



VOL. LX ■ N° 254 ■ 4/2020

Boletín de Pediatria



SOCIEDAD DE PEDIATRÍA
ASTURIAS, CANTABRIA Y CASTILLA Y LEÓN

Miembro de la Asociación Española de Pediatría



SOCIEDAD DE PEDIATRÍA
ASTURIAS, CANTABRIA Y CASTILLA Y LEÓN

SOCIEDAD DE PEDIATRÍA DE ASTURIAS, CANTABRIA, CASTILLA Y LEÓN
Miembro de la Asociación Española de Pediatría



Incluido en el Índice Bibliográfico Español de Ciencias de la Salud (IBECS)

JUNTA DIRECTIVA DE LA
SOCIEDAD DE PEDIATRÍA DE ASTURIAS, CANTABRIA, CASTILLA Y LEÓN

PRESIDENTE:	José Manuel Marugán de Miguelsanz
VICEPRESIDENTE ASTURIAS:	Gonzalo Solís Sánchez
VICEPRESIDENTE CANTABRIA:	María Jesús Cabero Pérez
SECRETARIA GENERAL:	Marianela Marcos Temprano
TESORERO:	Jesús María Andrés de Llano
PRESIDENTE DEL PATRONATO FESV:	Carlos Ochoa Sangrador
DIRECTOR DEL BOLETÍN:	Fernando Centeno Malfaz
DIRECTOR DE LA PÁGINA WEB:	Hermenegildo González García
VOCALES:	
ATENCIÓN HOSPITALARIA:	Lorenzo Guerra Díez
ATENCIÓN PRIMARIA:	Gonzalo de la Fuente Echevarría
CIRUGÍA PEDIÁTRICA:	Alberto Sánchez Abuín
ASTURIAS:	Leticia Alcántara Canabal
ÁVILA:	José María Maíllo del Castillo
BURGOS:	Pedro Pablo Oyágüez Ugidos
CANTABRIA:	Montserrat Matilla Barba
LEÓN:	Ana Carro Serrano
PALENCIA:	José Elviro Fernández Alonso
SALAMANCA:	Beatriz Plata Izquierdo
SEGOVIA:	Leticia González Martín
VALLADOLID:	Ana María Vegas Álvarez
ZAMORA:	Cristina Soler Balda
RESIDENTES:	
ASTURIAS:	Clara González López
CANTABRIA:	Daniel Perez González
CASTILLA-LEÓN:	Margarita Castro Rey

SECRETARÍA DE REDACCIÓN

Servicio de Pediatría.
Hospital Universitario Río Hortega
C/ Dulzaina, 2
47012 Valladolid
Tel 983420400 (ext 85601; 85611; 85605)
e-mail: boletin@sccalp.org

COMITÉ EDITORIAL DEL BOLETÍN DE PEDIATRÍA DE LA
SOCIEDAD DE PEDIATRÍA DE ASTURIAS, CANTABRIA, CASTILLA Y LEÓN

DIRECTOR FUNDADOR:	Ernesto Sánchez Villares†
DIRECTOR:	Fernando Centeno Malfaz (Valladolid)
SUBDIRECTOR:	Antonio Hedrera Fernández (Oviedo)
CONSEJO DE REDACCIÓN:	
	Victor Álvarez Muñoz (Oviedo) – <i>Cirugía Pediátrica</i>
	Juan Arnáez Solís (Burgos) – <i>Neonatología</i>
	María Jesús Cabero Pérez (Santander) – <i>Neumología Pediátrica</i>
	Ramón Cancho Candela (Valladolid) – <i>Neuropediatría</i>
	Alfredo Cano Garcinuño (Valladolid) – <i>Pediatría Hospitalaria</i>
	Ernesto Matías de Diego García (Santander) – <i>Cirugía Pediátrica</i>
	Carla Escribano García (Valladolid) – <i>Genética Clínica y Dismorfología</i>
	Hermenegildo González García (Valladolid) – <i>Hematología y Oncología Pediátricas</i>
	Lorenzo Guerra Díez (Santander) – <i>Urgencias pediátricas</i>
	María Soledad Jiménez Casso (Segovia) – <i>Cardiología Pediátrica</i>
	Santiago Lapeña López de Armentia (León) – <i>Inmunología Clínica y Alergia Pediátrica</i>
	Venancio Martínez Suárez (Gijón) – <i>Pediatría Extrahospitalaria y de Atención Primaria</i>
	Gregorio de la Mata Franco (Burgos) – <i>Nefrología Pediátrica</i>
	Carlos Ochoa Sangrador (Zamora) – <i>Investigación y Pediatría Basada en la Evidencia</i>
	Elena Pérez Gutiérrez (Valladolid) – <i>Infectología Pediátrica</i>
	David Pérez Solís (Ávila) – <i>Pediatría Hospitalaria</i>
	Pablo Prieto Matos (Salamanca) – <i>Endocrinología Pediátrica</i>
	Corsino Rey Galán (Oviedo) – <i>Cuidados Intensivos Pediátricos</i>
	Marta Sánchez Jacob (Valladolid) – <i>Bioética y Pediatría Social</i>
	Gonzalo Solís Sánchez (Oviedo) – <i>Neonatología</i>
	Ricardo Torres Peral (Salamanca) – <i>Gastroenterología y Nutrición Pediátrica</i>
	Roberto Velasco Zúñiga (Valladolid) – <i>Urgencias pediátricas</i>

EDICIÓN Y PUBLICIDAD

ERGON CREACIÓN, SA.
C/ Arboleda, 1. 28221 Majadahonda (Madrid)
Tel. 91 636 29 30. Fax 91 636 29 31
e-mail: estudio@ergon.es <http://www.ergon.es>

Soporte Válido. Ref. SVR nº 23
ISSN (versión electrónica): 2340-5384
ISSN (versión impresa): 0214-2597



SOCIEDAD DE PEDIATRÍA
ASTURIAS, CANTABRIA Y CASTILLA Y LEÓN

XVI Premio JOSÉ DÍEZ RUMAYOR del BOLETÍN DE PEDIATRÍA

Publicación Oficial de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
(SCCALP)

BASES DE LA CONVOCATORIA

1. Se establece un Premio de 750 €* destinado a recompensar el mejor trabajo publicado en el Boletín de Pediatría desde enero a diciembre del año 2020, ambos inclusive, dentro de las secciones de Revisiones, Originales y Casos Clínicos de la revista.
2. La selección del trabajo premiado será realizada por un jurado constituido por el Consejo de Redacción del Boletín de Pediatría y su Director o por un Comité en el que delegue, que deberá estar integrado por personas de reconocido prestigio científico.
3. El Jurado del Premio se reunirá previamente a la Reunión de Primavera de la SCCALP del año 2021 y se considerará constituido cuando estén presentes la mayoría de sus miembros. Los artículos publicados serán evaluados objetivamente siguiendo criterios de calidad, originalidad y presentación.
4. El Jurado podrá declarar desierto el Premio si considera que ninguno de los trabajos publicados reúne los requisitos necesarios para ser premiado.
5. El fallo del Jurado será inapelable, debiendo publicarse en la página web de la SCCALP y debiendo ser comunicado al autor o autores correspondientes por carta oficial desde la Secretaría de la Sociedad.
6. La entrega del Premio, por el Consejo de Redacción del Boletín de Pediatría, se hará con ocasión del acto de clausura de la Reunión de Primavera de la SCCALP del año 2021.

**Menos impuestos legalmente establecidos.*

Sumario

NÚMERO MONOGRÁFICO: CARDIOLOGÍA (I)

EDITORIAL

- 147 Un *Boletín* abierto a todos
F. Centeno Malfaz, A. Hedrera Fernández

REVISIONES

- 148 Fisiopatología de las cardiopatías congénitas
S. Rellán Rodríguez
- 153 Clasificación y manejo inicial del recién nacido con cardiopatía congénita crítica
F. Centeno Malfaz, T. Cantero Tejedor, B. Salamanca Zarzuela, C. Alcalde Martín
- 158 Cribado de cardiopatías congénitas mediante pulsioximetría
M.L. Serrano Madrid, L. Cardiel Valiente, R. Romero Gil, A. Peña Busto
- 164 ECG pediátrico. Variaciones normales y alteraciones más frecuentes
M.S. Jiménez Casso
- 173 Diagnóstico no invasivo por imagen: ecocardiograma pediátrico
C. Torres Mariño, F. Barbadillo Izquierdo
- 181 Aproximación a la genética y cardiología
B. Plata-Izquierdo
- 190 Cardiología y deporte: evaluación previa y hallazgos típicos del corazón deportista
A. Ibáñez Fernández, B. Fernández Barrio, A. Pérez Pérez

Summary

MONOGRAPHIC ISSUE: CARDIOLOGY (I)

EDITORIAL

- 147 *A Journal open to all*
F. Centeno Malfaz, A. Hedrera Fernández

REVIEWS

- 148 Pathophysiology of congenital heart disease
S. Rellán Rodríguez
- 153 Classification and initial management of the newborn with critical congenital heart disease
F. Centeno Malfaz, T. Cantero Tejedor, B. Salamanca Zarzuela, C. Alcalde Martín
- 158 Pulse oximetry screening of congenital heart disease
M.L. Serrano Madrid, L. Cardiel Valiente, R. Romero Gil, A. Peña Busto
- 164 Pediatric EKG. Normal variations and more frequent alterations
M.S. Jiménez Casso
- 173 Noninvasive imaging diagnosis: pediatric echocardiogram
C. Torres Mariño, F. Barbadillo Izquierdo
- 181 Approach to genetics and cardiology
B. Plata-Izquierdo
- 190 Cardiology and sports: previous evaluation and typical findings of the athlete's heart
A. Ibáñez Fernández, B. Fernández Barrio, A. Pérez Pérez

Editorial

Un *Boletín* abierto a todos

F. CENTENO MALFAZ¹, A. HEDRERA FERNÁNDEZ²

¹Director, ²Subdirector. *Boletín de Pediatría de la SCCALP*.

INTRODUCCIÓN

Cuando asumí la responsabilidad de la dirección del *Boletín de Pediatría* nos planteamos algunos objetivos a medio plazo⁽¹⁾. Entre ellos un llamamiento a los diferentes grupos de trabajo y sociedades de especialidades pediátricas de la SCCALP para que pudieran utilizar el *Boletín de Pediatría* como vía de expresión de dichos grupos para difundir sus trabajos científicos y protocolos clínicos. Dentro de estos grupos de trabajo me enorgullece especialmente haber conseguido la participación en este número de los profesionales de las unidades de Cardiología Pediátrica de las tres comunidades que pertenecen a la SCCALP, incluyendo también a las compañeras de Soria. En un año muy complicado como consecuencia de la pandemia provocada por el coronavirus, hemos podido sacar fuerzas para compartir este trabajo, puesto en marcha tras realizar la que fue una de las últimas reuniones presenciales para muchos de nosotros, el XXIII Curso de Excelencia en Pediatría: Cardiología Pediátrica organizado por la Fundación Ernesto Sánchez-Villares y celebrado en la ciudad de Ávila los días 7 y 8 de febrero de 2020, brillantemente organizado por nuestros compañeros de Ávila con la ayuda de los cardiólogos infantiles del hospital 12 de Octubre, que también se han prestado a colaborar en este *Boletín*.

Tras la experiencia de los cirujanos infantiles que abanderó Víctor Álvarez⁽²⁾ con dos números monográficos en los que participaron todas las unidades de Cirugía Pediátrica de nuestro entorno y que abrió esta opción, ahora ponemos en marcha un nuevo monográfico, también en dos números, en este caso de una subespecialidad pediátrica como la Cardiología Infantil. El desarrollo de las especialidades pediátricas en el territorio SCCALP siempre ha estado en primera línea, precisamente por la apuesta que realizaron por ellos los primeros maestros. Como método de expresión de nuestra sociedad, el *Boletín de Pediatría* se presenta como una ventana abierta a la comunidad científica para que los socios de la SCCALP y los grupos de trabajo que en ella se desarrollan puedan exponer y compartir su conocimiento. De esta manera los especialistas pueden compartir parte de la ciencia que atesoran, sirviendo además para la formación de los demás profesionales cuya dedicación principal se focaliza en otra de las áreas específicas de la pediatría.

Es decir, un *Boletín* abierto a todos y para todos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Centeno Malfaz F. Nuevos retos para nuevos tiempos. *Bol Pediatr*. 2015; 55: 225-6.
2. Álvarez Muñoz V. La Cirugía Pediátrica en la SCCALP. *Bol Pediatr*. 2018; 58: 225.

Correspondencia: Dr. Fernando Centeno Malfaz.
Correo electrónico: fcentenoma@saludcastillayleon.es

© 2021 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

Revisión

Fisiopatología de las cardiopatías congénitas

S. RELLÁN RODRÍGUEZ

Unidad de Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario. Valladolid.

INTRODUCCIÓN

El feto presenta una disposición paralela (no en serie) de las dos circulaciones, la pulmonar y la sistémica. Esto quiere decir que ambos ventrículos están perfundiendo simultáneamente a ambos territorios, mediante dos estructuras que los conectan entre sí: el foramen oval y el ductus arterioso. Esta disposición hemodinámica y la posibilidad de “desvío de flujos” entre ambas circulaciones permiten que la presencia de cardiopatías fetales graves, como la obstrucción o hipoplasia de un ventrículo, pasen clínicamente desapercibidas y sean compatibles con la supervivencia del feto hasta su nacimiento, ya que el otro ventrículo suple esta deficiencia.

Al nacer el niño, la fosa oval y el ductus tienden a cerrarse, la placenta desaparece y su función es asumida por los pulmones del niño. La circulación en paralelo pasa a estar en serie y cada ventrículo debe valerse por sí mismo. Por tanto, es a partir del nacimiento cuando se manifiestan clínicamente las cardiopatías congénitas.

CLASIFICACIÓN

- **Acianóticas:**
 - Cortocircuitos izquierda-derecha (50%).
 - Obstructivas.
 - Miocardiopatías.
 - Anomalías coronarias.
 - Insuficiencias valvulares.

- **Cianóticas:**

- Flujo pulmonar aumentado: se presentan con insuficiencia cardiaca. Pueden desarrollar hipertensión pulmonar (HTP).
- Flujo pulmonar disminuido: no desarrollan HTP.

CORTOCIRCUITOS IZQUIERDA-DERECHA

Dan lugar a un aumento del volumen de sangre del lado izquierdo (sistémico) al derecho (pulmonar).

Los síntomas vienen condicionados por el hiperflujo pulmonar, que a su vez depende de:

- Tamaño de la comunicación.
- Localización: auricular, ventricular, auriculoventricular o grandes vasos.
- Resistencia al paso de flujo: en periodo neonatal, como las resistencias vasculares pulmonares son elevadas, el cortocircuito izquierda-derecha es mínimo, y será cuando estas bajan, en las primeras semanas de vida, cuando se ponga de manifiesto el cortocircuito y aparezcan los síntomas.

Comunicación interauricular (CIA)

En presencia de una CIA, la dirección del shunt es izquierda-derecha y se produce una mezcla con sangre no oxigenada en la aurícula derecha. El flujo de sangre extra recircula entre pulmón y corazón sobrecargándolos de volumen (aurícula derecha, ventrículo derecho,

Correspondencia: Sara Rellán Rodríguez. Unidad de Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario. Valladolid.

Correo electrónico: srellan@saludcastillayleon.es

© 2021 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León

Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

arteria pulmonar y aurícula izquierda), pudiendo causar alteraciones clínicas, aunque más leves y de aparición más tardía que las causadas por el ductus o la comunicación interventricular. Estas alteraciones pueden ser, en niños pequeños, curva de peso lenta y tendencia a infecciones respiratorias bajas. En niños mayores puede observarse intolerancia al ejercicio.

Comunicación interventricular (CIV)

En el tabique interventricular existe un agujero. Por la CIV pasa sangre oxigenada del ventrículo izquierdo (VI), que tiene mayor presión, al ventrículo derecho (VD) con menor presión, donde se mezcla con la sangre no oxigenada que proviene de la aurícula derecha (AD), y regresa de nuevo al pulmón para oxigenarse de forma innecesaria, porque ya es una sangre oxigenada. Como consecuencia de esta sangre que recircula se produce una sobrecarga de trabajo de los pulmones y las cavidades izquierdas del corazón (porque esa sangre que recircula regresa al ventrículo izquierdo) y estas cavidades acaban dilatándose. Esta sobrecarga circulatoria puede causar insuficiencia cardiaca (trabajo respiratorio, fatiga, escasa ganancia ponderal) y con el tiempo ocasionar hipertensión pulmonar. La evolución va a depender del tamaño de la CIV: cuanto más grande es el agujero, más sangre recircula y más sobrecarga habrá, disminuyendo la posibilidad de cierre espontáneo.

Canal auriculoventricular (canal AV)

Dentro del corazón, la sangre oxigenada de la aurícula y el ventrículo izquierdos (tienen más presión) pasa a la AD y el VD (tienen menos presión) a través de la CIA y CIV respectivamente. Desde estas cavidades derechas, esta sangre se dirige hacia el pulmón, para reoxigenarse inútilmente, mezclada con la sangre sin oxígeno que proviene de las cavas. El resultado es que el pulmón está sobrecargado con un exceso de sangre de ambos tipos que recircula continuamente entre pulmón y corazón.

Esta sangre "extra" sobrecarga de trabajo a todo el corazón y la situación se ve agravada, además, por la insuficiencia de las válvulas mitral y tricúspide. Si la cardiopatía no se corrige, en pocos meses se produce una insuficiencia cardiaca severa y/o hipertensión pulmonar que, con el tiempo, se hace irreversible.

Los síntomas clínicos son mucho más livianos, o incluso ausentes, en formas incompletas de canal, pues no existe el paso de sangre a nivel ventricular porque no tienen CIV.

Antes de la cirugía, los niños portadores de canal AV completo presentan dificultad respiratoria, cansancio con las tomas, hiporexia, aspecto de la piel pálida y moteada y

mala ganancia de peso causada por el exceso de sangre que se acumula en sus pulmones, lo cual provoca un aumento del gasto calórico. Son los síntomas típicos de la insuficiencia cardiaca.

Ductus

El ductus arterioso es un vaso que conecta la aorta a la arteria pulmonar ya fuera del corazón, presente durante el periodo fetal. El feto dentro de la madre necesita tener el ductus abierto para sobrevivir, pues, al no respirar con los pulmones, el corazón precisa de comunicaciones para poder enviar la sangre oxigenada que recibe de la placenta materna y distribuirla por el resto del cuerpo. El ductus es una de estas comunicaciones.

Al nacer y comenzar a funcionar los pulmones del niño, el ductus ya no hace falta y se suele cerrar espontáneamente en los primeros días de vida postnatal, debido a la pérdida del estímulo de las prostaglandinas maternas liberadas durante el embarazo, al cambio de la hemodinámica circulatoria y al aumento de los niveles de oxígeno en sangre.

Sin embargo, algunos ductus no se cierran en fase postnatal y esta situación es mucho más frecuente en recién nacidos prematuros, pues a mayor inmadurez, más frecuente es que el ductus continúe abierto indebidamente. El ductus permeable permite el paso de sangre oxigenada de la aorta (tiene más presión) a la arteria pulmonar (tiene menos presión) y a los pulmones, inútilmente, pues ya está oxigenada, mezclándose con la sangre no oxigenada que proviene del ventrículo derecho. Este flujo de sangre "extra" sobrecarga al pulmón y al corazón (aurícula y ventrículo izquierdos) aumentando el trabajo de este último.

La clínica que puede presentar el paciente va a depender del tamaño del ductus y la cantidad de sangre que pueda pasar a través de este.

OBSTRUCTIVAS

Estenosis aórtica

La estenosis aórtica consiste en una "estrechez" que obstaculiza el paso de la sangre desde el ventrículo izquierdo hacia la aorta. El ventrículo izquierdo tiene que impulsar la sangre a todo el cuerpo con mayor fuerza y a más presión para vencer el obstáculo de la estenosis aórtica. Si la estrechez es importante y no se soluciona, con el tiempo el ventrículo izquierdo se deteriora y fracasa en su función. Esa "estrechez" puede estar en diferentes localizaciones, definiendo los tipos de estenosis: subaórtica, valvular o supra-ventricular (Williams-Beuren).

Estenosis pulmonar (EP)

Se trata de una estrechez en el tracto de salida del ventrículo derecho hacia la arteria pulmonar. Se localiza en el infundíbulo del ventrículo derecho, válvula pulmonar o en la arteria pulmonar. El ventrículo derecho tiene que impulsar la sangre hacia el pulmón con mayor fuerza y a más presión para salvar el obstáculo de la estenosis pulmonar, generando con el tiempo una hipertrofia del ventrículo derecho.

Dependiendo del grado de estenosis, los pacientes están asintomáticos si la EP es leve o moderada, mientras que aquellos con estenosis severa pueden presentar disnea, fatiga, cianosis y clínica de insuficiencia cardiaca. Esto es debido a que un grado significativo de estrechez se acompaña con el tiempo de deterioro del ventrículo derecho y fracaso en su función.

La estenosis valvular pulmonar en ocasiones se presenta de forma familiar, y la posibilidad de recurrencia en hermanos ronda una incidencia del 2-3%. Algunos síndromes asocian con frecuencia estenosis pulmonar: síndrome de Noonan (aparece aproximadamente en el 50% de estos pacientes), síndrome de Leopard y neurofibromatosis.

Coartación de aorta

La coartación de aorta es una estrechez de la aorta que se sitúa distalmente al arco aórtico, después de haber dado origen a la arteria subclavia izquierda, en su unión con la aorta descendente, en una zona llamada istmo aórtico. Debido a esta circunstancia, el ventrículo izquierdo tiene que impulsar la sangre con más fuerza, de tal forma que consiga superar este obstáculo (la estrechez de la aorta) y llegar a la parte inferior del cuerpo y a los órganos abdominales. Como consecuencia de esta estrechez, se puede producir HTA en la mitad superior del cuerpo y, sin embargo, los órganos abdominales y las piernas apenas reciben sangre oxigenada o la reciben con dificultad.

El diagnóstico, hoy día, suele llevarse a cabo en el periodo prenatal o bien, dependiendo de la severidad de la coartación, en los primeros meses de la vida.

Si esta estrechez es muy severa, los recién nacidos pueden presentar signos de insuficiencia cardiaca y bajo gasto. Para evitar esta situación crítica, se administran prostaglandinas intravenosas, que mantienen el ductus arterioso abierto, para así garantizar la llegada de sangre a la parte inferior del cuerpo.

La coartación puede ser aislada o asociarse a la hipoplasia del arco aórtico. También puede asociarse a otras lesiones intracardiacas de diferente pronóstico: desde una comunicación interventricular hasta un complejo patológico que abarca el lado izquierdo del corazón y que se conoce como el síndrome de Shone.

MIOCARDIOPATÍAS**Miocardopatía dilatada**

En estos pacientes existe una incapacidad para bombear sangre hacia el territorio sistémico y/o hacia los pulmones. Se produce un deterioro progresivo de la función y, como consecuencia de ello, se produce un estancamiento de la sangre en un ventrículo globuloso, así como en los órganos adyacentes, como el hígado y los pulmones, apareciendo síntomas de insuficiencia cardiaca.

Miocardopatía hipertrófica

En los pacientes con este tipo de miocardopatía el miocardio es más grueso de lo normal, debido a una enfermedad del propio músculo. El miocardio pierde elasticidad (riesgo de disfunción e insuficiencia cardiaca), el miocardio se oxigena con dificultad (riesgo isquémico) y puede producirse una obstrucción a la salida de sangre desde el ventrículo izquierdo, aumentando así el grosor del miocardio.

Suele detectarse en adolescentes y adultos jóvenes, y raramente en niños. La aparición de la miocardopatía hipertrófica en edades tempranas, y especialmente en el primer año de vida, es excepcional y conlleva un peor pronóstico.

Existen formas familiares, las más frecuentes, y secundarias a otras enfermedades como la esclerosis tuberosa, neurofibromatosis, síndrome de Noonan o síndrome de Turner, entre otras.

Miocardopatía no compactada

Se trata de una enfermedad que afecta al miocardio y le confiere un aspecto "esponjoso" en lugar del aspecto liso que presenta normalmente el ventrículo izquierdo. Suele afectar con mayor frecuencia al ventrículo izquierdo y da lugar a disfunción ventricular y arritmias.

