



PRESENTACIÓN DE CASOS

# La Comunicación Interauricular y su potencial transmisibilidad genética.

## *Atrial septal defect and its potential genetic transmissibility*



Dr. Jorge E González Philippon<sup>1</sup>, Dra. Dunia Cutillas Beatón<sup>2</sup>, Dra. Arianna M González Vázquez<sup>1</sup> y Dr. Luis F González Vázquez<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Hospital General Docente Juan B Viñas. Palma Soriano. Santiago de Cuba. Cuba.

<sup>2</sup> Policlínico Integral Norte Oscar A Ortega. Palma Soriano. Santiago de Cuba. Cuba.

### RESUMEN

Presentamos 3 pacientes con cardiopatía Congénita (CIA) en una misma familia diagnosticada en el servicio de cardiología del Hospital General "Juan B Viñas González." En Palma Soriano. Provincia Santiago de Cuba, Sobresaliendo el parentesco entre ellas (Madre, hija y nieto) que avala la trasmisión genética Autosómica Dominante. De ellas 2 con cirugías cardiovascular y evolución satisfactoria sin residuos ni secuelas.

**Palabras clave:** cardiopatía congénita, comunicación interauricular.

### ABSTRACT

We present 3 patients with congenital heart disease (CIA) in the same family diagnosed in the cardiology service of the General Hospital "Juan B Viñas González." In Palma Soriano. Santiago de Cuba Province, Outstanding kinship between them (Mother, daughter and grandson) that endorses the dominant Autosomal genetic transmission. Of them 2 with cardiovascular surgeries and satisfactory evolution without residues or sequelae.

**Keywords:** congenital heart disease, atrial septal defect.

**Correspondencia:** Dra. Dunia Cutillas Beatón. Redacción Revista Cubana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. La Habana. Cuba, Teléfono: 78386028





## Introducción

En nuestros días las Cardiopatías Congénitas (CC) tienen una frecuencia aproximada de 8 x 1000 nacidos vivos y de 27 x 1000 en las muertes fetales. Siendo las más común de las anomalías congénitas que llegan a ser diagnosticadas en la adultez.

La Comunicación Interauricular (CIA) representa el 10-15% de todas las cardiopatías congénitas y son las que con más frecuencia aparecen de forma aislada en adolescentes y adultos. La CIA tipo Ostium Secundum (OS) representa el 70% de todos los defectos interauriculares (6-10% de todas las cardiopatías congénitas, 5-6 casos por 10000 nacidos vivos) y con una frecuencia 2:1 en mujeres. Por las características de este artículo compartiremos los elementos referentes a los defectos que tienen relevancia clínica, muchos defectos pequeños no se detectan clínicamente y a veces son hallazgos casuales al realizar ecocardiograma por otros motivos.

Los defectos de septación Interauriculares resultan en nuestro medio las malformaciones congénitas más frecuentes en la adultez. Dentro de estas la CIA tipo Ostium Primum ocupa aproximadamente el 20% y los defectos Tipo seno Venoso son muy raros, representando menos del 1% de todas las CIA<sup>1-12</sup>.

## Presentación de casos

A continuación son presentados tres casos clínicos en el orden en que se les realiza diagnóstico en la consulta de Cardiología del

Hospital General Municipal Docente “Juan B Viñas González” perteneciente al Nivel Secundario de atención médica hasta su conducta terminal en el Nivel Terciario de atención médica en el Cardiocentro de la Región Oriental en la Provincia de Santiago de Cuba.

### CASO No.1

#### Datos Generales

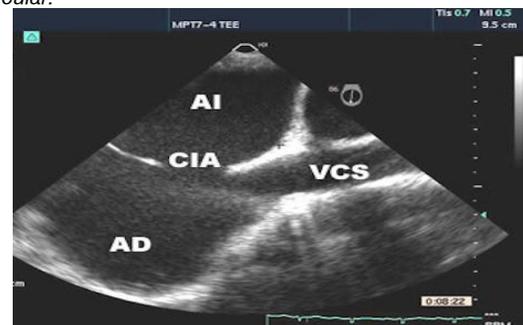
Presentamos una paciente femenina de 27 años de edad con antecedentes de que a los 10 años se le realizó el diagnóstico de una Comunicación Interauricular (CIA) tipo (OS) con repercusión hemodinámica resultando significativa la presencia de dilatación de cavidades derechas y movimiento paradójico del septum como signo de sobrecarga.

