

**FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS  
DR. JOSÉ ASSEF YARA  
CIEGO DE AVILA**

**Cardiopatías congénitas y prevención primaria de salud  
Congenital cardiac anomaly and primary health prevention**

María J. Machado Cano (1); Lourdes Álvarez López(2); Lina Martha Pérez Espinosa(2); Marianela Alberro Fernández(2).

**RESUMEN**

Se presenta una revisión bibliográfica sobre la etiología, diagnóstico y prevención primaria de las cardiopatías congénitas, a través de los principales autores que trabajan en esta vertiente en Cuba y el mundo lo que consideramos de interés para la mejor preparación del médico general integral. Se describen los términos relativos al enfoque de riesgo para facilitar la comprensión del artículo y se enfatiza en los métodos para abordar este enfoque en el caso de las cardiopatías congénitas.

**Palabras clave:** CARDIOPATÍA CONGÉNITA; FACTORES DE RIESGO; GENÉTICA MÉDICA.

1-Dra. C. B, Profesor Titular. FCM. Ciego de Avila

2- Especialista de Primer Grado en Embriología. Profesor Asistente

**INTRODUCCION**

La gestación fue definida por el obstetra H. Vignes como un tercer estado entre la salud y la enfermedad: el estado gravídico, caracterizado por profundas modificaciones que afectan al organismo femenino tanto en lo estructural como en lo funcional, donde la esfera psíquica también muestra alteraciones en este sentido (1); pues en la medida en que la gravidez avanza, aumenta la ansiedad de la embarazada y los temores y preocupaciones capaces de alterar su equilibrio biopsicosocial con la posible influencia negativa tanto en ellas como en el producto de la concepción, siendo las malformaciones congénitas una de las principales causas de temor y ansiedad en la embarazada (1). La concepción de un hijo malformado reporta a la familia y a la pareja una repercusión emocional profunda, pues socialmente limita al individuo a la realización de actividades para saberse útil; esto es algo que introduce severas alteraciones psicológicas en las gestantes y modifica sustancialmente la dinámica del medio familiar.

Los importantes adelantos ocurridos en los últimos años en el diagnóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades genéticas permiten disminuir apreciablemente la mortalidad producida por estas enfermedades, lo que, junto a la reducción de la mortalidad por enfermedades infecciosas y nutricionales ha situado a las enfermedades congénitas entre las principales causas de morbilidad y mortalidad infantil, considerándose de manera global que estos defectos afectan en el mundo por lo menos al 5% de los nacidos vivos, cifras que son muy semejantes en las diversas regiones, independientemente del nivel de desarrollo socioeconómico y de la estructura genético-racial de las poblaciones (2).

En la mayoría de los países de América latina, las malformaciones congénitas ocupan entre el segundo y el quinto lugar como causa de muerte en menores de un año y contribuyen entre un 20 y un 30 % a la mortalidad infantil (2), aunque por varias razones estas cifras son estimaciones mínimas de la prevalencia de estos defectos, lo que se debe, en primer lugar a que la mayor parte de las enfermedades hereditarias y de etiología multifactorial o genético-ambiental no aparecen en la

Clasificación internacional de Enfermedades como categoría, sino que aparecen dispersas lo que hace difícil su registro estadístico(3).

Las cardiopatías congénitas constituyen la clase anatómica más común de defectos al nacimiento y una de las principales causas de mortalidad infantil. Este término se utiliza para describir las alteraciones del corazón y los grandes vasos que existen antes del nacimiento. La mayoría de estos procesos se deben a una embriogénesis defectuosa durante la semana 3 y 8 del embarazo, cuando se desarrollan las principales estructuras cardiovasculares (4)

Las alteraciones más graves, pueden ser incompatibles con la vida, pero hay otras que aparecen en nacidos vivos. Algunas producen manifestaciones poco después de nacer, relacionadas a menudo con el paso de la circulación fetal a la postnatal. Otras, sin embargo, no se manifiestan hasta la edad adulta, como es el caso de la coartación de la aorta o la comunicación interventricular. (5). El avance médico y quirúrgico logrado en las últimas dos décadas en relación con el diagnóstico y tratamiento de las cardiopatías congénitas ha salvado muchas vidas, el ultrasonido diagnóstico del corazón o ecocardiografía ha permitido identificar las estructuras cardiovasculares normales y anormales en el feto, cobrando gran importancia en la detección prenatal de las cardiopatías congénitas, tanto para la interrupción del embarazo en las complejas, como para la atención especializada en las viables. La mayoría de estas cardiopatías congénitas son susceptibles actualmente de reparación quirúrgica con buenos resultados, pero aún quedan muchas dolencias, incapacidades y limitaciones por esta causa, por lo que es mejor prevenirlas que corregirlas después que ocurren.