ANOMALÍAS CORONARIAS

Las arterias coronarias son los vasos que irrigan al corazón. De la parte más proximal de la aorta salen dos arterias coronarias: la derecha y la izquierda.

- La izquierda irriga la pared del ventrículo izquierdo y la aurícula izquierda.
- La derecha lleva sangre oxigenada a la pared muscular del ventrículo derecho, aurícula derecha y también irriga la parte inferior del VI.

Hay múltiples anomalías congénitas y adquiridas de las arterias coronarias que se pueden presentar en la edad pediátrica:

- Arteria coronaria naciendo de la arteria pulmonar (ALCAPA Y ARCAPA).
- Fístula coronaria.
- Origen aórtico anómalo de las arterias coronarias (AAOCA).
- Enfermedad de Kawasaki.

CARDIOPATÍAS CIANÓTICAS CON FLUJO PULMONAR AUMENTADO

Trasposición de grandes vasos

Esta cardiopatía se define por una concordancia auriculoventricular y una discordancia ventriculoarterial. La situación hemodinámica es crítica, pues la sangre oxigenada del ventrículo izquierdo, en lugar de dirigirse hacia la aorta, vuelve inútilmente al pulmón a oxigenarse de nuevo; pero lo más grave es que la sangre no oxigenada del ventrículo derecho, en vez de ir al pulmón a oxigenarse, llega hasta la aorta y los órganos no reciben el oxígeno que necesitan. Esta situación, si se mantiene y no hay mezcla de las dos circulaciones, es incompatible con la vida.

Estos niños sobreviven gracias a que están abiertas unas estructuras fetales que permiten que se mezclen y se crucen las dos circulaciones: el ductus arterioso y el foramen oval, que se mantienen abiertos de forma natural o, lo que es más frecuente, mediante tratamiento específico (prostaglandinas para mantener abierto el ductus y la técnica de Rashkind para ampliar la comunicación interauricular). A través de ellos se intercambia, entre ambos circuitos, un mínimo de sangre suficiente para que el niño sobreviva hasta la cirugía, de forma que la sangre no oxigenada pasa a través de la CIA y ductus a los pulmones para oxigenarse y la sangre oxigenada pasa a través de la CIA a todo el cuerpo.

Hipoplasia de ventrículo izquierdo

Se caracteriza por una atresia o estenosis mitral y aórtica que a su vez condicionan una hipoplasia de ventrículo izquierdo. La sangre no oxigenada procedente de las cavas y la sangre oxigenada que llega por las venas pulmonares se mezcla y pasa al ventrículo derecho y de este a la arteria pulmonar. En esta última la sangre se bifurca en dos circulaciones: una hacia los pulmones y la otra hacia la aorta a través del ductus.

En ambas circulaciones, pulmonar y aórtica, la sangre está mezclada, de forma que el sistema es poco eficiente, ya que parte de la sangre que llega al pulmón llega inútilmente, pues ya está oxigenada, y parte de la sangre que llega al resto del cuerpo llega también inútilmente, pues no está correctamente oxigenada.

Es esencial que el ductus y la CIA se mantengan abiertos. Incluso con ambas estructuras abiertas no es fácil la evolución de estos niños, pudiendo producirse de forma precoz un shock cardiogénico y fallo multiorgánico por bajo gasto.

Truncus

La sangre oxigenada del ventrículo izquierdo se mezcla, a través de la CIV, con la sangre no oxigenada que proviene de la aurícula derecha y del ventrículo derecho, de forma que regresa al pulmón inútilmente para oxigenarse, estando ya previamente oxigenada. Se produce una situación de hiperaflujo pulmonar que puede desembocar en insuficiencia cardiaca e hipertensión pulmonar.

Drenaje venoso pulmonar anómalo total

En circunstancias normales las venas pulmonares drenan en la aurícula izquierda, pero en el caso de esta patología las cuatro venas desembocan en la aurícula derecha o en alguna de sus venas afluentes.

Se diferencian tres tipos:

1. Supracardiaco (el más frecuente): las venas pulmonares drenan en la cava superior o la innominada.
2. Intracardiaco: drenan directamente en la aurícula derecha.
3. Infracardiaco (más habitual problemas obstructivos): el drenaje es a la vena cava inferior o a la porta.

Las venas pulmonares drenan a las sistémicas a través de un colector y se produce una mezcla de sangre oxigenada y no oxigenada, dando lugar a una sobrecarga de cavidades derechas e hiperaflujo hacia los pulmones, que causa insuficiencia cardiaca e hipertensión pulmonar.

La existencia de una comunicación interauricular es obligada en esta cardiopatía, pues solo así puede pasar algo de sangre mezclada a la aurícula izquierda y desde ahí llegar al territorio sistémico.

CARDIOPATÍAS CIANÓTICAS CON FLUJO PULMONAR DISMINUIDO

Tetralogía de Fallot

Esta cardiopatía se define por la presencia de una comunicación interventricular amplia, acabalgamiento aórtico, estenosis pulmonar e hipertrofia de ventrículo derecho.

Si la estenosis pulmonar es muy severa aparece cianosis marcada en reposo. La sangre no oxigenada del ventrículo derecho apenas puede salir hacia los pulmones a oxigenarse debido a la obstrucción y se desvía hacia la aorta a través

de la CIV. En la aorta se mezclan ambos tipos de sangre: la oxigenada del ventrículo izquierdo y la no oxigenada del ventrículo derecho.

Si el niño tiene síntomas (cianosis marcada y/o crisis hipoxémicas), se debe operar lo antes posible. En niños asin-

tomáticos, la corrección electiva se indica a los 4-6 meses de edad en la mayoría de los grupos quirúrgicos. La corrección consiste en cerrar la CIV con parche, de forma que la aorta quede conectada con el ventrículo izquierdo, y corregir la estenosis pulmonar.

Revisión

Clasificación y manejo inicial del recién nacido con cardiopatía congénita crítica

F. CENTENO MALFAZI¹, T. CANTERO TEJEDOR², B. SALAMANCA ZARZUELA¹, C. ALCALDE MARTÍN¹

¹Unidad de Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

²Unidad de Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial de Palencia.

INTRODUCCIÓN

Las cardiopatías congénitas son las malformaciones congénitas más frecuentes, con una incidencia que clásicamente se ha establecido entre 8 y 10 casos por cada 1.000 recién nacidos. No obstante existe cierta heterogeneidad según el área geográfica y la metodología de los estudios⁽¹⁾. Aunque una proporción importante de los defectos cardiacos congénitos no representan una amenaza directa para la vida del recién nacido, entre el 20 y el 25% son defectos críticos que requieren atención médica o quirúrgica urgente, por lo que es preciso realizar en estos casos un diagnóstico lo más precoz posible⁽²⁾. A este respecto, en los últimos años estamos asistiendo a un aumento de las tasas de diagnóstico prenatal, lo que ha demostrado reducir la mortalidad de estos pacientes^(3,4). A esto hay que añadir la implementación del cribado con pulsioximetría, que ha demostrado ser un método eficaz para la detección temprana de defectos cardiacos críticos no diagnosticados de forma prenatal e igualmente ha demostrado disminuir la mortalidad (5). En España, la Sociedad Española de Neonatología, a través de su Comité de Estándares, publicó las recomendaciones al respecto en el año 2018⁽⁶⁾ comentadas también por la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica⁽⁷⁾.

Pero a pesar de estos avances, aproximadamente un 20-30% de los defectos cardiacos críticos se diagnostican de forma tardía^(8,9). Tanto si nos enfrentamos a un caso asin-

tomático detectado mediante cribado con pulsioximetría como a un paciente con clínica establecida es necesario seguir una pauta de actuación. Las cardiopatías se presentan en el neonato de formas diversas aunque limitadas, simulando a veces cuadros no cardiológicos, y pudiendo, en ocasiones, asociarse a otras patologías. El abordaje de estos niños va a ser variable en función de la institución en la que desempeñemos nuestro trabajo, estando condicionado de forma muy importante por la accesibilidad a la ecocardiografía.

CLASIFICACIÓN FISIOPATOLÓGICA

Cualquier recién nacido con signos o síntomas que sugieran una enfermedad cardiaca y/o una prueba de cribado con pulsioximetría positiva (que no se expliquen por otra patología) debe someterse a un examen ecocardiográfico lo antes posible. La ecocardiografía es el pilar del diagnóstico de las cardiopatías congénitas. Por tanto, dependiendo de su disponibilidad o no seguiremos una pauta de actuación u otra. Cuando tengamos la posibilidad de realizar el diagnóstico definitivo con la ecocardiografía se iniciará el tratamiento de soporte, que incluirá en la mayoría de los casos, entre otros⁽⁷⁾, la administración de prostaglandinas (PGE1) para mantener la permeabilidad ductal.

En los casos en los que no se disponga de esta alternativa deberemos seguir una rutina de actuación, comenzando

Correspondencia: Fernando Centeno Malfaz. Unidad de Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. C/ Dulzaina, 2. 47012 Valladolid
Correo electrónico: fcentenoma@saludcastillayleon.es

© 2021 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León

Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

siempre por una historia clínica y una exploración física detalladas, apoyándonos en exploraciones complementarias como el electrocardiograma y la radiografía de tórax que, si bien en ocasiones pueden ofrecer hallazgos típicos, la mayoría de las veces son inespecíficos.

No obstante, para realizar una correcta orientación diagnóstica es necesario conocer los defectos más frecuentes a los que nos podemos enfrentar y sus bases fisiopatológicas.

Las cardiopatías congénitas críticas más frecuentes se pueden clasificar en los siguientes grupos⁽¹⁰⁾:

1. Cardiopatías congénitas con flujo sistémico dependiente del ductus

- Coartación de aorta.
- Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico (SCIH).
- Estenosis aórtica crítica.
- Complejo de Shone.
- Interrupción del arco aórtico.

Constituyen el grupo que con más frecuencia se diagnostica de forma tardía, particularmente la coartación de aorta⁽¹¹⁾. Dependiendo de la gravedad morfológica, el ventrículo derecho asume la circulación pulmonar y en mayor o menor medida la sistémica a través del ductus. En ausencia de flujo anterógrado en el lado izquierdo, la perfusión cerebral y coronaria también depende de la perfusión retrógrada desde el ductus.

Se manifiestan clínicamente con signos y síntomas de hipoperfusión sistémica, distrés respiratorio e incluso shock cardiogénico, que serán de mayor o menor magnitud y rapidez de instauración según la cardiopatía. La taquipnea suele ser el síntoma más precoz.

2. Cardiopatías congénitas con flujo pulmonar dependiente del ductus

- Estenosis pulmonar crítica.
- Atresia pulmonar con septum íntegro.
- Atresia pulmonar con CIV.
- Atresia tricuspídea con comunicación interventricular (CIV) restrictiva o estenosis pulmonar.
- Formas severas de tetralogía de Fallot.
- Anomalía de Ebstein severa.

3. Trasposición de grandes arterias

En estos dos grupos la cianosis que no responde a la administración de oxígeno es el síntoma principal.

En el caso de la trasposición de grandes arterias sin comunicación interventricular, la comunicación entre las aurículas es la conexión más eficiente para evitar la hipoxemia crítica. En caso de que este defecto sea restrictivo se

producirá una hipoxemia profunda con acidosis metabólica, a pesar de la infusión de prostaglandinas, y será precisa la realización de una atrioseptostomía con balón como procedimiento de emergencia.

4. Otras cardiopatías

- Drenaje venoso pulmonar anómalo total (DVPAT).
- Truncus arterioso con insuficiencia de la válvula troncal significativa.
- Corazón univentricular con desequilibrio de circulación sistémica o pulmonar.

En este grupo hay que destacar el drenaje venoso pulmonar anómalo total con obstrucción, ya que se trata de una cardiopatía que supone una emergencia quirúrgica.

ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA INICIAL

Como se ha comentado anteriormente en la rutina de actuación para la asistencia al neonato con sospecha de cardiopatía congénita crítica, debemos comenzar por la realización de una historia clínica y exploración física detalladas.

En la **historia clínica** investigaremos los antecedentes familiares de cardiopatía y de muerte súbita. Prestaremos especial interés a los antecedentes maternos y del embarazo, en busca de enfermedades maternas como el lupus eritematoso sistémico, la fenilcetonuria o la diabetes, tratamientos con algunos fármacos como los antiepilépticos, ingesta de tóxicos como el alcohol u otras drogas, o infecciones durante la gestación. Además será importante valorar las ecografías fetales y la asociación con otras malformaciones congénitas, arteria umbilical única o la gestación múltiple. Por último, la presencia de algunos factores perinatales como los factores de riesgo infeccioso, la aspiración de meconio o la pérdida de bienestar fetal nos pueden orientar en el diagnóstico diferencial. En cuanto al cuadro clínico, el tiempo de presentación de la sintomatología y la forma de progresión de la misma también serán importantes.

En la **exploración física** nos detendremos en una serie de aspectos:

- Actitud: si el neonato está activo, decaído o irritable.
- Color: cianosis, palidez.
- Patrón respiratorio: signos de distrés (valorados mediante el test de Silverman), taquipnea (respiración rápida y trabajosa), polipnea o hiperpnea (respiración profunda y sin esfuerzo).
- Fenotipo: buscando síndromes característicos o anomalías cromosómicas asociados a cardiopatía congénita, como las trisomías 13, 18 y 21 o el síndrome de Turner.

- Perfusión periférica, valorada midiendo el relleno capilar.
- Palpación de pulsos periféricos y relación entre el pulso femoral y braquial derecho.
- Auscultación⁽¹²⁾: buscando soplos en ambos hemitórax, pero también en cabeza, abdomen y espalda. La valoración de los soplos y los tonos cardiacos durante las primeras horas de vida tiene un valor limitado, sobre todo por las altas presiones del territorio pulmonar. Es necesario conocer que menos de la mitad de los recién nacidos con malformaciones cardiacas congénitas tienen soplo y que estos no aparecen con mayor frecuencia en las cardiopatías más graves.
- Exploración general: presencia de hepatomegalia, temperatura de la piel, etc.

Podremos ayudarnos de **exploraciones complementarias básicas**, como la radiografía (Rx) de tórax y el electrocardiograma (EKG)⁽¹³⁾, además de la analítica de sangre. La administración al recién nacido de oxígeno al 100% durante unos minutos (test de la hiperoxia) puede ayudarnos en el diagnóstico diferencial entre cianosis de causa cardíaca y respiratoria.

Al valorar una radiografía de tórax en estos niños seguiremos una sistemática para evaluar la posición, tamaño y forma de la silueta cardíaca, el situs viscerocardiaco, la posición y silueta de los grandes vasos, el timo y los campos pulmonares incluyendo el parénquima y la vascularidad pulmonar.

El electrocardiograma puede aportar información, aunque suele ser inespecífico. De la misma forma que con la radiología, deberemos seguir la sistemática de interpretación habitual⁽¹²⁾.

Con respecto a la clasificación previa, los principales hallazgos que encontraremos serán los siguientes:

1. Cardiopatías congénitas con flujo sistémico dependiente del ductus

Se caracterizan por presentar una obstrucción severa a la salida del ventrículo izquierdo y al cursar con distrés respiratorio y signos de bajo gasto cardíaco los pacientes presentarán en la exploración, entre otros hallazgos, taquipnea, pulsos débiles en las cuatro extremidades, palidez, frialdad acra, mala perfusión periférica, oligoanuria, acidosis metabólica.

En la radiografía de tórax podremos encontrar aumento de vascularidad pulmonar en forma de congestión venosa y un grado variable de cardiomegalia en los casos de obstrucción izquierda grave, como la coartación de aorta o la estenosis aórtica crítica. A ello se puede añadir como hallazgo electrocardiográfico anómalo signos de hipertrofia ventricular izquierda.

En el síndrome de corazón izquierdo hipoplásico la radiografía de tórax mostrará cardiomegalia debido al crecimiento de cavidades derechas y habrá congestión pulmonar en la mayoría de los casos, aunque en los pacientes con foramen oval restrictivo la cardiomegalia será menos prominente y en los campos pulmonares habrá edema o un patrón de infiltrado reticular por hipertensión venosa.

Cuando nuestra sospecha diagnóstica nos oriente hacia este grupo de cardiopatías, el tratamiento se convierte en una emergencia, precisando la administración de PGE1, el uso de inotrópicos y diuréticos y, con frecuencia, la administración de oxígeno y la ventilación mecánica.

El diagnóstico diferencial debe realizarse con otras causas de bajo gasto, especialmente con la sepsis, por lo que la administración de antibióticos tras la recogida de cultivos estaría recomendada hasta confirmar el diagnóstico.

2. Cardiopatías congénitas con flujo pulmonar dependiente del ductus y trasposición de grandes arterias

Son cardiopatías con obstrucción severa de la salida del ventrículo derecho o con desconexión entre el ventrículo derecho y la arteria pulmonar, por lo que el flujo pulmonar depende fundamentalmente del ductus arterioso. El síntoma predominante es la cianosis, habitualmente acompañada de polipnea sin trabajo respiratorio, y suelen debutar en las primeras 72 horas de vida. Suelen presentar saturaciones de oxígeno inferiores al 75%, y no responden al test de la hiperoxia.

En estos pacientes el hallazgo de un electrocardiograma con eje izquierdo y flujo pulmonar disminuido nos debe orientar hacia el diagnóstico de atresia tricuspídea o pulmonar con septo interventricular íntegro. Si el eje es derecho y en los campos pulmonares aparece plétora es probable que estemos ante un paciente con trasposición de grandes arterias, mientras que si el eje es derecho y la vascularidad pulmonar está disminuida es más probable que nos enfrentemos a una estenosis pulmonar o a una anomalía de Ebstein en el caso de que haya cardiomegalia severa. Algunas morfologías de silueta cardíaca son características, como el corazón en zueco (punta cardíaca elevada y ausencia de cono pulmonar) en la tetralogía de Fallot o el corazón en huevo sobre el diafragma (por ausencia del pedículo vascular) en la trasposición de grandes arterias.

Cuando sospechemos una cardiopatía de este grupo iniciaremos tratamiento con PGE1. En algunos casos como la tetralogía de Fallot, con buen flujo de salida del ventrículo derecho y buenas ramas pulmonares, y en la trasposición con CIV grande sin coartación, las prostaglandinas pueden no ser

necesarias. La administración de inotrópicos y de O₂ no está indicada de entrada, aunque puede ser necesaria en algunos casos (D-TGA con CIV grande e hiperflujo pulmonar con o sin coartación). El diagnóstico diferencial debe hacerse con problemas pulmonares y neurológicos, y sobre todo con la hipertensión pulmonar persistente del recién nacido.

3. Otras cardiopatías

En este grupo destaca el drenaje venoso anómalo total, ya que constituye la cardiopatía que presenta unas menores tasas de diagnóstico prenatal y es un defecto cardiaco poco común, por lo que es importante no olvidarlo en caso de duda. Estos pacientes pueden estar gravemente enfermos, con cianosis pronunciada y taquicardia y disnea, que pueden desarrollarse en las primeras horas de vida produciéndose un edema pulmonar rápidamente, en particular si existe obstrucción del drenaje y cuando se aplica prostaglandina. El cuadro clínico puede parecerse a un síndrome de dificultad respiratoria y, por tanto, retrasar el diagnóstico. La radiología de tórax muestra signos de congestión pulmonar con edema pulmonar o linfangiectasia (pulmón blanco), y puede aparecer la silueta cardiaca en “muñeco de nieve”. La terapia se basa en el soporte respiratorio y el tratamiento con diuréticos para la estabilización previa al traslado a un centro con cirugía cardiaca. Es una cardiopatía no ductus dependientes, por lo que no precisan la administración de prostaglandinas.

APOYO ECOCARDIOGRÁFICO

Cuando podamos ayudarnos de apoyo ecocardiográfico intentaremos describir una serie de hallazgos:

- La presencia de cortocircuito izquierda-derecha o derecha-izquierda a nivel del foramen oval o del ductus cuando existen.
- La simetría de las cámaras cardiacas, la permeabilidad de las válvulas auriculoventriculares y la integridad de los tabiques.
- La existencia o no de dos grandes vasos, y si estos se cruzan. Una discrepancia de tamaño del doble de un vaso con respecto al otro sugiere la existencia de una circulación ductus dependiente o de una coartación de aorta asociada.
- La permeabilidad del arco aórtico.

En definitiva, cuando sospechemos una cardiopatía congénita intentaremos aproximarnos al diagnóstico en función de nuestras posibilidades. Nuestro objetivo será entender lo que le pasa al niño, administrando los tratamientos que

podieran ayudarle. Los errores en el diagnóstico final no tendrán repercusión en el niño si la aproximación diagnóstica es correcta.

ESTABILIZACIÓN INICIAL Y TRATAMIENTO

La estabilización del paciente antes de trasladar al niño al hospital de referencia es un punto fundamental, pues debemos recordar que el peor hospital es mejor que la mejor de las ambulancias.

Como medidas de soporte debemos corregir la acidosis y las alteraciones hidroelectrolíticas cuando estén presentes. Otro punto importantísimo será el conseguir un acceso venoso adecuado, recomendándose la canalización de la vena umbilical o la inserción de un catéter epicutáneo. Cuando esto no sea posible, podremos manejarnos con vías venosas periféricas. En cualquiera de los casos, debemos fijar bien los catéteres para evitar su desplazamiento.

Como medida fundamental nos plantearemos la necesidad o no de prostaglandina E1, un potente vasodilatador pulmonar que se utiliza para la apertura y/o el mantenimiento de la permeabilidad del ductus arterioso. Ante la duda, iniciaremos el tratamiento con perfusión continua de PGE1, a una dosis inicial de 0,1 µg/kg/min y de mantenimiento 0,03-0,05 µg/kg/min. Las cardiopatías con hiperflujo pulmonar no necesitan prostaglandinas, pues aumentarán el flujo hacia el pulmón. Un tema discutido es la intubación sistemática cuando administramos PGE1 debido al riesgo de apneas. Tendremos que valorar el riesgo de una intubación durante el traslado en función de la experiencia del personal que vaya a realizarlo. En nuestra unidad, cuando el niño lleva unas pocas horas en la unidad con prostaglandinas sin que se produzcan apneas (lo cual ocurre con relativa frecuencia mientras se organiza el traslado), no recomendamos la intubación sistemática si no es necesaria por otros motivos. Debemos conocer otros efectos secundarios asociados a la administración de PGE1 como la hipertermia y la irritabilidad, además de efectos secundarios a largo plazo como la hiperostosis cortical y la hiperplasia de la mucosa antral.

La necesidad o no de inotrópicos dependerá de la situación del paciente. En general serán beneficiosos, aunque en determinadas patologías, como la tetralogía de Fallot, pueden ser perjudiciales.

La ventilación mecánica no será electiva en los pacientes del primer grupo, aunque pueden precisarla. En los otros dos grupos suele ser necesaria, aunque debemos recordar que el oxígeno es un vasodilatador pulmonar, por lo que puede disminuir el paso a través del ductus hacia el territorio

sistémico en patología severa del lado izquierdo, pudiendo llegar a comprometer el flujo coronario. En cualquier caso, la oxigenoterapia habitualmente carece de consecuencias importantes, y por el contrario mejora el edema pulmonar y ayuda a la corrección de la acidosis. En algunos pacientes que estén estables podrá emplearse la CPAP nasal como método de soporte respiratorio.

CONCLUSIONES

El enfoque diagnóstico inicial del recién nacido con sospecha de cardiopatía congénita nos debe permitir encuadrarlo en uno de estos grupos: cardiopatías congénitas con flujo sistémico dependiente del ductus, cardiopatías congénitas con flujo pulmonar dependiente del ductus y trasposición de grandes arterias, y otras cardiopatías.

No siempre es fácil acertar con el diagnóstico, pero debemos orientar el mismo para indicar o no la administración de prostaglandinas.

De cara al traslado, es fundamental la estabilización previa, incluyendo la canalización de una vía venosa segura y la intubación y conexión a ventilación mecánica cuando sea necesario.