(Figura No.1)

#### Conducta seguida

Para el momento del diagnóstico se tomó la decisión en colectivo de practicar tratamiento quirúrgico en el Cardiocentro de Santiago de Cuba. La evolución postoperatoria fue satisfactoria no existiendo residuos ni secuelas, esto permitió posteriormente durante la vida de la paciente en su adultez llevar al término dos partos eutócicos sin complicaciones.

**Figura No.1.** Ecocardiografía preoperatoria, que muestra la existencia del defecto de septación Interauricular.



### Elementos de interés genéticos

En la actualidad la paciente engendró dos hijos, al más pequeño de ellos se le practicó Cirugía Cardiovascular por diagnóstico de CIA Tipo Ostium Secundum a los 18 meses de vida. En la actualidad ambos pacientes cuentan con un seguimiento por consulta especializada.

### CASO No.2

#### Datos Generales

Continuamos la serie de presentación con una paciente de 52 años de edad y se le realizó un ECOCARDIOGRAMA 2D Y MM por dicho antecedente y se le diagnosticó una CIA (OS) con repercusión hemodinámica y signos de Hipertensión pulmonar Confirmándose en el “Cardiocentro Saturnino Lora” de Santiago de Cuba con ECO Doppler Color. En este momento por la Historia Natural de esta cardiopatía Congénita presenta dilatación marcada de cavidades derechas e hipertensión pulmonar y miocardiopatía dilatada secundaria a su enfermedad congénita. **(Figura No.2)**

#### Conducta seguida

Se tomó la decisión inicial de imponer tratamiento médico, para lo cual se diseñó una estrategia farmacológica con IECA, diuréticos y vasodilatadores pulmonares. Se complementó la terapéutica con la implantación hace 6 meses de un marcapaso permanente por Bloqueo AV de tercer grado.

**Figura No.2.** Ecocardiografía Doppler Color. Estudio preoperatorio.



### Elementos de interés genéticos

Se recoge el antecedente de una CIA Tipo (OS) en su única descendencia femenina.

### CASO No.3

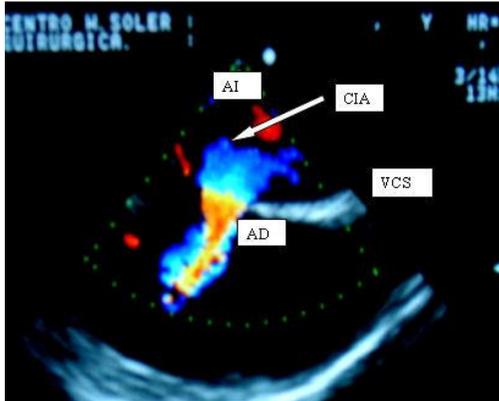
#### Datos generales

Preescolar de 4 años de edad con diagnóstico de cardiopatía congénita desde los 18 días de nacido CIA tipo OS.

#### Conducta seguida

Por la repercusión hemodinámica. CIA de 14 mm de diámetro con repercusión hemodinámica con QP/QS 1.5:1 al cual se le realizó tratamiento quirúrgico en el Cardiocentro William Soler Llevando seguimiento en consulta de cardiología, en este momento sin residuos ni secuelas de la cirugía cardiovascular. **(Figura No.3)**

**Figura No.3.** Ecocardiografía Doppler Color. Estudio preoperatorio.



### Elementos de interés genéticos

Son referidos los importantes antecedentes de la abuela materna y la madre con cardiopatía congénita CIA tipo OS, resultando significativo que esta última fue operada durante la infancia en el Cardiocentro de Santiago de Cuba. Se reportó tener un hermano sin Cardiopatía ni síndrome genético diagnosticado.

