar a gente joven, que se encuentran generalmente en:

- Edad laboral: es motivo de bajas laborales transitorias (por intervenciones o descompensaciones) o de incapacidades permanentes para determinados trabajos (en pacientes con situación funcional limitada o contraindicación médica para determinados tipos de esfuerzos).
- Edad reproductiva: en muchas ocasiones se trata de pacientes con hijos o con deseo genésico. Es especialmente importante evaluar el nivel de riesgo

de una mujer previo a buscar embarazo, realizar el seguimiento durante la gestación, parto y puerperio, así como dar consejo reproductivo (por ej. sobre anticoncepción, sobre la probabilidad de “heredar” la cardiopatía en la descendencia, o sobre la repercusión de la propia cardiopatía para poder asumir en el futuro el cuidado de los hijos).

## Conclusión

**Un porcentaje minoritario de cardiopatías congénitas pueden diagnosticarse en la edad adulta, siendo más frecuentes aquellas lesiones más leves o con comportamiento progresivo. En estas circunstancias puede haber consecuencias personales para los pacientes que las sufren (que ven limitada su calidad y su esperanza de vida), como para el sistema sanitario e incluso desde el punto de vista social.**

## ¿Cuáles son las manifestaciones clínicas más importantes de las cardiopatías congénitas?

Las manifestaciones clínicas de las cardiopatías congénitas (CC) dependerán del tipo de cardiopatía y de la edad del paciente.

Al nacimiento, la mayoría de los pacientes están asintomáticos y el momento de aparición de los síntomas orientará hacia el tipo de cardiopatía subyacente. Una vez completados los cambios hemodinámicos postnatales, las repercusiones fisiopatológicas de la cardiopatía empezarán a aflorar. Las lesiones obstructivas de corazón izquierdo, ductus-dependientes, suelen manifestarse en forma de bajo gasto cardiaco o shock tras el cierre del ductus arterioso, generalmente durante la primera semana de vida. Los cortocircuitos izquierda-derecha importantes, por su lado, suelen manifestarse en forma de insuficiencia cardiaca (IC) hacia las 4-6 semanas, tras la normalización de las resistencias pulmonares (46).

En etapas tan precoces, las manifestaciones clínicas suelen estar relacionados con la lactancia, actividad física fundamental a esa edad. Se consideran síntomas de IC la aparición de polipnea o sudación con las tomas, escasa ingesta o un tiempo prolongado en completarla, todo ello redundando en un estancamiento ponderal o falta de crecimiento. Por otro lado, la irritabilidad con las tomas puede ser síntoma de isquemia miocárdica debida a una anomalía coronaria (nacimiento anómalo de coronaria izquierda desde arteria pulmonar) aunque frecuentemente este síntoma se puede interpretar como cólico intestinal. La cianosis es otro de los síntomas capitales. Mientras que la cianosis acra es normal, la cianosis central (coloración azulada de la lengua y mucosa oral) es patológica y debe levantar sospechas de patología cardiaca o respiratoria. Finalmente, el patrón respiratorio (tiraje intercostal, quejido, etc.) es también un dato relevante que orienta hacia una situación de distrés. A medida que los pacientes crecen y su actividad física aumenta, la incapacidad de seguir el ritmo de sus compañeros es un dato que sugiere IC, así como la falta de desarrollo.

Tras una infancia en ocasiones lastrada por cirugías y procedimientos intervencionistas, habitualmente los pacientes disfrutan de una “luna de miel” que suele comprender la adolescencia y primera juventud. Las complicaciones y las manifestaciones clínicas en esta época suelen ser escasas y esto puede conducir a una peligrosa sensación de curación y falta de conciencia de enfermedad que, en ocasiones, conlleva la pérdida en

el seguimiento. Los programas de transición del cuidado del paciente pediátrico hacia la edad adulta son fundamentales para minimizar las pérdidas en el seguimiento que, particularmente en las cardiopatías de mayor complejidad, pueden suponer lamentables e irreparables retrasos en el diagnóstico y tratamiento de lesiones residuales (47).

Los adultos con CC presentarán manifestaciones debidas a aquellas cardiopatías que hayan pasado desapercibidas hasta ese momento o bien derivadas de lesiones residuales tras la reparación de cardiopatías (generalmente de moderada o alta complejidad (40) diagnosticadas y/o tratadas en la infancia. En el primer grupo de pacientes fundamentalmente encontraremos cortocircuitos izquierda-derecha pre-tricuspidéos (comunicaciones interauriculares y/o drenaje anómalo de venas pulmonares) con síntomas derivados de la sobrecarga crónica de volumen de cavidades derechas (limitación funcional, signos congestivos en casos avanzados, palpitations en caso de aparición de arritmias) o de la aparición de hipertensión pulmonar. Por otro lado, debido a la ingente utilización de técnicas de imagen avanzada, cada vez son más numerosas las CC diagnosticadas de forma casual, en ausencia de síntomas. En general se tratará de cardiopatías de complejidad baja o moderada, siendo paradigmático el caso de drenaje anómalo de venas pulmonares diagnosticado durante la realización de una angio-tomografía de tórax por otro motivo. Sin embargo, existen ciertos tipos de cardiopatías de alta complejidad que pueden no dar síntomas hasta edades avanzadas, como es el caso de la transposición congénitamente corregida de grandes vasos sin lesiones asociadas (48).

Como se ha comentado, las lesiones residuales tras la reparación de la cardiopatía generalmente provocan síntomas tras un largo período de latencia, generalmente ya en edad adulta. Las manifestaciones clínicas más frecuentes por esta causa están fundamentalmente relacionadas con el desarrollo de IC y/o arritmias, entidades muy estrechamente relacionadas entre sí (49). Las arritmias clínicas y la IC son el principal motivo de asistencia a urgencias e ingreso hospitalario de los adultos con CC (50, 51).

Finalmente, no hay que olvidar que actualmente un 90% de los pacientes con lesiones simples, un 75% con lesiones de moderada complejidad y un 40% de complejidad elevada están superando los 60 años (52). Este envejecimiento progresivo de la población con CC sumado a una mayor prevalencia de factores de riesgo cardiovascular (53) y a factores propios de cada cardiopatía (anatomía coronaria anómala, manipulación quirúrgica de las arterias coronarias, síndromes genéticos asociados, etc.) conlleva un mayor riesgo de desarrollar enfermedad coronaria (54) por lo que los síntomas derivados de isquemia miocárdica no deben pasar desapercibidos.

## **Conclusión**

**Las manifestaciones clínicas de las cardiopatías congénitas variarán según la edad y el tipo de cardiopatía. Las más complejas suelen manifestarse en período neonatal o infancia precoz y los síntomas más habituales son la cianosis y la insuficiencia cardíaca. En los adultos predominan los síntomas relacionados con las lesiones residuales tras los procedimientos de reparación en la infancia, fundamentalmente insuficiencia cardíaca y arritmias.**

## ¿Cuál es el papel y la utilidad actual de los estudios genéticos en cardiopatías congénitas?

Los datos actuales sugieren que el 90% de las CC tiene un sustrato genético, aunque sólo se llega a establecer la causa en una parte de los pacientes. El sustrato genético de las cardiopatías congénitas es complejo, especialmente debido a la falta de correlación genotipo-fenotipo (alteraciones en diferentes genes pueden dar lugar a fenotipos similares y alteraciones en el mismo gen pueden dar fenotipos diferentes) y a la herencia multifactorial (especialmente en casos esporádicos).

Las cardiopatías congénitas de origen genético pueden ser secundarias a alteraciones en el número de cromosomas (aneuploidias), a variaciones en el número de copias o a alteraciones puntuales en genes concretos (55). En su conjunto estos mecanismos representan el 30% de los casos de cardiopatías congénitas.

- Aneuploidías: son causantes del 13% de las cardiopatías congénitas. Las más frecuentes son la trisomía 21 (síndrome de Down), trisomía 13 (síndrome de Patau), trisomía 18 (síndrome de Edwards) y la monosomía X (síndrome de Turner) que se diagnostican mediante la realización de cariotipo o mediante PCR cuantitativa fluorescente (QF-PCR).
- Variaciones en el número de copias (microdelecciones, microduplicaciones): son responsables del 10% de los casos. Las microdelecciones suelen ser más deletéreas, como es el caso de la del 22q11.2 (síndrome de DiGeorge). Se diagnostica mediante tecnología Array CGH.
- Monogénicas: aproximadamente un 10% de las cardiopatías congénitas son causadas por mutaciones puntuales. Las cardiopatías congénitas sindrómicas más frecuentes son el síndrome de Noonan (PTPN11, KRAS, SOS1), síndrome de Alagille (JAG1, NOTCH2) y el síndrome de Holt-Oram (TBX5), entre otras. Las cardiopatías congénitas no sindrómicas se pueden deber a alteraciones en uno o varios genes relacionados con proteínas estructurales, factores de transcripción y/o moléculas de señalización implicadas en el desarrollo cardíaco (por ej. NKX2.5, NOTCH1). Se diagnostican mediante tecnología de secuenciación masiva.

Conocer el sustrato genético de las cardiopatías congénitas es fundamental, dado que permite varias cosas (55-58).

- **Asesorar acerca del riesgo de recurrencia en los familiares de primer grado y en la descendencia.**

El riesgo de recurrencia varía en función de la alteración genética, el tipo de herencia, la cardiopatía y el grado de parentesco. Algunas cardiopatías congénitas como la heterotaxia, la obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho y la comunicación auriculoventricular muestran una mayor agrupación familiar (57). Este asesoramiento familiar permite además valorar si los familiares de primer grado requieren alguna evaluación clínica adicional. Por ejemplo, en los familiares de primer grado de los pacientes con obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo (el espectro clínico engloba desde una válvula aórtica bicúspide aislada a un síndrome del hemicardio izquierdo hipoplásico) se

recomienda la realización de un ecocardiograma para detectar otros familiares afectados, dada la alta incidencia de válvula aortica bicúspide que presentan (59).

- Realizar un adecuado **asesoramiento reproductivo** y, en caso de detectar una alteración genética causal, plantear opciones de reproducción asistida que permitan evitar la transmisión de la alteración genética a la descendencia. El diagnóstico preimplantacional se realiza asociado a técnicas de fecundación “in vitro” y permite seleccionar los embriones no portadores de la alteración genética. En los casos en los que no se conozca el sustrato genético concreto el asesoramiento reproductivo permite informar acerca del riesgo de recurrencia en la descendencia.
- **Confirmar el diagnóstico.** Se puede realizar en periodo prenatal o postnatal. El diagnóstico prenatal se lleva a cabo mediante la realización de diferentes pruebas genéticas en muestras de vellosidades coriónicas (biopsia corial), líquido amniótico (amniocentesis) o sangre materna (pruebas prenatales no invasivas, analizando el ADN fetal en sangre materna).
- **Mejorar el diagnóstico, seguimiento y pronóstico** de los pacientes. Conocer la alteración genética permite evaluar al paciente en busca de afección extra-cardíaca asociada al sustrato genético. Algunas alteraciones genéticas se asocian con retraso del desarrollo neurológico, problemas respiratorios, hepáticos, renales o riesgo de cáncer, que requieren una intervención temprana o un seguimiento para prevenir o tratar las complicaciones. Por ejemplo, se debe vigilar cuidadosamente a los pacientes con una comunicación interauricular (CIA) debida a variantes patogénicas en el gen NKX2.5 en busca de arritmias y trastornos de conducción que pueden ser causa de muerte súbita (60, 61). En el caso de pacientes que tienen una delección de 22q11, pueden presentar una disminución de la inmunidad de los linfocitos T y con ello un mayor riesgo de infecciones graves. Por tanto, conocer el sustrato genético permite hacer una búsqueda activa de las complicaciones asociadas, intentar prevenirlas, tratarlas o paliarlas y así, mejorar el pronóstico de los pacientes.
- Con todo ello se podrá proporcionar un **pronóstico más preciso** acerca de la enfermedad y de los resultados esperables con las intervenciones quirúrgicas realizadas (62).

La genética en las cardiopatías congénitas es de gran utilidad para orientar el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de los pacientes y sus familiares. No obstante, la realización de un estudio genético debe ir unido siempre a un adecuado **asesoramiento genético**. La generalización de los estudios genéticos implica, inevitablemente, una mayor detección de “variantes de significado incierto”, cuya interpretación es compleja y se debe realizar por profesionales específicamente formados en ello. Por tanto, debemos tener especial precaución a la hora de interpretar estos resultados y especialmente a la hora de transmitir la información a los pacientes y a sus familiares (63).

## Conclusión

**La mayoría de las cardiopatías congénitas tienen un sustrato genético, pero este es muy variado, desde alteraciones genéticas hereditarias hasta mutaciones**

**genéticas esporádicas. Su estudio es muy útil para orientar el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de los pacientes y para asesoramiento familiar. En muchas ocasiones el resultado de los hallazgos genéticos es incierto y en cualquier caso los estudios deben de ser realizados por especialistas.**

### ***¿Qué papel tienen los estudios post-mortem en el diagnóstico de cardiopatías familiares en relación con la muerte súbita?***

Las cardiopatías familiares (CF) son un grupo de enfermedades cardiovasculares (miocardiopatías, canalopatías y algunas enfermedades de la aorta torácica) que se caracterizan porque tienen una base genética, una presentación familiar y un curso clínico heterogéneo siendo una de sus manifestaciones la muerte súbita (MS) (63) que además puede ser la primera manifestación de la enfermedad, por lo que la autopsia es esencial para su detección y prevención en otros miembros de la familia.

La MS se define como aquella que acontece de forma rápida desde el inicio de los síntomas (generalmente en pocos minutos, o sin síntomas) en personas con buen estado de salud previa o con alguna enfermedad que no hacía presagiar un desenlace fatal. La forma rápida e inesperada de presentación la convierte en una muerte sospechosa de criminalidad y objeto por tanto de autopsia médico legal. Puede ocurrir realizando actividades usuales, asociada al ejercicio físico/deporte o durante el sueño. La mayoría son de origen cardiovascular y dentro de éstas lo más frecuente es la cardiopatía isquémica a partir de los 30 años mientras que en más jóvenes destacan las miocardiopatías, y la MS arrítmica con corazón estructuralmente normal (compatible con canalopatías) (64-66). El Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses (INTCF) es el centro de referencia de los médicos forenses para los estudios complementarios: histopatológicos, toxicológicos y microbiológicos, entre otros. En el servicio de histopatología del departamento de Madrid en 2021 se han estudiado 856 muertes súbitas y en torno al 10% pueden ser consecuencia de una CF (67).

Para llegar a un diagnóstico correcto es necesaria una investigación post-mortem protocolizada que comienza con la recopilación de la historia clínica del fallecido y de sus antecedentes familiares, sobre todo relativos a muerte tempranas, así como de las circunstancias de la muerte (68). La autopsia debe ser completa y el estudio del corazón es recomendable que sea realizado por patólogos especializados (69). Otro de los retos es definir criterios diagnósticos anatomopatológicos rigurosos que permitan diferenciar una miocardiopatía hipertrófica de una cardiopatía hipertensiva, o una miocardiopatía arritmogénica (MCA) de una lipomatosis del ventrículo derecho, por ejemplo (70, 71). También es importante no sobrevalorar hallazgos de escasa relevancia (por ejemplo, miocarditis focal, enfermedad coronaria de escasa severidad) que oculten alguna canalopatía de base como el síndrome de Brugada o el síndrome de QT largo (72). La Asociación Europea de Patología Cardiovascular está publicando artículos monográficos sobre estas enfermedades con el fin de tratar de garantizar un diagnóstico correcto (73, 74).

El tercer componente de la investigación post-mortem es la toma de muestras para análisis complementarios (toxicológicos, bioquímicos, microbiológicos) y especialmente conservar congelados sangre y tejidos en fresco para eventuales estudios genéticos (68). Una vez terminada la investigación post-mortem, si se detecta o se sospecha una

CF, los médicos forenses deben aconsejar a los familiares que acudan a unidades especializadas para el estudio cardiológico pertinente.

El imprescindible trabajo coordinado entre profesionales del sistema sanitario y judicial para el estudio de las CF, ha impulsado la creación de convenios de cooperación en los últimos años en numerosas comunidades autónomas de nuestro país (75).

Los dos problemas más constantes en el manejo de las CF son la disponibilidad de sangre o tejidos en fresco para estudios genéticos, y los obligados permisos firmados por la autoridad judicial para poder trasladar esas muestras a laboratorios especializados. Respecto al primero, todavía hay muchos forenses que desconocen las guías de autopsia para MS o están poco concienciados con la importancia sanitaria de la autopsia forense en el campo de las CF. En relación con el acceso a las muestras congeladas por parte de las unidades de CF para los análisis genéticos, las trabas judiciales se van solventando con los convenios de colaboración ya mencionados.

Como ejemplo de los beneficios que se pueden conseguir con el estudio coordinado (autopsia judicial, análisis genético y *screening* familiar), están los resultados de una revisión reciente llevada a cabo por la unidad de CF del hospital Gregorio Marañón a partir de 51 fallecidos por MS estudiados en el INTCF y el Instituto de Medicina Legal de Madrid. Gracias al estudio familiar y molecular, el 15% de las MS sin patología estructural (inexplicadas solo con la autopsia) fueron reclasificadas como síndromes de QT largo y síndrome de Brugada; se identificó cardiopatía en 19 individuos de 13 familias a los que se indicó las intervenciones preventivas oportunas; y se hizo estudio genético en 31 familiares lo que permitió dar de alta a los no portadores de alteración genética (76).