BIBLIOGRAFÍA

- Liu Y, Chen S, Zühlke L, Black GC, Choy MK, Li N, Keavney BD. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970-2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *Int J Epidemiol*. 2019; 48: 455-463.
- Bakker MK, Bergman JEH, Krikov S, Amar E, Cocchi G, Cragan J, et al. Prenatal diagnosis and prevalence of critical congenital heart defects: an international retrospective cohort study. *BMJ Open*. 2019; 9: e028139.
- Holland BJ, Myers JA, Woods CR Jr. Prenatal diagnosis of critical congenital heart disease reduces risk of death from cardiovascular compromise prior to planned neonatal cardiac surgery: a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2015; 45: 631-8.
- Khoshnood B, De Vigan C, Vodovar V, Goujard J, Lhomme A, Bonnet D, Goffinet F. Trends in prenatal diagnosis, pregnancy termination, and perinatal mortality of newborns with congenital heart disease in France, 1983-2000: a population-based evaluation. *Pediatrics*. 2005; 115: 95-101.
- Abouk R, Grosse SD, Ailes EC, Oster ME. Association of US state implementation of newborn screening policies for critical congenital heart disease with early infant cardiac deaths. *JAMA*. 2017; 318: 2111-8.
- Sánchez Luna M, Pérez Muñuzuri A, Sanz López E, Leante Castellanos JL, Benavente Fernández I, Ruiz Campillo CW, et al; en representación del Comité de Estándares de la Sociedad Española de Neonatología. Cribado de cardiopatías congénitas críticas en el periodo neonatal. Recomendación de la Sociedad Española de Neonatología. *An Pediatr (Barc)*. 2018; 88: 112.e1-e6.
- Pérez-Lescure Picarzo J, Rueda Núñez F, Centeno Malfaz F, Rojo Sombrero H. Comentarios de la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas sobre las recomendaciones de la Sociedad Española de Neonatología relativas al cribado de cardiopatías congénitas críticas en el periodo neonatal [Comments by the Spanish Society for Paediatric Cardiology and Congenital Heart diseases on the recommendations by the Spanish Neonatology Society as regards screening for critical congenital heart diseases in the neonatal period] *An Pediatr (Barc)*. 2018; 89: 70-1.
- Peterson C, Ailes E, Riehle-Colarusso T, Oster ME, Olney RS, Cassell CH, et al. Late detection of critical congenital heart disease among US infants: estimation of the potential impact of proposed universal screening using pulse oximetry. *JAMA Pediatr*. 2014; 168: 361-70.
- Riede FT, Wörner C, Dähnert I, Möckel A, Kostelka M, Schneider P. Effectiveness of neonatal pulse oximetry screening for detection of critical congenital heart disease in daily clinical routine--results from a prospective multicenter study. *Eur J Pediatr*. 2010; 169: 975-81.
- Mellander M, Sunnegårdh J. Failure to diagnose critical heart malformations in newborns before discharge--an increasing problem? *Acta Paediatr*. 2006; 95: 407-13.
- Khalil M, Jux C, Rueblinger L, Behrje J, Esmaeili A, Schranz D. Acute therapy of newborns with critical congenital heart disease. *Transl Pediatr*. 2019; 8: 114-26.
- Ainsworth S, Wyllie JP, Wren C. Prevalence and clinical significance of cardiac murmurs in neonates. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 1999; 80: F43-5.
- Pérez-Lescure Picarzo FJ. Guía rápida para la lectura sistemática del ECG pediátrico. 2.ª Edic. En: AEPap, editor. *Curso de Actualización Pediatría 2010*. Madrid: Exlibris Ediciones; 2010. p. 155-62.

Revisión

Cribado de cardiopatías congénitas mediante pulsioximetría

M.L. SERRANO MADRID, L. CARDIEL VALIENTE, R. ROMERO GIL, A. PEÑA BUSTO

Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial de Soria.

INTRODUCCIÓN

Las cardiopatías congénitas (CC) se definen como aquellas alteraciones estructurales graves del corazón o de los grandes vasos intratorácicos que tienen actualmente o potencialmente importancia funcional⁽¹⁾. El 25% requerirán intervención mediante cirugía o cateterismo intravascular durante el primer año de vida, denominándose cardiopatía congénita crítica⁽²⁾.

Las CC son las alteraciones congénitas más prevalentes⁽³⁾. Su incidencia en el nacimiento depende de los métodos que se usan para estudiar a la población, variando la prevalencia encontrada de 6 a 13 casos por 1.000 recién nacidos vivos.

Existen factores que incrementan la probabilidad de padecer cardiopatías al nacer: prematuridad, gestación gemelar, diabetes mellitus, enfermedades cardíacas maternas, etc.⁽⁴⁾. A pesar de existir estos factores de riesgo, aproximadamente el 90% de las CC aparecen en gestaciones de bajo riesgo⁽⁵⁾.

Actualmente se consideran una de las principales causas de morbi-mortalidad infantil en los países desarrollados. Esta mortalidad puede alcanzar cifras hasta del 70% cuando se asocia a cromosopatías u otras malformaciones genéticas, algo que ocurre en el 30% de los casos⁽⁴⁾. En los recién nacidos con una lesión cardíaca crítica, el riesgo de morbi-mortalidad aumenta cuando hay un retraso en el diagnóstico o en la derivación a un centro de tercer nivel con experiencia en el tratamiento⁽⁶⁾.

Hoy en día la mayoría de las CC se diagnostican prenatalmente, lo que garantiza el tratamiento adecuado desde el momento del nacimiento. La presentación clínica de las cardiopatías no conocidas prenatalmente depende del tipo de lesión y de su dependencia del ductus arterioso, lo que puede retrasar la aparición de signos y síntomas hasta su cierre. En estos casos el cierre del ductus puede ocasionar un rápido deterioro clínico con consecuencias potencialmente mortales⁽⁷⁾.

La prueba de pulsioximetría resulta una prueba fácil, rápida, sencilla e indolora para determinar la oxigenación de un paciente, parámetro que puede estar alterado en ciertas CC. Se trata además, de una prueba barata con estudios que demuestran su rentabilidad coste/beneficio.

Los recién nacidos dados del alta del hospital con CC sin diagnosticar presentan mayor morbi-mortalidad comparado con aquellos detectados antes del alta. La pulsioximetría ha sido propuesta como prueba para el despistaje de CC en el recién nacido antes del alta hospitalaria, complementando al diagnóstico prenatal y la exploración física⁽⁸⁾. Además, este estudio ha sido bien aceptado tanto por el personal sanitario como por las familias⁽⁹⁾.

En el siguiente trabajo se revisa el cribado de CC mediante pulsioximetría y se expone el protocolo para detección precoz de CC del Servicio de Pediatría del Complejo Asistencial de Soria, adaptado a las recomendaciones de la Sociedad Española de Neonatología.

Correspondencia: Dra. María Luisa Serrano Madrid. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial de Soria.
Correo electrónico: mlserrano@saludcastillayleon.es

© 2021 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

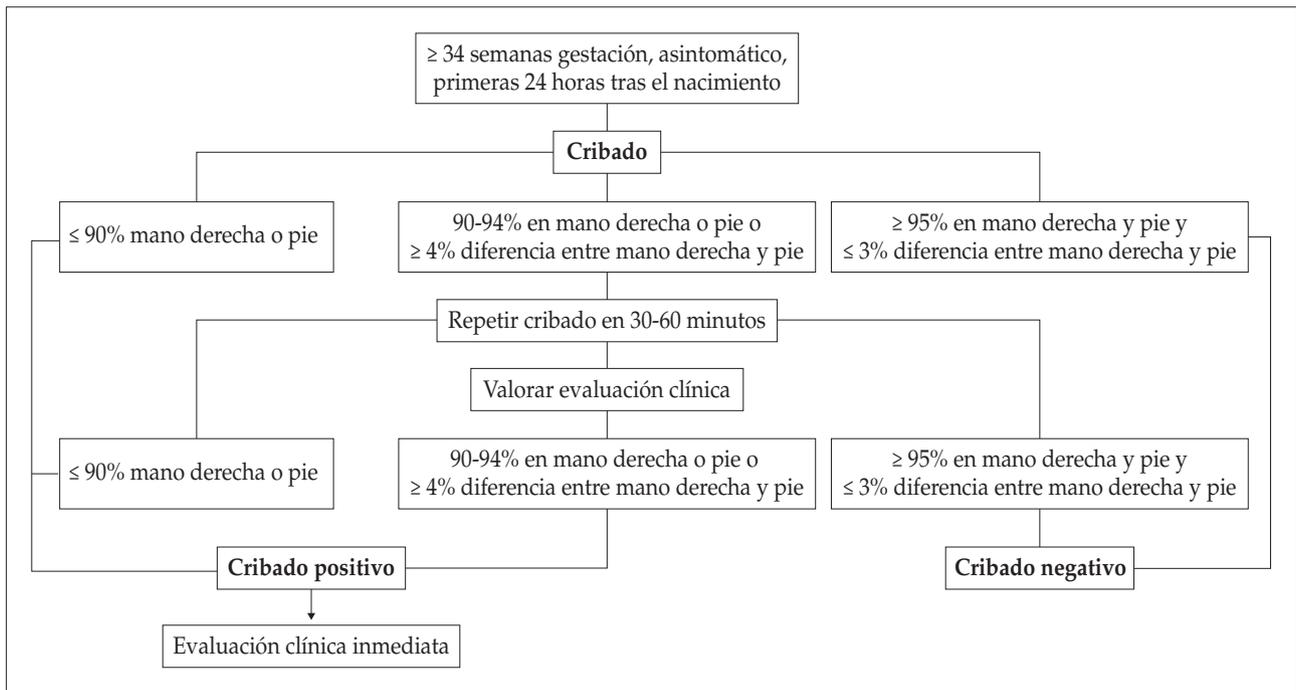


Figura 1. Algoritmo de cribado de las cardiopatías congénitas recomendado por la Sociedad Española de Neonatología.

CRIBADO DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS MEDIANTE PULSIOXIMETRÍA

La Sociedad Española de Neonatología, a través de su Comisión de Estándares, hace una recomendación en febrero de 2018, basada en la evidencia actual, para la implementación en nuestro medio de la PO como cribado neonatal de defectos cardíacos congénitos críticos (DCCC), y poder ofrecer a estos recién nacidos el mejor tratamiento posible en cada caso⁽¹⁰⁾.

Se basa en datos de una revisión sistemática publicada en 2012, en la que la sensibilidad del cribado con PO fue del 76,5%, la especificidad del 99,9%, y el índice de falsos positivos del 0,14%. Concluye que la PO cumple los criterios para ser empleada como cribado de los DCCC⁽¹¹⁾.

Dispositivos utilizados

Para obtener unos resultados óptimos los dispositivos empleados en el cribado deben ser adecuados para uso neonatal; demostrar tolerancia al movimiento y una sensibilidad alta en rango de saturaciones bajas, es decir, pulsioxímetros con tecnología de extracción de señal (SET®)⁽¹²⁾.

Se debe realizar la medición colocando un sensor preductal y otro postductal. La colocación en estas dos posiciones frente a un único sensor postductal incrementa el número

de DCCC detectadas en el cribado, aunque puede aumentar los falsos positivos detectados⁽¹³⁾.

Momento en el que se realiza

El momento en el que realizar la PO ha sido ampliamente discutido. En los diferentes algoritmos, el momento varía entre las primeras horas de vida a pasadas las primeras 24 horas. Tanto en los algoritmos europeos⁽¹⁴⁾ como en el de la Sociedad Española de Neonatología⁽¹⁵⁾ se recomienda realizar la prueba entre las 12 y 24 horas. Esto se justifica porque el cribado antes de las 12 horas aumenta el número de falsos positivos, aunque también conlleva un aumento del diagnóstico de procesos infecciosos y respiratorios. En caso de alta muy precoz, el cribado debe realizarse antes de la misma, en cualquier momento⁽¹⁶⁾. El cribado después de las 24 horas disminuye el número de falsos positivos, pero da lugar al debut de ciertas cardiopatías antes de su diagnóstico precoz⁽¹⁷⁾.

Interpretación de los resultados

A principios de 2021, la Sociedad Española de Neonatología actualiza sus recomendaciones, publicando un algoritmo para la realización del cribado (Fig. 1)⁽¹⁵⁾. Este algoritmo requiere de una interpretación en función de los hallazgos no solo numéricos, sino clínicos:

- Un falso positivo es aquel en el que se demuestra que el RN no tiene ninguna cardiopatía, pero puede tener otras enfermedades (sepsis, bronconeumonía, neumotórax, maladaptación pulmonar) que cursen con hipoxemia, luego lo podríamos considerar falso positivo “rentable” y habría que investigarlas.
- Un falso negativo (en torno a un 3%) es aquel que con cribado negativo tiene una cardiopatía congénita crítica (CCC), esto es más frecuente en el caso de obstrucción al tracto de salida de ventrículo izquierdo⁽¹⁸⁾.

La interpretación de los diferentes resultados es básica para disminuir la posibilidad de DCCC sin diagnosticar:

- La $\text{SatO}_2 < 90\%$ indica claramente hipoxemia sea de origen pulmonar o cardiaca, por lo que la evaluación clínica y cardiológica será inmediata⁽¹⁹⁾.
- La $\text{SatO}_2 90-95\%$ puede darse en cardiopatías cianógenas con mezcla de sangre o por retraso en el descenso de presiones pulmonares; en cualquier caso este valor mantenido en condiciones óptimas del RN nos llevará a su evaluación clínica y ecocardiográfica.
- La diferencia pre postductal $> 3\%$ puede darse en diferentes escenarios: SatO_2 normales en mano derecha y pie, pero ($\text{SatO}_2 95-100\%$); SatO_2 anormal en ambos territorios ($\text{SatO}_2 < 95\%$); SatO_2 normal en uno y anormal en otro.
 - Cuando la SatO_2 es mayor preductal que postductal, las condiciones clínicas más probables son: obstrucción de tracto de salida del ventrículo izquierdo (síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, estenosis aórtica crítica, interrupción del arco aórtico o coartación de aorta) o hipertensión pulmonar (con *shunt* derecha-izquierda a través del foramen oval permeable y ductus arterioso persistente).
 - Cuando la SatO_2 es mayor postductal que preductal, lo más frecuente son trasposición de los grandes vasos con anomalías como truncales⁽¹⁸⁾.
- El índice de perfusión (IP) hace referencia a la fuerza del pulso arterial donde se aplica el sensor (cuantificación de la pletismografía). Su fórmula física es: $\text{IP} = \text{AC} / \text{DC} \times 100\%$ donde AC= absorción variable de la luz por el monitor y DC = absorción fija. Los valores normales son 0,7-20-30%, de momento no incluido oficialmente en los algoritmos de la Sociedad Española de Neonatología pero puede tener su utilidad.

Un valor $< 0,7\%$ (p5) es patológico ($< 0,45\%$ con mayor sensibilidad), aunque puede ser debido a mala perfusión de la zona por frío o compresión del sensor en la zona, aumentando los falsos positivos.

Un IP $< 0,7$ puede indicar CC con bajo flujo tisular sistémico (obstrucción al tracto de salida del ventrículo izquierdo):

si IP mayor en territorio preductal se debe sospechar interrupción del arco aórtico o coartación de aorta, mientras que si el IP es mayor en territorio postductal orienta al síndrome del corazón izquierdo hipoplásico o estenosis aórtica crítica⁽²⁰⁾.

Una vez conocidas las limitaciones del cribado hemos de evaluar a cada paciente que presente un test positivo, recordando que la ausencia de soplo y la presencia de pulsos femorales palpables no excluye una cardiopatía y debe hacernos descartar patología infecciosa y respiratoria⁽¹⁸⁾.

Por todo ello, la evaluación del RN con cribado positivos se basará en:

- Exploración detallada (especial interés en patrón respiratorio, perfusión periférica (relleno capilar y gradiente térmico), auscultación cardiaca, pulsos centrales y periféricos con toma de PANI (presión arterial no invasiva) pre y postductal.
- Estudio cardiológico (ECG, ecocardiografía 2D-Doppler).
- Monitorización de SatO_2 pre y postductal de manera seriada.
- Estudios complementarios según antecedentes pueden incluir gasometrías, hemocultivo, hemograma, bioquímica con reactantes de fase aguda, Rx tórax.

GUÍA PARA EL CRIBADO DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS MEDIANTE PULSIOXIMETRÍA DEL COMPLEJO ASISTENCIAL DE SORIA

Población a la que realizar el cribado

Pacientes incluidos en el cribado: todos los recién nacidos (RN) que cumplan los siguientes criterios:

1. Edad gestacional ≥ 34 semanas.
 2. Edad cronológica entre las 12 y 24 horas de vida o antes del alta.
 3. Ingresados en Maternidad con su madre.
 4. Asintomáticos.
 5. Ingresados en Neonatología, pero sin necesidad de soporte respiratorio (incluido aporte de O_2). En caso de precisar, la prueba se realizará tras la retirada del mismo.
- Pacientes excluidos del cribado:
1. Recién nacidos que presenten clínica de insuficiencia cardiaca o cianosis.
 2. Exploración física con datos de posible cardiopatía: soplo significativo y alteración de los pulsos femorales.
 3. Síndromes malformativos que puedan asociar cardiopatías congénitas.
 4. Diagnóstico prenatal de cardiopatía congénita.

En estos casos, la toma de SatO_2 pre y postductal se realizará precozmente en el momento de los hallazgos clínicos,

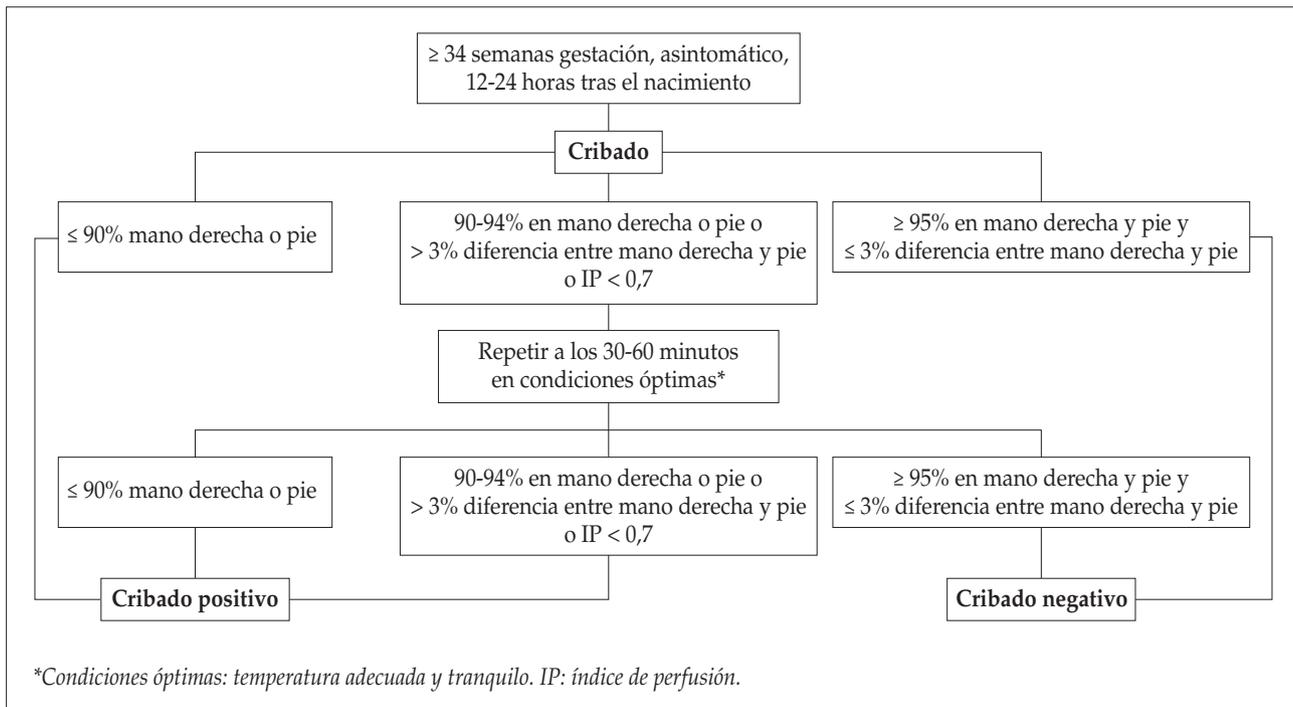


Figura 2. Algoritmo de cribado de las cardiopatías congénitas del Complejo Asistencial de Soria.

independientemente de la edad gestacional y edad cronológica con realización precoz de estudio ecocardiográfico.

Consentimiento informado

Se facilita la información del procedimiento de forma oral y escrita y entregando el consentimiento informado a los representantes legales de los pacientes que presentan los criterios de inclusión descritos.

Registro de los datos

Tras la realización de la prueba se deja constancia de las siguientes datos: edad cronológica a la hora de la PO, SatO₂ pre y postductal, diferencia de SatO₂ pre-post, índice de perfusión (IP) y condiciones durante la prueba (sueño profundo, llanto, frialdad acra).

Lugar de realización de la técnica

Se realizará en el Servicio de Neonatología con el recién nacido en su cuna, en un lugar habilitado para el mismo o en la misma habitación con la madre.

Personal encargado de realizar y registrar la prueba

Enfermería entrenada en su realización e interpretación de las curvas de pulsioximetría, conocedora de los factores

ambientales que pueden interferir con los resultados de la prueba.

Técnica

El recién nacido estará en las mejores condiciones para la realización de la prueba:

1. Temperatura adecuada: se puede asegurar manteniéndole en posición canguro, en brazos de su madre o pecho 30 minutos antes de la PO
2. Tranquilo: si no lo está se puede colocar al pecho de la madre o administrar sacarosa 20%, según protocolo del centro donde se realice.

Se le colocarán dos sondas de saturación de O₂:

1. Una preductal (en la mano derecha, en su parte externa, bajo el cuarto o quinto dedo, asegurando que el emisor y receptor estén enfrentados).
2. Otra postductal (en uno de los pies, en su zona externa, bajo el cuarto o quinto dedo).

Se encenderá el pulsioxímetro (tecnología MASIMO SET®). Se procederá a tomar y registrar la SatO₂ e IP en los dos territorios, una a continuación de la otra, no siendo necesaria la utilización de dos pulsioxímetros simultáneamente. Se conectará el pulsioxímetro al sensor de la mano derecha y, cuando la onda de pulsioximetría sea adecuada, al menos

durante un minuto, se anotará el máximo valor de SatO₂ preductal. A continuación, se conectará al sensor del pie, y se anotará la medida de SatO₂ postductal en las mismas condiciones.

La medida y registro del índice de perfusión (IP) se realizará en paralelo con la medida de SatO₂ en ambos territorios, asegurando en estos casos una adecuada temperatura periférica del RN.

Interpretación de los resultados

Los datos recogidos de la PO se interpretarán en función del algoritmo mostrado en la figura 2.

- PO NEGATIVA (normal): SatO₂ > 94% en ambos territorios y sin diferencia pre y postductal significativa ($\leq 3\%$) con IP > 0,7%.
- PO POSITIVA (patológica): SatO₂ < 90% en mano derecha o pie.
- PO DUDOSA: SatO₂ 90-94% pre o postductal o diferencia de SatO₂ pre y postductal > 3% (sin importar si la preductal es más alta que la postductal o viceversa) o IP < 0,7% en mano o pie. En estos casos se repetirán las mediciones, una única vez, pasados 30-60 minutos.

CONCLUSIÓN

Con la evidencia actual parece razonable recomendar el cribado neonatal mediante PO en las primeras 24 horas después del nacimiento. Los protocolos de cada centro deberán adaptarse teniendo en cuenta los recursos tanto materiales como de personal de los que disponga.