### Discusión general

En nuestro país en el año 2006, se reportó una prevalencia ajustada de defectos cardíacos mayores de 2,56 por mil<sup>9, 10</sup>. Las malformaciones congénitas constituyeron en nuestro medio la segunda causa de muerte en niños menores de un año y entre 1 y 4 años y la tercera causa en los niños entre 5 y 14 años. Se calcula que un 50% de estas muertes son por CC. Un 5% aparecen asociadas a cromosopatías (síndrome de Down, Turner, Patau, Edwards, Lejeune), y predominan los defectos septales aurículo-ventriculares, excepto en el síndrome XO, donde es propia la coartación de la aorta (CoAo)<sup>12- 14</sup>. Un 3% se relaciona con un gen patológico único de tipo autosómico (recesivo o dominante) o

ligado al sexo. Ejemplos conocidos son los síndromes de Ellis-van-Creveld, Holt-Oram, Apert y Noonan. Esta orientación patogénica tiene valor diagnóstico, ya que obliga a pensar en CC ante una serie de síndromes bien definidos y a buscar malformaciones extra-cardíacas, casi en un 7% de las CC, las que ascienden al 15% en la T. de Fallot.

Al hablar de herencia multifactorial, el riesgo de recurrencia cuando ha habido ya una CC en un hermano e incluso en uno de los progenitores no es muy alto, alcanza el 6% en los defectos septales ventriculares, seguido de otras afecciones, como comunicación interauricular y la persistencia del conducto arterioso.

Según la Asociación estadounidense del corazón, aproximadamente 35 000 bebés nacen cada año con algún tipo de malformación congénita cardíaca. La CC es responsable de más muertes en el primer año de vida que cualquier otro defecto de nacimiento<sup>15-19</sup>. En España, se producen aproximadamente 483 000 nacimientos anuales, por lo que alrededor de 4 000 niños nacen con una malformación cardíaca. En un estudio realizado en Londres para evaluar recurrencias de CC en 6 640 mujeres, se observó un promedio de 5,7 % de recurrencia<sup>8</sup>. Se desconocen las causas de las CC en un gran número de casos, aunque existen evidencias de que la herencia desempeña un papel decisivo en un 8% de los afectados y los teratógenos están involucrados en solo 1 al 2% de ellos. La génesis del 90% restante es multifactorial; es decir, existe una predisposición hereditaria,



dada por varios genes afectados más un desencadenador ambiental, que al actuar sobre un individuo susceptible favorece la expresión del genoma dañado.

### Conclusiones

Nuestro país a partir del año 1980 comienza El programa nacional de diagnóstico, manejo y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos del programa de atención a la salud materno-infantil. Desde los inicios, se estableció un subprograma para el diagnóstico prenatal de defectos congénitos por ultrasonido con la determinación de las 4 cámaras cardíacas. En la actualidad se perfeccionan e incorporan múltiples técnicas que permitirán aumentar la sensibilidad y especificidad diagnóstica, esto disminuirá la incidencia y la mortalidad por cardiopatías congénitas de manera sistemática.