Pero la autopsia, además de su importancia para el diagnóstico de CF, tiene un extraordinario valor para el descubrimiento de estas cardiopatías y sus variantes, como por ejemplo la MCA. Esta es una enfermedad que se caracteriza por la sustitución del miocardio por tejido fibroadiposo generalmente asociada a variantes patogénicas en genes desmosómicos. Los estudios de autopsia por MS demostraron inicialmente la afectación del ventrículo derecho y años posteriores la del ventrículo izquierdo, que es la que con más frecuencia puede debutar con muerte súbita (16) (77-80).

## **Conclusión**

**Los estudios post-mortem protocolizados y rigurosos, con la conservación de muestras para estudios genéticos, son esenciales para la detección de cardiopatías familiares puesto que muchas debutan con muerte súbita. Los convenios de colaboración entre los ámbitos judiciales y sanitarios deberían ser una realidad en toda la geografía española.**

## ***¿Cuál es la historia del desarrollo de la especialización en cardiopatías congénitas, dentro y fuera de España?***

La era de las cardiopatías congénitas comienza en 1935 cuando el médico canadiense M. Abbott publica sus trabajos en el "Atlas of congenital heart disease" (81). El desarrollo paralelo de los conocimientos anatómicos y terapéuticos, junto con otras técnicas anatomo-clínicas propician que en 1957 en Estados Unidos se cree la sección de Cardiología de la American Academy of Pediatrics y en 1961 se publique la regulación



de la subespecialidad de Cardiología Pediátrica con la cualificación de sub-Board of Pediatrics Cardiology.

En España, en los años sesenta, los doctores M. Quero y F. Moreno en el Hospital La Paz de Madrid y el Dr J. Roca-Llop en el Hospital "Vall de Hebrón" de Barcelona, junto con cirujanos cardíacos pediátricos y hemodinamistas formaban las primeras Unidades de Cardiología Pediátrica.

La compleja anatómo-fisiopatología de muchas CC hace muy difícil el diagnóstico y los tratamientos para el cardiólogo de adultos sin entrenamiento específico y por esta necesidad se conforman las unidades especializadas de CCA (UCCA), dentro y fuera de España.

La población que se atienden en las UCCA incluye: 1) pacientes que han sido tratados con intervenciones paliativas o reparativas, que son el grupo más numeroso y 2) pacientes con supervivencia natural, ambos grupos diagnosticados en la edad pediátrica o adulta. Su clasificación en niveles de complejidad fue propuesta en la 32th Bethesda Conference 2001 y actualizada en las *Guidelines for Management of Adults With Congenital Heart Disease 2020*, (Tabla 2) CC simples (40%), de complejidad moderada (35%) y elevada (25%) (16, 82) (Tabla 3).

En 1994, se forma el *Working group of Grown-up of Adult Congenital Heart Diseases* de la Sociedad Europea de Cardiología (ESC) (16) y en 1998 tiene lugar la primera Consensus conference of adult congenital heart diseases liderada por el Dr. G. Webb del Toronto General Hospital, Canadá. El Dr. G. Webb es el organizador de la primera red nacional de asistencia conocida como Canadian Adult Congenital Heart Network; haciendo referencia a los diferentes niveles de complejidad de las CC para tratar de organizar dónde, quién y cómo deben ser atendidas. Se propone que sean atendidas en las UCCA las de complejidad moderada y elevada; mientras que las simples por un cardiólogo general con conexión con el centro especializado. Esta clasificación sin duda de gran utilidad como base inicial, tiene sus limitaciones ya que también las cardiopatías simples pueden presentar problemas evolutivos graves. Por ejemplo, una comunicación interauricular antes o después del cierre puede desarrollar hipertensión pulmonar grave, o bien una comunicación interventricular puede evolucionar con estenosis subinfundibular del ventrículo derecho, ambas ya requieren atención específica.

Las sociedades cardiovasculares en las últimas décadas ante la necesidad de la subespecialidad de CCA han desarrollado programas de entrenamiento, acreditación y estandarización de la práctica. En 2014, el grupo de trabajo de CCA de la European Society of Cardiology (ESC), enfatiza la necesidad de atención integral de estos pacientes y publica los requerimientos para cuidados especializados, proponiendo dos niveles de asistencia (83, 84) (Tabla 4): Nivel 1, una UCCA / 5-6 millones de habitantes y Nivel 2, centro regional / 2 millones.

La propuesta actual de UCCA de los grupos de trabajo tanto de América del Norte como en Europa tiene recomendaciones prácticamente comunes:

- Organización multicéntrica
- Profesionales médicos, cirujanos y enfermeras especializados
- Programa de transición de adolescente a edad adulta

- Programa activo o acceso a un centro de trasplante
- Programa de formación continuada
- Relación con asociaciones de pacientes

En Canadá, con el primer centro en 1958, tienen ahora 15 centros de CCA, 8 de los cuáles son nivel 1. Atienden una población de 37 millones con 27.739 pacientes en seguimiento que suponen sólo un 23% de la población estimada con CCA (85, 86).

En Reino Unido desde 1968, hay 16 UCCA para una población de 66 millones, 11 centros de nivel 1 con seguimiento de una población superior a 25.000 pacientes y 5 centros de nivel 2 (87).

En Estados Unidos (EU) la asistencia a CCA está menos estructurada, pero algunos países europeos como Alemania, Holanda y Suiza, han seguidos el modelo de Canadá y Reino Unido estableciendo una red de asistencia de CCA con centros de nivel 1 y 2 (88).

En la Unión Europea, con una población de 480 millones en 24 países, se estiman 1,5 millones de pacientes con CCA. En 2018, se identificaron 96 centros, de edad media de funcionamiento 13.5 años con seguimiento activo de 226.506 pacientes, media 1.500 pacientes por centro. El 60% de los centros ofrecen todas las formas de cuidados médicos pero los recursos no-médicos son incompletos, especialmente de enfermería, psicología y trabajo social. De forma que sólo 4 cumplen completamente las recomendaciones de la ESC. Se pone de manifiesto una gran variabilidad de carga asistencial y evidencian la importante necesidad de integración del personal no médico (89).

En España, los centros de atención a las CCA se desarrollan a partir de 1990; creándose las primeras UCCA lógicamente en los centros en los que se había desarrollado la Cardiología y Cirugía cardíaca pediátrica, en el Hospital La Paz de Madrid liderada por el Dr. J M Oliver, en el hospital Ramón y Cajal liderada por el Dr. M. Quero, y en Barcelona por el Dr. J. Casaldáliga y la Dra. MT Subirana (90).

La encuesta nacional elaborada en 2019 por el Dr. JM Oliver permite conocer el desarrollo en los últimos 30 años de 24 centros especializados de CCA: 10 de nivel asistencial 1 con 19.373 pacientes en seguimiento (relación de 2,2 por 10 millones de habitantes) y otros 14 de nivel 2 (1 centro regional por cada 2 millones de habitantes). La relación está de acuerdo con las recomendaciones internacionales; pero con una distribución geográfica subóptima (Fig. 1). Dichos centros cumplen los requerimientos internacionales destacando las deficiencias de enfermería dedicada en el 33% de los centros y de programa de transición a la vida adulta en el 29% (90).

Si extrapolamos los datos conocidos por revisiones sistemáticas de la prevalencia media, en España habría 120.000 CCA, cifra 6 veces superior a la registrada, es decir que tiene que haber muchos pacientes sin seguimiento en centros especializados.

En 2011 el sistema Nacional de Salud emitió la primera convocatoria de acreditación de centros sanitarios unidades de referencia (CSUR) para la asistencia de pacientes con CCA. En la misma se reconocieron 9 centros: 4 en Madrid, (H. La Paz, Ramón y Cajal, 12 de Octubre y Gregorio Marañón), 2 en Barcelona (H Vall d'Hebron y Clinic), uno en

Valencia (H La Fé) y 2 en Andalucía (H. Virgen del Rocío, Sevilla y H. Reina Sofía, Córdoba).

Se realizó una segunda acreditación en 2020 que mantiene 7 de ellos y en la actualidad hay una nueva convocatoria cuyos indicadores se refieren en la Tabla 4, en los cuales, se ha reducido el número de cirugías cardíacas mayores no congénitas debido al incremento de los intervencionismos percutáneos.

#### Acreditación de los profesionales cardiólogos.

En 2012, en Estados Unidos (EU), la American Heart Association reconoce la nueva subespecialidad cardiológica y en 2015 se definen las acreditaciones en el Board Certification examination. En 2020, en ese país están acreditados 455 cardiólogos que atienden 1.3 millones de pacientes. Tanto en Estados Unidos como en Europa, tienen acceso a la subespecialidad cardiólogos con dos años de entrenamiento en las áreas específicas (91, 92).

En Europa, solamente ha sido reconocida la subespecialidad en Reino Unido y Alemania y está en elaboración por la ESC la acreditación para el resto de los países. En España, no están reconocidas las subespecialidades de cardiología pediátrica, cardiopatías congénitas del adulto ni la de cirugía cardiovascular de CC.

A pesar de conocer las necesidades, el número real de pacientes beneficiados es muy inferior al de las previsiones de la población. A su vez, el número de especialistas para su atención está lejos de adaptarse a las necesidades, así en EU la evaluación del número de cardiólogos generales por paciente de cardiología es 5 veces superior al correspondiente a cardiólogo acreditado por paciente con CCA, siendo previsiblemente similar en nuestro continente.

En este contexto, con las deficiencias referidas y mucho trabajo pendiente para mejorar la atención integral, los registros internacionales muestran que el funcionamiento de las UCCA, el número de procedimientos terapéuticos por centro de nivel 1 y los resultados en términos de supervivencia están siendo homologables en España y los países del entorno europeo.

#### **Conclusión**

**La complejidad en el diagnóstico y tratamiento de las cardiopatías congénitas hace necesaria la especialización y coordinación de profesionales en unidades de referencia (UCCA), que han ido desarrollándose en Europa y América del Norte. En el momento actual, aunque bien organizadas, el número de especialistas dedicados es insuficiente y muchos pacientes adultos con cardiopatías congénitas no tienen atención especializada.**

<b>Tabla 2. Clasificación por complejidad de las Cardiopatías Congénitas del Adulto</b> <i>Guidelines CHD European Soc Cardiology 2020</i>	
<b>SIMPLES</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>▪ Pequeña: CIA, CIV, ductus</li><li>▪ Pequeña y reparadas sin secuelas: CIA tipo OS, seno venoso, CIV, ductus</li><li>▪ Estenosis pulmonar ligera (infundibular, valvular, supravalvular)</li><li>▪ Valvulopatía aórtica congénita y enfermedad valvula bicúspide</li><li>▪ Valvulopatía mitral congénita (excepto papilar único y clef)</li></ul>

<p><b>Complejidad MODERADA</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Moderada-grande: CIA tipo OS y seno venoso, CIV, Ductus (sin HTP)</li> <li>▪ Estenosis aórtica valvular y supravalvular</li> <li>▪ Drenaje venoso pulmonar parcial o total</li> <li>▪ Coronaria anómala originada en tronco pulmonar</li> <li>▪ Coronaria anómala originada en seno contrario</li> <li>▪ Defectos septales atrioventriculares y ostium primum</li> <li>▪ VD de doble cámara</li> <li>▪ Anomalía de Ebstein</li> <li>▪ Coartación de aorta</li> <li>▪ Estenosis pulmonar periférica</li> <li>▪ Estenosis pulmonar moderada-severa (infundibular, valvular, supravalvular)</li> <li>▪ Aneurisma/fístula del seno de Valsalva</li> <li>▪ Tetralogía de Fallot reparada</li> <li>▪ Transposición de grandes arterias con cirugía switch auricular o arterial</li> <li>▪ Síndrome de Marfán, Síndrome de Turner</li> </ul>
<p><b>Complejidad ELEVADA</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Cardiopatías cianóticas reparadas y no reparadas</li> <li>▪ VD de doble salida</li> <li>▪ Procedimientos Fontan</li> <li>▪ Arco aórtico interrumpido</li> <li>▪ Corazón univentricular (Atresia tricúspide/mitral, hipoplasia VI, otras)</li> <li>▪ Atresia pulmonar</li> <li>▪ Truncus arterioso</li> <li>▪ Transposición de grandes arterias, excepto cirugía switch</li> <li>▪ HTP en todas las cardiopatías</li> <li>▪ Anomalías de las conexiones AV y VA (<i>criss cross</i>, heterotaxias, isomerismos, etc.)</li> </ul>

<p><b>Tabla 3. Niveles asistenciales de las Cardiopatías Congénitas del Adulto</b></p> <p><b>Nivel 1:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Hospital terciario con todas las especialidades médicas y quirúrgicas</li> <li>▪ Servicio o sección de cardiología pediátrica</li> <li>▪ Técnicas diagnósticas específicas</li> <li>▪ 2 cardiólogos al menos dedicados o semidedicados</li> <li>▪ Cardiólogos, electrofisiólogos y hemodinamistas con experiencia en CC</li> <li>▪ Programa de trasplante propio o compartido</li> <li>▪ Estructura multidisciplinaria</li> </ul> <p><b>Nivel 2:</b>                  Si no se cumplen estas condiciones</p>
---

<p><b>Tabla 4. Indicadores para la acreditación de CSUR CCA del sistema nacional de salud:</b></p> <p>1. Unidad multidisciplinaria en un hospital terciario: mínimo 2 cardiólogos y 2 cirujanos cardiovasculares (con 2 años experiencia), 1 coordinador (con 5 años de experiencia), 2 perfusionistas, 1 administrativo, 1 gestor.</p> <p>2. Actividad mínima en pacientes &gt;14 años de media anual en los últimos 3 años:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• CC: 100 pacientes nuevos, 70 procedimientos terapéuticos (quirúrgicos o intervenciones percutáneas, 35 intervenciones quirúrgicas y 15 intervencionismos terapéuticos).</li> <li>• Cardiopatías no congénitas: 500 intervenciones de cirugía cardíaca mayor o intervencionismo percutáneo, siendo 350 de cirugía con circulación extracorpórea.</li> </ul> <p>3. Programa de cirugía mínimamente invasiva.</p> <p>4. Pertenencia a Instituto de Investigación acreditado por el Instituto Carlos III.</p>
--

5. Participación recomendada en Registros: EuroHeart Congenital data base y de la SEC de Cardiopatías Congénitas (RECCA) y de Cirugía Torácica y Cardiovascular.

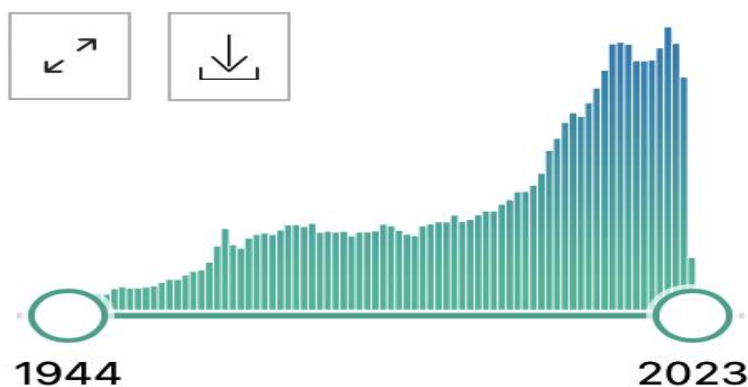
Figura 1. Distribución en España de centros de Cardiopatías Congénitas del Adulto 2019.



¿Cuál es la situación de la investigación sobre este problema en España y en el mundo?

Una búsqueda en PubMed utilizando como base el término MESH [Congenital Heart Disease] sin límite de tiempo, ofrece 168.117 referencias. Quizá lo más llamativo es la evolución de dicha producción a lo largo del tiempo, con un crecimiento exponencial a partir del presente siglo (Fig. 2).

Figura 2. Evolución de la producción científica de acuerdo con el término MESH [Congenital Heart Disease]. Tomado de PubMed el 4 de abril de 2023.



La contribución por países no es homogénea: EU 22.456 citas (13,3%), Alemania 5.771 (3,4%), Italia 5.605 (3,3%), Reino Unido 5475 (3,2%) Francia 3.680 (2,2%), España 1982 (1,2%).

## Conclusión

**La producción científica sobre cardiopatías congénitas evaluada por el número de documentos recogidos en PubMed ha tenido un crecimiento extraordinario en las últimas décadas. La producción española teniendo en cuenta los habitantes de nuestro país parece comparable a la de los países más desarrollados de Europa.**

### *¿Se pueden diagnosticar las CC antes de nacer? ¿Desde qué momento del embarazo?*

Se pueden diagnosticar la mayoría de las cardiopatías antes de la semana 22 (93). Las cardiopatías más complejas y de mayor severidad con más facilidad si se utilizan los planos ecocardiográficos actualmente recomendados. Pero hay alguna cardiopatía, como la coartación aórtica que puede ser muy difícil de diagnosticar por las peculiaridades de la circulación fetal. De igual manera, hay situaciones que son fisiológicas en vida fetal, pero que su persistencia después del nacimiento puede ser un problema. Es imprescindible resaltar que el concepto de cardiopatía congénita deja de lado a casi el 50% de afecciones cardíacas que se manejan prenatalmente: no incluye las arritmias, no incluye las cardiopatías familiares y no incluye la repercusión cardíaca de otras lesiones fetales.