BIBLIOGRAFÍA

- Mitchell SC, Korones SB, Berendes HW. Congenital heart disease in 56,109 births. Incidence and natural history. *Circulation*. 1971; 43: 323-32.
- 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: e1502-8.
- Tennant PWG, Pearce MS, Bythell M, Rankin J. 20-year survival of children born with congenital anomalies: a population-based study. *Lancet*. 2010; 375: 649-56.
- Liu S, Joseph KS, Lisonkova S, Rouleau J, Van den Hof M, Sauve R, et al. Association between maternal chronic conditions and congenital heart defects: a population-based cohort study. *Circulation*. 2013; 128: 583-9.
- Sainz JA, Zurita MJ, Guillen I, Borrero C, García-Mejido J, Almeida C, et al. Prenatal screening of congenital heart defects in population at low risk of congenital defects. A reality today. *An Pediatr (Barc.)*. 2015; 82: 27-34.
- 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: 516-20.
- Carolyn A Altman M. Identifying newborns with critical congenital heart disease - UpToDate [Internet]. Waltham, MA: UpToDate; 2019. Disponible en: [https://www.uptodate.com/contents/identifying-newborns-with-critical-congenital-heart-disease?sectionName=Postnatal diagnosis&search=cardiopatía congenita&topicRef=101291&anchor=H608469901&source=ee_link#H608469901](https://www.uptodate.com/contents/identifying-newborns-with-critical-congenital-heart-disease?sectionName=Postnatal%20diagnosis&search=cardiopat%C3%ADa%20congenita&topicRef=101291&anchor=H608469901&source=ee_link#H608469901)
- Graneli ADW, 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: 145-8.
- Powell R, Pattison HM, Bhoyar A, Furnston AT, Middleton LJ, Daniels JP, et al. Pulse oximetry screening for congenital heart defects in newborn infants: An evaluation of acceptability to mothers. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2013; 98: F59-63.
- Sánchez Luna M, Pérez Muñuzuri A, Sanz López E, Leante Castellanos JL, Benavente Fernández I, Ruiz Campillo CW, et al. Pulse oximetry screening of critical congenital heart defects in the neonatal period. The Spanish National Neonatal Society recommendation. *An Pediatr (Barc.)*. 2018; 88: 112.e1-e6.
- Thangaratnam S, Brown K, Zamora J, Khan KS, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in asymptomatic newborn babies: a systematic review and meta-analysis. *Lancet*. 2012; 379: 2459-64.
- Kemper AR, Mahle WT, Martin GR, Cooley WC, Kumar P, Morrow WR, et al. Strategies for implementing screening for critical congenital heart disease. *Pediatrics*. 2011; 128: e1259-67.
- Ewer AK, Furnston AT, Middleton LJ, Deeks JJ, Daniels JP, Pattison HM, et al. Pulse oximetry as a screening test for congenital heart defects in newborn infants: A test accuracy study with evaluation of acceptability and cost-effectiveness. *Health Technol Assess*. 2012; 16: v-xiii, 1-184.
- Manzoni P, Martín GR, Sánchez Luna M, Mestrovic J, Simeoni U, Zimmermann L, et al. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects: a European consensus statement [Internet]. Vol. 1, *The Lancet Child and Adolescent Health*. Elsevier; 2017. p. 88-90.
- Sánchez Luna M, Pérez Muñuzuri A, Couce Pico M. Cribado de cardiopatías congénitas críticas en el periodo neonatal. Actualización de la recomendación de la Sociedad Española de Neonatología. *An Pediatr*. 2021 Feb [En prensa]. doi: 10.1016/j.anpedi.2021.01.001
- Singh A, Rasiah SV, Ewer AK. The impact of routine pre-discharge pulse oximetry screening in a regional neonatal unit. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2014; 99: F297-302.

17. 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: 1298-302.
18. Sola A, Golombek SG. Early detection with pulse oximetry of hypoxemic neonatal conditions. Development of the IX clinical consensus statement of the ibero-American society of neonatology (SIBEN). *Int J Neonatal Screen*. 2018; 4: 10.
19. Thangaratinam S, Brown K, Zamora J, Khan KS, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in asymptomatic newborn babies: A systematic review and meta-analysis. *Lancet*. 2012; 379: 2459-64.
20. Piasek CZ, Van Bel F, Sola A. Perfusion index in newborn infants: A noninvasive tool for neonatal monitoring. *Acta Paediatr*. 2014; 103: 468-73.

Revisión

ECG pediátrico. Variaciones normales y alteraciones más frecuentes

M.S. JIMÉNEZ CASSO

Unidad de Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial de Segovia.

INTRODUCCIÓN

Este escrito no pretende ser un curso de lectura sistemática del ECG pediátrico, hay muy buenas guías y libros para ello. Lo que se pretende es hacer un resumen de las características principales y de las alteraciones más frecuentes que todo facultativo debería conocer. Además, los electrocardiogramas que utilizamos suelen realizar una lectura específica para adultos, lo que lleva a dudas y errores cuando lo que tenemos delante es el ECG de un niño.

HISTORIA

Resulta importante conocer de dónde provienen los instrumentos que en la actualidad nos parecen tan simples. El origen del ECG se remonta a 1856, cuando Koelliker y Muller confirman que una corriente eléctrica acompaña a cada latido cardiaco. En 1887, Waller consigue un trazado de ondas en papel, tras conectar las extremidades de un perro inicialmente y posteriormente de una persona a los polos de un electrómetro capilar. Las ondas las describió como a, b, c, d.

En 1894, Einthoven utiliza por primera vez el término electrocardiograma y distingue las cinco deflexiones que conocemos en la actualidad. Utiliza las letras de la segunda mitad del alfabeto, P, Q, R, S, T, para diferenciarlas de las que

Waller había descrito previamente. Einthoven fue Premio Nobel de Fisiología y Medicina en 1924 por el invento del electrocardiograma.

SISTEMA VECTORIAL. COLOCACIÓN DE ELECTRODOS

El principio físico en el que se basa el registro electrocardiográfico de Einthoven tiene su fundamento bioeléctrico en la teoría del dipolo. A partir de él, colocando unos electrodos en unos lugares estándar, registramos los vectores de la despolarización eléctrica del corazón sobre un papel cuadriculado. Si se acerca el vector de despolarización, tendremos una deflexión ascendente en el papel; si se aleja, tendremos una deflexión descendente y será isodifásico; si se acerca y luego se aleja, obteniendo una deflexión ascendente y luego descendente. Comprendiendo el sistema vectorial, resulta mucho más fácil la lectura de los registros de ECG.

El triángulo de Einthoven constituye las tres primeras derivaciones estándar bipolares descritas por él: I, II y III.

A estas se añadieron las derivaciones monopares AVL, AVF y AVR, es decir, unipolares de los miembros, obtenidas a partir de un electrodo explorador, que tiene como polo contrario un potencial que no es exactamente igual a cero, pero que se aproxima mucho a esa magnitud (Fig. 1).

Correspondencia: Dra. María Soledad Jiménez Casso. Unidad de Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial de Segovia.
Correo electrónico: sjimenezca@saludcastillayleon.es

© 2021 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

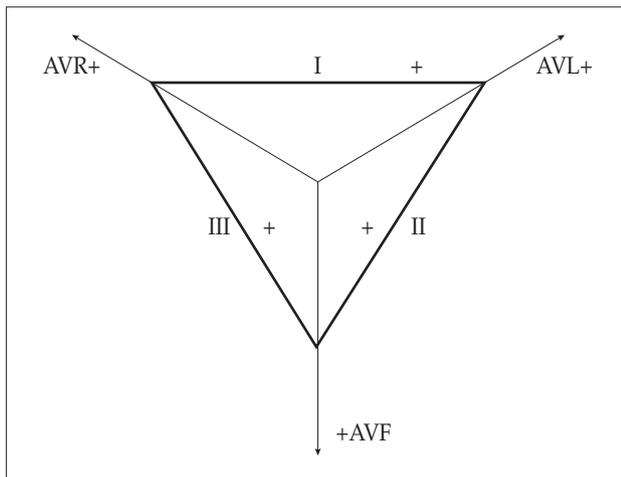


Figura 1. Triángulo de Einthoven con las derivaciones bipolares y monopolares.



Figura 2. Colocación de las derivaciones en los lactantes.

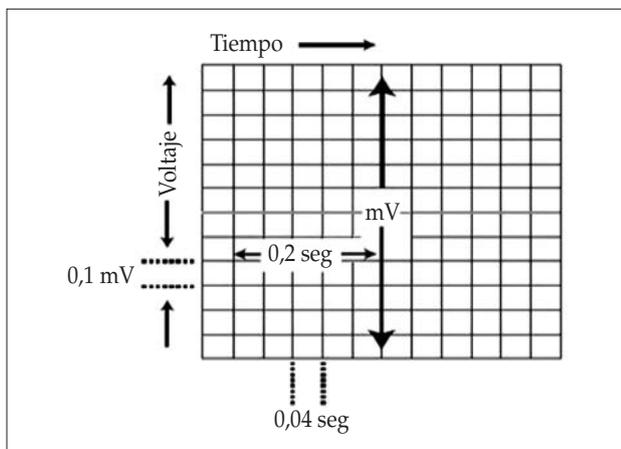


Figura 3. Tomado de la guía básica para la lectura rápida del ECG pediátrico de Pérez Lescure.

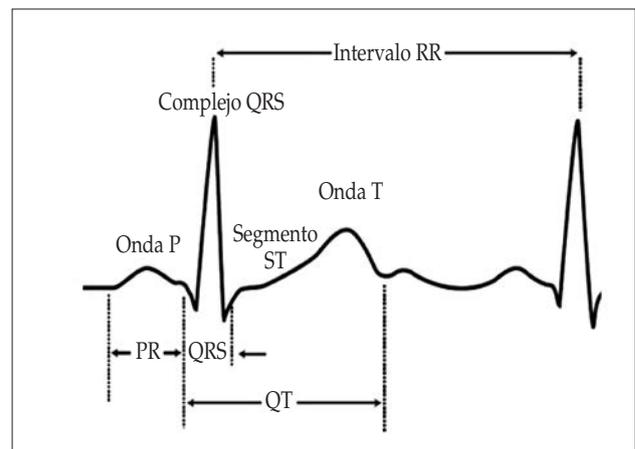


Figura 4. Tomado de la guía básica para la lectura rápida del ECG pediátrico de Pérez Lescure.

Posteriormente se describieron las derivaciones precordiales en el eje horizontal del corazón de derecha a izquierda V1, V2, V3, V4, V5, V6.

Las derivaciones estándar se colocan en tres extremidades: brazo derecho, brazo izquierdo y pierna izquierda y la cuarta en la pierna derecha es la toma de tierra.

Tradicionalmente se colocaban en muñecas y tobillos, con el inconveniente de que si el niño se mueve mucho, resulta imposible adquirir un registro adecuado. Por ello actualmente se colocan en hombros y a ambos lados en el abdomen por encima de la raíz de las extremidades inferiores (Fig. 2).

LECTURA EN LA CUADRÍCULA. INTERVALOS NORMALES

El papel donde se registra el trazado del ECG tiene una cuadrícula milimetrada, en la que se mide en el eje horizontal el tiempo, donde cada milímetro son 0,04 seg, y en el eje vertical el voltaje, donde cada milímetro son 0,1 mV.

Las ondas del ECG corresponden: la despolarización de las aurículas a la onda P, la conducción aurículo-ventricular al intervalo PR, la despolarización ventricular al complejo QRS y la repolarización al segmento ST y la onda T (Figs. 3 y 4).

El vector de despolarización cardiaca resultante tiene un eje de derecha a izquierda y de arriba abajo; por tanto, obtendremos deflexiones positivas, en las derivaciones situadas en esa localización (II, III, AVF) y principalmente en II,

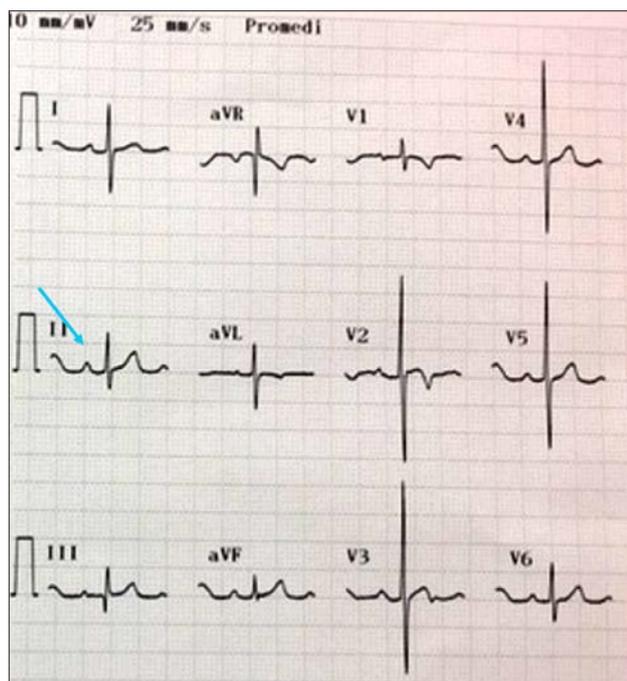


Figura 5. ECG con ondas P positivas en derivación II ritmo sinusal.

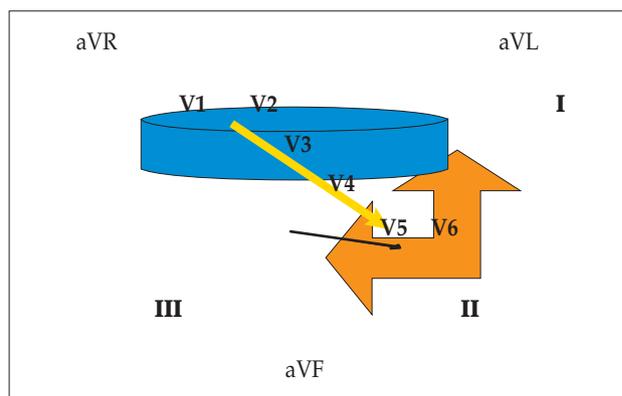


Figura 6. Eje de la onda P, del QRS y de la onda de repolarización.

- Intervalo PR.
- Eje del QRS en derivaciones estándar.
- QRS en precordiales, eje, duración.
- Repolarización, segmento ST, onda T.
- Morfologías de la P y del QRS.
- QT.

TABLA I. DURACIÓN MÁXIMA Y MÍNIMA DE LOS INTERVALOS DEL ECG EN NIÑOS.

	Mínimo seg	Máximo seg
PR	0,08	0,2
QRS	0,04	0,10
QT	0,35	0,45

siendo esta la derivación que utilizaremos para valorar si estamos ante un ritmo sinusal (Figs. 5 y 6).

INTERVALOS NORMALES

La duración de los intervalos descritos (PR, QRS, QT) varían según la edad en la tabla I se describe su duración mínima y máxima, en segundos.

LECTURA SISTEMÁTICA

Para leer de forma adecuada un ECG tendremos que seguir un orden y siempre completar la lectura; este es un ejemplo:

- Ritmo sinusal: identificar la onda P sinusal.
- Frecuencia cardiaca, determinar si es rítmico, arritmias.

ONDA P SINUSAL

Para saber si el ECG que tenemos que analizar está en ritmo sinusal, tendremos que ver que la onda P es positiva claramente en II, como se observa en este ECG (Figs. 5 y 6).

RITMO, FRECUENCIA

La frecuencia cardiaca suele aparecer en la lectura del electrocardiograma. Debido a que 0,2 seg son 5 mm, es fácil determinarla: a partir de la distancia existente entre dos QRS, podemos deducir la frecuencia cardiaca (300/150/100 lpm) (Fig. 7).

Una arritmia muy frecuente en niños, sin ningún significado patológico, es la arritmia respiratoria. Para diagnosticarla tenemos que visualizar que todas las ondas P del registro son sinusales y todos los intervalos PR son iguales, únicamente la frecuencia cardiaca aumenta y disminuye con la inspiración y la espiración (Fig. 8).

QRS NORMAL

Para conocer el eje del QRS debemos utilizar las derivaciones estándar. El eje de la P y el eje del QRS deberán ser positivos en II. Para determinar sus grados exactos utiliza-

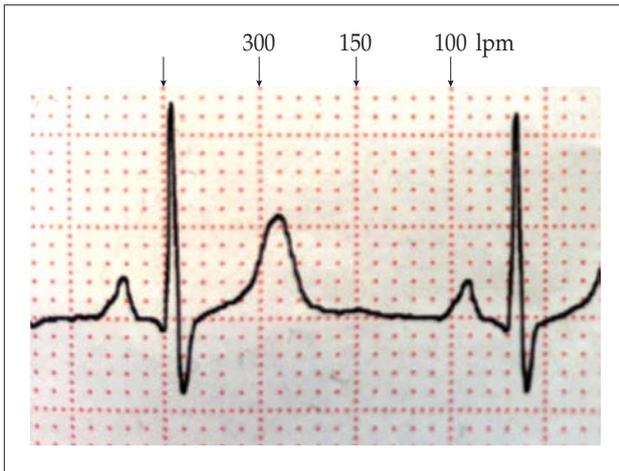


Figura 7. Medición de la frecuencia cardíaca según la distancia en el papel entre dos QRS consecutivos.

remos la derivación I y la monopolar AVF y el vector resultante debe encontrarse en este cuadrante inferior izquierdo (0° , $+90^\circ$). La duración del QRS la podemos comprobar en el cuadro de los intervalos según las edades, pero en general no debe durar más de 2,5 mm (0,10 seg) (Figs. 1, 3 y 6).

SEGMENTO ST Y ONDA T

El vector de repolarización lleva una dirección inversa al QRS, pero la positividad del vector es inversa también, por lo que el resultado es un vector en la misma dirección que el QRS. El segmento ST puede estar elevado en niños hasta 1 mm y descendido 0,5 mm.

Asimismo, las ondas T, a partir de las 48 horas de vida, pueden ser negativas desde V1 a V4 y tienen que ser posi-

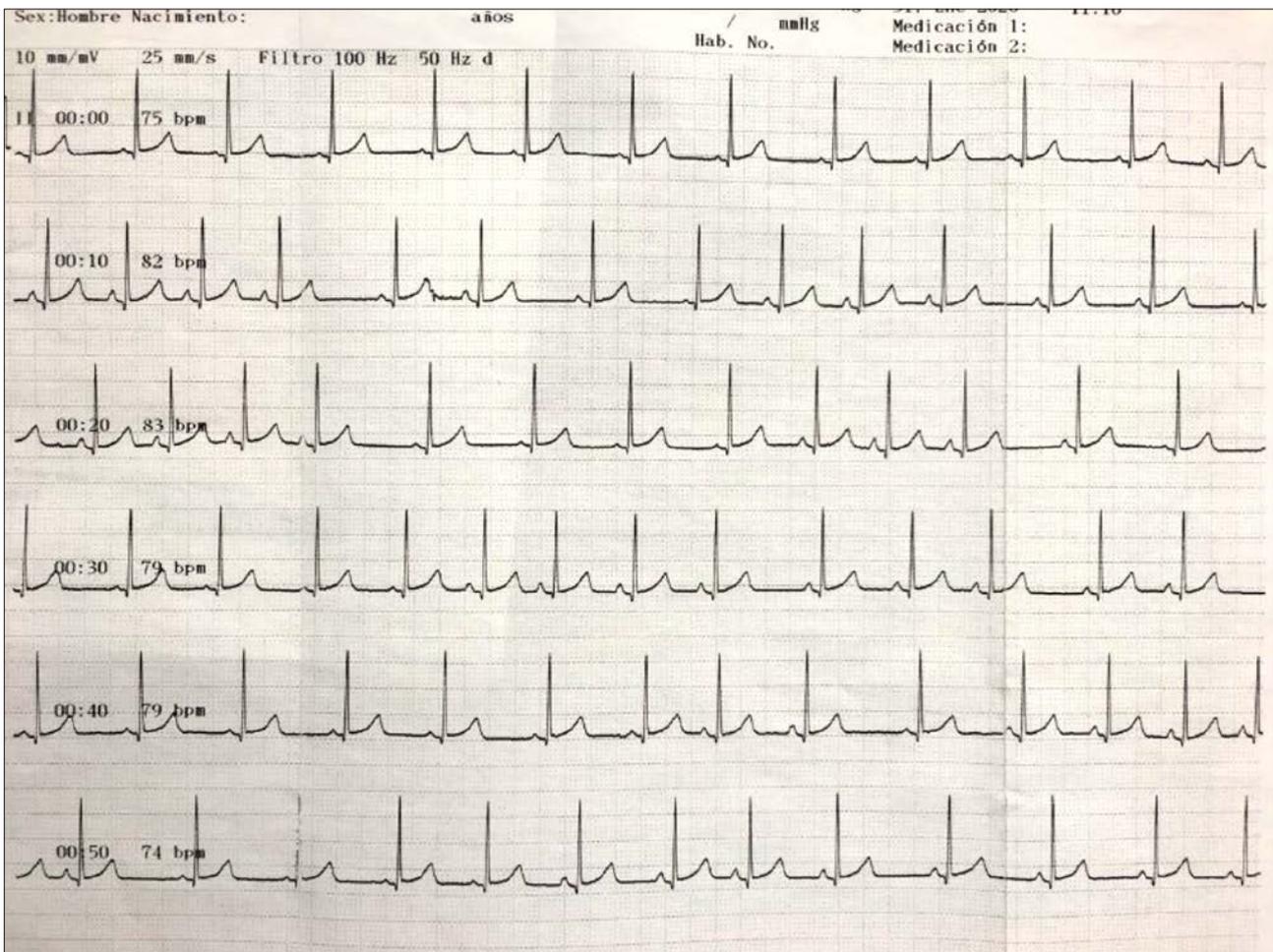


Figura 8. ECG: tira de ritmo en derivación II donde se observa ritmo sinusal, PR normal y variación de la frecuencia cardíaca con la inspiración y la espiración.

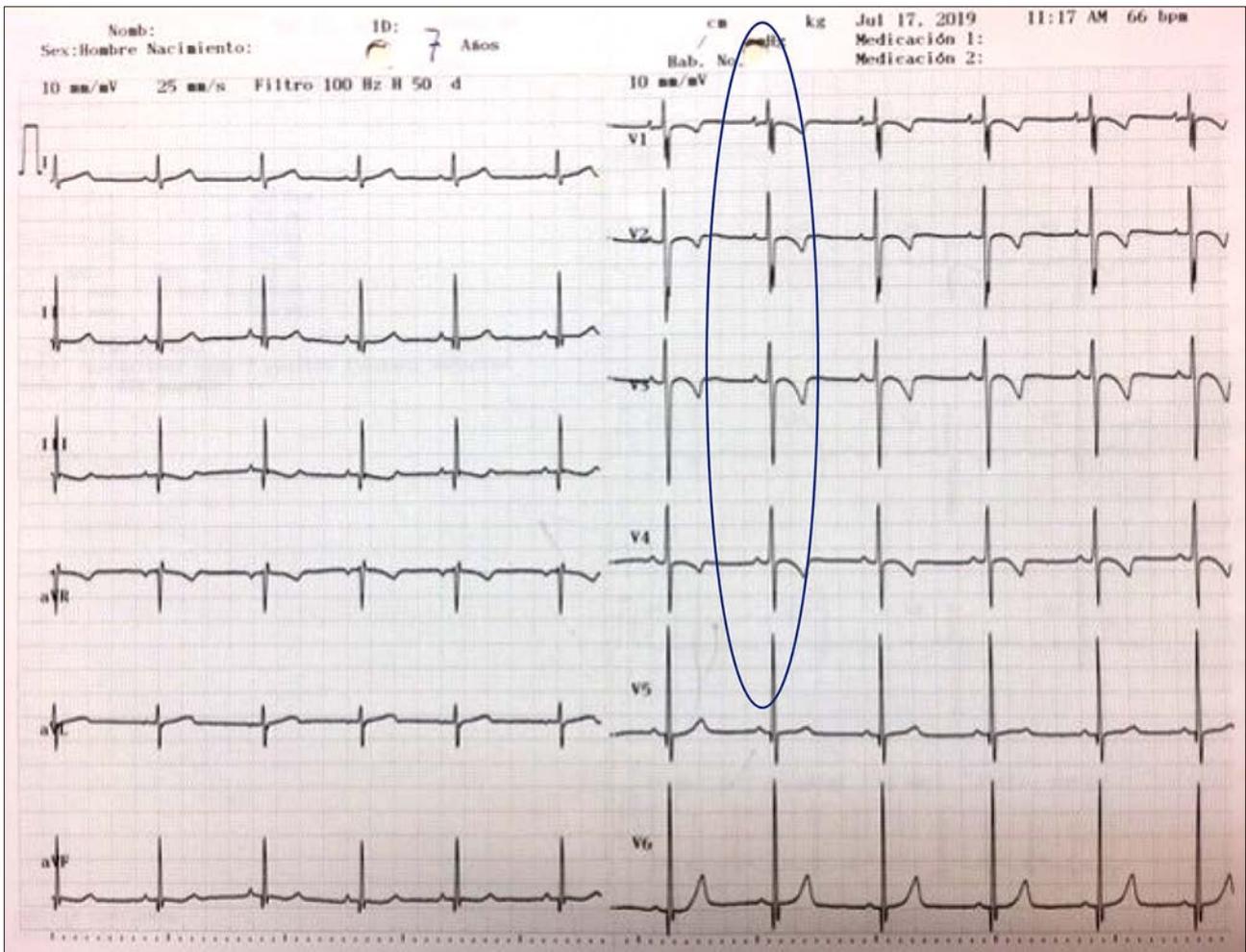


Figura 9.

tivas en V5 y V6 (Fig. 9). Este patrón es patológico en los adultos.