### Referencias bibliográficas

1. Cruz M. Cardiopatías congénitas. En: Tratado de Pediatría. Vol. 2. 10ma ed. Ergón; 2011.p1424-44.
2. Acon F, Mas Romero C. Estudio retrospectivo del diagnóstico de cardiopatías congénitas en el período prenatal en el Hospital Nacional de niños. Rev. Costarric Cardiol. 2003; 5(3):456-7.
3. Medline Plus. Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico. Bethesda: U.S. National Library of Medicine; 1997-2013 [actualizado 22 Mar 2013; citado 30 Feb 2013]. Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001106.htm>
4. Russo MG, Paladini D, Pacileo G, Ricci C, Di Salvo G, Felicetti M, et al. Changing spectrum and outcome of 705 fetal congenital heart disease cases: 12 years, experience in a third-level center. J Cardiovascular Med.2009 9(9):910-5.
5. Texas Heart Institut. Cardiopatías congénitas. Estados Unidos: Texas Heart Institut; 1996-2013 [actualizado Ago 2012; citado 30 Feb 2013]. Disponible en:[http://www.texasheartinstitute.org/HIC/Topics\\_Esp/Cond/congenit\\_sp.cfm](http://www.texasheartinstitute.org/HIC/Topics_Esp/Cond/congenit_sp.cfm)
6. De la Paz Muñoz PA, Fariñas González M, Medina Domínguez R, Vidal Tallet A, Robaina Castellanos G. Prevención y manejo de las cardiopatías congénitas. Rev Med Electrón [Internet]. 2008 [citado 2 Feb 2013]; 30(3): [aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202008/vol3%202008/tema1m>
7. Orraca Castillo M. Características clínico epidemiológicas de las cardiopatías congénitas CIGET. Pinar del Río. Ene-Mar 6(1); 2004.
8. Pinillo AL. Bibliomed sobre anomalías congénitas. Rev Cubana Med. Gen Integr [Internet]. 2004 [citado 3 Ene 2013]; 20(3): [aprox. 6 p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S086421252004000300012&lng=es&nr m=iso&tng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S086421252004000300012&lng=es&nr m=iso&tng=es)
9. Quiroz L, Siebald E, Belmar C, Urcelay G, Carvajal J. El diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas mejora el pronóstico neonatal. Rev Chil Obstet Ginecol. 2006; 71(4):267-73.
10. García Guevara C, Arencibia Faire J, Savio Benavides A, García Morejón C, Casanova Arbola R, Preval López A. Evaluación de los resultados del diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas en Cuba. Rev Cubana Genet Comunit [Internet]. 2008 [citado 3 Ene 2013]; 2(1): [aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n1/rcgc03108%20.htm>
11. Pérez Mateo MT. Registro cubano de malformaciones congénitas (RECUMAC). La Habana: Centro Nacional de Genética Médica; 2011.
12. Biblioteca Pediátrica De la Salud. Factores que Contribuyen a la Cardiopatía Congénita. [Internet]. Yardley: 2013 [actualizado 28 Feb 2010; citado 6 Mar 2013]. Disponible en: <http://healthlibrary.nationwidechildrens.org/Spanish/Pediatric/Cardiology/90,P0489>
13. Navarro Ruiz M, Herrera Martínez M. Mortalidad infantil por cardiopatías congénitas en un período de nueve años en Villa Clara. Medicelectrón [Internet]. 2013 [citado 2 Mayo 2013]; 17(1):[aprox. 6 p.]. Disponible en: <http://medicentroojs.vcl.sld.cu/index.php/medicentro/article/view/1428>
14. Brili S, Alexopoulos, N, Latsios G. Evaluation of right ventricular function in patients with repaired tetralogy of fallot with the use of tissue Doppler imagin and braign natriuretic peptide. J Am Coll Cardiol. 2008; 545(Suppl A):316A.
15. Brooks J M, Travadi JN, Patole SK. Is sigical ligation of a patent ductus arteriosus necessary? The western Australian experience of conservative management. Arch Dis Child Fetal Neonatal. 2008; 90:F235-9.



16. Espinosa C. Enfermedades del corazón [Internet]. España: About.com; 2013 [citado 21 Dic 2012]. Disponible en: <http://enfermedadescorazon.about.com/b/2012/12/11/cardiopatias-congenitas>
17. Dibardino DJ, Allison AE, Vaughn WK, McKenzie ED, Fraser CD. Current Expectations for newborns undergoing the arterial switch operation. *Ann Surg.* 2008; 239(5):588-98.
18. Fedderly RT, Glatz JA, Mussatta KA. Aortic valve atresia in hypoplastic left heart Syndrome. *J Am Coll Cardiol.* 2009; 45 Suppl A: 324 A.
19. García Hernández JA, Montero Valladares C, Martínez López AI, Romero Parreño A, Grueso Montero J. Factores de Riesgo de la conexión anatómica para la transposición de grandes arterias. *Rev Española Cardiol.* 2009;58(7):815-21

**Recibido:** 09-11-2015  
**Aceptado:** 20-08-2016