## Conclusión

**Se pueden diagnosticar prenatalmente la mayoría de las cardiopatías congénitas si se utilizan los planos ecocardiográficos adecuados y se tienen en cuenta las circunstancias generales.**

### *¿Cómo y qué momento se llega a un diagnóstico de las CC? ¿Cuáles son las técnicas diagnósticas más importantes?*

Las CC se pueden diagnosticar en el 80-85% de los casos con ecocardiografía durante la vida fetal, aunque el diagnóstico detallado en el que basar el tratamiento se hace generalmente en el periodo postnatal.

Con menor frecuencia el diagnóstico es postnatal, bien porque la CC sólo se pone de manifiesto tras el parto, cuando el sistema cardiovascular del recién nacido se hace independiente con oxigenación dependiente de los pulmones, bien por no haberse realizado un seguimiento adecuado del embarazo. Las CC más graves se manifiestan en el recién nacido como insuficiencia cardíaca o shock cardiogénico pudiendo tener o no cianosis según el tipo de CC. En cambio, muchas CC simples o moderadas, como los cortocircuitos intracardiacos sin otras lesiones asociadas o la coartación aórtica pueden permanecer asintomáticas o paucisintomáticas hasta la edad adulta. Estos pacientes suelen ser remitidos al cardiólogo por el hallazgo de un soplo, deterioro de clase funcional o hipertensión en el caso de la coartación aórtica.

El estudio diagnóstico detallado se basa en la historia clínica, exploración física, pruebas no invasivas y, sólo en casos seleccionados, pruebas invasivas (cateterismo diagnóstico). El estudio debe ser sistemático y exhaustivo para orientar al tratamiento más adecuado y también por la elevada frecuencia de alteraciones concomitantes asociadas al diagnóstico principal en los pacientes con CC.

En la *historia clínica* es fundamental revisar la información detallada sobre las cirugías paliativas o reparadoras y procedimientos intervencionistas percutáneos y evaluar los síntomas actuales y pasados.

La *exploración física* debe incluir una cuidadosa evaluación de cualquier cambio en los hallazgos auscultatorios, en la presión arterial o la aparición de signos de insuficiencia cardíaca. Junto con la exploración física se realizan habitualmente un electrocardiograma y pulsioximetría.

Entre las *pruebas no invasivas*, el *ecocardiograma* es la herramienta más importante para el diagnóstico y seguimiento de las CC. Ofrece información sobre la anatomía cardíaca, el retorno venoso, la conexión de aurículas y ventrículos y el origen de las grandes arterias. Permite una excelente visualización de defectos septales y patología valvular. Sigue siendo la técnica de primera línea en la evaluación de la función sistólica del ventrículo izquierdo, ventrículo derecho (VD) o ventrículo único, aunque para obtener mediciones precisas, a menudo se necesitan imágenes adicionales obtenidas por resonancia magnética cardíaca (RMC) (16, 94-97).

Desempeñan también un papel complementario fundamental en el estudio de estos pacientes la RMC y la tomografía computarizada (TC). Estas técnicas permiten solventar las limitaciones del ecocardiograma para evaluar las estructuras extracardíacas, las venas pulmonares y el VD, y proporcionan imágenes de tal calidad que han reducido en gran medida los cateterismos diagnósticos, especialmente en adolescentes y adultos.

La RMC es una técnica segura, ya que no requiere radiación ionizante. Es una buena técnica para evaluar los grandes vasos y constituye actualmente el patrón oro para la cuantificación no invasiva de tamaño y función contráctil de ambos ventrículos y flujos vasculares. Además, es una técnica excelente para la caracterización tisular del miocardio (las técnicas de mapeo miocárdico y realce tardío de gadolinio permiten detectar la inflamación y la fibrosis con gran precisión). Sin embargo, los estudios de RMC son largos, no se obtienen imágenes en tiempo real, requieren de la colaboración del paciente y tienen un valor limitado en pacientes portadores de dispositivos como marcapasos (MP) o desfibriladores automáticos implantables (DAI).

Los estudios de TC pueden ser una alternativa a la RMC en pacientes inestables, claustrofóbicos o portadores de dispositivos. Son estudios muy rápidos con excelente resolución espacial, proporcionando una excelente visualización en angiografías de arterias coronarias, stents, arterias colaterales, malformaciones arteriovenosas y shunts quirúrgicos. La principal limitación de la TC, la radiación ionizante, ha disminuido sustancialmente en los equipos modernos.

La capacidad física autopercebida por el paciente no se corresponde adecuadamente con la cuantificación objetiva de su capacidad de esfuerzo. Las pruebas de esfuerzo seriadas, por lo tanto, deben formar parte de los protocolos de seguimiento de los pacientes con CC. Idealmente, el seguimiento debe realizarse con ergoespirometría, que incluye la evaluación de la capacidad objetiva de ejercicio (captación máxima de

oxígeno), la eficiencia ventilatoria, la respuesta cronotrópica y la presión arterial, así como la inducción de arritmias o desaturación, ofreciendo tanto una valoración completa del estado físico del paciente como variables de resultado que se correlacionan bien con la morbimortalidad de los pacientes con CC.

En casos seleccionados, se recurre a pruebas semi-invasivas o invasivas como el ecocardiograma transesofágico y/o el cateterismo.

El ecocardiograma transesofágico se realiza mediante una sonda transesofágica de ultrasonidos, similar a un fibrogastroscoPIO, y según la edad del paciente puede requerir sedación ligera o anestesia general. Es una técnica especialmente útil para visualizar las estructuras cardíacas posteriores que se encuentran muy cercanas al transductor (septo interauricular, válvula mitral). Al tener una excelente resolución espacial y temporal permite obtener reconstrucciones 3D muy detalladas que son fundamentales para la planificación y monitorización de procedimientos percutáneos y quirúrgicos.

El cateterismo diagnóstico se indica en casos seleccionados como el estudio de hipertensión pulmonar o CC complejas en que es necesario determinar la anatomía previa a cirugías de Glenn o Fontán o caracterizar las arterias periféricas y colaterales.

La elección de las pruebas complementarias en estos pacientes debe ir orientada a resolver el problema clínico. Es fundamental sopesar los beneficios y riesgos de las diferentes exploraciones en esta población, que necesitará múltiples pruebas a lo largo de su vida. Al tratarse de pacientes jóvenes afectados de una enfermedad crónica, un aspecto a tener especialmente en cuenta es el riesgo a largo plazo de la administración repetida de radiaciones ionizantes.

## Conclusión

**Aunque la mayoría de las cardiopatías congénitas se diagnostican con ecocardiografía durante la vida fetal, el diagnóstico detallado en el que basar el tratamiento se hace generalmente en el periodo postnatal.**

**El estudio diagnóstico detallado se basa en la historia clínica, exploración física, pruebas no invasivas (ecocardiografía y otras pruebas de imagen como TC y RM, ergoespirometría) y, sólo en casos seleccionados, pruebas invasivas (cateterismo diagnóstico).**

**La elección de las pruebas complementarias en estos pacientes siempre debe ir orientada a resolver el problema clínico. Es fundamental sopesar los beneficios y riesgos de las diferentes exploraciones en esta población, que necesitará múltiples pruebas a lo largo de su vida, con especial hincapié en el riesgo a largo plazo de las radiaciones ionizantes.**

## ¿Existe un infradiagnóstico de las Cardiopatías Congénitas?

El avance tecnológico en los métodos diagnósticos y su mayor disponibilidad global, así como la estandarización del cribado prenatal mediante ultrasonidos, ha supuesto un aumento de la prevalencia de las cardiopatías congénitas a lo largo de las últimas décadas (10). Dicha prevalencia se ha mantenido estable en torno al 0.9% a lo largo de los últimos años, y se considera que la tasa de infradiagnóstico de dichas cardiopatías en nuestro medio es relativamente baja (98). Estudios de autopsias neonatales muestran que se ha producido una reducción de los casos de cardiopatías congénitas



no diagnosticados a lo largo de las últimas décadas, sin embargo, aún se puede encontrar una proporción no despreciable de cardiopatías en dichas autopsias que pasaron desapercibidas en vida (99).

Los principales factores (100) que pueden llevar a un retraso en el diagnóstico de las cardiopatías congénitas o a la ausencia del mismo son factores geográficos, el nivel socioeconómico y el acceso a los recursos sanitarios, la ausencia de datos clínicos significativos en el examen físico neonatal, el alta neonatal precoz y la formación inadecuada del personal sanitario.

En cuanto a los factores geográficos, un meta-análisis de los diferentes estudios realizados sobre la prevalencia de las cardiopatías congénitas a nivel mundial identificó diferentes tasas de prevalencia en función del continente (10). Mientras que en Asia se notifica la prevalencia más alta en torno a 9.3 de cada 1.000 recién nacidos vivos, en África se objetiva una prevalencia de 1.9 de cada 1.000 recién nacidos vivos, que parece estar asociada a un infradiagnóstico de dicha patología como se identifica con el estudio PROTEA (101).

Los países con una mayor tasa de ingresos económicos tienen una prevalencia mayor que resulta significativa respecto a los países con unas tasas de ingresos bajas. Estos datos sugieren que las regiones con una menor tasa de ingresos podrían asociar igualmente un infradiagnóstico debido a una mayor dificultad de acceso a los recursos sanitarios que permita una correcta identificación precoz de las cardiopatías congénitas (102).

El espectro de las cardiopatías congénitas es muy amplio, por lo que formas menos severas pueden no presentar signos y síntomas característicamente asociados con dichas cardiopatías. Uno de los principales factores asociados a un déficit diagnóstico precoz que conlleva un retraso del mismo es la ausencia de datos clínicos sugestivos de cardiopatías en el examen neonatal, tales como la ausencia de soplos y la falta de hipoxemia o cianosis, entre otros (103). Igualmente, el alta neonatal precoz que impida un correcto examen físico del recién nacido también se ha asociado a un retraso en el diagnóstico.

Por último, cabe destacar que el desarrollo de estructuras sanitarias especializadas que permitan disponer de personal cualificado y especializado en el ámbito de las cardiopatías congénitas permite un adecuado cribado de estas, así como una planificación terapéutica una vez identificada la presencia de cardiopatía. La ausencia de formación específica en este ámbito se asocia igualmente a un retraso en el diagnóstico y un aumento de las tasas de mortalidad en esta población (104).

## **Conclusión**

**En nuestro medio, los avances en los métodos diagnósticos y la presencia de una estructura sanitaria sólida con centros de referencia especializados en el manejo de esta patología se relacionan con bajas tasas de infradiagnóstico o retraso del mismo.**

**El nivel socioeconómico y de acceso a los recursos sanitarios parece estar asociado con una menor capacidad diagnóstica. Otros factores asociados son la ausencia de síntomas típicos, el alta neonatal precoz y la ausencia de formación específica del personal sanitario en la detección de las cardiopatías congénitas.**

## ¿Qué técnicas de tratamiento quirúrgico se aplican en el momento actual a las Cardiopatías Congénitas?

La cirugía cardíaca “moderna” comienza a mediados de los años 50 del siglo XX, con la introducción de la circulación extracorpórea (CEC) para los procedimientos a corazón abierto. Básicamente, la CEC consiste en un circuito con una bomba y un oxigenador conectados con arterias y venas centrales (aorta y aurícula derecha) o periféricas (femorales, principalmente). Actúa como un “corazón-pulmón” artificial y permite la cirugía a corazón abierto garantizando la perfusión de todo el cuerpo.

A principios de los 70, se desarrollan programas de cirugía cardíaca neonatal con CEC. El salto cualitativo es notable, por cuanto se abordan procedimientos de corrección completa (a edades muy tempranas) en lugar de paliaciones iniciales que conllevan una demora en la cirugía definitiva. Los inicios de la cirugía neonatal con CEC se acompañaban de estrategias de “protección” tales como la hipotermia profunda y el paro circulatorio.

Las novedades técnicas y logísticas se ven acompañadas y favorecidas por los avances en otras disciplinas directamente relacionadas: pediatría, cardiología, anestesia, perfusión, cuidados intensivos pediátricos y neonatales, etc.

Como resultado de la evolución en la cirugía cardíaca infantil, los resultados han mejorado considerablemente. Actualmente, se estima que más del 80% de los niños operados del corazón alcanzarán la edad adulta. Esto supone un incremento en la cohorte de “congénitos adultos”, algunos de los cuales precisarán atención médica y/o quirúrgica en su mayoría de edad. De hecho, ciertos Servicios con casuísticas más longevas operan cada año más pacientes “congénitos adultos” que neonatos. En la práctica, los cirujanos se han convertido en *cirujanos de cardiopatías congénitas* y abarcan un rango de edad que discurre desde el neonato hasta el adulto, trascendiendo la edad propiamente infantil.

Mención especial requiere el capítulo de los trasplantes. Desde el primero en diciembre de 1968 y, fundamentalmente desde los años 90 con la introducción de la Ciclosporina, la difusión de los programas de trasplante ha sido exponencial solo frenado por la disponibilidad de donantes. Técnicamente, la dificultad se ha incrementado con la inclusión de re-intervenciones y cardiopatías congénitas que precisan rehabilitar estructuras vasculares previas a la implantación. El rango de edad se ha ensanchado, desde el trasplante neonatal hasta los mayores de 65 años. Paralelamente, las asistencias circulatorias que inicialmente se diseñaron como puente a trasplante se han diversificado de manera notable. En el campo infantil, conceptos como ECMO (ExtraCorporeal Membrane Oxigenation), flujos continuos o pulsátiles y dispositivos intra o paracorpóreos, son habituales. Hoy se conciben como puente no sólo al trasplante sino también a otras decisiones.

La cartera de servicios en cirugía cardíaca infantil es extensa. El programa *Aristóteles*, método que correlaciona resultados al riesgo, contempla 145 procedimientos básicos más 2 anexos y apéndices. Una descripción ajustada resultaría compleja y tediosa. Dado que la cirugía cardíaca precisa de numerosos recursos materiales y humanos, se detallan algunas estrategias utilizadas actualmente.

- La mayoría de los procedimientos se realizan con CEC (cirugía abierta). Algunos de ellos (coartación, cierre de ductus, marcapasos, etc.), sin CEC (cirugía cerrada). El porcentaje de cirugía cerrada respecto a abierta es del 20-30%.
- Casi todas las intervenciones son correctoras, a diferencia de épocas anteriores en las que algunas eran precedidas por una cirugía paliativa. Aun así, procedimientos como cerclaje pulmonar (*banding*) y fístula sistémico-pulmonar siguen realizándose. Mención aparte merecen determinados procedimientos con CEC que resultan paliativos, fundamentalmente en la vía univentricular (Norwood, Glenn, Fontan).
- El uso de la hipotermia como protección cerebral ha ido modificándose gracias a estrategias como la perfusión cerebral selectiva. Con todo, ciertas patologías neonatales y procedimientos complejos pueden requerir de descenso de temperatura e incluso periodos breves de paro circulatorio.
- Estrategias novedosas como el uso de donantes ABO no compatibles en menores de un año y la donación en asistolia controlada en cualquier edad pueden incrementar en un 20% las posibilidades de donación. Nuevas fuentes de donación se suman a la tradicional en muerte encefálica. En otro orden, la preservación y traslado de injertos se puede ver favorecida por dispositivos del tipo OCS (*Organ Care System, Transmedics*) o *Paragonix*.
- Mencionado previamente, la gama de asistencias circulatorias infantiles (sin incluir la oferta en adultos) se ha diversificado. Diferentes modelos, con o sin oxigenador, uni o biventricular, flujo continuo o pulsátil, implantación intra o paracorpórea, etc. se suman a las indicaciones como puente a: trasplante, otra asistencia, decisión o recuperación.
- Determinados pacientes con necesidad de numerosas y sucesivas intervenciones quirúrgicas y percutáneas se pueden beneficiar de procedimientos híbridos. Cirujanos y hemodinamistas colaboran en el mismo acto, ahorrando intervenciones por separado al paciente.

Para procedimientos quirúrgicos “sencillos”, tales como el cierre de una comunicación interauricular, ya se ofrece cirugía mínimamente invasiva. Las cicatrices son más pequeñas o disimuladas bajo mama o brazo, garantizando los mismos resultados. La introducción de vídeo toracoscopía y canulación periférica (incluso percutánea) facilita la miniaturización de accesos y recuperaciones más rápidas.

## Conclusión

**La cirugía de las cardiopatías congénitas comenzó en los años 70 y ha progresado continuamente. En el momento actual la mayor parte de las operaciones correctoras han sustituido progresivamente a las paliativas. En algunos casos las intervenciones percutáneas pueden sustituir a la cirugía. El trasplante cardiaco cada vez es más frecuente, igual que el empleo de máquinas de soporte circulatorio mecánico. Todas las indicaciones requieren la valoración precisa por un equipo de expertos multidisciplinar.**

## **¿Cuál es el estado del Trasplante cardiaco y del empleo de asistencias ventriculares mecánicas (AVM) en pacientes con cardiopatías congénitas?**

### **Trasplante cardiaco**

El trasplante cardiaco y el de corazón y pulmón son una opción terapéutica cuando las CC alcanzan un estadio final debido a la disfunción severa de uno o de ambos ventrículos, en caso de problemas técnicos quirúrgicos que impliquen riesgo prohibitivo para una cirugía convencional, o a la presencia de hipertensión pulmonar secundaria a enfermedad vascular pulmonar.