Existe también un fenómeno fisiológico, sobre todo en adolescentes, que es la repolarización precoz, que consiste en la elevación del ST < 4 mm en derivaciones laterales (V4-V6) e inferiores (II, III, AVF), acompañado de T altas asimétricas.

PATRÓN NORMAL DEL ECG AL NACIMIENTO Y SU EVOLUCIÓN

Durante la época fetal ambos ventrículos tienen la misma "pared" porque han soportado las mismas presiones. Esto se manifiesta como una "hipertrofia de VD" en el ECG (Fig. 10).

Esto se traduce en el registro del ECG con un eje del QRS más derecho de lo normal, que suele estar entre 120° y 150° como si se tratara de una hipertrofia de VD (Fig. 11).

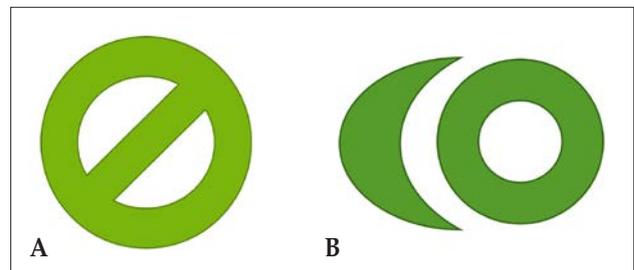


Figura 10. Esquema de un corte transversal de los ventrículos en un recién nacido en el que ambos ventrículos tienen una pared similar (A). Y en adulto, en el que existe un predominio del ventrículo izquierdo con respecto al derecho (B).

En las precordiales derechas, en las que normalmente hay predominio de vectores negativos, veremos QRS positivos, con predominio de R, como podemos visualizar en un registro normal de un recién nacido (Fig. 11).

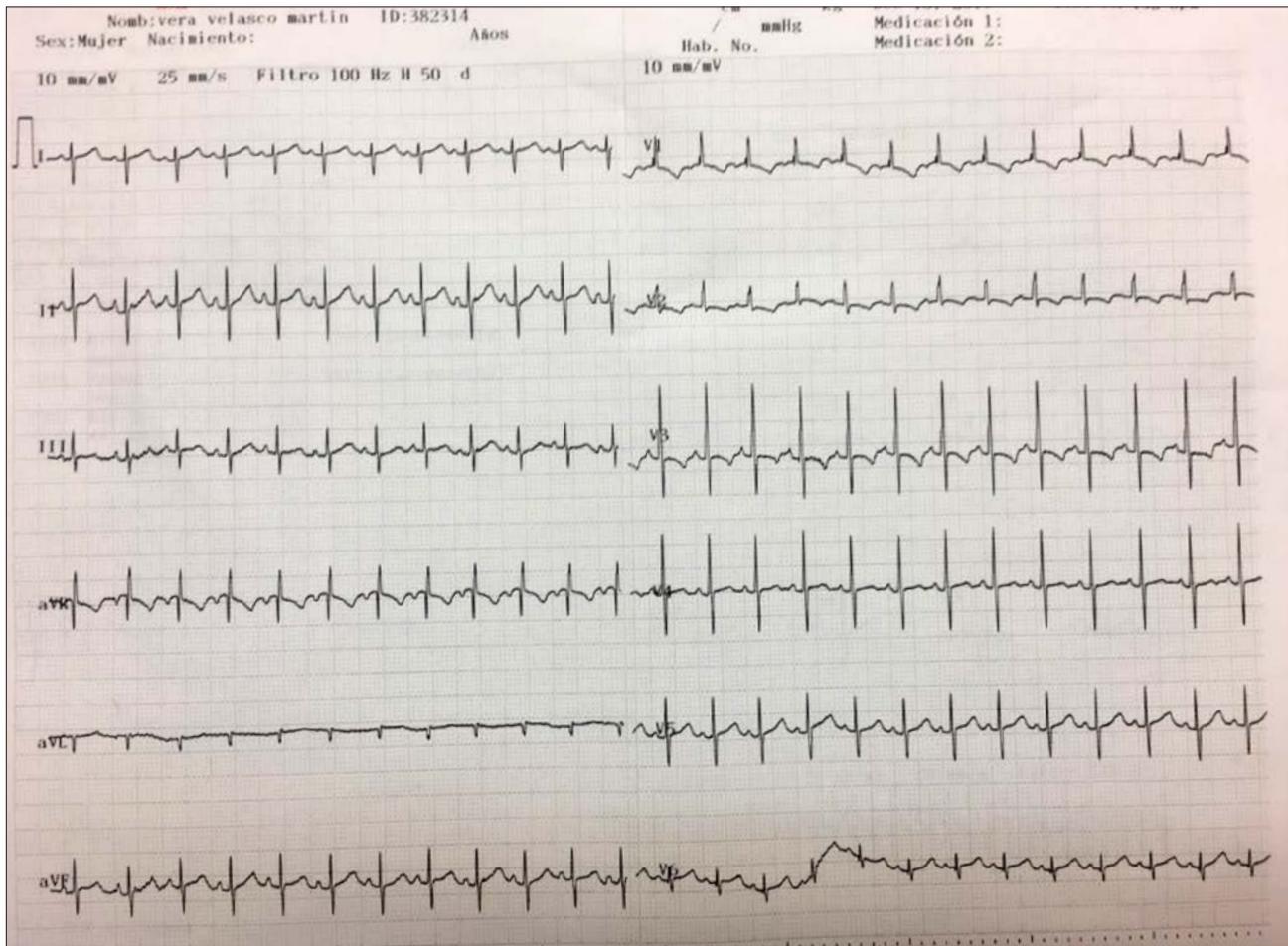


Figura 11. Registro normal de un ECG de un recién nacido con un eje del QRS 120-150°.

El eje del QRS va desviándose hacia la izquierda a medida que aumenta la edad y las presiones en VD llevan más tiempo siendo bajas.

Hasta aquí hemos descrito las variaciones normales de los ECG en los niños. A continuación vamos a describir las alteraciones más frecuentes.

BLOQUEO DE RAMA DERECHA

Los patrones de bloqueo de rama los observaremos en las derivaciones precordiales, sobre todo las extremas, V1 y V6.

La alteración de la conducción en la rama derecha del haz de His provoca un vector tardío y empastado que se dirige a las precordiales derechas, dando lugar en V1 del ECG al patrón rsR' típico, con un alargamiento en la duración del QRS (Fig. 12). Es importante reconocerlo por ser muy fre-

cuente en pacientes intervenidos, a los que se ha realizado una ventriculotomía derecha.

BLOQUEO DE RAMA IZQUIERDA

La alteración en la conducción de la rama izquierda es infrecuente en los niños. Provocará un vector tardío y empastado que se dirigirá a las precordiales izquierdas y se alejará de las derechas, dando lugar a un patrón rS en V1 (Fig. 13).

HEMIBLOQUEO ANTERIOR IZQUIERDO

El hemibloqueo anterior izquierdo (HBAI) se debe a una alteración en el fascículo anterior de la rama izquierda del haz de His. Esto hace que las fuerzas de despolarización

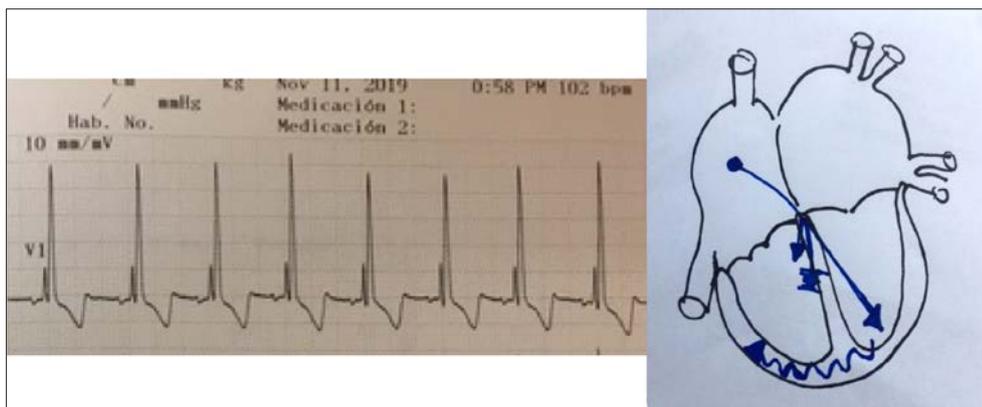


Figura 12. Esquema de la conducción eléctrica cardiaca con bloqueo de rama derecha y su expresión en V1 con patrón rsR' típico.

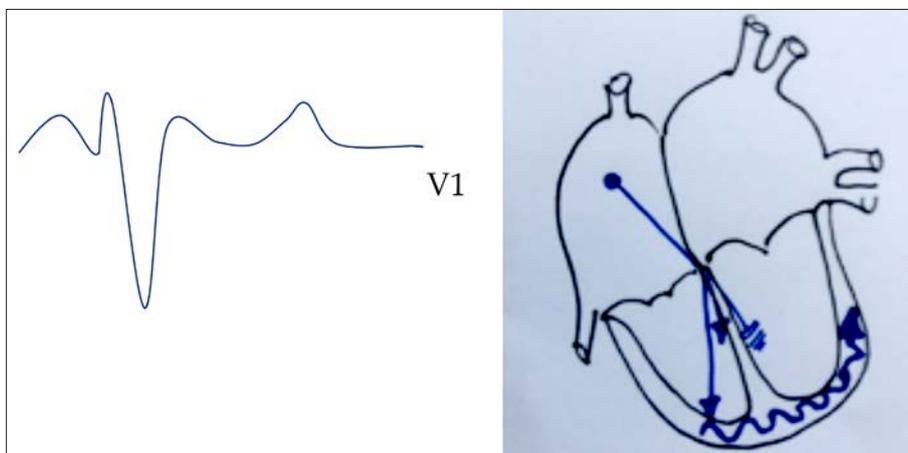


Figura 13. Esquema de la despolarización con patrón de bloqueo de rama izquierda y su reflejo en V1 con patrón rS.

tengan que dirigirse hacia arriba y hacia la izquierda, dando lugar a un eje del QRS supero-izquierdo (0° , -90°).

Es importante identificarlo porque en los niños con defectos de los cojines endocárdicos, como es el caso de los canales aurículo-ventriculares, debido al desplazamiento del haz de His secundario a esta malformación, presentan este hemibloqueo anterior izquierdo en el ECG. Esta cardiopatía es típica del síndrome de Down, por lo que ante un niño con este síndrome y un HBAI en el electrocardiograma, siempre tendremos que buscar un canal aurículo-ventricular en el ecocardiograma (Fig. 14).

INTERVALO QT, QTc

La duración del QTc estándar en niños ha de ser menor de 0,45 seg, la duración entre 0,45-0,48 es una situación

dudosa que hay que estudiar y el QTc de 0,50 es siempre un síndrome de QT largo.

Hay que conocer la fórmula de Bazett para calcular el QTc, principalmente cuando el lector del ECG nos dice que es un QT largo, debemos saber medir dónde empieza y termina el QT, utilizando el método de la tangente de la onda T a la línea isoeletrica y excluyendo la onda U de su medición (Fig. 15).

ONDA DELTA

Otro patrón que hay que saber identificar por su frecuencia e importancia como sustrato de taquicardias supraventriculares es la onda delta del síndrome de Wolff-Parkinson-White. La existencia de una vía accesoria de conducción aurículo-ventricular origina en el ECG un PR corto

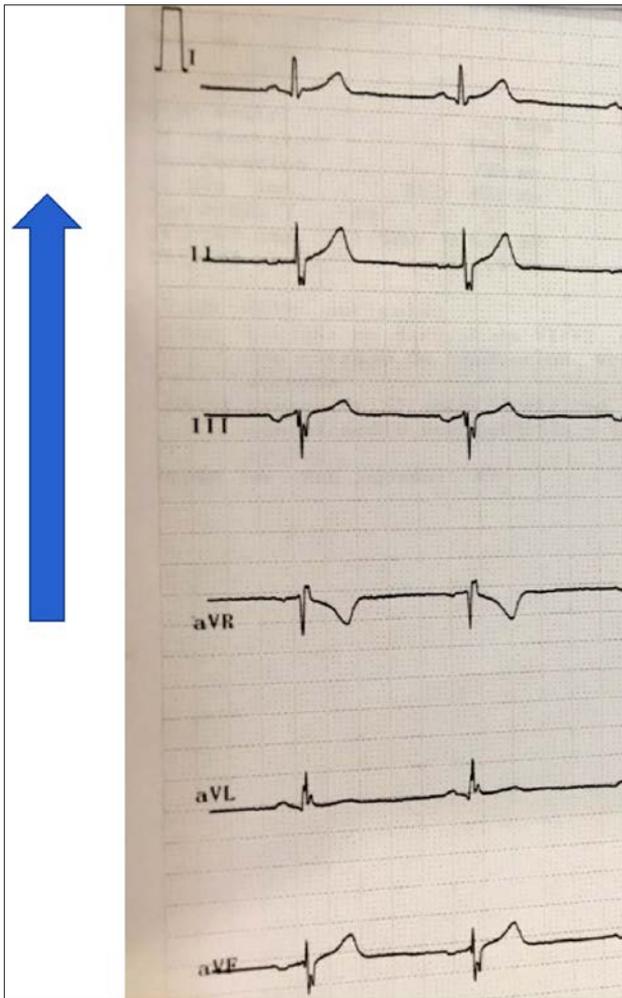


Figura 14. ECG con un hemibloqueo anterior-izquierdo, en el que se muestra un patrón negativo en las derivaciones inferiores (III y AVF), que origina un eje superoizquierdo del QRS (0°, -90°).

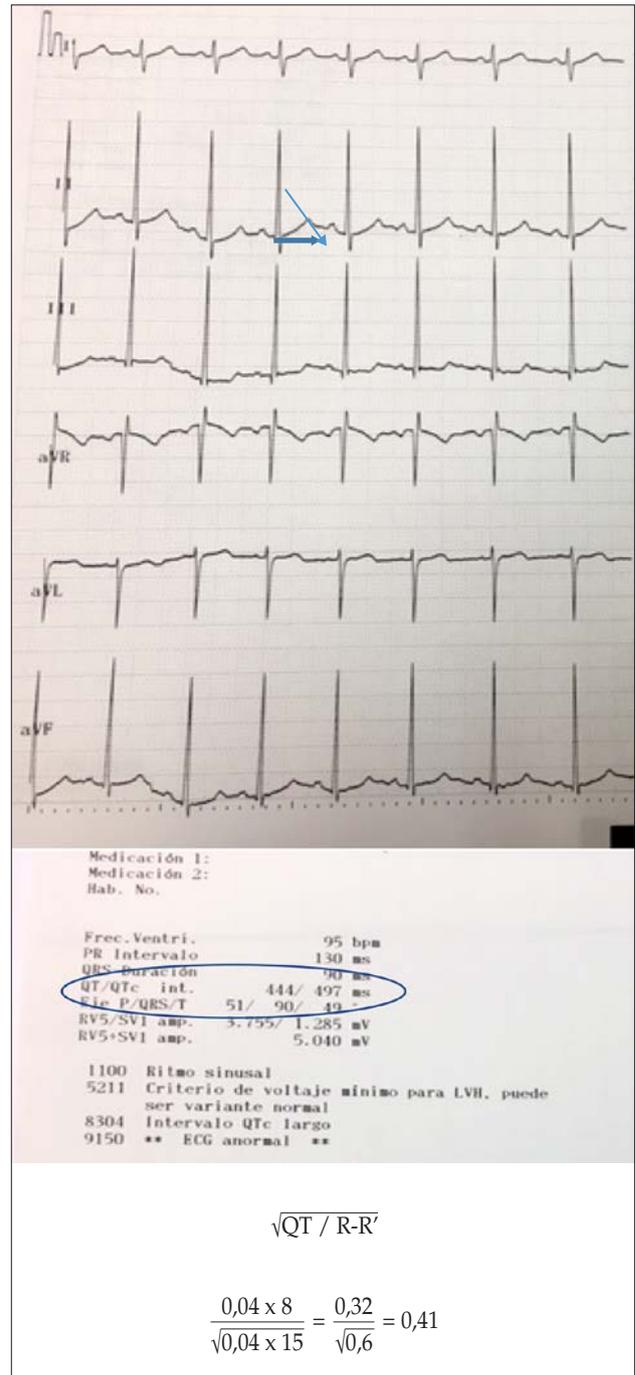


Figura 15. Cálculo manual del QTc mediante la tangente de la onda T y la fórmula de Bazett.

(< 0,12 seg), con un empastamiento del ascenso del inicio del QRS $\geq 0,04$ seg (Fig. 16).

CONCLUSIONES

- El ECG es una herramienta básica en el estudio cardiológico de un paciente que está al alcance de todos.
- Todo facultativo debe saber leer un ECG basal en un niño.
- El conocimiento de la normalidad de un ECG pediátrico sirve para descartar muchas patologías y no generar preocupaciones innecesarias.

- Un ECG patológico siempre ha de tenerse en cuenta, porque puede adelantarse a otros signos clínicos.
- Nunca debe dejar de realizarse un ECG aunque se realice un ecocardiograma.

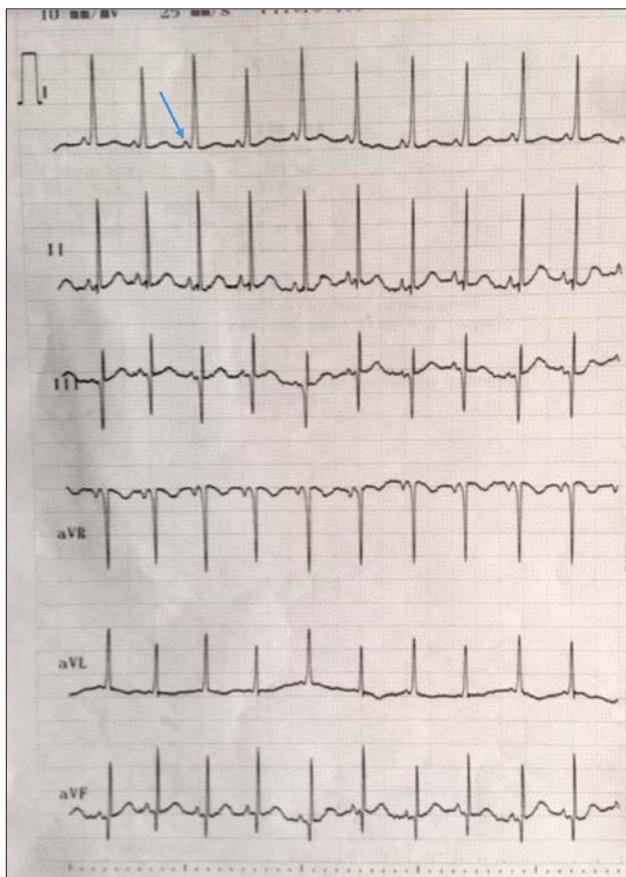


Figura 16. Síndrome de Wolff-Parquinson-White. PR corto con empastamiento del ascenso del QRS en registro de derivaciones estándar.

BIBLIOGRAFÍA

1. Pérez-Lescure Picarzo J. Guía rápida para la lectura sistemática del ECG pediátrico. 4ª ed. Cardiología Infantil. Madrid: Hospital Universitario Fundación Alcorcón.
2. Sanches M, Coelho A, Oliveira E, Lopes A. Electrocardiograma en la edad pediátrica. Semergen. 2014; 40: 334-40.
3. Waller AD. A Demonstration on Man of Electromotive Changes accompanying the Heart's Beat. J Physiol. 1887; 8: 229-34.
4. Einthoven W. Galvanometrische registratie van het menschelijk electrocardiogram. In: Herinneringsbundel SS, ed. Rosentein: Leiden Eduard Ijdo Leiden; 1902. p. 101-6.
5. Einthoven W. Die galvanometrische Registerung des menschlichen Elektrokardiogram: Zugleich eine Beurtheilung der Anwendung des Capillar-Elektrometers in der Physiologie. Pflügers Arch Ges Physiol. 1903; 99: 472-80.
6. Las derivaciones del electrocardiograma. Disponible en: http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/pdvedado/franco_02.pdf
7. González González L, Iglesias Barreiro J, Molina Mazón CS. La Onda Delta, the delta wave. Enferm Cardiol. 2017; 24: 100-1.
8. El ECG en reposo. Guía Clínica de Evaluación Cardiovascular previa a la práctica deportiva en pediatría de educación y deporte. scc.org.co. 2015. p. 33-42.

Revisión

Dianóstico no invasivo por imagen: ecocardiograma pediátrico

C. TORRES MARIÑO, F. BARBADILLO IZQUIERDO

Servicio de Cardiología Infantil. Hospital Santos Reyes. Aranda de Duero, Burgos

INTRODUCCIÓN

En el paciente pediátrico, la ecocardiografía es actualmente la principal herramienta no invasiva para la valoración cardíaca, esta técnica supone una herramienta inocua, que proporciona información cardíaca anatómica y funcional precisa, y de la que disponen la mayoría de hospitales como primera herramienta de cribado cardíaco por imagen. En este artículo nos centraremos en aprender aspectos técnicos de la adquisición de imágenes (planos estandarizados de ecocardiografía), comprender las diferentes modalidades de ecocardiografía básica (modo M, bidimensional y doppler color), conocer la estructura anatómica y funcional de las imágenes cardiológicas adquiridas y, finalmente, comprender un informe de ecocardiografía básica 2D.

ECOCARDIOGRAMA

Los estudios ecocardiográficos se basan en el uso de ultrasonidos (onda de sonido alta frecuencia) y ofrecen tanto información anatómica como funcional. Las ondas de ultrasonido penetran a través de los tejidos y son reflejadas volviendo al transductor, donde posteriormente se convierten en imágenes. Los equipos modernos de ultrasonidos incluyen la imagen en modo M, bidimensional, tridimensional y la imagen doppler.

Actualmente, un estudio ecocardiográfico se inicia con ecocardiografía 2D en tiempo real, que produce imágenes topográficas de alta resolución de la estructura cardíaca, de su movimiento y de las estructuras vasculares que entran y salen del corazón. El estudio doppler tiene la capacidad de detectar fácilmente la regurgitación valvular y los cortocircuitos cardíacos. Estas pruebas combinadas proporcionan una información cuantitativa fiable, como la función ventricular, los gradientes de presión a través de las válvulas cardíacas y los vasos sanguíneos, así como la estimación de las presiones de las grandes arterias y de los ventrículos.

1. Ecocardiografía en modo M (Fig. 1)

Muestra de forma gráfica un corte unidimensional de la estructura cardíaca variando en el tiempo. Se usa sobre todo para la medición de las dimensiones (grosor parietal y tamaño de la cámara) y de la función del VI (acortamiento fraccional, grosor parietal). También es útil para valorar el movimiento de las válvulas cardíacas (prolapso de la válvula mitral, estenosis mitral, hipertensión pulmonar), así como el movimiento de la pared y los tabiques cardíacos (en la sobrecarga de volumen del ventrículo derecho).

2. Ecocardiografía bidimensional

En esta modalidad ecocardiográfica se obtienen imágenes reales del corazón latiendo en movimiento en diferentes cortes.

Correspondencia: Florentino Barbadillo Izquierdo. Servicio de Cardiología Infantil. Hospital Santos Reyes. Aranda de Duero, Burgos.
Correo electrónico: fbarbadillo@saludcastillayleon.es

© 2021 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

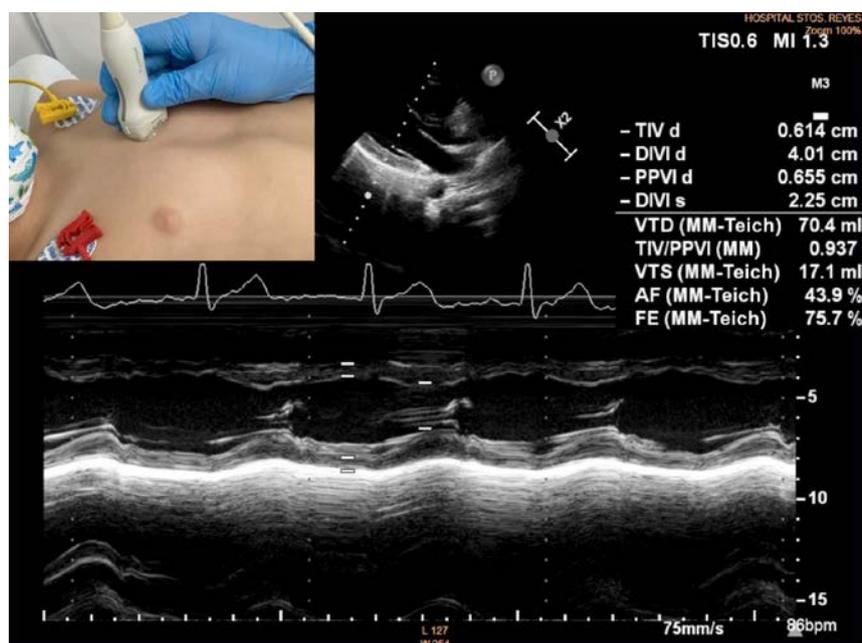


Figura 1. Modo M.