El trasplante cardiaco es el más frecuente. El trasplante pulmonar aislado se considera en patología severa de venas pulmonares y en la condición Eisenmenger. Estas 2 situaciones también podrían ser subsidiarias de trasplante cardiopulmonar si se considera mejor opción técnica, y también podría ser una solución para determinadas cardiopatías conotruncuales con hipoplasia severa de arterias pulmonares o en determinados tipos de truncus.

En el registro de la ISHLT (Sociedad internacional de Trasplante Cardíaco y Pulmonar) se observa un incremento del número de trasplantes en CC, si bien las cifras no alcanzan el 5% del total. La mortalidad quirúrgica es algo mayor que en otras patologías cardiacas, pero a largo plazo es similar, quizás por la menor edad de los pacientes con CC

En el hospital La Paz, desde 1994 se han realizado 123 trasplantes cardiacos, con una mortalidad hospitalaria global del 19%. Prácticamente la mitad, el 48% (59 pacientes) ha sido sobre diagnóstico basal de cardiopatía congénita, incluyendo en este grupo pediátricos y adultos.

La mortalidad hospitalaria de los pacientes pediátricos no congénitos ha sido del 15%. La de los niños y adultos con cardiopatía congénita del 23%, datos acordes con la literatura global. Analizando este subgrupo de trasplantados congénitos, el 40% eran ventrículos únicos fallidos, mayoritariamente "fontanes" fracasados. La mortalidad hospitalaria de este grupo es del 30%, mientras que la del 60% de congénitos "no ventrículo único" fue del 19%.

De los trasplantados congénitos solo el 22% alcanzaron el trasplante con algún tipo de asistencia circulatoria previa, en algunos casos eran pacientes referidos de otros centros ya con una asistencia de corta duración implantada, que mayoritariamente se cambió por otra de larga duración.

### **Asistencias ventriculares mecánicas (AVM) en pacientes con cardiopatía congénita:**

El empleo de AVM se plantea en tres situaciones:

- 1.- Situación aguda postcardiotomía, cuando existe imposibilidad de destete de circulación extracorpórea tras algún tipo de cirugía cardiaca congénita o shock cardiogénico postoperatorio. En este caso el ECMO o las asistencias centrífugas uni o biventriculares se emplean como puente a la recuperación cardiaca.
- 2.- Situación crónica de estadio terminal de cardiopatía congénita. Se diferencian en este caso dos situaciones de empleo de las AVM: la peritrasplante y su uso como terapia de destino, aunque si es posible el trasplante, este es preferible.

Hay sistemas de AVM de corta duración como el ECMO o las asistencias centrífugas izquierda-izquierda tienen poco papel ya que las esperas de estos enfermos son prolongadas. Otros sistemas, como el Berlin-Heart® pueden emplearse durante tiempos prolongados hasta el trasplante o como terapia de destino.

En el hospital la Paz, la supervivencia hospitalaria de los pacientes a los que se les implantó algún tipo de asistencia ventricular como puente al trasplante es actualmente del 70%. En todos los casos el destete fue por trasplante cardiaco menos en uno, en el que la asistencia consiguió la suficiente recuperación de la función del corazón nativo como para ser explantada, manteniéndose dos años después la enferma fuera de lista de trasplante.

El corazón artificial total Syncardia® es la última de estas opciones y la menos frecuentemente empleada. Implica el explante de toda la masa ventricular cardiaca, manteniéndose dos casquetes auriculares y la aorta y la arteria pulmonar distales a las válvulas semilunares en el receptor. Dispone de dos válvulas de entrada y dos de salida. Su empleo es todavía muy infrecuente, pero la tecnología avanza constantemente y es probable que en el futuro aumente su empleo.

### **Conclusión**

**El empleo de AVM es útil en pacientes en situación de insuficiencia cardiaca avanzada, refractaria post cirugía, en espera de trasplante cardiaco o como terapia de destino. La complejidad de la selección de pacientes y su empleo exige la concentración de equipos multidisciplinares muy especializado que cubran un área muy amplia de población, habitualmente de varios millones de habitantes y desaconsejan la utilización en múltiples centros de un área sanitaria.**

### ***¿Cuáles son las principales complicaciones de los enfermos con cardiopatías congénitas tratadas?***

Son múltiples (16, 105) y pueden afectar a diversos sistemas como el vascular (hipertensión, dilataciones, trombosis, neovascularización), hematológico (hemorragias, fenómenos tromboembólicos, hiperviscosidad), pulmonar (lesiones esqueléticas, función respiratoria, cianosis), cardiacas (disfunción miocárdica o valvular, arritmias, defectos de la conducción, muerte súbita), cardíaco-dependientes de la cardiopatía (cortocircuitos, estenosis, disfunción de prótesis o prótesis implantadas), complicaciones infecciosas (endocarditis, abscesos), digestivo (enteropatía pierde proteínas, desnutrición, disfagia), neurológico (accidentes cerebrovasculares, y deterioro del desarrollo social y cognitivo (106). Se considera residuo todas aquellas lesiones dejadas de forma intencionada sin corregir durante la reparación de la cardiopatía, por ejemplo, una comunicación interventricular (CIV) muscular restrictiva asociada a una reparación valvular aórtica. Un residuo no debe ser sinónimo de benignidad, sino más bien una lesión con una proporción riesgo/beneficio que en ese momento no aconseja su reparación (106).

Se considera como secuelas las lesiones cardiovasculares de nueva aparición tras una intervención y que se derivan necesariamente de ella, por ejemplo, una insuficiencia pulmonar en la reparación con parche transanular del tracto de salida del ventrículo derecho. Incluso la inclusión de material protésico o las cicatrices tras suturas pueden

entrar en esta categoría ya que pueden provocar situaciones indeseadas como el desarrollo de arritmias (106).

Por último, una complicación es una alteración indeseada, no planificada, y relacionada con una intervención o la evolución de la cardiopatía, por ejemplo, la aparición de bloqueo AV completo o hemiparesia tras una intervención.

Además de los residuos, secuelas o complicaciones secundarias a las reparaciones o a la evolución de las cardiopatías congénitas hay que añadir afecciones de otros sistemas o incluso sociales no menos importantes. Las complicaciones pulmonares pueden aparecer por muchas causas, como la compresión extrínseca de la vía aérea, el compromiso de la funcionalidad respiratoria (afonía, parálisis diafragmática), deformidades de la pared costal (escoliosis, pectus), complicaciones tromboembólicas y patrón restrictivo (107). Los problemas de la conducta alimentaria son una causa frecuente de consultas hospitalarias y en los primeros años de vida. Pueden ser secundarios a causas mecánicas (como disfagia por descoordinación de la función laríngea (108), o multifactoriales, incluyendo problemas de relación y de ansiedad familiar. Las complicaciones neurológicas son siempre una amenaza temible asociada a cualquier intervención cardíaca (109), pero también el desarrollo social y alteraciones conductuales como el síndrome de falta de atención (110) son más frecuentes en estos pacientes, especialmente cuando la reparación fue en edades precoces (111). La integración de estos pacientes en la sociedad está limitada y condicionada por su desarrollo durante la infancia. Karsenty et al. (112) demostraron en una serie de 135 pacientes de su centro que el grado de complejidad de la cardiopatía estaba directamente relacionada con dificultades en su desarrollo social y el nivel de desempleo. Así mismo, González et al. (113) detectaron en un análisis de 5 años de los adolescentes atendidos en su hospital de una mayor presencia de cuadros de ansiedad o depresión en los pacientes con cardiopatías congénitas respecto al resto.

A todo este espectro de posibles complicaciones, hay que añadir el mayor riesgo de aparición de enfermedades cardiovasculares propias del adulto, como la cardiopatía isquémica, muerte súbita cardíaca y accidentes cerebrovasculares.

## Conclusión

**Los enfermos con cardiopatías congénitas tratadas pueden presentar múltiples complicaciones en diferentes momentos y sistemas. Precisan de un seguimiento por equipos especializados y multidisciplinares y las guías de práctica clínica identifican las CC como una enfermedad con riesgo de desarrollo de complicaciones durante toda la vida.**

## *¿Qué peculiaridades presenta esta población en lo referente a la profilaxis de endocarditis infecciosa?*

Ante la gravedad que supone desarrollar una endocarditis infecciosa (EI), hace años se instituyó la práctica de administrar un curso breve de antibióticos antes de algunos procedimientos intervencionistas en pacientes considerados como de alto riesgo de contraerla o de tener peor evolución en caso de enfermar. Esta práctica, denominada *profilaxis antimicrobiana* (PA), ha sido cuestionada recientemente al comprobarse que había actividades de la vida diaria que causaban bacteriemia transitoria y que no eran prevenibles con antibióticos, como la simple masticación. Además, la administración de

antimicrobianos entraña riesgos de toxicidad y de aparición de resistencias. Por este motivo las indicaciones de a quién y cuándo dar PA se restringieron drásticamente en la mayoría de los países.

Sin embargo, algunas formas de cardiopatía congénita (CC) continúan siendo indicaciones claras de recibirla ya que la incidencia de EI en este grupo de población es más alta (114-116). En una serie danesa muy reciente se identificaron 23.464 pacientes con CC (50,0% hombres) y se emparejaron con 93.856 controles. Durante una mediana de seguimiento de 17,7 años, 217 (0,9%) pacientes con CC y sólo 4 (0,0%) controles desarrollaron EI. La incidencia de EI fue mayor entre los pacientes con tetralogía de Fallot, malformaciones de las cámaras cardíacas (incluida la de las grandes arterias, corazón univentricular y tronco arterial), defectos del tabique auriculoventricular y defectos de las válvulas cardíacas. Los factores asociados a la EI en pacientes con CC fueron sexo masculino, cianosis, prótesis cardíacas, enfermedad renal crónica y dispositivos electrónicos implantables (117).

#### Cardiopatías congénitas con indicación de profilaxis

La gran mayoría de las EI en edad pediátrica afectan a niños con CC (114-117), pero no todos los grupos de pacientes tienen el mismo riesgo de sufrir esta complicación (118-121). Los adultos con CC que sufren endocarditis son menos frecuentes, pero están aumentando, al aumentar la supervivencia de esta población, y su riesgo es mayor en pacientes con cardiopatías complejas y con cirugías correctoras previas.

#### **Los pacientes con CC y mayor riesgo de EI en los que se recomienda profilaxis antimicrobiana son los siguientes:**

1. Cardiopatías congénitas cianóticas no reparadas, incluyendo derivaciones paliativas y conductos (de por vida).
2. Defectos cardíacos congénitos completamente reparados con material o dispositivo protésico, ya sea mediante cirugía o por técnicas percutáneas (hasta seis meses después del procedimiento).
3. Enfermedad cardíaca congénita reparada, pero con corrección incompleta del problema hemodinámico presentando defectos residuales en el sitio o adyacente al emplazamiento de un parche o dispositivo protésico (de por vida).
4. Colocación quirúrgica o transcatéter de válvula o conducto de la arteria pulmonar como la válvula Melody y el conducto Contegra, debido a la elevada morbilidad de estos pacientes.

#### **Procedimientos en los que está indicada la profilaxis antibiótica de endocarditis infecciosa**

La profilaxis de EI en la actualidad sólo se recomienda en **procedimientos dentales** con riesgo muy elevado de bacteriemia. Estos incluyen las intervenciones sobre la mucosa gingival o la región periapical del diente y las que impliquen la perforación de la mucosa oral, tales como la endodoncia, o la manipulación del sarro, como por ejemplo en la limpieza dental (122-124). No parece necesario incluir otras indicaciones de profilaxis, dada la estabilidad de la incidencia de EI estreptocócica tras la estrategia restrictiva iniciada en la década de los 2000.

Normalmente se recomienda una dosis única de antibiótico administrada entre 30 y 60 minutos antes de comenzar el procedimiento dental. Las recomendaciones en la selección del antibiótico se detallan en las guías y se basan fundamentalmente en la administración de un betalactámico en pacientes no alérgicos, normalmente amoxicilina, ya que el microorganismo fundamental que se pretende combatir es *Streptococcus* del grupo. *viridans*. En alérgicos suele utilizarse clindamicina o un macrólido.

Es importante recalcar que el mantenimiento de la **salud bucodental** es de capital importancia para todos los pacientes con factores de riesgo de endocarditis, ya que las bacteriemias de bajo grado, pero repetidas, que suceden durante la vida diaria (masticación, cepillado de dientes, etc.) y, por tanto, no son susceptibles de profilaxis, pueden implicar también un riesgo de endocarditis, incluso más que los procedimientos odontológicos antes mencionados (125). Es esencial implicar a las asociaciones de dentistas en la estrategia de profilaxis frente a la endocarditis con el objeto de mejorar la evidencia de la eficacia de estas recomendaciones (126).

### **Procedimientos en los que no está indicada la profilaxis antibiótica de endocarditis infecciosa**

No se recomienda profilaxis antibiótica para las inyecciones de anestesia local en tejidos bucales no infectados, tratamientos de caries superficiales, eliminación de suturas, radiografías dentales, colocación o ajuste de dispositivos desmontables de ortodoncia o correctores. Tampoco después de la extracción de un diente deciduo o tras traumatismo en labios o mucosa oral.

En líneas generales, tampoco se recomienda profilaxis ante ningún procedimiento diagnóstico o terapéutico no dental, incluyendo por ejemplo procedimientos digestivos (endoscopias, colangio-pancreatografía, etc), respiratorios (ej., bronoscopias, intubación), cardiológicos (ej., ecocardiografía), genitourinarios (ej., cistoscopia, prostatectomía, inserción de catéter o parto). Algunos autores administran profilaxis en pacientes de alto riesgo cuando van a ser sometidos a amigdalectomía o broncoscopia con biopsia (122). Recomendamos la siguiente revisión sobre el tema (127).

Es conveniente recordar que, en pacientes con alto riesgo de endocarditis e infección establecida o sospechada, el tratamiento empírico elegido debe proteger frente a posibles bacteriemias que incrementen el riesgo de endocarditis. Así se recomienda cubrir el enterococo en procedimientos gastrointestinales o genitourinarias con infección en curso, o *S. viridans* y *S. aureus* en infecciones respiratorias en las que puedan estar implicados estos microorganismos y *S. aureus* y estreptococos betahemolíticos en infecciones de piel y partes blandas.

### **Conclusión**

**Algunas cardiopatías congénitas tienen indicaciones específicas de profilaxis con antibióticos y es importante seguirlas.**

**En intervenciones comunes se recomienda administrar profilaxis antimicrobiana a pacientes con algunos tipos de cardiopatías congénitas cuando van a ser sometidos a procedimientos dentales que implican ruptura de la mucosa oral.**

### **¿Qué vacunas son recomendables durante el embarazo?**

La vacunación de la mujer alrededor del embarazo persigue 3 objetivos (128, 129):



1.- Proteger a la embarazada, ya que durante la gestación se producen cambios en el organismo que pueden aumentar la susceptibilidad y la gravedad de algunas enfermedades, como, por ejemplo, la gripe.

2.- Proteger al feto de enfermedades prevenibles por vacunación que pueden afectar a su desarrollo, como, por ejemplo, la rubeola.

3.- Proteger al futuro recién nacido, gracias al paso por la placenta de los anticuerpos maternos, que confieren inmunidad frente a enfermedades que pueden ser muy graves en los primeros meses de la vida, como, por ejemplo, la tosferina.

La mujer que planea un embarazo debe completar el calendario vacunal correspondiente a su edad, además de recibir las vacunas específicas para su caso particular, por enfermedades previas, factores individuales de riesgo, posibilidad de viajes internacionales, etc. Es especialmente importante la vacunación frente a sarampión, rubeola, parotiditis, varicela, hepatitis B y tétanos. También en el caso de la vacuna frente a SARS-CoV-2, cuando esta esté indicada por edad u otra circunstancia, puede llevarse a cabo la vacunación si la mujer está buscando una gestación, en cualquier momento, sin necesidad de esperar ningún tiempo determinado para esta búsqueda.

Se puede recibir cualquier vacuna antes de la gestación, pero, por precaución, en el caso de las vacunas vivas atenuadas: fiebre amarilla, fiebre tifoidea oral, antigripal intranasal atenuada, triple vírica (sarampión, rubeola y parotiditis), varicela, herpes zóster y BCG (tuberculosis) deberá evitarse el embarazo durante los 28 días siguientes a la vacunación.

### **¿Cuáles son las vacunas recomendadas para TODAS las mujeres y en cada embarazo?**

Gripe, si el embarazo abarca la temporada gripal, con vacuna inyectable (inactivada) y en cualquier momento del embarazo.

Tosferina, en cada embarazo, con vacuna Tdpa a partir de la 27ª semana de gestación, preferiblemente entre la 27 y la 32, aunque se admite adelantarla si hay riesgo de parto prematuro.

SARS-CoV-2-ARNm, en todos los casos, hasta completar en estos momentos 2 dosis de la pauta inicial y la tercera dosis de refuerzo 5 meses después de la segunda dosis inicial. De momento no se sabe si se precisarán más dosis.

Durante el embarazo se recomiendan las mismas vacunas que se prescriben en el calendario vacunal de su franja etaria.

### **Conclusión**

**Las vacunas durante el embarazo son para proteger a la madre, al feto y al futuro recién nacido. Existen calendarios de vacunación específicos que están elaborados en base a evidencia científica clara y deben de seguirse.**

## ¿Requieren estos enfermos una atención por grupos multidisciplinares especiales?

El abordaje multidisciplinar es clave para atender de manera adecuada a los pacientes con CC y permite ofrecer un mejor asesoramiento clínico, diagnóstico y terapéutico.

En la esfera cardiovascular, se basa en la colaboración interdisciplinar con otras subespecialidades de la cardiología como imagen cardíaca, hemodinámica, anestesia, insuficiencia cardíaca, rehabilitación y electrofisiología. Además, los cardiólogos y cirujanos cardíacos, con formación específica en CC, deben contar con el apoyo de psicólogos y trabajadores sociales, puesto que las CC conllevan problemas socio-legales y emocionales importantes. Deben existir otras consultas monográficas especiales dedicadas a problemas clínicos concretos (p. ej., síndrome de Marfan, consejo genético, hipertensión pulmonar, trasplante cardíaco) y particularmente notable es la participación de especialistas de enfermería en la atención del paciente con CC. Realizan un importante número de actividades: exploración física, consulta telefónica, educación del paciente, coordinación de la atención interdisciplinaria, seguimiento inmediato después de la hospitalización y la titulación de la medicación, junto con la vigilancia de los niveles de anticoagulación, profilaxis de la endocarditis y otros temas relacionados con la educación de los pacientes (130-132).

Además, los pacientes alcanzan la vida adulta y se impone abordar situaciones, como la gestación, que tienen en la cardiopatía de la paciente el eje central de su atención. Es obvia la necesidad en este escenario de un Servicio de Ginecología y Obstetricia que ofrezca atención especializada al embarazo de alto riesgo durante la gestación y el parto, consejo pre-gestacional y contracepción (133).

Finalmente, una alta proporción de pacientes con cardiopatías congénitas, seguidos en centros especializados de atención terciaria, tienen síndromes congénitos asociados y el aumento de la longevidad de los pacientes ha resaltado paradójicamente las necesidades únicas que surgen de las comorbilidades. Se hace una distinción entre comorbilidades cardíacas, como arritmias o hipertensión pulmonar o sistémica, diabetes o enfermedad arterial coronaria, y no cardíacas. Estas últimas son condiciones médicas que existen de manera simultánea pero independiente, como el cáncer o la neumonía.

**Tabla 5.** Comorbilidades más frecuentes en pacientes con Cardiopatías Congénitas

1. Insuficiencia Renal
2. Alteraciones hematológicas
2.1 Anemia
2.2 Cianosis, eritrocitosis, síndrome de hiperviscosidad
2.3 Alteraciones de la coagulación.
3. Enfermedad Pulmonar
3.1 SHAOS
3.2 Enfermedad Pulmonar Restrictiva
3.3 Neumonía
4. Endocrinopatías
4.1 Disfunción Tiroidea

4.2 Tumores Neuroendocrinos
4.3 Diabetes
4.4 Obesidad y Síndrome Metabólico
5. Comorbilidad Cardiovascular Adquirida
5.1 Factores de riesgo CV
5.2 Enfermedad Coronaria
5.3 Enfermedad Cerebrovascular
5.4 Enfermedad Vasculiar Periférica
6. Procesos Neuropsiquiátricos
6.1 Depresión y Ansiedad
6.2 Demencia o Alteraciones Neurocognitivas
7. Alteraciones esqueléticas
8. Enfermedad Hepática

## Conclusión

**Los pacientes con cardiopatías congénitas requieren una atención multidisciplinar no sólo en el terreno de la patología cardiovascular, sino también en el terreno de comorbilidades de distinta naturaleza que van haciéndose más prevalentes y demandantes en la medida que envejecen los enfermos. Son buen ejemplo la atención al embarazo de alto riesgo y la contracepción.**

### *¿En qué medida acortan la vida las cardiopatías congénitas en los distintos grupos de edad?*

En las últimas décadas se ha observado una mayor longevidad en enfermos con CC, debido a los mejores métodos de diagnóstico y tratamiento y la mejor organización sanitaria (134, 135). La prevalencia es el producto de la incidencia por la supervivencia, los adultos con cardiopatías congénitas son una de las poblaciones con un crecimiento más rápido en el ámbito de la patología cardiovascular. Las cardiopatías congénitas han dejado de ser un ámbito exclusivamente pediátrico para extenderse a la cardiología de adultos.

En Estados Unidos, se conoce la mortalidad de los pacientes con cardiopatía congénita, desde 1979 hasta 1997, utilizando estadísticas del Centro de Prevención y Control de las Enfermedades (136). En esa década casi la mitad de las muertes por cardiopatía congénita se producían en la infancia. Desde entonces, la mortalidad por cardiopatía congénita disminuyó en todas las edades en un 40%, pero sobre todo entre los niños menores de 5 años, aunque hay variaciones en la reducción de la mortalidad según el tipo de defecto, el sexo, la edad y la raza (8). Utilizando datos de certificados de defunción en Estados Unidos desde 1999 a 2006, la mortalidad infantil representaba el 48% de toda la mortalidad por CC, pero entre los que sobrevivieron al primer año de vida, el 76% de las muertes se produjeron en la edad adulta.

En la población de Quebec se estudiaron las tendencias temporales de la mortalidad por todas las causas en pacientes con cardiopatía congénita en seis intervalos de 3

años comprendidos entre 1987 y 2005. En 1987 a 1988, el pico de mortalidad fue más alto en la infancia con un segundo pico más tarde en la edad adulta. Sin embargo, entre 2004 a 2005, la mortalidad global disminuyó un 31%, las tasas de mortalidad disminuyeron en todas las categorías, con un desplazamiento de la mortalidad hacia edades más avanzadas.

En Bélgica (137) se realizó un análisis de las tendencias de supervivencia por cohorte y tipo de defecto a partir de registros de 7.497 pacientes con CC nacidos entre 1970 y 1992. La supervivencia global hasta los 18 años nacidos entre 1990 y 1992 fue de casi el 90%, lo que suponía una mejora significativa con décadas anteriores. En esta cohorte, la supervivencia hasta la edad adulta de los niños con cardiopatías leves fue del 98%, mientras que la supervivencia de los que presentaban cardiopatías de complejidad moderada y grave era del 90% y el 56%, respectivamente. Los análisis por cardiopatía específica indicaron que los pacientes con un corazón univentricular tenían las tasas de supervivencia más bajas, inferiores al 50%.

Como resultado del descenso de la mortalidad y el aumento de la supervivencia en todas las cardiopatías congénitas en la edad pediátrica, la edad media de los pacientes con cardiopatía compleja ha aumentado de 11 años en 1985 a 17 años en 2000 y a 25 años en 2010.

Lamentablemente, a pesar de los avances en la cirugía cardíaca y la cardiología pediátrica, la esperanza de vida de los adultos con cardiopatías congénitas sigue estando comprometida. Así, la serie española publicada por el Oliver y cols en 2017 muestra que existe un exceso de mortalidad de la población global de adultos nacidos con una cardiopatía congénita con respecto a la población general española de la misma edad y sexo y que este exceso de mortalidad aumenta con la complejidad del defecto, agrupados según la clasificación de Bethesda (138, 139). Así, en toda la cohorte de adultos con cardiopatía congénita se observó un exceso de mortalidad de 2,6 y la proporción de mortalidad estandarizada obtenida fue 1,7 para las lesiones simples, 3,27 para el grupo de complejidad moderada y 24,1 para las lesiones de gran complejidad. En cuanto a la esperanza de vida, la edad media de muerte observada era 75,1 años y fue de 78 años para los pacientes con lesiones simples, 72 años para las lesiones de complejidad moderada y 51,1 años para los defectos complejos. Con respecto a las distintas categorías diagnósticas, la esperanza de vida se aproximaba a la de la población general (más de 75 años) en los pacientes con valvulopatías aisladas y cortocircuitos izquierda-derecha no complicados, entre 60-75 años (moderadamente reducida) para la estenosis aórtica subvalvular, la anomalía de Ebstein, la tetralogía de Fallot y la TGA y por debajo de 60 años (muy reducida) en los pacientes con Eisenmenger, discordancia AV, atresia pulmonar o ventrículo único. Además, el exceso de mortalidad fue moderado (1,5) para la estenosis aórtica, pero aumentó considerablemente (27,5) en el corazón univentricular (140).

Muchos estudios han abordado el modo de muerte en estos pacientes. En los supervivientes de edad avanzada, la insuficiencia cardíaca ya ha superado a la muerte súbita como principal causa de mortalidad. En estudios anteriores referidos a cohortes históricas se observó que la muerte súbita representaba entre el 18 y el 26%, mientras que en las cohortes contemporáneas esta proporción ha disminuido hasta el 15%. Con el envejecimiento aumenta el riesgo de morir por otras causas y disminuye la proporción

de muerte súbita. Por desgracia, la muerte súbita sigue siendo la causa más importante de muerte en adultos jóvenes.

## Conclusión

**La mortalidad en pacientes con cardiopatías congénitas ha disminuido progresivamente, aumentando la esperanza de vida. Aun así, la esperanza de vida es inferior a la de la población sin CC, y depende de la complejidad de las lesiones y del estado de reparación.**

### *¿Influye la atención por grupos especializados en la supervivencia?*

Sin duda: influye positivamente. La cuestión es que teniendo algunos criterios cuantitativos sobre la calidad de los grupos se carece de criterios cualitativos de valor bien probado. No es simple establecer es compleja. Se debe tener en cuenta los resultados en salud y lo que se oferta a la sociedad, la formación a sanitarios, el apoyo a los pacientes y a las familias más allá del episodio y la participación en investigación. Un primer paso importante sería disponer de bases de datos transparentes, auditadas y reutilizables (141).

El beneficio de concentrar la actividad en grupos especializados se extiende también a la eficiencia (utilización de recursos) pero debe tenerse en cuenta que el funcionamiento de estos grupos no solo afecta a la responsabilidad local, sino también a la necesaria red asistencial para poder llegar a atender a todos los pacientes, y a tiempo, en toda la geografía. Los pacientes deben formar parte de estos grupos.

La recomendación es acreditar unidades multidisciplinares en cardiopatías congénitas, siguiendo criterios bien establecidos.

## Conclusión

**Sin duda, influye en la supervivencia la atención por grupos especializados. Es preciso concentrar la atención de los pacientes en estos grupos, definiendo mejor sus funciones y poder examinar los resultados de su actividad con criterios de calidad y transparencia.**

### *¿Qué espacio hay para mejorar en la asistencia a enfermos con Cardiopatías Congénitas en España?*

La defensa de esta comunidad cardiológica presenta múltiples frentes con posibilidades de evolución. Hoy en día, además de los continuos avances terapéuticos, se hace especial énfasis en una asistencia integral que se debe traducir en la mejoría de la calidad de la vida de los pacientes y sus familias e implica a todos los niveles de la asistencia bajo el concepto actual de cuidados del paciente en equipo de trabajo: el paciente, los profesionales de la salud, la organización, las instituciones y las asociaciones de pacientes (142-147). Todos ellos son susceptibles de mejora en nuestro medio:

#### 1. Paciente:

- Es preciso garantizar el acceso de por vida a los cuidados sanitarios de los enfermos con CC, a nivel local, regional y nacional. Teniendo en cuenta el progresivo aumento de edad de la población con CC, se ha hecho necesario el

término CC Geriátrica que estudia y trata nuevas facetas en la evolución de la enfermedad. Entre ellas, se detecta como imprescindible elaborar un plan de asistencia más coherente de atención a las comorbilidades.

- Hay que poner en práctica programas de transición del adolescente a los cuidados de adulto. Se requieren para afrontar realísticamente los problemas propios de la edad (estudios, trabajo, procreación, anticoncepción, psicológicos...). Además, para reducir el abandono del seguimiento de muchos pacientes más frecuente en esta etapa. En el registro nacional reciente se constata que sólo el 29% de los centros que atienden CCA tienen programas activos.
- Hay que prestar atención a la salud mental. En muchos pacientes es necesario porque surgen nuevos problemas psicológicos (ansiedad, depresión...) relacionados con las dificultades de adaptación a la sociedad por las limitaciones de su CC y por tener que afrontar una expectativa vital más limitada. Se añade que el 20% de pacientes con CC son sindrómicos y/o con otras malformaciones asociadas que requieren continuación de las terapias para el psicodesarrollo iniciadas en la infancia.
- Es precisa la educación del paciente. Hay que desarrollar métodos de autovaloración física, que ayuden a detectar alteraciones que puedan ser interpretadas en consulta y a distancia con mayor eficacia y rapidez.
- Es necesaria la adaptación de estos enfermos a los nuevos soportes asistenciales de comunicación inmediata, vía telefónica, correo electrónico y telemedicina.
- Hay que desarrollar parámetros de calidad de vida en CC como importante indicador de la salud global del paciente.

## 2. Sanitarios:

- Productividad: Es necesario mejorar en el conocimiento y valoración de nuevas medidas terapéuticas con datos más objetivos del binomio coste/beneficios.
- Educación médica. Es obvio que los conocimientos y la experiencia de los profesionales suelen ser el fruto de circunstancias determinadas personales e históricas no completamente previsibles, pero cuando ya existen los profesionales cualificados, es necesario tenerla en cuenta para la planificación de asistencia de la mejor calidad posible y para organizar los programas de educación y entrenamiento médicos a nivel nacional. Los tradicionales métodos basados en la experiencia de un solo centro tienen graves limitaciones y, para evitarlas, deben desarrollarse iniciativas colaborativas multicéntricas. De forma, que las sociedades profesionales y los más expertos definan los estándares de determinadas cirugías u otras terapias. Estas prácticas además de los beneficios médicos han demostrado una reducción de costes.
- La enfermería debe tener un puesto fundamental en la organización de cuidados a estos enfermos lo cual está todavía poco desarrollado en nuestro país, asumiendo entre otras actividades: cuidados clínicos y educación del paciente, facilitación del acceso y priorización de la asistencia, seguimiento de la realización de pruebas diagnósticas y terapéuticas con adecuación de los calendarios y relación con otras especialidades. Entre otras limitaciones para su implementación, está la falta de reconocimiento de subespecialidades de enfermería en CC.

- Están por definir en nuestro país los aspectos formativos cardiológicos, ya que faltan acreditaciones por parte de la Sociedad Española de Cardiología y del Ministerio de Sanidad de las subespecialidades de Cardiología Pediátrica, Cardiopatías Congénitas del Adulto y Cirugía Cardiovascular. Falta contestar cuestiones como: ¿Equivale un máster teórico a 2 años de trabajo asistencial y de investigación supervisado o a 10 años de experiencia?, etc.

### 3. Procedimientos organizativos y administrativos:

- Se requieren bases de datos optimizando indicadores electrónicos en la historia clínica que sean útiles para autoevaluación. Estos deben ayudar a mejorar tanto los resultados clínicos como a desarrollar una metodología que ayude a reducir/redirigir los costes.
- Implicación y organización de los diferentes estamentos de trabajadores. Es imposible una asistencia cualificada sin dedicar personal de enfermería y administración con conocimiento específico. La relativa “independencia” con la que funcionan hace difícil un trabajo coordinado, el cual es un objetivo básico de las UCCA.

### 4. Instituciones y apoyo social:

- La legislación actual dispone de una normativa evaluadora de las discapacidades de difícil adaptación a las CC y que demanda una actualización. La edad de jubilación y pensiones también debería adaptarse al sistemático deterioro en las condiciones físicas de muchas de las CC. Se percibe incompreensión de algunos de estos aspectos en los organismos correspondientes y es necesaria la colaboración, así como órganos de supervisión para la resolución de los problemas pendientes.
- Afortunadamente en nuestro país el sistema nacional de salud ha reducido el impacto en el nivel asistencial que pueden crear los condicionamientos sociales.
- Es necesario promover además de fondos de investigación, modelos de desarrollo de los mismos que contemplen el tiempo de estudio e investigación de los profesionales implicados.

### 5. Familias y organizaciones de pacientes:

Desde hace más de 15 años en España, al igual que en otros países han surgido organizaciones regionales y nacionales que deben ser promovidas para que además de atender sus necesidades (legales, apoyo logístico, visibilidad y relaciones sociales) sirvan de plataforma para transmitir sus necesidades específicas a las instituciones y profesionales de su salud global. Entre ellas se encuentran: Menudos Corazones, Corazón y vida, Latiendo juntos (Valencia), aacic (Cataluña), accaB (Baleares), Late Corazón (Galicia), Bihotzez (País vasco) etc.

En resumen, la integración de todos estos aspectos pasa por aprender las lecciones de la década previa y reconducir las actividades de cada estamento que conforman la UCCA hacia una auténtica forma de trabajo en equipo con papeles y cargas de trabajo bien definidas para cada uno de los participantes (90). Los problemas que conllevan los criterios de designación de centro de asistencia (CSUR) fueron tratados en el apartado de desarrollo de la especialidad.