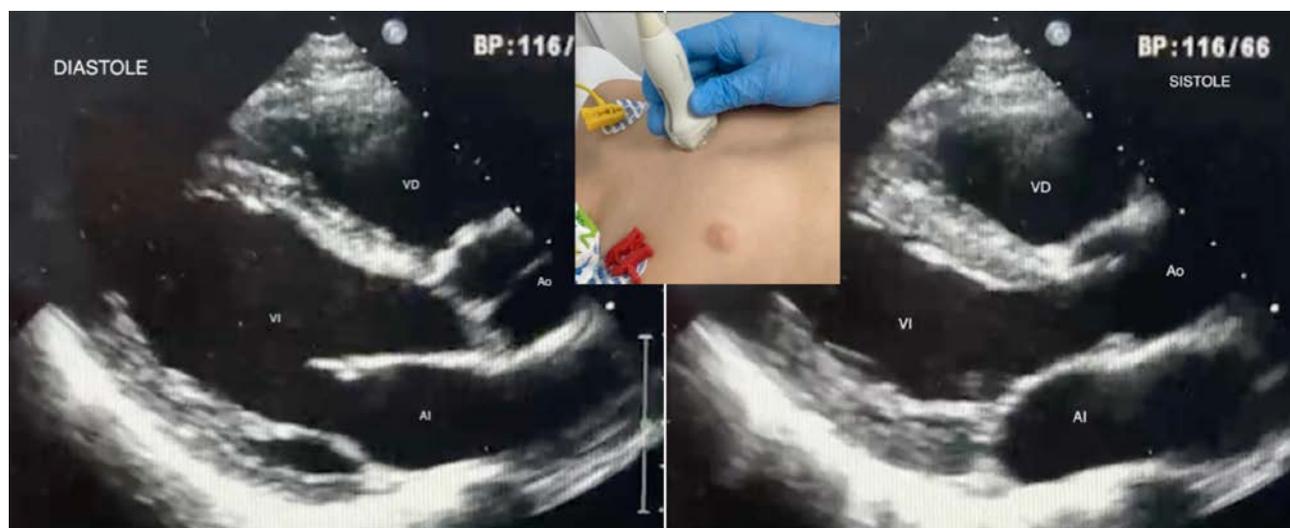


Figura 2. Plano paraesternal eje largo. VD: *ventrículo derecho*; VI: *ventrículo izquierdo*; AI: *aurícula izquierda*; Ao: *aorta ascendente*.

Aunque un examen ecocardiográfico debe incluir imagen bidimensional, doppler y modo M, generalmente la exploración se inicia con las obtención de imágenes en modo bidimensional, lo que permite la orientación correcta y referencia para el resto de modalidades de estudio.

La ecocardiografía 2D habitual se obtiene con cuatro localizaciones del transductor: paraesternal, apical, subcostal y supraesternal. En cada posición del transductor, se obtiene proyecciones de eje largo y de eje corto, girando manualmente el transductor.

Imágenes paraesternales

Se realiza con el transductor al borde paraesternal izquierdo en el segundo, tercer o cuarto espacio, con el paciente en decúbito lateral izquierdo.

Paraesternal del eje largo (Fig. 2)

Con la muesca del transductor dirigida hacia el hombro derecho. Este plano permite la visualización del septo anterior y pared posterior del ventrículo izquierdo, cavidad ventricular izquierda y tracto de salida, limitado anterior-

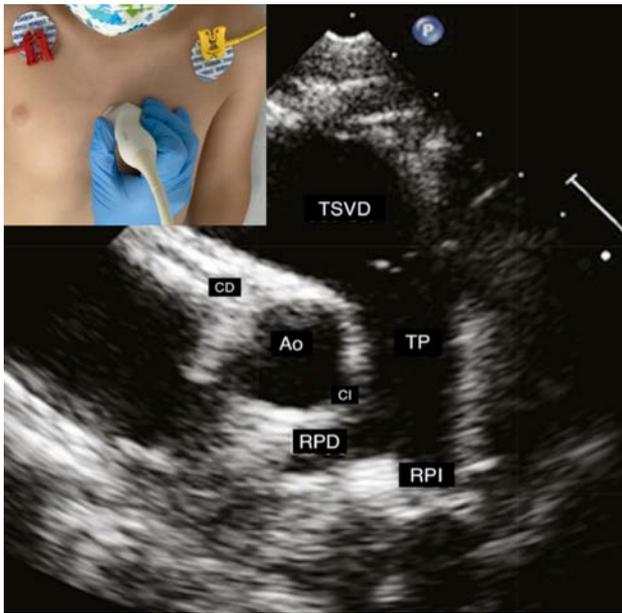


Figura 3. Plano paraesternal eje corto. TSV: tracto de salida del ventrículo derecho; TP: tronco pulmonar; RPD: rama pulmonar derecha; RPI: rama pulmonar izquierda; Ao: aorta; CD: coronaria derecha; CI: coronaria izquierda.

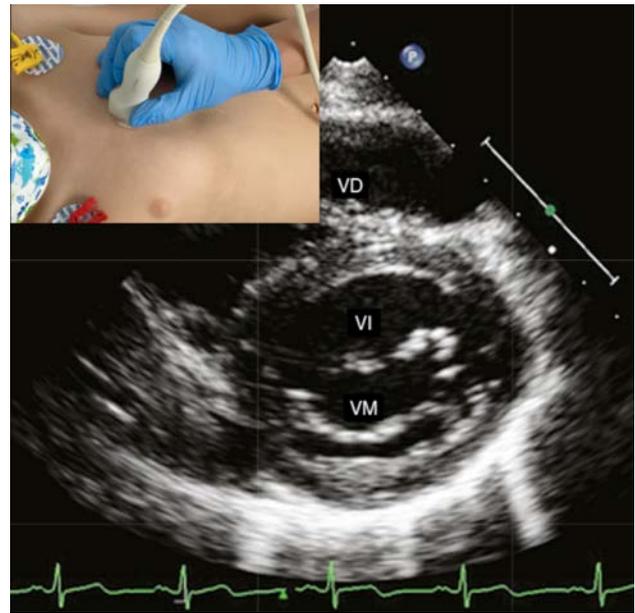


Figura 4. Plano paraesternal eje corto. VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo; VM: válvula mitral.

mente por el septo interventricular y posteriormente por la valva anterior de la válvula mitral. Este plano permite además ver la valva anterior y posterior de la válvula mitral y sus inserciones cordales y músculos papilares. Al bascular anteriormente se visualiza el tracto de salida del ventrículo derecho y la válvula pulmonar. Al vascular posteriormente se visualiza la aurícula derecha, válvula tricúspide y el ventrículo derecho.

Paraesternal eje corto (Figs. 3 y 4)

Dirigiendo la muesca del transductor hacia el hombro izquierdo. Esta proyección ofrece imágenes transversales del corazón y de las grandes arterias a distintas alturas. Las imágenes paraesternales del eje corto son importantes en la evaluación de la válvula aórtica (ej. bicúspide o tricúspide), la válvula pulmonar, la arteria pulmonar y sus ramas, el tracto de salida del ventrículo derecho, las arterias coronarias (ej. ausencia, aneurismas, mala posición), la aurícula izquierda, el ventrículo izquierdo, el septo ventricular, las válvulas auriculoventriculares, el ventrículo izquierdo y el lado derecho del corazón.

Imágenes apicales (Fig. 5)

Para las imágenes apicales el transductor se coloca sobre la punta cardiaca con el paciente en decúbito lateral izquier-

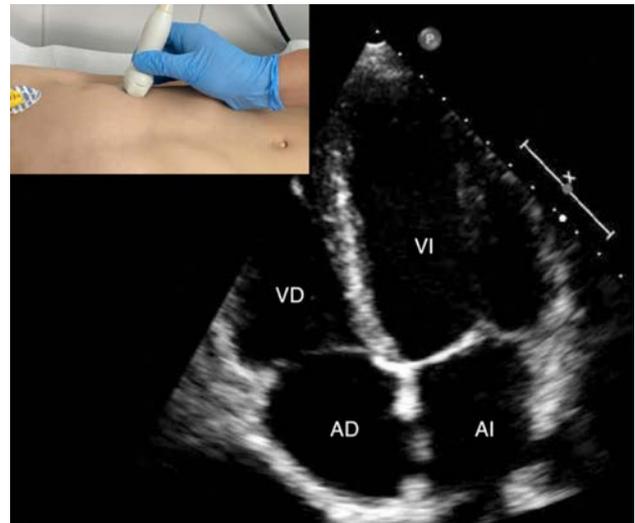


Figura 5. Plano apical. VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo; AD: aurícula derecha; AI: aurícula izquierda.

do, dirigiendo la muesca del transductor hacia la izquierda. En este plano se obtienen distintos cortes de cuatro cámaras, los septos interventricular e interauricular, la cruz del cordón y las válvulas mitral y tricúspide. Es de señalar que la inserción de la valva septal de la válvula tricúspide es algo inferior a la inserción de la valva anterior de la válvula mitral, lo que puede ser una referencia, junto con la mayor

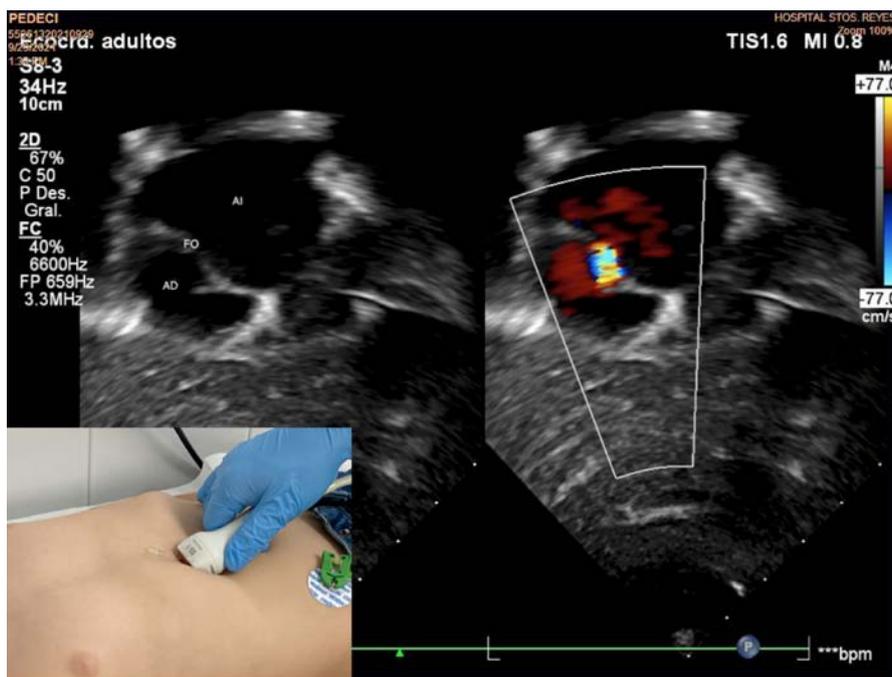


Figura 6. Plano subcostal. AD: aurícula derecha; FO: foramen oval; AI: aurícula izquierda.

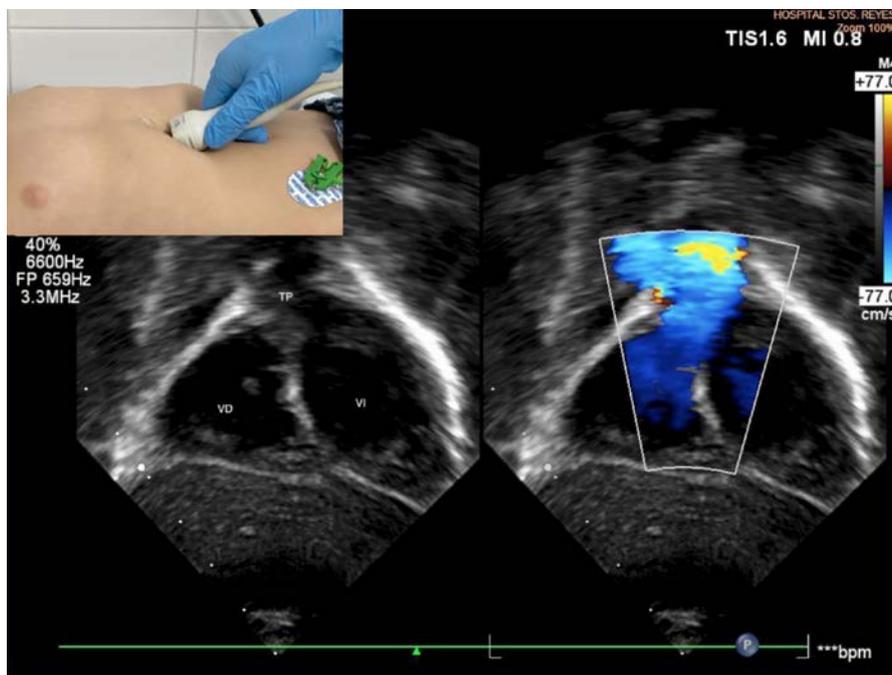


Figura 7. Plano subcostal. TP: tronco pulmonar; VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo.

trabeculación del ventrículo derecho, para identificar las cámaras ventriculares. Cuando se bascula anteriormente se visualiza el tracto de salida del ventrículo izquierdo, la raíz y válvula aórtica llamado plano apical de cinco cámaras) y cuando se bascula posteriormente se observa el seno coronario y surco auriculoventricular.

Imágenes subcostales (Figs. 6, 7, 8 y 9)

El paciente debe estar en posición decúbito supino y el abdomen relajado, apoyando el transductor a nivel subxifoidea. Empezamos con el transductor perpendicular al abdomen, con la muesca dirigida a la izquierda, se visualiza el hígado a la derecha, la cámara gástrica a la izquierda, la

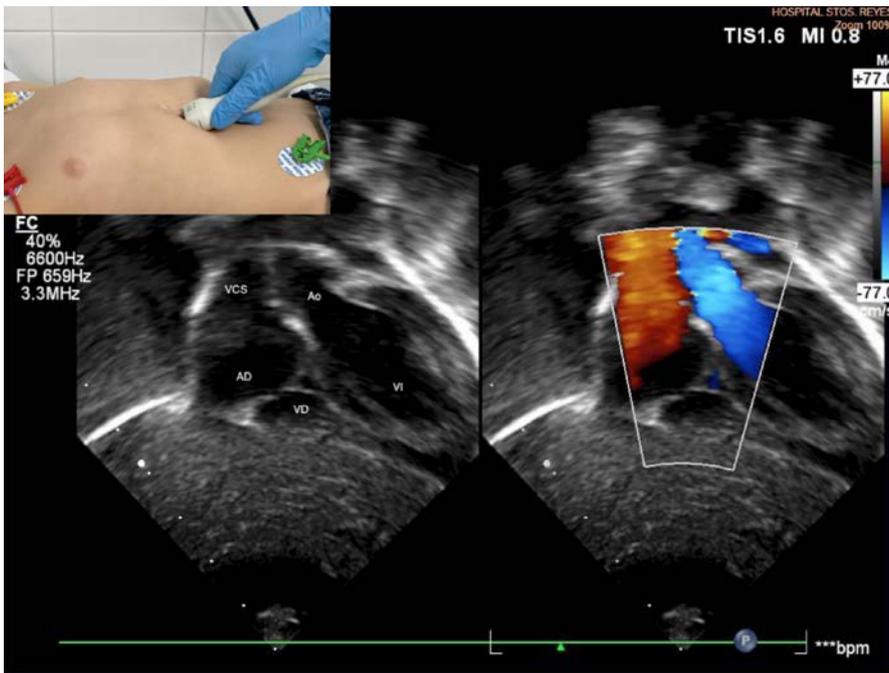


Figura 8. Plano subcostal. VCS: vena cava superior; AD: aurícula derecha; Ao: aorta ascendente; VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo.

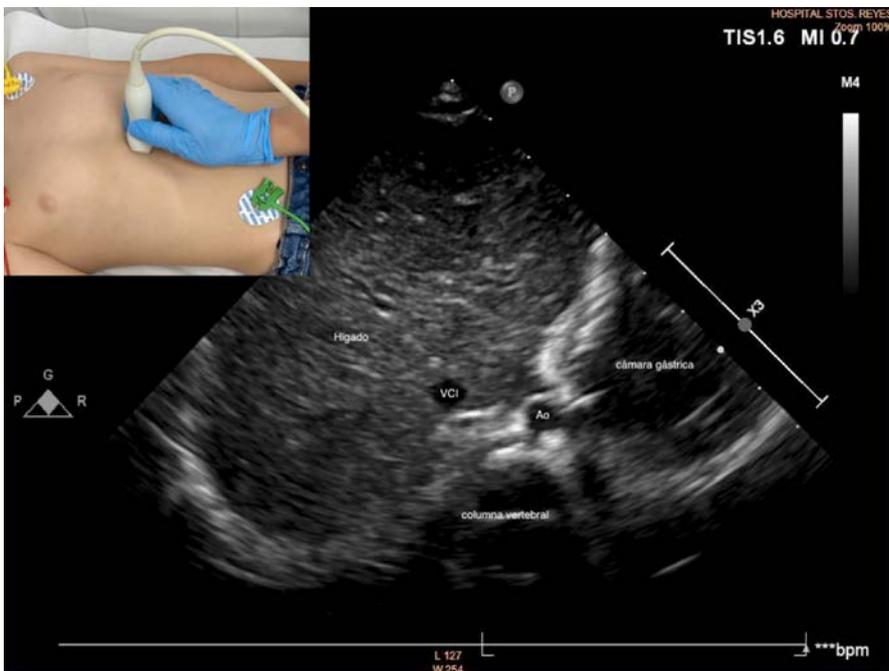


Figura 9. Plano subcostal. VCI: vena cava inferior; Ao: aorta ascendente.

vena cava inferior a la derecha y la aorta descendente a la izquierda de la columna vertebral.

Con la muesca orientada a la izquierda, basculando anteriormente (30-40°) se visualizan los tabiques auricular y ventricular, y es la mejor proyección para evaluar el tabi-

que auricular, incluidas las comunicaciones interauriculares. Una mayor basculación anterior del transductor muestra el tracto de salida del ventrículo izquierdo, la válvula aórtica y la aorta ascendente. Una mayor basculación anterior muestra todo el ventrículo derecho, incluyendo la entrada,

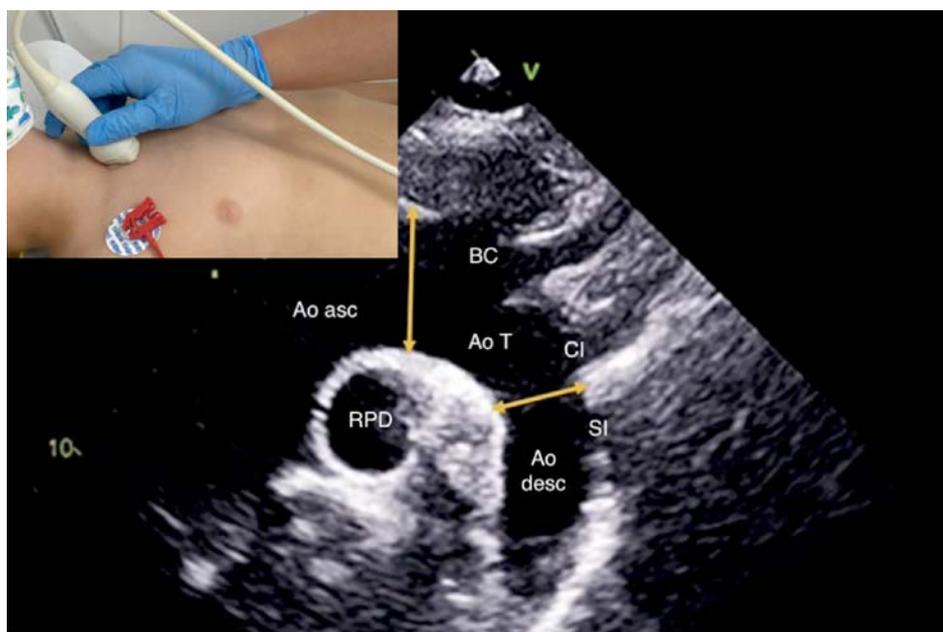


Figura 10. Plano supraesternal. *Ao asc*: aorta ascendente; *AO T*: aorta transversa; *AO desc*: aorta descendente; *BC*: arteria braquiocefálica; *CI*: arteria carótida izquierda; *SI*: arteria subclavia izquierda; *RPD*: rama pulmonar derecha.

la porción trabecular e infundibular, la válvula pulmonar y el tronco pulmonar.

Girando 90 en sentido horario, se visualiza el eje de cavas (la entrada en la aurícula derecha de las venas cavas superior e inferior).

Imágenes supraesternales (Fig. 10)

Para este plano el paciente se sitúa en decúbito supino con cuello en hiperextensión y rotación de la cabeza a la izquierda.

La imagen supraesternal del eje largo se obtiene mediante la rotación de 45° en sentido horario desde el plano sagital en la escotadura supraesternal para visualizar todo el cayado aórtico (izquierda). Se observa el origen de tres arterias en el cayado aórtico (el tronco braquiocefálico, la carótida izquierda y la subclavia izquierda, en este orden). Se observa un corte transversal de la vena innominada frente a la aorta ascendente y la arteria pulmonar derecha por detrás de la aorta ascendente.

La imagen supraesternal del eje corto se obtiene girando el plano de los ultrasonidos de forma paralela al esternón. Por encima de la aorta transversa circular se observa la vena innominada, que está comunicada con la vena cava superior (derecha) que discurre en sentido vertical a la derecha de la aorta. La arteria pulmonar derecha se visualiza en toda su longitud por debajo de la aorta circular. La aurícula izquierda se observa por debajo de la arteria pulmonar derecha. Con una ligera basculación posterior del transductor se obser-

va la entrada de las cuatro venas pulmonares a la aurícula izquierda.

3. Ecocardiografía doppler

Doppler pulsado

Permite medir una velocidad en un punto concreto del trayecto recorrido por el haz ultrasónico (ej. velocidad exacta en la válvula aórtica).

Doppler continuo

Permite medir altas velocidades y no permite medir la velocidad en un punto concreto (ej. se utiliza un doppler continuo en la válvula aórtica, se va a obtener la velocidad en la válvula aórtica, en el tracto de salida del ventrículo izquierdo y en parte de la aorta ascendente). Se emplea para medir flujos de velocidad elevada (ej. estenosis e insuficiencia valvular).

Doppler color

No es más que un tipo de doppler pulsado y, por tanto, presenta sus mismas características. La desviación del sonido se codifica asignando una gama de colores desde el rojo (cuando los hematíes se mueven hacia el transductor) hasta azul (cuando se aleja del transductor). No solo valora la dirección del flujo, sino que también valora su velocidad y tipo, laminar o turbulento. El doppler color se registra en tiempo real junto con la imagen 2D simultánea.

EL INFORME DE ECOCARDIOGRAMA PEDIÁTRICO

Vamos a analizar un informe tipo de ecocardiograma pediátrico: Ejemplo de informe ecocardiográfico

"*Situs solitus* (1). *Levocardia* (2), *levoápex* (3). *Concordancia AV*(4) y *VA* (5). *Aurículas de tamaño y morfología normal* (6). *Tabique interauricular íntegro* (7). *Drenajes venosos y sistémico y pulmonar normales* (8). *Válvulas auriculoventriculares y sigmoideas normales* (9). *Origen de las arterias coronarias normal* (10). *IT leve que no permite estimar PSAP* (11). *Ventrículo derecho de tamaño y morfología normal TAPSE 20 mm* (12). *Ventrículo izquierdo de tamaño y morfología normal, con función conservada (VIDd 32,6 mm TIVd4,6 mm PPVID 4,6 mm FA 35% FE 77% Onda E>A)* (13). *Tabique interventricular íntegro* (14). *Arco aórtico de morfología normal, no estenosis* (15). *Tronco pulmonar y ramas pulmonares* (16). *No presenta DAF* (17). *No derrame pericárdico* (18)."

Vamos a describir cada uno de los apartados que componen el informe

- (1) ***Situs solitus***: la aurícula anatómicamente derecha (orejuela morfológica derecha), el lóbulo mayor del hígado y el segmento suprahepático de la vena cava inferior están situados a la derecha. Lo contrario es el *situs inversus*: en el que la aurícula anatómicamente derecha (orejuela morfológica derecha), el lóbulo mayor del hígado y la porción suprahepática de la vena cava inferior están situados a la izquierda.
- (2) ***Levocardia***: en el *situs solitus* cuando el corazón en su mayor parte está en el hemitórax izquierdo y presenta el ápex dirigido hacia la izquierda. Para algunos autores el término levocardia resulta confuso y prefieren el término: *situs solitus con ápex a la izquierda* o *situs solitus con corazón normalmente situado*.
En el *situs inversus*, cuando el corazón se encuentra en su mayor parte situado en el hemitórax izquierdo y el ápex se dirige hacia la izquierda, se denomina *situs inversus con levoversión*.
Lo opuesto a la levocardia es la dextrocardia, que se define en el *situs solitus* cuando el corazón se encuentra en su mayor parte en el hemitórax derecho y el ápex se dirige hacia la derecha; en el *situs inversus*, cuando el corazón se encuentra en su mayor parte situado en el hemitórax derecho y el ápex se dirige hacia la derecha.
- (3) ***Levoápex***: el eje mayor base-ápex se dirige de atrás hacia adelante y de derecha hacia la izquierda, que es lo normal. Dextroápex hace referencia a los casos en los que el eje mayor base-ápex lleva una dirección de atrás hacia adelante y de derecha hacia la izquierda.

- (4) ***Concordancia AV***: Concordancia aurículo-ventricular. En ella, la posición de las aurículas y los ventrículos coinciden del mismo lado respectivamente, es decir, la aurícula anatómicamente derecha es homolateral con el ventrículo anatómicamente derecho, estén o no conectados a través de su válvula. En la discordancia, las aurículas no son homolaterales con sus ventrículos respectivos.
- (5) ***Concordancia VA***: concordancia ventrículo-arterial. Se hace referencia a la relación entre los ventrículos y las grandes arterias. La concordancia implica que las grandes arterias se cruzan: es la relación normal, en la cual el infundíbulo y tronco de la arteria pulmonar es anterior al infundíbulo y tronco de la aorta, ambas arterias se cruzan en el espacio. La discordancia puede ser:
 - Grandes arterias transpuestas: es la relación en la cual el infundíbulo y tronco de la aorta (ascendente) es anterior al infundíbulo y tronco de la arteria pulmonar, la aorta emerge del ventrículo anatómicamente derecho y la arteria pulmonar del ventrículo anatómicamente izquierdo. Ambos vasos son paralelos. La aorta es derecha con respecto a la arteria pulmonar.
 - Grandes arterias lado-a-lado: es la relación en la cual ambos infundíbulos y sus respectivas arterias están lado-a-lado en el plano frontal. La aorta emerge del ventrículo anatómicamente derecho y la arteria pulmonar del ventrículo anatómicamente izquierdo
- (6) ***Morfología y tamaño auricular***: si hay alteraciones de tamaño se debería hacer referencia a Z score que presenta respecto a la media para la talla y peso del paciente.
- (7) ***Integridad del tabique interauricular***: no se han observado soluciones de continuidad en el tabique interauricular; si presentase comunicaciones se debe describir la situación tamaño y dirección del flujo que la atraviesa.
- (8) ***Drenajes venosos sistémico y pulmonar***: normal si ambas venas cavas desembocan en aurícula derecha en el caso del drenaje venoso sistémico, y la presencia de 4 venas pulmonares en el caso del drenaje pulmonar.
- (9) ***Morfología valvular***: hace referencia a la situación, tamaño y funcionamiento de las cuatro válvulas. Si presentan alguna alteración morfológica se deberá describir. Si hay una alteración de función, tanto en insuficiencia como en estenosis, se debe realizar una gradación semicuantitativa de la misma, si es posible aportando datos de gradiente en estenosis área valvular, morfología del jet regurgitante, etc. Si presenta insuficiencia tricuspídea, estimar PSAP (presión sistólica en la arteria pulmonar).
- (10) ***Origen de las arterias coronarias***: normal o anómalo.
- (11) ***Estimación de la presión sistólica en la arteria pulmonar por medio de la insuficiencia tricúspide***.

(12) **Morfología y función del ventrículo derecho:** el indicador de la función ventricular derecha más usado es el TAPSE, que en mayores de 1 año tiene que ser superior a 17 mm, de 6 meses a 1 año mayor de 15 mm, de 7 días a 6 meses mayor de 10 mm y en menores de 7 días mayor de 8 mm. La onda E medida a nivel de la válvula tricúspide debe ser mayor que la onda A (esto es un indicador de la función diastólica del ventrículo derecho).

(13) **Tamaño, morfología y función del ventrículo izquierdo:** informa sobre el diámetro diastólico (indicador del volumen) grosor en mm del tabique y de la pared posterior (indicador de hipertrofia), fracción de eyección (FE) y fracción de acortamiento (FA) (indicadores de función). Las medidas deben referirse al Z score, siendo patológico si es mayor de 2 DE. La fracción de eyección siempre debe ser mayor del 50%. La onda E medida a nivel de la válvula mitral debe ser mayor que la onda A (esto es un indicador de la función diastólica del ventrículo izquierdo).

(14) **Integridad del tabique interventricular:** si presenta una comunicación interventricular deberá indicarse su localización, si es o no restrictiva y dirección del flujo.

(15) **Morfología y posición del arco aórtico:** se debe indicar la morfología del arco aórtico, si hay dilatación indicar la medida indexada según Z score, morfología de los troncos supraórticos, presencia de estenosis y su localización, así como su gradiente medio.

(16) **Morfología y función del tronco pulmonar y ramas pulmonares:** presencia de estenosis y cuantificación del

gradiente en su caso tanto en el tronco como en alguna de las ramas.

(17) **Presencia de ductus arterioso funcional:** en su caso se debería describir la dirección del flujo a través del mismo y cuantificación del jet en función de la relación con la válvula pulmonar y su calibre en relación con el del tronco pulmonar.

(18) **Presencia o no de derrame pericárdico.**

BIBLIOGRAFÍA

- Park MK. Herramienta de imagen no invasiva. En: Cardiología pediátrica, 6ª ed. Park MK, ed. Madrid: Elsevier España; 2015. p. 77-89.
- Calila D, Brotons A. Métodos diagnósticos por imagen en cardiología pediátrica: ecocardiografía. En: Cardiología pediátrica y cardiopatía congénita del niño y del adolescente. Vol. I. Madrid: Grupo CTO editorial; 2015. p. 83-94.
- Cabrera M. Fundamentos de la ecocardiografía. En: Ecocardiografía. Sociedad Española de Cardiología. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2011. p. 3-15.
- Otto C, Freeman R, Schwaegler R, Linefsky J. Principios de la adquisición de imágenes ecocardiográficas y el análisis de doppler. En: Guía práctica de ecocardiografía. Elsevier España; 2021. p. 1-13.
- Rueda F. Principios básicos del estudio ecográfico en cardiopatías congénitas. En: Introducción a la ecocardiografía en cardiopatías congénitas. Netbiblo; 2013. p. 9-19.

Revisión

Aproximación a la genética y cardiología

B. PLATA-IZQUIERDO

Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

RESUMEN

Durante los últimos años se han producido grandes avances en el campo de la genética que han supuesto nuevas perspectivas en el abordaje de las enfermedades cardiovasculares. El pediatra debe estar familiarizado con ellos y racionalizar correctamente los recursos diagnósticos desde el punto de vista genético. Este artículo pretende dar una visión global de la aportación de la genética en cardiología pediátrica. El asesoramiento genético es una parte fundamental del proceso médico con implicaciones diagnósticas, terapéuticas, pronósticas y reproductivas que no deben olvidarse durante el ejercicio profesional. Se revisarán conceptos básicos de genética, así como su aplicación a las entidades clínicas más frecuentes que se benefician de este tipo de estudios. Se incluyen tanto las denominadas cardiopatías familiares, por su base hereditaria (miocardiopatías y canalopatías), como las cardiopatías congénitas dada su frecuencia en la población. Se presentarán de forma resumida las indicaciones de estudio genético, así como los genes más relevantes asociados a cada patología.

Palabras clave: Canalopatías; Cardiología; Cardiopatías congénitas; Consejo genético; Genética; Miocardiopatías.

ABSTRACT

During recent years, great advances have been made in the field of genetics that has supposed new perspectives

in the approach to cardiovascular diseases. The pedestrian should be familiarized with them and correctly rationalize the diagnostic resources from the genetic point of view. This article aims to provide a global view of the contribution of genetics in pediatric cardiology. Genetic counseling is a fundamental part of the medical process with diagnostic, therapeutic, prognostic and reproductive implications that should not be overlooked during the professional activity. Basic genetic concepts and their application to the most frequent clinical entities that are benefited from this type of studies are reviewed. Both the so-called familial heart diseases due to their hereditary basis (cardiomyopathies and channel diseases) and the congenital heart diseases given their frequency in the population are included. The indications of genetic study and the most relevant genes associated to each disease are briefly presented.

Key words: Channel diseases; Cardiology; Congenital heart diseases; Genetic counseling; Genetics; Cardiomyopathies.

INTRODUCCIÓN

Todos los avances que han surgido en el campo de la genética en los últimos años hacen pensar que se trata de la herramienta definitiva con la que se puede diagnosticar cualquier enfermedad. Pero, es importante tener en cuenta que la genética ayudará siempre y cuando esté correctamente

Correspondencia: Dra. Beatriz Plata Izquierdo. Hospital Virgen de la Vega. Paseo San Vicente 182. 37007 Salamanca.
Correo electrónico: beatrizplataizquierdo@gmail.com

© 2021 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

TABLA I. PRUEBAS DIAGNÓSTICAS PARA ENFERMEDADES GENÉTICAS CARDIOVASCULARES.

Técnica	Indicaciones	Limitaciones
Citogenética		
Cariotipo	Anomalías en nº o estructura de los cromosomas	Detecta grandes cambios
FISH (hibridación fluorescente <i>in situ</i>)	– Detecta y localiza secuencia específica de ADN en un cromosoma – Aneuploidías, microdeleciones, duplicaciones y reordenamientos cromosómicos	Dirigido solo a la región de interés (orientación clínica)
MLPA (<i>multiplex ligation-dependent probe amplification</i>)	– Detección de aneuploidías – Análisis de regiones subteloméricas – Detección de duplicaciones/deleciones desde un exón a todo un gen o región cromosómica	Dirigido a regiones de interés
Array CGH (oligonucleótidos) y Array SNP	– Pérdidas o ganancias de material genético – Todo el genoma – Mayor resolución que cariotipo	No detecta: – Inversiones – Translocaciones recíprocas equilibradas – Alteraciones nº copias de cromosomas
Genética molecular		
Secuenciación dirigida (SANGER)	Mutaciones puntuales, inserciones o deleciones pequeñas en un gen	
NGS	Mutaciones puntuales, inserciones o deleciones pequeñas: paneles de genes, exoma, genoma	

NGS: *secuenciación genómica global, secuenciación masiva.*

orientada desde el punto de vista clínico y no debería sustituir a la evaluación médica completa⁽¹⁾.

El fenotipo cardiológico es el resultado de las interacciones entre la genética (alteraciones causales y modificadoras), los factores ambientales (desde la época prenatal hasta la etapa adulta) y la propia biomecánica del corazón⁽²⁾.

Con la generalización de las pruebas genéticas, el consejo genético se ha convertido en una parte clave en el proceso asistencial. El diagnóstico, la prevención, el pronóstico y la respuesta al tratamiento se ven influidos por el genotipo y esta información debe formar parte del asesoramiento genético. También es importante identificar a los familiares en riesgo de desarrollar la enfermedad⁽³⁾.

CONCEPTOS BÁSICOS

El ácido desoxirribonucleico (ADN) contiene la información genética de los seres vivos. Se organiza estructuralmente en cromosomas (23 pares de cromosomas en los seres humanos) y funcionalmente en genes (en las células somáticas humanas existen dos copias de cada gen –alelos– que ocupan una posición determinada en los cromosomas

–*locus*–). Los genes codifican un producto funcional (proteína) y constituyen la unidad física básica de la herencia. Se componen de dos partes: exones (región del gen que codifica proteínas) e intrones (no codificantes). En los exones, cada 3 nucleótidos (codón) se codifica un aminoácido en la síntesis proteica.

Las alteraciones del material genético incluyen desde modificaciones a nivel cromosómico a cambios en un único nucleótido, por lo que se emplean distintas técnicas para su diagnóstico (Tabla I).

- Las alteraciones cromosómicas pueden ser numéricas o estructurales (delección o duplicación de un segmento, inversión y translocación).
- Las alteraciones en la secuencia de ADN pueden afectar a un gen o a varios. Las mutaciones son modificaciones en la secuencia de nucleótidos del ADN (por sustitución, delección o inserción). Pueden ser: neutras o silenciosas, *missense* (cambia el aminoácido en la proteína), *nonsense* (produce una terminación en la cadena y da lugar a una proteína truncada) o *frameshift* (cambio en el marco de lectura al modificarse el número de bases por inserción o delección sin que sea múltiplo de tres).

En función de criterios epidemiológicos, familiares, fun-

cionales y bioinformáticos⁽⁴⁾ se pueden clasificar las variantes encontradas en: patogénica, probablemente patogénica, de significado incierto, probablemente benigna y benigna. Según va avanzando el conocimiento se describen nuevas mutaciones y genes relacionadas con las distintas enfermedades. Es un proceso dinámico en el que, a medida que aumenta la evidencia determinadas mutaciones, se pueden reclasificar y pasar de ser consideradas de significado incierto a probablemente patogénicas o, incluso, a patogénicas. Cada vez se encuentra un mayor número de variantes de significado incierto que genera dudas en su interpretación. Para apoyar la patogenidad de estas variantes es útil estudiar la cosegregación con la patología en la familia. Tampoco hay que olvidar el papel de la asociación de distintas variantes en la forma de presentación y gravedad de la enfermedad.

Además de conocer las mutaciones implicadas es fundamental saber el tipo de herencia⁽¹⁾ de cada patología. Para entenderlo hay que aclarar algunos conceptos:

- Homocigoto: alelos idénticos en uno o más *loci* de cromosomas homólogos.
- Heterocigoto: alelos diferentes en un locus de cromosomas homólogos.
- Doble heterocigoto: heterocigoto para dos *loci* distintos.
- Heterocigoto compuesto: dos alelos mutantes distintos dentro del mismo *locus*.
- Hemicigosis: solo hay una copia de un gen (porque falta un alelo en un autosoma o porque se trata de un gen situado en un cromosoma sexual).

Las enfermedades con herencia dominante (AD) se manifiestan incluso en heterocigosis y las de herencia recesiva (AR) se manifiestan en homocigosis, heterocigosis compuesta o hemicigosis. La herencia ligada al sexo (cromosoma X o Y) puede ser dominante o recesiva.

El 80% de las cardiopatías hereditarias⁽⁵⁾ lo hacen con un patrón AD, por lo que se debe estudiar a los familiares de primer grado del caso índice y los casos sucesivos que están en riesgo de desarrollar la enfermedad.

En las enfermedades monogénicas, como las cardiopatías hereditarias, puede hablarse de una única variante causal asociada al desarrollo de la enfermedad. Aún así, al aplicar las leyes mendelianas hay variabilidad en la heredabilidad y en las manifestaciones clínicas de cada sujeto. Esto se debe a la interacción con otros factores y diferencias en la penetrancia (proporción de individuos con un genotipo que manifiestan el fenotipo: es completa si se manifiesta siempre e incompleta si aparece en un porcentaje determinado) y en la expresividad (variabilidad en el fenotipo en los distintos individuos con el mismo genotipo). Por ello es importante iniciar el estudio genético con el sujeto que tenga mayor

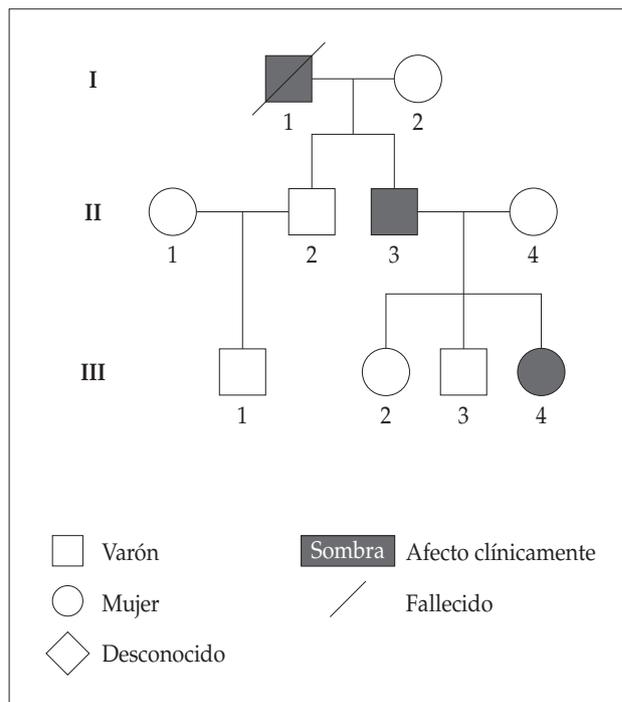


Figura 1. Árbol genealógico básico.

expresividad clínica de la patología para mejorar la eficiencia diagnóstica.

Otra parte fundamental de la consulta de cardiopatías familiares está enfocada a la elaboración del árbol familiar que debe incluir, como mínimo, tres generaciones y seguir las recomendaciones internacionales en cuanto a nomenclatura⁽⁶⁾ (Fig. 1).

CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS

Las cardiopatías congénitas (CC) son las malformaciones congénitas más frecuentes. Se estima una prevalencia de 5 a 8 por cada 1000 recién nacidos vivos (excluyendo la aorta bicúspide). Aunque las CC se deben a la interacción de múltiples factores durante el desarrollo embrionario también se ha observado una relación importante con factores genéticos, lo que explica la recurrencia en las formas familiares y su conocida asociación con anomalías cromosómicas⁽⁷⁾ (Tabla II). En general, las CC que se manifiestan en el contexto de síndromes polimalformativos constituyen solo un 20-30 % de los casos, siendo el resto CC aisladas o no sindrómicas⁽¹⁾. Los primeros factores genéticos en ser identificados fueron las aneuploidías, pero se han descrito aproximadamente 400 genes implicados en el desarrollo de CC⁽⁸⁾. A pesar de ello,

TABLA II. SÍNDROMES CON IMPORTANTE ASOCIACIÓN A CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS (CC).

Síndrome	% CC	Cardiopatía congénita
Trisomía 21 (Down)	40-50%	CAV, CIV, DAP, TOF
Trisomía 18 (Edwards)	90%	CIV, DAP, VDDS
Trisomía 13 (Patau)	80-85%	CIV, DAP, dextrocardia
Síndrome de Turner	45%	Coartación de aorta, aorta bicúspide
Síndrome de Di George	80%	IAA, TOF, tronco arterioso.
Síndrome de Noonan	50%	Estenosis pulmonar, MCH, CIA
Síndrome de Williams	80-90%	Estenosis aórtica supraavalvular, estenosis RRPP
Síndrome de Marfan	60-80%	Dilatación raíz aórtica, prolapso valvular mitral

CC: cardiopatía congénita; CAV: canal auriculoventricular; CIV: comunicación interventricular; DAP: ductus arterioso persistente; TOF: tetralogía de Fallot; VDDS: ventrículo derecho de doble salida; IAA: interrupción de arco aórtico. MCH: miocardiopatía hipertrófica; CIA: comunicación interauricular; RRPP: ramas pulmonares.

el origen del 60% de los casos sigue siendo desconocido. Entre los genes más frecuentemente afectados se encuentran aquellos determinantes para la morfogénesis cardíaca como GJA5, GATA4, NOTCH1 y HAND2.

ARRITMIAS HEREDITARIAS. CANALOPATÍAS

Se incluyen aquí enfermedades que producen alteraciones del ritmo cardíaco de base genética (no se incluyen trastornos adquiridos) sin cardiopatía estructural asociada⁽⁹⁾. En general, la herencia es AD y el paciente puede presentar eventos adversos desde el nacimiento, por lo que es importante la evaluación neonatal. Es recomendable realizar estudio genético⁽¹⁰⁾ al **caso índice** y, si se identifica una mutación causal, realizar estudio en los **familiares de primer grado** (Tabla III). En la tablas IV y V se muestran las principales entidades clínicas y los genes asociados más frecuentes.

Síndrome de QT largo

El síndrome de QT largo es un trastorno grave de la repolarización ventricular que predispone a presentar arritmias ventriculares y muerte súbita. Tiene una prevalencia estimada de 1:2.500. Para el diagnóstico deben combinarse los parámetros electrocardiográficos con los antecedentes personales y familiares (Criterios de Schwartz actualizados⁽¹¹⁾). Se han identificado múltiples mutaciones en 10 genes en relación con el síndrome de QT largo no sindrómico, pero tres de ellos explican más del 75% de los casos. Estos tres genes codifican las subunidades alfa formadoras de poros de los canales iónicos del miocito y son fundamentales para

TABLA III. INDICACIONES DE ESTUDIO GENÉTICO EN CANALOPATÍAS.

Síndrome de QT largo (SQTL)

Clase I	Sospecha de SQTL: Índice de Schwartz > 3 QTc repetidos > 480 mseg (prepuberes) o > 500 mseg (adultos) en asintomáticos Antecedente familiar de primer grado con genética positiva en caso índice
Clase IIb	QTc repetidos > 460 mseg (prepuberes) o > 480 mseg (adultos) en asintomáticos

Síndrome de Brugada

Clase I	Antecedente familiar de primer grado con genética positiva en caso índice
Clase IIa	Sospecha clínica de síndrome de Brugada (con patrón tipo 1 o provocación positiva)
Clase III	No se recomienda en pacientes con patrón tipo 2 o tipo 3 aislado

Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC)

Clase I	Sospecha clínica de TVPC Antecedente familiar de primer grado con genética positiva en caso índice
---------	---

Síndrome de QT corto (SQTC)

Clase I	Antecedente familiar de primer grado con genética positiva en caso índice
Clase IIb	Sospecha clínica de SQTC

Adaptado de HRS/EHRA⁽¹⁰⁾.

TABLA IV. GENES MÁS FRECUENTES ASOCIADOS A SQTl.

Rentabilidad de la genética: 80%					
Gen	Frecuencia	Fenotipo	ECG	Desencadenante	Tratamiento
KCNQ1	30-35%	SQTl1	T base ancha	Ejercicio (natación)	Betabloqueante
KCNH2	25-30%	SQTl2	T mellada	Emociones Estímulos auditivos Puerperio	Betabloqueante (menos eficaz)
SCN5A	5-10%	SQTl3	ST largo	Sueño Reposo	Bloqueadores canales de sodio (flecainida), betabloqueante (poco)
Otros: ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2 (SAT), CACNA1C (ST), CAV3, SCN4B, AKP9, SNTA1, KCNJ5					
<i>SQTl: síndrome de QT largo; SAT: síndrome de Anderson-Tawil; ST: síndrome de Timothy.</i>					

TABLA V. GENES MÁS FRECUENTES ASOCIADOS A OTRAS CANALOPATÍAS.