## Conclusión

**La organización de la atención al paciente con cardiopatía ha mejorado notablemente, pero existe un amplio margen de mejora en todos los aspectos, sanitario, administrativo, legislativo y de la participación del paciente. Un aspecto relevante incluye la concentración de técnicas muy complejas, como el trasplante cardiaco, en centros de referencia muy especializados, evitando la disgregación.**

### *¿Es importante educar al enfermo con Cardiopatía Congénita? ¿Por qué?*

La educación del paciente inicia un proceso para que los portadores de una enfermedad crónica afronten con éxito su patología. Junto a la educación, es necesario poner en marcha políticas y estrategias de intervención para mejorar la salud y el bienestar de los pacientes (47, 148-151).

El Instituto norteamericano Picker establece entre las características fundamentales de lo que llamamos “Atención centrada en el paciente” estas tres:

- Información clara y completa y apoyo al autocuidado
- Implicación del paciente en las decisiones y respeto a sus preferencias
- Implicación y apoyo a la familia y los cuidadores.

El desarrollo de este modelo de Atención centrada en el paciente incluye:

1. Educar e Informar al paciente en múltiples aspectos incluyendo:
  - su defecto cardiaco y sus tratamientos
  - comportamientos cardiosaludables y medidas de prevención de la enfermedad
  - sexualidad y reproducción
  - necesidad de seguimiento médico de por vida
  - como modificar el pronóstico de su cardiopatía.

2. Comprometer al paciente

A través de entrevistas en la consulta, cuestionarios de investigación cualitativa o a través de familiares y cuidadores, se debe también investigar qué necesitan de la atención médica, como experimentan el cuidado que reciben y que echan de menos en la atención o cómo podemos mejorar su cuidado.

Herramientas para este paso del proceso son las Asociaciones de Pacientes o los Consejos Asesores. En esto podemos aprender de los EE.UU., donde la acreditación de centros UCCA es realizada por la mayor asociación de pacientes Adult Congenital Heart Association (ACHA) junto a Auditores Profesionales y donde estas asociaciones están comprometidas no sólo en la evaluación sino también en el desarrollo de los programas.

Así, por ejemplo, en los programas de Transición desde la edad pediátrica, en que manejamos adolescentes con cardiopatías congénitas (como cualquier otra enfermedad crónica) es importante asegurarnos de abordar los ítems del llamado sistema HEADDDSS, que resume sus principales inquietudes y necesidades y permite *fidelizar* su seguimiento y comprender sus comportamientos.

- *Home*
- *Education*



- *Activities*
- *Diet*
- *Drugs*
- *Depression*
- *Sex*
- *Safety*

### 3. Capacitar al paciente

*Empowerment* o Capacitación del Paciente es el proceso de educación que se deriva de la comunicación con los profesionales de la salud y que les permite hacerse más fuertes y tener más confianza en sí mismos, sobre todo a la hora de controlar la propia vida, manejar su enfermedad y favorecer la ocurrencia de cambios en su situación de salud. Capacitar al paciente implica:

- conocimiento y comprensión (de nuevo, educación)
- autocontrol
- identidad
- decisiones compartidas

### 4. Asociarse con el paciente

El modelo Ghotemburg de atención centrada en la persona descansa en tres pilares:

- escuchar al paciente
- trabajar con el paciente en las decisiones compartidas
- salvaguardar la asociación: documentar esta asociación en la historia clínica.

Finalmente, los pacientes deben también estar implicados en la investigación clínica y en las actividades de formación continuada.

## Conclusión

**Los profesionales sanitarios deben reforzar la educación de los pacientes, proporcionándoles información y educación accesible y comprensible. Además, para mejorar su capacidad de manejar su enfermedad, sería importante animarlos a hacer uso de los recursos disponibles. Finalmente, debe apoyarse a los pacientes para que asuman el control y participen en la toma de decisiones sobre su enfermedad y situación. Ello aumenta su percepción del sentido de las cosas y mejora los resultados en salud y la calidad de vida.**

## ¿Qué saben sobre este tema y qué publican los medios de comunicación no especializados?

Para contestar a esta pregunta se ha hecho una búsqueda de las noticias publicadas en los medios de difusión generales sobre cardiopatías congénitas. Se han incluido los periódicos generalistas: El Mundo, El País, ABC, La Razón, y las agencias de noticias EFE y Europa Press. La presencia en los diarios digitales es casi inexistente.

Las informaciones referidas a las cardiopatías congénitas no son muy frecuentes en la prensa española. Haciendo una revisión en el año 2022, los impactos son muy escasos. Así, El Mundo ha publicado cuatro noticias: “Así se salva el corazón de un niño”, “Bisturís 2.0 y piezas de repuesto para el cuerpo: la revolución médica que llega de la mano de

la tecnología 3D”, “Carme Chacón: todas las veces que hizo historia la ministra sonriente” y José Mercé: “A veces me asfixio al cantar a mi hijo fallecido con 14 años” (152-155). Como podemos observar, dos de las informaciones hacen referencia a novedades en el manejo de las cardiopatías congénitas y las otras dos recogen el testimonio personal de pacientes con dicha patología, lo cual es importante para dar a conocer su existencia y generar interés por parte del lector.

Entre las informaciones que ha publicado El País, destacan dos: “Ser adolescente y vivir con una cardiopatía congénita” y “Belén Rueda: En los niños con cardiopatías, la esperanza se escribe con mayúsculas”(156, 157). En este caso, hacen referencias a testimonios de personas con cardiopatías congénitas y la segunda de la mano de una persona pública y su asociación dan voz a los niños con dicha enfermedad y aprovechan para pedir más inversión en investigación.

ABC se centra más en avances obtenidos, como son los recogidos en un estudio, la primera información, y la entrevista a un investigador que trabaja en la regeneración cardiaca. “Un andamio celular para tratar a los niños con cardiopatía congénita” y “Rui Benedito, investigador del CNIC: Algún día será posible inducir la reparación del corazón” (158, 159).

Por su parte, La Razón se inclina más en describir la enfermedad y ofrecer datos para que los padres puedan conocerla: “Cardiopatías infantiles: estos son los posibles signos de un problema de corazón en los niños”. Otra de sus informaciones del año pasado se refiere a los equipos que trabajan en esta enfermedad: “A la vanguardia en el estudio de cardiopatías congénitas” (160, 161)

Si nos fijamos en las informaciones referidas a las agencias, EFE y Europa Press, el resultado en periodicidad no varía, ya que no publican mucho al respecto.

En las dos agencias, se hace referencia a reuniones celebradas en el ámbito local, como en un hospital, sobre cardiopatías congénitas “Un centenar de menores son diagnosticados cada año de cardiopatía congénita en la Región de Murcia y Unos 100 menores son diagnosticados cada año con algún tipo de cardiopatía congénita en la Región de Murcia” o a avances en su abordaje: “Una sonda de tres milímetros facilita con imágenes 4D las cirugías de corazón de niños y bebés” (162, 163).

También las hay referidas al Día Mundial de las Cardiopatías Congénitas, 14 de febrero (164, 165).

Hay que destacar el impacto que tiene las informaciones de las agencias que se publican en distintos medios, sobre todo, los locales, con lo cual, llegan a más personas.

Tras este análisis, se observa que las noticias referidas a las cardiopatías congénitas se centran en algún estudio específico o en alguna infraestructura hospitalaria dedicada especialmente al manejo de las cardiopatías congénitas.

Hay que destacar que desde 2019, la información de salud en los medios no especializados, y también en los especializados, se refiere fundamentalmente a la COVID-19 y a sus secuelas. Las distintas olas han generado un interés informativo desmesurado, que ha hecho que otras patologías pierdan interés informativo, como es el caso de las enfermedades cardiovasculares, cardio metabólicas y del cáncer.

Si hacemos una revisión de las noticias aparecidas en 2022 sobre las cardiopatías congénitas el panorama no es muy alentador, ya que apenas hay noticias al respecto y muchas de ellas solo las nombra. No hay informaciones relativas a prevalencia de la enfermedad, afectados en España, dónde y cómo se detecta, cómo se tratan, los avances que se han producido en los últimos años ni la calidad asistencial existente en el país.

## **Conclusión**

**Las noticias referidas a las cardiopatías congénitas en medios de comunicación no especializados se centran en algún estudio específico o en alguna infraestructura hospitalaria dedicada especialmente al manejo de las mismas.**

**Para generar más información sobre CC, es necesario dar a conocer la investigación y la asistencia que se lleva a cabo en España y la presencia de profesionales en los grupos colaborativos.**

***¿Existen asociaciones de pacientes con Cardiopatías Congénitas? ¿Qué funciones llevan a cabo? ¿Dónde se puede encontrar información fiable en internet?***

Existen asociaciones de pacientes, ya mencionadas previamente, tanto a nivel local como a nivel de toda España. Además, las hay centradas en las cardiopatías congénitas, pero también más generales. Su papel es esencial pues cubren lagunas no atendidas por el sistema, tanto a nivel logístico como sanitario -casas y familias de acogida, apoyo psicológico, acompañamiento- además de ser interlocutores importantes e imprescindibles con las instituciones y responsables políticos.

La información en internet es difícil de recomendar pues se necesita formación y espíritu crítico, lo cual no es exclusivo para las cardiopatías.

Sin embargo, identificamos también algunos problemas en las asociaciones de pacientes de cardiopatías, que vienen de distintos momentos en el proceso largo de toda la enfermedad. Cuando hablamos de cardiopatías congénitas debemos tener en cuenta el diagnóstico precoz en el feto de la embarazada, momento en el cual las expectativas acerca de su bebé cambian de la ilusión al miedo a que ese bebé no llegue a término o, en su caso, tenga una vida difícil y llena de complicaciones médicas.

Una vez superado este momento, el foco de atención va cambiando a problemas más inmediatos, como el tener que dejar trabajos para dedicarse al niño o niña en sus etapas más tempranas, el miedo a la intervención de menores, adolescentes o adultos y las limitaciones que puedan ir derivadas del diagnóstico como en el ejercicio físico, o ya más mayores a la hora de acceder a determinados trabajos.

Por eso, tanto desde organizaciones de pacientes a nivel regional (como, por ejemplo, Todo Corazón de Murcia), como a nivel nacional y en organizaciones a nivel general, vemos importantísimo el apoyo que las asociaciones de padres y pacientes pueden ofrecer para paliar la incertidumbre y miedos que derivan de los momentos como diagnóstico, hospitalización, revisiones y calidad de vida de los pacientes con cardiopatías.

Tanto desde el apoyo de los padres que favorecen esperanza y guía, como desde el propio profesional sanitario que ofrece normalización y socialización, y desde el proyecto

psicológico, que ofrece el entrenamiento suficiente para poder sobrellevar y reforzar las habilidades de afrontamiento a las dificultades que se presenten a lo largo de su vida, se contemplan las asociaciones como un eje fundamental en el que orbitan esos tres pilares.

## Conclusión

**Las asociaciones de pacientes con cardiopatías congénitas existen y su papel es relevante para la familia, para los profesionales y para la administración. La información en internet no está filtrada y se precisa formación para integrarla correctamente. Por otro lado, algunas informaciones que se proporcionan no son fiables.**

## Declaración de transparencia

A efectos de transparencia, le informamos de que GSK ha colaborado en la financiación de la presente publicación. Su contenido refleja las opiniones, criterios, conclusiones y/o hallazgos propios de los autores, los cuales pueden no coincidir necesariamente con los de GSK. GSK recomienda siempre la utilización de sus productos de acuerdo con la ficha técnica aprobada por las autoridades sanitarias.

## Bibliografía

1. National Heart Lung and Blood Institute. What are Congenital Heart Defects?. Available at <https://wwwnhlbinihgov/health/congenital-heart-defects> (last consulted 19 Jan 2023) 2023.
2. Liu A, Diller GP, Moons P, Daniels CJ, Jenkins KJ, Marelli A. Changing epidemiology of congenital heart disease: effect on outcomes and quality of care in adults. *Nat Rev Cardiol.* 2023;20(2):126-37.
3. Liu Y, Chen S, Zühlke L, Black GC, Choy MK, Li N, et al. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970-2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *Int J Epidemiol.* 2019;48(2):455-63.
4. Centers for Disease Control. Update on overall prevalence of major birth defects--Atlanta, Georgia, 1978-2005. *Morb Mortal Wkly Rep.* 2008;57(1):1-5.
5. Dolk H, Loane M, Garne E. Congenital heart defects in Europe: prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005. *Circulation.* 2011;123(8):841-9.
6. Hoffman JI, Kaplan S, Liberthson RR. Prevalence of congenital heart disease. *Am Heart J.* 2004;147(3):425-39.
7. Engelfriet P, Boersma E, Oechslin E, Tijssen J, Gatzoulis MA, Thilén U, et al. The spectrum of adult congenital heart disease in Europe: morbidity and mortality in a 5 year follow-up period. The Euro Heart Survey on adult congenital heart disease. *Eur Heart J.* 2005;26(21):2325-33.
8. Khairy P, Ionescu-Ittu R, Mackie AS, Abrahamowicz M, Pilote L, Marelli AJ. Changing mortality in congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2010;56(14):1149-57.
9. Gardiner HM. The case for fetal cardiac intervention. *Heart.* 2009;95(20):1648-52.

10. van der Linde D, Konings EE, Slager MA, Witsenburg M, Helbing WA, Takkenberg JJ, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. *J Am Coll Cardiol.* 2011;58(21):2241-7.
11. Oster ME, Lee KA, Honein MA, Riehle-Colarusso T, Shin M, Correa A. Temporal trends in survival among infants with critical congenital heart defects. *Pediatrics.* 2013;131(5):e1502-8.
12. 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(19):2376-81.
13. Khoshnood B, Lelong N, Houyel L, Thieulin AC, Jouannic JM, Magnier S, et al. Prevalence, timing of diagnosis and mortality of newborns with congenital heart defects: a population-based study. *Heart.* 2012;98(22):1667-73.
14. Wu W, He J, Shao X. Incidence and mortality trend of congenital heart disease at the global, regional, and national level, 1990-2017. *Medicine (Baltimore).* 2020;99(23):e20593.
15. Global, regional, and national burden of congenital heart disease, 1990-2017: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017. *Lancet Child Adolesc Health.* 2020;4(3):185-200.
16. Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV, Budts W, Chessa M, Diller GP, et al. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. *Eur Heart J.* 2021;42(6):563-645.
17. Wang G, Wang B, Yang P. Epigenetics in Congenital Heart Disease. *J Am Heart Assoc.* 2022;11(7):e025163.
18. Helle E, Priest JR. Maternal Obesity and Diabetes Mellitus as Risk Factors for Congenital Heart Disease in the Offspring. *J Am Heart Assoc.* 2020;9(8):e011541.
19. Persson M, Cnattingius S, Villamor E, Söderling J, Pasternak B, Stephansson O, et al. Risk of major congenital malformations in relation to maternal overweight and obesity severity: cohort study of 1.2 million singletons. *Bmj.* 2017;357:j2563.
20. Madsen NL, Schwartz SM, Lewin MB, Mueller BA. Prepregnancy body mass index and congenital heart defects among offspring: a population-based study. *Congenit Heart Dis.* 2013;8(2):131-41.
21. Botto LD, Krikov S, Carmichael SL, Munger RG, Shaw GM, Feldkamp ML. Lower rate of selected congenital heart defects with better maternal diet quality: a population-based study. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2016;101(1):F43-9.
22. Boyd R, McMullen H, Beqaj H, Kalfa D. Environmental Exposures and Congenital Heart Disease. *Pediatrics.* 2022;149(1).
23. Requia WJ, Kill E, Papatheodorou S, Koutrakis P, Schwartz JD. Prenatal exposure to wildfire-related air pollution and birth defects in Brazil. *J Expo Sci Environ Epidemiol.* 2022;32(4):596-603.
24. Sarayani A, Albogami Y, Thai TN, Smolinski NE, Patel P, Wang Y, et al. Prenatal exposure to teratogenic medications in the era of Risk Evaluation and Mitigation Strategies. *Am J Obstet Gynecol.* 2022;227(2):263.e1-.e38.