Gen	Frecuencia	Fenotipo	Patrón herencia
Síndrome de Brugada (rentabilidad de la genética: 30%)			
SCN5A	20-30%	Síndrome Brugada	Autosómico dominante
GPD1-L, CACNA1c, CACNB2, SCN1B y 3B, KCNE3 y 5, MOG1, KCND3, TRPM4			
Taquicardia ventricular catecolaminérgica (rentabilidad de la genética: 70%)			
RYR2	65%	TVPC1	Autosómico dominante
CASQ2	3-5%	TVPC2	Autosómico recesivo
CALM1-3	< 1%	TVPC3-4	Autosómico dominante
Síndrome de QT corto (rentabilidad de la genética: 20%)			
KCNH2	-	SQTC1	-
KCNQ1	-	SQTC2	-
KCNJ2	-	SQTC3	-
<i>TVPC: taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica. SQTC: Síndrome de QT corto.</i>			

modular el potencial de acción: *KCNQ1* y *KCNH2* en los canales de potasio (I_{Ks} e I_{Kr}) y *SCN5A* en los canales de sodio. En la mayoría de los casos, la herencia es AD (síndrome de Romano Ward), pero existe un porcentaje que se asocia a hipoacusia congénita cuya herencia es AR (Síndrome de Jervell-Lange-Nielsen). Existe correlación genotipo-fenotipo, de forma que las mutaciones en el gen *KCNQ1* se asocian al Síndrome de QT largo tipo 1, las de *KCNH2* al tipo 2 y las de *SCN5A* al tipo 3. Cada uno de estos tipos asocia un patrón electrocardiográfico distinto, con diferentes desencadenantes de eventos cardiacos adversos y planteamiento terapéutico específico⁽¹²⁾ (Tabla IV).

Síndrome de Brugada

El síndrome de Brugada fue descrito en 1992⁽¹³⁾. Se caracteriza por síncope o muertes súbitas en reposo y durante el sueño en pacientes con corazón estructuralmente normal y ECG típico, que muestra un aspecto de bloqueo de rama derecha con segmento ST elevado en derivaciones V1-V3 seguido de onda T negativa (patrón de Brugada tipo 1). También se han descrito los patrones tipo 2 y 3, pero no son suficientes para el diagnóstico. Su prevalencia se ha estimado en 1 de cada 2.000 individuos. La penetrancia es incompleta y la expresividad es variable. La fiebre puede actuar como desencadenante de eventos arrítmicos. En la mayoría de los

casos en los que la genética es positiva se encuentran mutaciones en el gen *SCN5A* (pérdida de función de la subunidad alfa del canal de sodio) (Tabla V).

Taquicardia ventricular catecolaminérgica

La taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) se caracteriza por una alteración en la regulación del calcio intracelular, que favorece la aparición de arritmias ventriculares (taquicardia ventricular bidireccional) y que dan lugar a síncope, convulsiones o muerte súbita en situaciones de estrés y ejercicio. Estos pacientes tienen corazón estructuralmente normal y electrocardiograma basal normal. Las manifestaciones clínicas pueden aparecer desde la infancia, por lo que es importante el diagnóstico precoz en los familiares de los afectados. La identificación de una mutación causal de TVPC será de gran utilidad para el estudio familiar. Casi todos los genes implicados en TVPC codifican proteínas encargadas de la homeostasis del calcio intracelular en los miocardiocitos. Las mutaciones en el gen que codifica el receptor de rianodina RyR2 explican cerca del 60% de los casos con TVPC y condicionan la forma AD de la enfermedad (TVPC tipo 1). Las mutaciones en el gen que codifica la calsequestrina 2 (*CASQ2*) explican menos del 5 % de los casos de TVPC y determinan la forma AR de la enfermedad (TVPC tipo 2)⁽¹⁴⁾ (Tabla V).

Síndrome de QT corto (SQTC)

Fue descrito en el año 2000⁽¹⁵⁾ como una aceleración de la repolarización cardíaca caracterizada por un intervalo QT corto (< 350 mseg) que da lugar a arritmias ventriculares, auriculares (fundamentalmente en el tipo 2) y muerte súbita. Existen muy pocos casos publicados, por lo que aún no hay datos concluyentes en cuanto a estratificación del riesgo, tratamiento e implicaciones de los resultados genéticos. Existe una alteración opuesta al SQTL en los canales de repolarización rápida (*KCNH2*) y lenta (*KCNQ1*) del potencial de acción cardíaco y del mantenimiento basal del mismo (*KCNJ2*) (Tabla V).

MIOCARDIOPATÍAS

Las miocardiopatías pediátricas son entidades poco frecuentes con una incidencia anual del 1,1 al 1,5 por 100.000⁽¹⁶⁾. Se definen como anomalías estructurales o funcionales intrínsecas del miocardio sin evidencia de causas extrínsecas como infecciones, cardiopatías congénitas, taquiarritmias, etc. Desde el punto de vista genético constituyen un grupo muy heterogéneo, con muchos genes afectados y múltiples

mutaciones en cada gen. Incluso variantes en el mismo gen pueden originar distintos fenotipos (Tabla VI). Clínicamente, también es habitual el solapamiento entre fenotipos, lo que dificulta el diagnóstico. El tipo de herencia es, en general, AD. Se consideran miocardiopatías “familiares” cuando hay, al menos, dos familiares afectados. Debería ofrecerse el estudio genético al paciente pediátrico diagnosticado de miocardiopatía como parte del estudio etiológico. También está indicado si se ha identificado una mutación patogénica en un familiar de primer grado, pero existe controversia sobre la edad en la que debe realizarse. En la mayoría de los centros se ofrece a partir de los 10 años, dado que el riesgo de desarrollar miocardiopatía se incrementa fundamentalmente en la adolescencia y es importante que tanto la familia como el paciente entiendan las implicaciones del resultado genético (Tabla VII).

Miocardiopatía hipertrófica

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una enfermedad miocárdica primaria caracterizada por un incremento de la masa muscular del miocardio con desorganización de las fibras musculares cardíacas y fibrosis miocárdica intersticial. Puede producir arritmias supraventriculares y ventriculares, clínica de insuficiencia cardíaca y muerte súbita. Constituye la causa más frecuente de muerte súbita cardíaca en jóvenes deportistas.

La MCH fue la primer enfermedad cardíaca descrita a nivel molecular, desde entonces se han identificado más de 1400 mutaciones en genes sarcoméricos causantes de esta patología⁽¹⁷⁾. Aparecen hasta en el 70% de los casos y los genes afectados con mayor frecuencia son *MYBPC3* y *MYH7*. Les siguen en frecuencia las mutaciones en *TNNT2* y *TNNI3* (Tabla VI).

En los niños con MCH existen causas genéticas no relacionadas con los genes sarcoméricos, por lo que es muy importante la evaluación pediátrica completa, buscando la afectación de otros órganos y sistemas. En este grupo se incluyen:

- Enfermedades neuromusculares (ataxia de Friedreich, distrofia miotónica, etc.).
- Enfermedades metabólicas (Fabry, Danon, Pompe, amiloidosis, etc.).
- Enfermedades mitocondriales (Kearns-Sayre, MELAS, MERFF, etc.).
- Rasopatías (Noonan, cardiofaciocutáneo, Costello).

Miocardiopatía dilatada

La miocardiopatía dilatada (MCD) se caracteriza por el desarrollo de dilatación ventricular izquierda asociada a adelgazamiento de la pared y disfunción sistólica del mis-

TABLA VI. GENES MÁS FRECUENTES ASOCIADOS A MIOCARDIOPATÍAS.

	Genética	Gen	Frecuencia
Miocardiopatía hipertrófica	60-70% (sarcoméricos)	MYBPC3	25-40%
		MYH7	25-35%
		TNNT2	5-10%
		TNNI3	5%
		MYL2, MYL3, ACTC1, TNNC1, TPM1, ACTN2, CSRP3, MYOZ2, TCAP, TTN	< 5% cada gen
Miocardiopatía dilatada	30% (más si MCD familiar) (> 30 genes)	Citoesqueleto: LMNA (con BAV)	5-10%
		Canales iónicos: SCN5A (con BAV)	5-10%
		Sarcoméricos	< 5% cada gen
Miocardiopatía no compactada	30-45% (≈15 genes)	Sarcoméricos: MYH7, ACTC1, TNNT2, MYBPC3, LBD3	< 5% cada gen
		Citoesqueleto	
		Canales iónicos	
Miocardiopatía arritmogénica	60% (desmosomas)	PKP2	25-40%
		DSG2	5-10%
		DSP	2-12%
		DSC2	2-7%
Miocardiopatía restrictiva	30-50% (sarcoméricos)	MYH7	5%
		TNNI3	5%
		TNNT2	< 5%
		ACTC	< 5%

BAV: Bloqueo aurículoventricular y otras anomalías de la conducción cardíaca.

mo en ausencia de causa conocida identificada (isquémica, valvular, infecciosa, autoinmune o cardiopática)⁽¹⁸⁾. Con frecuencia aparecen arritmias ventriculares y trastornos de la conducción cardíaca con riesgo de muerte súbita. Se han descrito alteraciones en más de 30 genes, pero ninguno supone más del 5% de los casos. Las mutaciones en *LMNA* y *SCN5A* son las más frecuentes en los casos familiares asociados a alteraciones en la conducción cardíaca.

Miocardiopatía no compactada

La miocardiopatía no compactada (MCNC) pediátrica es un trastorno del desarrollo embriológico del miocardio de forma que se divide en dos capas: una, fina bien desarrollada, compactada, epicárdica y otra, capa endocárdica de aspecto esponjoso con trabéculas y recesos intertrabeculares prominentes. Se manifiesta con clínica de insuficiencia cardíaca, arritmias (muerte súbita) y fenómenos embólicos. La aparición tanto embrionaria como tardía de la MCNC sugiere una heterogeneidad patogénica de la misma. El 60-70%

de los casos son esporádicos. En ocasiones se encuentran fenotipos mixtos y antecedentes de distintos tipos de miocardiopatía en la familia. Se han identificado unos 15 genes relacionados con MCNC (sarcoméricos, del citoesqueleto y de canales iónicos), además de asociaciones con el síndrome de Barth y las distrofias musculares (Tabla VI).

Miocardiopatía arritmogénica

La miocardiopatía arritmogénica (MCA) se caracteriza por la sustitución progresiva de las fibras musculares cardíacas por tejido fibroadiposo, lo que produce una alteración de la dinámica ventricular con dilatación del ventrículo derecho, del izquierdo o de ambos. Este tejido es sustrato de arritmias ventriculares y, por lo tanto, muerte súbita. El diagnóstico depende de criterios electrocardiográficos, de imagen cardíaca e histológicos⁽¹⁹⁾. La herencia es con frecuencia AD, debido a mutaciones en genes que codifican proteínas de los desmosomas (PKP2, DSG2, DSP) fundamentalmente (Tabla VI).

TABLA VII. INDICACIONES DE ESTUDIO GENÉTICO EN MIOCARDIOPATÍAS.

Miocardopatía hipertrófica (MCH)	
Clase I	Diagnóstico de MCH (caso índice) Antecedente familiar de primer grado con genética positiva en caso índice
Miocardopatía dilatada (MCD)	
Clase I	Diagnóstico de MCD en paciente pediátrico Diagnóstico de MCD y alteración significativa de la conducción cardiaca o antecedente familiar de muerte súbita prematura Antecedente familiar de primer grado con genética positiva en caso índice
Clase IIa	Diagnóstico de MCD familiar
Miocardopatía no compactada (MCNC)	
Clase I	Diagnóstico de MCNC en paciente pediátrico (en adultos es indicación IIa) Antecedente familiar de primer grado con genética positiva en caso índice
Miocardopatía arritmogénica (MCA)	
Clase I	Diagnóstico de MCA en paciente pediátrico (en adultos es indicación IIa) Antecedente familiar de primer grado con genética positiva en caso índice
Clase IIb	Diagnóstico posible de MCA (1 criterio mayor o 2 menores de los criterios diagnósticos)
Clase III	No se recomienda en los pacientes con un único criterio menor
Miocardopatía restrictiva (MCR)	
Clase I	Diagnóstico de MCR en paciente pediátrico (en adultos es indicación IIb) Antecedente familiar de primer grado con genética positiva en caso índice

Adaptado de HRS/EHRA⁽¹⁰⁾.

Miocardopatía restrictiva

La miocardopatía restrictiva (MCR) es una entidad rara que se caracteriza por un miocardio de grosor normal, pero rígido (por hipertrofia de los miocitos y fibrosis intersticial), lo que da lugar a disfunción diastólica ventricular. Cursa con clínica progresiva de insuficiencia cardiaca, riesgo tromboembólico por dilatación auricular y mal pronóstico a corto

plazo. Los genes más comúnmente implicados son similares a los de la MCH (genes sarcoméricos) (Tabla VI).

CONCLUSIONES

La aplicación de la genética en cardiología pediátrica cada vez obtiene mayor protagonismo y ayuda al cardiólogo clínico en todas las vertientes del acto médico. En ocasiones puede ser una fuente de incertidumbre para el médico y para la familia, por lo que es fundamental orientar correctamente cada caso desde el punto de vista clínico. Además se debe conocer cuál es la prueba genética más adecuada para el diagnóstico, a quién debe realizarse en primer lugar y cuáles son sus limitaciones. Especial relevancia adquiere la historia clínica completa y la elaboración de árboles genealógicos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fernández García-Moya L, Lapunzina Badía P. Genética para cardiólogos. Madrid: Síntesis; 2019.
2. McNally EM, Barefield DY, Puckelwartz MJ. The genetic landscape of cardiomyopathy and its role in heart failure. *Cell Metab.* 2015 3; 21: 174-82.
3. Monteforte N, Napolitano C, Priori SG. Genética y arritmias: aplicaciones diagnósticas y pronósticas. *Rev Esp Cardiol.* 2012; 65: 278-86.
4. Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and de Association for Molecular Pathology. *Genet Med.* 2015; 17: 405-23.
5. Di Toro A, Giuliani L, Favalli V, Di Giovannantonio M, Smirnova A, Grasso M, et al. Genetics and clinics: current applications, limitations, and future developments. *Eur Heart J Suppl.* 2019; 21 (Suppl B): B7-14.
6. Bennett RL, French KS, Resta RG, Doyle DL. Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns.* 2008; 17: 424-33.
7. Williams K, Carson J, Lo C. Genetics of congenital heart disease. *Biomolecules.* 2019; 9: 879.
8. Blue GM, Kirk EP, Giannoulatou E, Sholler GF, Dunwoodie SL, Harvey RP, et al. Advances in the genetics of congenital heart disease: A clinician's guide. *J Am Coll Cardiol.* 2017; 69: 859-70.
9. Schwartz PJ, Ackerman MJ, George AL, Wilde AAM. Impact of genetics on the clinical management of channelopathies. *J Am Coll Cardiol.* 2013 16; 62: 169-80.
10. Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). HRS/EHRA Expert Consensus Statement

- on the State of Genetic Testing for the Channelopathies and Cardiomyopathies. *Europace*. 2011; 13: 1077-109.
11. Schwartz PJ, Ackerman MJ. The long QT syndrome: a transatlantic clinical approach to diagnosis and therapy. *Eur Heart J*. 2013; 34: 3109-16.
 12. Ackerman MJ, Marcou CA, Tester DJ. Medicina personalizada: diagnóstico genético de cardiopatías/ canalopatías hereditarias. *Rev Esp Cardiol*. 2013; 66: 298-307.
 13. Brugada P, Brugada J. Right bundle branch block, persistent ST segment elevation and sudden cardiac death: a distinct clinical and electrocardiographic syndrome. A multicenter report *J Am Coll Cardiol*. 1992; 20: 1391-6.
 14. Watanabe H, Minamino T. Genetics and Mechanisms of Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia. *Austin J Clin Cardiol*. 2014; 1: 1011-4.
 15. Gussak I, Brugada P, Brugada J, Wright RS, Kopecky SL, Chaitman BR et al. Idiopathic short QT interval: a new clinical syndrome? *Cardiology*. 2000; 94: 99-102.
 16. Lee TM, Hsu DT, Kantor P, Towbin JA, Ware SM, Colan SD, et al. Pediatric cardiomyopathies. *Circ Res*. 2017; 121: 855-73.
 17. Wolf CM. Hypertrophic cardiomyopathy: genetics and clinical perspectives. *Cardiovasc Diagn Ther*. 2019; 9(Suppl 2): S388-415.
 18. Heart Failure Association of the European Society of Cardiology. Heart failure in cardiomyopathies: a position paper from the Heart Failure Association of the European Society of Cardiology. *Eur J Heart Fail*. 2019; 21: 553-76.
 19. Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, Basso C, Bauce B, Bluemke DA et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the Task Force Criteria. *Eur Heart J*. 2010; 31: 806-14.

Revisión

Cardiología y deporte: evaluación previa y hallazgos típicos del corazón deportista

A. IBÁÑEZ FERNÁNDEZ, B. FERNÁNDEZ BARRIO, A. PÉREZ PÉREZ

Cardiología Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

INTRODUCCIÓN

La práctica de ejercicio físico es una de las principales actividades de ocio de los niños y jóvenes. La realización de manera regular es una recomendación establecida para disminuir los principales factores de riesgo cardiovasculares conocidos.

La actividad física y el deporte reducen la mortalidad, pero, durante la práctica de ejercicio, aumenta el riesgo de muerte súbita, que puede ser la primera manifestación de una enfermedad cardiovascular no diagnosticada previamente, en niños o adolescentes asintomáticos.

La principal estrategia de prevención, por el momento, es el reconocimiento cardiovascular predeportivo.

Los eventos cardiovasculares relacionados con el deporte son muy poco frecuentes en la edad pediátrica. La incidencia de muerte súbita relacionada con el deporte se ha descrito de 1/43.000-100.000 menores de 35 años, siendo la gran mayoría (75-98%) por causa cardiovascular^(1,2).

Resulta difícil analizar la epidemiología de este problema, ya que no existe una definición universalmente aceptada de muerte súbita cardíaca relacionada con el deporte, aunque, en general, se considera aquella que acontece durante el ejercicio físico o en la hora siguiente tras haber finalizado.

Las estrategias para la prevención se basan en identificar las enfermedades que pueden provocar una muerte súbita durante la actividad física y es este el objetivo principal

del reconocimiento cardiovascular predeportivo. Existen muchas guías de evaluación cardiovascular predeportiva enfocadas, sobre todo, a deportistas de alto nivel y a adultos. Sin embargo, son pocas las referencias a niños y adolescentes que practican actividad física competitiva. Por ese motivo, la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas (SECPCC), en colaboración con el Consejo Superior de Deportes (CSD), elaboró la Guía Clínica de Evaluación Cardiovascular previa a la práctica deportiva en Pediatría, publicada en febrero de 2015⁽³⁾.

Existe consenso general en que está justificado realizar un cribado predeportivo con el fin de detectar enfermedades cardiovasculares potencialmente letales. Existen, sin embargo, muchas diferencias en cuanto a los protocolos y más aún en las bases legales⁽⁴⁾.

En Italia, desde 1982, un Decreto obliga a que estos reconocimientos físicos sean realizados por médicos con una formación específica, ya que uno de los problemas que se plantea a la hora de concretar las características de una evaluación predeportiva versa sobre quién debe realizar estos reconocimientos.

En España entró en vigor, en junio de 2013, la Ley Orgánica 3/2013, de protección de la salud del deportista y lucha contra el dopaje en la actividad deportiva. Esta Ley Orgánica regulará los reconocimientos predeportivos en el ámbito federado, pero no en el no federado, lo que excluye a muchísimos niños y adolescentes que practican deporte a nivel municipal, local o escolar.

Correspondencia: Dra. Aleida Ibáñez Fernández. Cardiología Pediátrica. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.
Correo electrónico: maleidaib@hotmail.com

© 2021 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

La Guía Clínica de Evaluación Cardiovascular previa a la práctica deportiva en Pediatría⁽³⁾ se basa en tres aspectos fundamentales: anamnesis, exploración física y electrocardiograma. La recomendación general es repetir la evaluación cada dos años, siempre que los resultados iniciales sugieran la ausencia de patología cardiovascular.

ANAMNESIS

Antecedentes familiares (al menos en generación previa)

- Muerte súbita en menores de 50 años.
- Miocardiopatía hipertrófica.
- Síndrome de QT largo u otras canalopatías.
- Síndrome de Marfan.

Antecedentes personales

- Dolor torácico relacionado con el ejercicio físico y acompañado de sintomatología vegetativa, palpitaciones o síncope.
- Síncope desencadenado por ejercicio o situaciones de estrés intenso. Síncopes sin pródromos o con pérdida de conciencia prolongada.
- Palpitaciones o fatiga ante esfuerzos leves o moderados.
- Hipertensión arterial, especialmente si ha precisado tratamiento farmacológico y realización de exámenes complementarios.
- Antecedente de soplo cardiaco o valoración previa por cardiólogo infantil.
- Antecedente de enfermedad de Kawasaki, que puede ser causa de isquemia si existe afectación coronaria.

EXPLORACIÓN FÍSICA

- Toma de tensión arterial.
- Auscultación cardiaca (soplo de características o intensidad patológica) y palpación de pulsos periféricos (pulso irregular, pulsos femorales débiles).
- Búsqueda de estigmas de síndrome de Marfan.

ELECTROCARDIOGRAMA

- Es muy importante realizar una lectura de manera sistemática y tener en cuenta las peculiaridades que presenta el electrocardiograma según la edad⁽⁵⁾.

- Conocer e identificar los hallazgos considerados normales (adaptación fisiológica) en el llamado corazón de atleta⁽⁶⁾.
- Los hallazgos que se consideran normales y no requieren estudios diagnósticos adicionales son, de manera resumida, los siguientes:
 - a) La presencia aislada de criterios de voltaje del QRS para hipertrofia de ventrículo izquierdo o derecho, en ausencia de otros marcadores clínicos o del ECG que indiquen enfermedad.
 - b) Inversión de onda T de V1 a V3 en deportistas adolescentes menores de 16 años o prepuberales (patrón juvenil).
 - c) Inversión de onda T de V1 a V4 precedida de elevación convexa del segmento ST en deportistas de raza negra.
 - d) Patrón de repolarización precoz (elevación del segmento ST en, al menos, 2 derivaciones simultáneas, ≥ 1 mm) cuando aparece aisladamente y sin otros marcadores clínicos de enfermedad.
 - e) Bradicardia sinusal sin signos de disfunción sinusal, como son, bradicardia sinusal profunda (FC menor de 40 lpm en adolescentes) o pausas sinusales mayores de tres segundos en vigilia.
 - f) Arritmia sinusal, ritmo auricular ectópico o migratorio y ritmo de escape nodal.
 - g) Bloqueo AV de primer grado.
 - h) Bloqueo AV de segundo grado tipo Mobitz I.
 - i) Bloqueo incompleto de rama derecha.

CONCLUSIONES

Existen, por lo tanto, signos y síntomas de alarma que pueden hacernos sospechar de la existencia de patologías asintomáticas hasta el momento, y que pueden desencadenar una muerte súbita en un niño o joven deportista. La identificación de estas es el objetivo de la evaluación cardiovascular previa a la práctica deportiva. En caso de encontrar en la anamnesis, examen físico o en el electrocardiograma, algún signo de alarma se debe suspender la actividad física hasta la valoración del niño o adolescente por un cardiólogo pediátrico.

Recomendamos la lectura profunda de la Guía Clínica de Evaluación Cardiovascular previa a la práctica deportiva en Pediatría (puede descargarse en el siguiente enlace: https://www.sepeap.org/wp-content/uploads/2015/02/Guia_Clinica_de_Evaluacion_Cardiovascular_EE.pdf).

BIBLIOGRAFÍA

1. Emery MS, Kovacs RJ. Sudden cardiac death in athletes. *JACC Heart Fail.* 2018; 6: 30-40.
2. 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: 225-32.
3. Crespo Marcos D, Pérez-Lescure Picarzo FJ, Boraita Pérez A. La evaluación cardiovascular predeportiva en niños y adolescentes. *An Pediatr (Barc).* 2016; 84: 187-8.
4. American Academy of Pediatrics, American Academy of Family Physicians, Am College of Sports Med. *Preparticipation Physical Evaluation*, 5th ed. Elk Grove Village, IL: American Academy of Pediatrics; 2019.
5. Pérez-Lescure Picarzo J. Taller de lectura sistemática del electrocardiograma pediátrico o “cómo interpretar un electrocardiograma y no morir en el intento”. *Rev Pediatr Aten Primaria Supl.* 2011; 20: 225-33.
6. Prutkin JM, Wilson MG. Electrocardiography in athletes: normal and abnormal findings. *Heart.* 2018; 104: 1902-9.