25. Mires S, Caputo M, Overton T, Skerritt C. Maternal micronutrient deficiency and congenital heart disease risk: A systematic review of observational studies. *Birth Defects Res.* 2022;114(17):1079-91.
26. Tyagi R, Verma S, Dash N, Rohit MK, Sankhyan N, Attri SV. Folate Deficiency: A Possible Association with Congenital Heart Defects. *Indian J Pediatr.* 2022;89(10):1013-5.
27. Koster MPH, van Duijn L, Krul-Poel YHM, Laven JS, Helbing WA, Simsek S, et al. A compromised maternal vitamin D status is associated with congenital heart defects in offspring. *Early Hum Dev.* 2018;117:50-6.
28. Talebi T, Mohsen-Pour N, Hesami M, Maleki M, Kalayinia S. The association between in vitro fertilization and intracytoplasmic sperm injection treatment and the risk of congenital heart defects. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2022;35(25):7471-85.
29. Skakkebaek NE, Lindahl-Jacobsen R, Levine H, Andersson AM, Jørgensen N, Main KM, et al. Environmental factors in declining human fertility. *Nat Rev Endocrinol.* 2022;18(3):139-57.
30. Bernier PL, Stefanescu A, Samoukovic G, Tchervenkov CI. The challenge of congenital heart disease worldwide: epidemiologic and demographic facts. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu.* 2010;13(1):26-34.
31. Pérez-Lescure Picarzo J, Mosquera González M, Latasa Zamalloa P, Crespo Marcos D. [Incidence and evolution of congenital heart disease in Spain from 2003 until 2012]. *An Pediatr (Engl Ed).* 2018;89(5):294-301.
32. Andrés de Llano JM, Alberola López S, Garmendia Leiza JR, Quiñones Rubio C, Cancho Candela R, Ramalle-Gómara E. [Birth rates evolution in Spain. Birth trends in Spain from 1941 to 2010]. *An Pediatr (Barc).* 2015;82(1):e1-6.
33. Flagship FL. Eurostat regional yearbook. Products Flagship publications - 2022 edition; Available at: <https://ec.europa.eu/eurostat/web/products-flagship-publications/-/ks-ha-22-001>
34. Simpson LL. Screening for congenital heart disease. *Obstet Gynecol Clin North Am.* 2004;31(1):51-9.
35. Galindo A, Herraiz I, Escribano D, Lora D, Melchor JC, de la Cruz J. Prenatal detection of congenital heart defects: a survey on clinical practice in Spain. *Fetal Diagn Ther.* 2011;29(4):287-95.
36. Presidencia DE LA. Real Decreto 825/2010, de 25 de junio, de desarrollo parcial de la Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo. . *Boletín Oficial del Estado* 2010;I(155):56253-8.
37. Gendler Y, Birk E, Tabak N, Koton S. Factors That Influence Parents' Decision-Making Regarding Termination of Pregnancy After Prenatal Diagnosis of Fetal Congenital Heart Disease. *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs.* 2021;50(4):475-84.
38. Pérez-Lescure Picarzo J, Mosquera González M, Latasa Zamalloa P, Crespo Marcos D. [Congenital heart disease mortality in Spain during a 10 year period (2003-2012)]. *An Pediatr (Engl Ed).* 2018;88(5):273-9.

39. Bhatt AB, Foster E, Kuehl K, Alpert J, Brabeck S, Crumb S, et al. Congenital heart disease in the older adult: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation*. 2015;131(21):1884-931.
40. Warnes CA, Liberthson R, Danielson GK, Dore A, Harris L, Hoffman JI, et al. Task force 1: the changing profile of congenital heart disease in adult life. *J Am Coll Cardiol*. 2001;37(5):1170-5.
41. Kwag EM, Lee JS, Kim SH. The incidentally diagnosed adult congenital heart disease during routine medical health checkups in 27,897 Koreans at a single center over seven years. *BMC Cardiovasc Disord*. 2018;18(1):223.
42. Kovacs AH, Saidi AS, Kuhl EA, Sears SF, Silversides C, Harrison JL, et al. Depression and anxiety in adult congenital heart disease: predictors and prevalence. *Int J Cardiol*. 2009;137(2):158-64.
43. Mackie AS, Tran DT, Marelli AJ, Kaul P. Cost of Congenital Heart Disease Hospitalizations in Canada: A Population-Based Study. *Can J Cardiol*. 2017;33(6):792-8.
44. Casaldàliga J, Oliver JM, M. TS. Cardiopatías congénitas en la edad adulta. ¿Ficción o realidad? Introducción. *Rev Española Cardiol* 2009;Supl. 9(5). :1-2.
45. Mylotte D, Pilote L, Ionescu-Ittu R, Abrahamowicz M, Khairy P, Therrien J, et al. Specialized adult congenital heart disease care: the impact of policy on mortality. *Circulation*. 2014;129(18):1804-12.
46. Hugh D. Allen. Moss and Adams' Heart Disease in infants, children and adolescents including the fetus and young adults. . 8th Edition ed: Wolters Kluwer - Lippincott Williams and Wilkins.; 2013.
47. Moons P, Bratt EL, De Backer J, Goossens E, Hornung T, Tutarel O, et al. Transition to adulthood and transfer to adult care of adolescents with congenital heart disease: a global consensus statement of the ESC Association of Cardiovascular Nursing and Allied Professions (ACNAP), the ESC Working Group on Adult Congenital Heart Disease (WG ACHD), the Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC), the Pan-African Society of Cardiology (PASCAR), the Asia-Pacific Pediatric Cardiac Society (APPCS), the Inter-American Society of Cardiology (IASC), the Cardiac Society of Australia and New Zealand (CSANZ), the International Society for Adult Congenital Heart Disease (ISACHD), the World Heart Federation (WHF), the European Congenital Heart Disease Organisation (ECHDO), and the Global Alliance for Rheumatic and Congenital Hearts (Global ARCH). *Eur Heart J*. 2021;42(41):4213-23.
48. Shiba M, Fukui S, Ohuchi H, Ueda J, Tsuji A, Morita Y, et al. Congenitally Corrected Transposition of the Great Arteries and Situs Inversus in an Octogenarian With Systemic Right Ventricular Failure. *Int Heart J*. 2017;58(1):151-4.
49. Bessière F, Mondésert B, Chaix MA, Khairy P. Arrhythmias in adults with congenital heart disease and heart failure. *Heart Rhythm O2*. 2021;2(6Part B):744-53.
50. Verheugt CL, Uiterwaal CS, van der Velde ET, Meijboom FJ, Pieper PG, Sieswerda GT, et al. The emerging burden of hospital admissions of adults with congenital heart disease. *Heart*. 2010;96(11):872-8.
51. Agarwal S, Sud K, Khera S, Kolte D, Fonarow GC, Panza JA, et al. Trends in the Burden of Adult Congenital Heart Disease in US Emergency Departments. *Clin Cardiol*. 2016;39(7):391-8.

52. van der Bom T, Mulder BJ, Meijboom FJ, van Dijk AP, Pieper PG, Vliegen HW, et al. Contemporary survival of adults with congenital heart disease. *Heart*. 2015;101(24):1989-95.
53. Saha P, Potiny P, Rigdon J, Morello M, Tcheandjieu C, Romfh A, et al. Substantial Cardiovascular Morbidity in Adults With Lower-Complexity Congenital Heart Disease. *Circulation*. 2019;139(16):1889-99.
54. Olsen M, Marino B, Kaltman J, Laursen H, Jakobsen L, Mahle W, et al. Myocardial Infarction in Adults With Congenital Heart Disease. *Am J Cardiol*. 2017;120(12):2272-7.
55. Diab NS, Barish S, Dong W, Zhao S, Allington G, Yu X, et al. Molecular Genetics and Complex Inheritance of Congenital Heart Disease. *Genes (Basel)*. 2021;12(7).
56. Pierpont ME, Brueckner M, Chung WK, Garg V, Lacro RV, McGuire AL, et al. Genetic Basis for Congenital Heart Disease: Revisited: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation*. 2018;138(21):e653-e711.
57. De Backer J, Callewaert B, Muiño Mosquera L. Genetics in congenital heart disease. Are we ready for it? *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)*. 2020;73(11):937-47.
58. De Backer J, Bondue A, Budts W, Evangelista A, Gallego P, Jondeau G, et al. Genetic counselling and testing in adults with congenital heart disease: A consensus document of the ESC Working Group of Grown-Up Congenital Heart Disease, the ESC Working Group on Aorta and Peripheral Vascular Disease and the European Society of Human Genetics. *Eur J Prev Cardiol*. 2020;27(13):1423-35.
59. Demir F, Karadeniz C, Atalay S, Tekin M, Tutar E. Screening of families of patients with left-sided cardiovascular anomalies. *Pediatr Int*. 2013;55(5):555-60.
60. Maury P, Gandjbakhch E, Baruteau AE, Bessièrè F, Kyndt F, Bouvagnet P, et al. Cardiac Phenotype and Long-Term Follow-Up of Patients With Mutations in NKX2-5 Gene. *J Am Coll Cardiol*. 2016;68(21):2389-90.
61. Ellesøe SG, Johansen MM, Bjerre JV, Hjortdal VE, Brunak S, Larsen LA. Familial Atrial Septal Defect and Sudden Cardiac Death: Identification of a Novel NKX2-5 Mutation and a Review of the Literature. *Congenit Heart Dis*. 2016;11(3):283-90.
62. Morton SU, Quiat D, Seidman JG, Seidman CE. Genomic frontiers in congenital heart disease. *Nat Rev Cardiol*. 2022;19(1):26-42.
63. Barriales-Villa R, Gimeno-Blanes JR, Zorio-Grima E, Ripoll-Vera T, Evangelista-Masip A, Moya-Mitjans A, et al. Plan of Action for Inherited Cardiovascular Diseases: Synthesis of Recommendations and Action Algorithms. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)*. 2016;69(3):300-9.
64. Morentín B, Paz Suárez-Mier M, Audicana C, Aguilera B, Manuel Garamendi P, Elexpe X. [Incidence and causes of sudden death in persons less than 36 years of age]. *Med Clin (Barc)*. 2001;116(8):281-5.
65. Suárez-Mier MP, Aguilera Tapia B. Anatomía patológica en la muerte súbita. . *Cardio Arritmias Grupo CTO Editorial*.; 2016. p. Cap 26:417-38. .
66. Morentin B, Suárez-Mier MP, Monzó A, Ballesteros J, Molina P, Lucena J. Sports-related sudden cardiac death in Spain. A multicenter, population-based, forensic study of 288 cases. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)*. 2021;74(3):225-32.



67. Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses. . <https://www.mjusticia.gob.es/es/ministerio/organismos-entidades/instituto-nacional/documentacion/memorias>.
68. Basso C, Aguilera B, Banner J, Cohle S, d'Amati G, de Gouveia RH, et al. Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death: 2017 update from the Association for European Cardiovascular Pathology. *Virchows Arch.* 2017;471(6):691-705.
69. de Noronha SV, Behr ER, Papadakis M, Ohta-Ogo K, Banya W, Wells J, et al. The importance of specialist cardiac histopathological examination in the investigation of young sudden cardiac deaths. *Europace.* 2014;16(6):899-907.
70. Suárez-Mier MP, Aguilera B. .Methodological approach to cardiac autopsy. . In: Lucena JS, García-Pavía P, Suárez-Mier MP, Alonso-Pulpón L, editors. *Clinicopathological atlas of cardiovascular diseases* Springer International Publishing Switzerland 2015.; 2015. p. 1-30. .
71. Aguilera Tapia B, Suárez Mier MP. Diagnóstico postmortem de las cardiopatías estructurales. . *Rev Esp Med Legal* 2018;44.:22-31.
72. Papadakis M, Raju H, Behr ER, De Noronha SV, Spath N, Kouloubinis A, et al. Sudden cardiac death with autopsy findings of uncertain significance: potential for erroneous interpretation. *Circ Arrhythm Electrophysiol.* 2013;6(3):588-96.
73. Basso C, Michaud K, d'Amati G, Banner J, Lucena J, Cunningham K, et al. Cardiac hypertrophy at autopsy. *Virchows Arch.* 2021;479(1):79-94.
74. Sheppard MN, van der Wal AC, Banner J, d'Amati G, De Gaspari M, De Gouveia R, et al. Genetically determined cardiomyopathies at autopsy: the pivotal role of the pathologist in establishing the diagnosis and guiding family screening. *Virchows Arch.* 2023;482(4):653-69.
75. Boletín Oficial del Estado. Convenio entre el Ministerio de Justicia y el Servicio de Salud de las Illes Balears para la implantación y desarrollo del programa de estudio de la muerte súbita cardiaca (MUSIB). . Available at: BOE 11 de abril de 2018 [https://www.boe.es/diario\\_boe/txt.php?id=BOE-A-2018-4927](https://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2018-4927). 2018.
76. Gómez González C, Espinosa Castro MA, Suárez-Mier MP, García Cerrato G, Fernández Ávila AI, Álvarez García-Rovés R, et al. Muerte súbita cardiaca no recuperada. Resultados de un programa transversal con autopsia judicial, molecular y screening familiar en un centro de referencia de cardiopatías familiares. . *Rev Esp Cardiol.* 2022;75(Supl 1):342.
77. Aguilera B, Suárez Mier MP, Morentin B. [Arrhythmogenic cardiomyopathy as cause of sudden death in Spain. Report of 21 cases]. *Rev Esp Cardiol.* 1999;52(9):656-62.
78. Ortiz-Genga MF, Cuenca S, Dal Ferro M, Zorio E, Salgado-Aranda R, Climent V, et al. Truncating FLNC Mutations Are Associated With High-Risk Dilated and Arrhythmogenic Cardiomyopathies. *J Am Coll Cardiol.* 2016;68(22):2440-51.
79. Corrado D, Perazzolo Marra M, Zorzi A, Beffagna G, Cipriani A, Lazzari M, et al. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: The Padua criteria. *Int J Cardiol.* 2020;319:106-14.
80. JR. G. Proyecto FIS titulado: Caracterización Clínica, Anatómico-Patológica, Molecular y Genética de la Miocardiopatía Arritmogénica: diferencias entre la forma clásica (derecha) y la izquierda. . EXPEDIENTE - PI14/01676
81. Abbot M. An Atlas of Congenital Heart Disease. *Can Med Assoc J.* 1935;33(1):81.

82. Webb GD, Williams RG. Care of the adult with congenital heart disease: introduction. *J Am Coll Cardiol*. 2001;37(5):1166.
83. European Society of Cardiology. Working Group on Adult Congenital Heart Disease. . Available at: <https://www.escardio.org/Working-groups/Working-Group-on-Grown-Up-Congenital-Heart-Disease/About> Accessed 28 Aug 2019. 1994.
84. Mamasoula C, Addor MC, Carbonell CC, Dias CM, Echevarría-González-de-Garibay LJ, Gatt M, et al. Prevalence of congenital heart defects in Europe, 2008-2015: A registry-based study. *Birth Defects Res*. 2022;114(20):1404-16.
85. Marelli A, Beauchesne L, Colman J, Ducas R, Grewal J, Keir M, et al. Canadian Cardiovascular Society 2022 Guidelines for Cardiovascular Interventions in Adults With Congenital Heart Disease. *Can J Cardiol*. 2022;38(7):862-96.
86. Beauchesne LM, Therrien J, Alvarez N, Bergin L, Burggraf G, Chetaille P, et al. Structure and process measures of quality of care in adult congenital heart disease patients: a pan-Canadian study. *Int J Cardiol*. 2012;157(1):70-4.
87. Report of the British Cardiac Society Working Party. Grown-up congenital heart (GUCH) disease: current needs and provision of service for adolescents and adults with congenital heart disease in the UK. *Heart*. 2002;88 Suppl 1(Suppl 1):i1-14.
88. Landzberg MJ, Murphy DJ, Jr., Davidson WR, Jr., Jarcho JA, Krumholz HM, Mayer JE, Jr., et al. Task force 4: organization of delivery systems for adults with congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol*. 2001;37(5):1187-93.
89. Baumgartner H, Budts W, Chessa M, Deanfield J, Eicken A, Holm J, et al. Recommendations for organization of care for adults with congenital heart disease and for training in the subspecialty of 'Grown-up Congenital Heart Disease' in Europe: a position paper of the Working Group on Grown-up Congenital Heart Disease of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J*. 2014;35(11):686-90.
90. Oliver Ruiz JM, Dos Subirá L, González García A, Rueda Soriano J, Ávila Alonso P, Gallego P. Adult congenital heart disease in Spain: health care structure and activity, and clinical characteristics. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)*. 2020;73(10):804-11.
91. Fernandes SM, Marelli A, Hile DM, Daniels CJ. Access and Delivery of Adult Congenital Heart Disease Care in the United States: Quality-Driven Team-Based Care. *Cardiol Clin*. 2020;38(3):295-304.
92. The Adult Congenital Heart Association (ACHA):ACHD. Accreditation Program ([www.achaheart.org](http://www.achaheart.org)). Current ACGME ACHD programs American Heart Association Available at: at <https://www.acgme.org/Residents-and-Fellows/>.
93. Liu H, Zhou J, Feng QL, Gu HT, Wan G, Zhang HM, et al. Fetal echocardiography for congenital heart disease diagnosis: a meta-analysis, power analysis and missing data analysis. *Eur J Prev Cardiol*. 2015;22(12):1531-47.
94. Orwat S, Diller GP, Baumgartner H. Imaging of congenital heart disease in adults: choice of modalities. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2014;15(1):6-17.
95. Burchill LJ, Huang J, Tretter JT, Khan AM, Crean AM, Veldtman GR, et al. Noninvasive Imaging in Adult Congenital Heart Disease. *Circ Res*. 2017;120(6):995-1014.
96. Mantegazza V, Apostolo A, Hager A. Cardiopulmonary Exercise Testing in Adult Congenital Heart Disease. *Ann Am Thorac Soc*. 2017;14(Supplement\_1):S93-s101.

97. Di Salvo G, Miller O, Babu Narayan S, Li W, Budts W, Valsangiacomo Buechel ER, et al. Imaging the adult with congenital heart disease: a multimodality imaging approach-position paper from the EACVI. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2018;19(10):1077-98.
98. Eckersley L, Sadler L, Parry E, Finucane K, Gentles TL. Timing of diagnosis affects mortality in critical congenital heart disease. *Arch Dis Child*. 2016;101(6):516-20.
99. Chang RK, Gurvitz M, Rodriguez S. Missed diagnosis of critical congenital heart disease. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2008;162(10):969-74.
100. Brown KL, Ridout DA, Hoskote A, Verhulst L, Ricci M, Bull C. Delayed diagnosis of congenital heart disease worsens preoperative condition and outcome of surgery in neonates. *Heart*. 2006;92(9):1298-302.
101. Aldersley T, Lawrenson J, Human P, Shaboodien G, Cupido B, Comitis G, et al. PROTEA, A Southern African Multicenter Congenital Heart Disease Registry and Biorepository: Rationale, Design, and Initial Results. *Front Pediatr*. 2021;9:763060.
102. Correa-Villaseñor A, McCarter R, Downing J, Ferencz C. White-black differences in cardiovascular malformations in infancy and socioeconomic factors. The Baltimore-Washington Infant Study Group. *Am J Epidemiol*. 1991;134(4):393-402.
103. de-Wahl Granelli A, Wennergren M, Sandberg K, Mellander M, Bejlum C, Inganäs L, et al. Impact of pulse oximetry screening on the detection of duct dependent congenital heart disease: a Swedish prospective screening study in 39,821 newborns. *Bmj*. 2009;338:a3037.
104. Friedberg MK, Silverman NH, Moon-Grady AJ, Tong E, Nourse J, Sorenson B, et al. Prenatal detection of congenital heart disease. *J Pediatr*. 2009;155(1):26-31, .e1.
105. Warnes CA. The adult with congenital heart disease: born to be bad? *J Am Coll Cardiol*. 2005;46(1):1-8.
106. Oliver Ruiz JM. [Congenital heart disease in adults: residua, sequelae, and complications of cardiac defects repaired at an early age]. *Rev Esp Cardiol*. 2003;56(1):73-88.
107. Healy F, Hanna BD, Zinman R. Pulmonary complications of congenital heart disease. *Paediatr Respir Rev*. 2012;13(1):10-5.
108. McGrattan KE, McGhee H, DeToma A, Hill EG, Zyblewski SC, Lefton-Greif M, et al. Dysphagia in infants with single ventricle anatomy following stage 1 palliation: Physiologic correlates and response to treatment. *Congenit Heart Dis*. 2017;12(3):382-8.
109. de Los Reyes E, Roach ES. Neurologic complications of congenital heart disease and its treatment. *Handb Clin Neurol*. 2014;119:49-59.
110. Wang CC, Weng WC, Chang LY, Chang HY, Wu MH, Wang JK, et al. Increased prevalence of inattention-related symptoms in a large cohort of patients with congenital heart disease. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2021;30(4):647-55.
111. Yamada DC, Porter AA, Conway JL, LeBlanc JC, Shea SE, Hancock-Friesen CL, et al. Early repair of congenital heart disease associated with increased rate of attention deficit hyperactivity disorder symptoms. *Can J Cardiol*. 2013;29(12):1623-8.

112. Karsenty C, Maury P, Blot-Souletie N, Ladouceur M, Leobon B, Senac V, et al. The medical history of adults with complex congenital heart disease affects their social development and professional activity. *Arch Cardiovasc Dis.* 2015;108(11):589-97.
113. Gonzalez VJ, Kimbro RT, Cutitta KE, Shabosky JC, Bilal MF, Penny DJ, et al. Mental Health Disorders in Children With Congenital Heart Disease. *Pediatrics.* 2021;147(2).
114. Vicent L, Goenaga MA, Muñoz P, Marín-Arriaza M, Valerio M, Fariñas MC, et al. Infective endocarditis in children and adolescents: a different profile with clinical implications. *Pediatr Res.* 2022;92(5):1400-6.
115. Vicent L, Luna R, Martínez-Sellés M. Pediatric Infective Endocarditis: A Literature Review. *J Clin Med.* 2022;11(11).
116. Filippo S. Endocarditis infecciosa y cardiopatía congénita, . *EMC – Pediatría* 2022; 57:1-8.
117. Havers-Borgersen E, Butt JH, Østergaard L, Petersen JK, Torp-Pedersen C, Køber L, et al. Long-term incidence of infective endocarditis among patients with congenital heart disease. *Am Heart J.* 2023;259:9-20.
118. Prieto-Arévalo R, Muñoz P, Cuerpo G, Marí-Hualde A, Castelo-Corral L, Navas-Elorza E, et al. Pulmonary Infective Endocarditis. *J Am Coll Cardiol.* 2019;73(21):2782-4.
119. O'Donnell C, Holloway R, Tilton E, Stirling J, Finucane K, Wilson N. Infective endocarditis following Melody valve implantation: comparison with a surgical cohort. *Cardiol Young.* 2017;27(2):294-301.
120. Anonymous. Antimicrobial prophylaxis for surgery. *Med Lett Drugs Ther.* 2016;58(1495):63-8.
121. Wilson WR, Gewitz M, Lockhart PB, Bolger AF, DeSimone DC, Kazi DS, et al. Adapted from: Prevention of Viridans Group Streptococcal Infective Endocarditis: A Scientific Statement From the American Heart Association. *J Am Dent Assoc.* 2021;152(11):886-902.e2.
122. Janszky I, Gémes K, Ahnve S, Asgeirsson H, Möller J. Invasive Procedures Associated With the Development of Infective Endocarditis. *J Am Coll Cardiol.* 2018;71(24):2744-52.
123. Baddour LM, Wilson WR, Bayer AS, Fowler VG, Jr., Tleyjeh IM, Rybak MJ, et al. Infective Endocarditis in Adults: Diagnosis, Antimicrobial Therapy, and Management of Complications: A Scientific Statement for Healthcare Professionals From the American Heart Association. *Circulation.* 2015;132(15):1435-86.
124. Habib G, Lancellotti P, Antunes MJ, Bongiorni MG, Casalta JP, Del Zotti F, et al. [2015 ESC Guidelines for the management of infective endocarditis. The Task Force for the Management of Infective Endocarditis of the European Society of Cardiology (ESC)]. *G Ital Cardiol (Rome).* 2016;17(4):277-319.
125. Chen TT, Yeh YC, Chien KL, Lai MS, Tu YK. Risk of Infective Endocarditis After Invasive Dental Treatments: Case-Only Study. *Circulation.* 2018;138(4):356-63.
126. Goff DA, Mangino JE, Glassman AH, Goff D, Larsen P, Scheetz R. Review of Guidelines for Dental Antibiotic Prophylaxis for Prevention of Endocarditis and

- Prosthetic Joint Infections and Need for Dental Stewardship. *Clin Infect Dis*. 2020;71(2):455-62.
127. Martin J, Lindgren C. Infectious Endocarditis Prophylaxis in Children. *Pediatr Emerg Care*. 2018;34(10):743-6.
128. World Health Organization. Vaccines and immunization. ¿What is vaccination? Available at: [https://www.who.int/es/news-room/questions-and-answers/item/vaccines-and-immunization-what-is-vaccination?adgroupsurvey=%7badgroupsurvey%7d&gclid=Cj0KCQjw8qmhBhCIA RIIsANAtbocOnDILGPXaofV2byJrxdIGIXyZCZqAC3bWInl1I2IT0BaokVbHgAUaAh9qEALw\\_wcB](https://www.who.int/es/news-room/questions-and-answers/item/vaccines-and-immunization-what-is-vaccination?adgroupsurvey=%7badgroupsurvey%7d&gclid=Cj0KCQjw8qmhBhCIA RIIsANAtbocOnDILGPXaofV2byJrxdIGIXyZCZqAC3bWInl1I2IT0BaokVbHgAUaAh9qEALw_wcB) [consultado el 16 de marzo de 2023]. 2021.
129. World Health Organization. Vaccination during pregnancy. Available at: <https://www.who.int/groups/global-advisory-committee-on-vaccine-safety/topics/pregnancy-and-lactation/vaccines>. 2015.
130. Lui GK, Saidi A, Bhatt AB, Burchill LJ, Deen JF, Earing MG, et al. Diagnosis and Management of Noncardiac Complications in Adults With Congenital Heart Disease: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation*. 2017;136(20):e348-e92.
131. Gallego P, Oechslin EN. Atención especializada en las cardiopatías congénitas del adulto: experiencias y recomendaciones basadas en el modelo de asistencia sanitaria en Canadá. *Cardiocre*
132. Webb G, Mulder BJ, Aboulhosn J, Daniels CJ, Elizari MA, Hong G, et al. The care of adults with congenital heart disease across the globe: Current assessment and future perspective: A position statement from the International Society for Adult Congenital Heart Disease (ISACHD). *Int J Cardiol*. 2015;195:326-33.
133. Roos-Hesselink JW, Budts W, Walker F, De Backer JFA, Swan L, Stones W, et al. Organisation of care for pregnancy in patients with congenital heart disease. *Heart*. 2017;103(23):1854-9.
134. Marelli AJ, Mackie AS, Ionescu-Iltu R, Rahme E, Pilote L. Congenital heart disease in the general population: changing prevalence and age distribution. *Circulation*. 2007;115(2):163-72.
135. Marelli AJ, Ionescu-Iltu R, Mackie AS, Guo L, Dendukuri N, Kaouache M. Lifetime prevalence of congenital heart disease in the general population from 2000 to 2010. *Circulation*. 2014;130(9):749-56.
136. Gilboa SM, Salemi JL, Nembhard WN, Fixler DE, Correa A. Mortality resulting from congenital heart disease among children and adults in the United States, 1999 to 2006. *Circulation*. 2010;122(22):2254-63.
137. Moons P, Bovijn L, Budts W, Belmans A, Gewillig M. Temporal trends in survival to adulthood among patients born with congenital heart disease from 1970 to 1992 in Belgium. *Circulation*. 2010;122(22):2264-72.
138. Oliver JM, Gallego P, Gonzalez AE, Garcia-Hamilton D, Avila P, Alonso A, et al. Impact of age and sex on survival and causes of death in adults with congenital heart disease. *Int J Cardiol*. 2017;245:119-24.
139. Oliver JM, Gallego P, Gonzalez AE, Garcia-Hamilton D, Avila P, Yotti R, et al. Risk factors for excess mortality in adults with congenital heart diseases. *Eur Heart J*. 2017;38(16):1233-41.

140. Diller GP, Kempny A, Alonso-Gonzalez R, Swan L, Uebing A, Li W, et al. Survival Prospects and Circumstances of Death in Contemporary Adult Congenital Heart Disease Patients Under Follow-Up at a Large Tertiary Centre. *Circulation*. 2015;132(22):2118-25.
141. Gaies M, Anderson J, Kipps A, Lorts A, Madsen N, Marino B, et al. Cardiac Networks United: an integrated paediatric and congenital cardiovascular research and improvement network. *Cardiol Young*. 2019;29(2):111-8.
142. Jenkins KJ, Botto LD, Correa A, Foster E, Kupiec JK, Marino BS, et al. Public Health Approach to Improve Outcomes for Congenital Heart Disease Across the Life Span. *J Am Heart Assoc*. 2019;8(8):e009450.
143. Pasquali SK. Optimizing Public Reporting of Congenital Heart Surgery Outcomes. *Ann Thorac Surg*. 2017;104(1):16-7.
144. Johnson JT, Scholtens DM, Kuang A, Feng XY, Eltayeb OM, Post LA, et al. Does Value Vary by Center Surgical Volume for Neonates With Truncus Arteriosus? A Multicenter Study. *Ann Thorac Surg*. 2021;112(1):170-7.
145. Anderson JB, Beekman RH, 3rd, Kugler JD, Rosenthal GL, Jenkins KJ, Klitzner TS, et al. Use of a learning network to improve variation in interstage weight gain after the Norwood operation. *Congenit Heart Dis*. 2014;9(6):512-20.
146. Lopez KN, Baker-Smith C, Flores G, Gurvitz M, Karamlou T, Nunez Gallegos F, et al. Addressing Social Determinants of Health and Mitigating Health Disparities Across the Lifespan in Congenital Heart Disease: A Scientific Statement From the American Heart Association. *J Am Heart Assoc*. 2022;11(8):e025358.
147. Thomet C, Schwerzmann M, Budts W, De Backer J, Chessa M, Diller G, et al. Transfer and transition practices in 96 European adult congenital heart disease centres. *Int J Cardiol*. 2021;328:89-95.
148. Small N, Bower P, Chew-Graham CA, Whalley D, Protheroe J. Patient empowerment in long-term conditions: development and preliminary testing of a new measure. *BMC Health Serv Res*. 2013;13:263.
149. Acuña Mora M, Sparud-Lundin C, Moons P, Bratt EL. Definitions, instruments and correlates of patient empowerment: A descriptive review. *Patient Educ Couns*. 2022;105(2):346-55.
150. Acuña Mora M, Sparud-Lundin C, Bratt EL, Moons P. Person-centred transition programme to empower adolescents with congenital heart disease in the transition to adulthood: a study protocol for a hybrid randomised controlled trial (STEPSTONES project). *BMJ Open*. 2017;7(4):e014593.
151. Ekman I, Swedberg K, Taft C, Lindseth A, Norberg A, Brink E, et al. Person-centered care--ready for prime time. *Eur J Cardiovasc Nurs*. 2011;10(4):248-51.
152. Diario El Mundo. Así se salva el corazón de un niño. Available at: <https://www.elmundo.es/ciencia-y-salud/salud/2022/10/01/632d279afdddfb41c8b45a6.html>. 2022.
153. Diario El Mundo. Bisturís 2.0 y piezas de repuesto para el cuerpo: la revolución médica que llega de la mano de la tecnología 3D. Available at: <https://www.elmundo.es/ciencia-y-salud/salud/2022/06/08/629d6d4021efa0da708b457f.html>. 2022.

154. Diario El Mundo. Carme Chacón: todas las veces que hizo historia la ministra sonriente. Available at: <https://www.elmundo.es/loc/famosos/2022/04/08/624ee3fce4d4d891128b45e9html> 2022.
155. Diario El Mundo. José Mercé: "A veces me asfixio al cantar a mi hijo fallecido con 14 años". Available at: <https://www.elmundo.es/papel/2022/03/22/6238b023fdddf03048b45b6html>. 2022.
156. Diario El País. Ser adolescente y vivir con una cardiopatía congénita. . Available at: <https://elpais.com/mamas-papas/familia/2022-12-08/ser-adolescente-y-vivir-con-una-cardiopatia-congenita.html> 2022
157. Diario El País. Belén Rueda: "En los niños con cardiopatías, la esperanza se escribe con mayúsculas". . Available at: <https://elpais.com/mamas-papas/2022-02-14/belen-rueda-en-las-cardiopatias-congenitas-la-esperanza-se-escribe-con-mayusculas.html>. 2022.
158. Diario ABC. Un andamio celular para tratar a los niños con cardiopatía congénita. Available at: <https://www.abc.es/salud/enfermedades/andamio-celular-tratar-ninos-cardiopatia-congenita-20221220185312-nthtml>. 2022.
159. Diario ABC. Rui Benedito, investigador del CNIC: Algún día será posible inducir la reparación del corazón. . Available at: <https://www.abc.es/salud/enfermedades/benedito-investigador-cnic-posible-inducir-reparacion-corazon-20221224133737-nthtml> 2022
160. Diario La Razón. Cardiopatías infantiles: estos son los posibles signos de un problema de corazón en los niños. . Available at: <https://www.larazon.es/sociedad/20220926/efdvyrbtfnf75flgrist7gknihtml>. 2022.
161. Diario La Razón. A la vanguardia en el estudio de cardiopatías congénitas. Available at: [https://www.larazon.es/historico/7219-a-la-vanguardia-en-el-estudio-de-cardiopatias-congenitas-ILLA\\_RAZON\\_480473/](https://www.larazon.es/historico/7219-a-la-vanguardia-en-el-estudio-de-cardiopatias-congenitas-ILLA_RAZON_480473/). 2022.
162. Agencia EFE. Una sonda de tres milímetros facilita con imágenes 4D las cirugías de corazón de niños y bebés. Available at: <https://www.rtve.es/noticias/20221130/sonda-corazon-cirugias-vall-hebron/2410520.shtml>. 2022.
163. Agencia EFE. Un centenar menores son diagnosticados cada año de cardiopatía congénita en la Región de Murcia. Available at: <https://murciaplaza.com/un-centenar-menores-son-diagnosticados-cada-ano-de-cardiopatia-congenita-en-la-region>. 2022.
164. Europa Press. Unos 100 menores son diagnosticados cada año con algún tipo de cardiopatía congénita en la Región de Murcia. Available at: <https://www.europapresses.com/murcia/noticia-100-menores-son-diagnosticados-cada-ano-algun-tipo-cardiopatia-congenita-region-murcia-20220924115809.html> 2022
165. Europa Press. El Macarena de Sevilla atiende a 95 pacientes con cardiopatías congénitas, el 80% de moderada gravedad. Available at: <https://www.europapresses.com/esandalucia/sevilla/noticia-macarena-sevilla-atiende-95-pacientes-cardiopatias-congenitas-80-moderada-gravedad-20220211103327.html>. 2022.