En Cuba se realizan estudios ecocardiográficos a todas las gestantes con riesgo de estas afecciones, no obstante, los resultados no han sido del todo satisfactorios, en primer lugar, porque no todas las provincias cuentan con estos costosos servicios y tienen que ser los pacientes remitidos a los centros de referencia y porque en algunas de ellas, ha fallado la prevención en el nivel primario de salud. La prevención primaria de las cardiopatías congénitas está dirigida a atenuar o eliminar cuando sea factible aquellos factores que se consideren asociados con la ocurrencia de la enfermedad, que actúen como factores condicionantes o predisponentes para facilitar la aparición de la enfermedad, al interactuar con otros factores que quizás por si solos no son capaces de predecirla (6).

En la presente revisión se muestra el comportamiento de las cardiopatías congénitas en el mundo, y particularmente en nuestro país y algunos aspectos relativos a su etiología, diagnóstico y prevención primaria de estas entidades, haciendo énfasis en el enfoque de riesgo y destacando conceptos y aspectos generales necesarios para la comprensión del tema, lo que consideramos resulta de interés para la mejor preparación del médico general integral.

## **DESARROLLO**

Aunque las cifras varían de acuerdo a la población que se estudia se admite una incidencia de malformaciones congénitas de 6 a 8 casos x 1 000 nacidos a término, siendo las cifras mayores si se consideran los prematuros y nacidos muertos (7)

En Estados Unidos de América las enfermedades cardíacas congénitas aparecen en 8 x 1 000 nacidos vivos. En Francia se producen al año 4 000 cardiopatías congénitas que representan de 6 a 7 por cada 1 000 nacidos vivos (8).

Muchos de los defectos congénitos son letales, por ejemplo, en los Estados Unidos la mortalidad por éstos en menores de 1 año fue del 25% en 1996, en España, ese mismo año rebasó el 20% y en el Reino Unido el 19% de la mortalidad en este grupo de edad se debe a las anomalías congénitas. (7) Con el desarrollo alcanzado por nuestro país en materia de Salud pública, se ha logrado que la mortalidad y las principales causas de muerte sean similares a la de los países más industrializados, por esto, las malformaciones congénitas adquieren importancia como una de las principales causas de muerte en nuestro país.

Durante la década del 70 al 80, las malformaciones congénitas ocuparon en Cuba entre el octavo y noveno lugar entre todas las causas de muerte de todas las edades. A medida que disminuye la edad, adquieren mayor importancia, ya que ocupan en igual periodo el tercer lugar como causa de muerte

en los niños de 1 a 4 años y en los menores de un año, ocupan el segundo lugar solo superado por las principales afecciones neonatales (9)

Investigaciones realizadas en la provincia de Ciego de Avila, sobre malformaciones congénitas, tomando como base el RECUMAC, detectaron una incidencia de malformaciones congénitas de, siendo las cardiopatías las encontradas con mayor frecuencia.(10)

Álvarez y col, en 1996 encontraron, tomando como base al RECUMAC y la Consulta provincial de Cardiología de 6 x 1000 nacidos vivos, señalando deficiencias relativas al registro de los datos en el Hospital provincial de Ciego de Avila, lo que hacen probable una incidencia mayor en la provincia.(11) Estos cifras, consideramos hablan por sí mismas de la necesidad de la identificación correcta, a través de los diseños adecuados , de los factores etiológicos contribuyentes, en la aparición de estas enfermedades para su prevención en el nivel primario de salud, con la finalidad de proporcionarle a la pareja la opción de evitar el nacimiento de un hijo con cierto grado de incapacidad que grabaría de forma definitiva la vida de éstos y de sus familiares.

Algunos aspectos relativos a la etiología de las cardiopatías congénitas. Al igual que el resto de las malformaciones congénitas, las cardiopatías se deben a la interacción de factores genéticos predisponentes, presentes desde la concepción con factores desencadenantes ambientales, que determinan el desarrollo de la malformación (12).

La separación del componente genético y la comprensión a cabalidad de su influencia en la patogénesis de las cardiopatías congénitas es uno de los retos de la Genética Médica en las próximas décadas.

Recientemente se han identificado algunos genes responsables de cardiopatías congénitas, asociados a otros desórdenes clínicos, lo que provee de punto de partida para el análisis genético del desarrollo del corazón humano. Estudios preclínicos, están ayudando también a comprender el modelo genético de la organogénesis del corazón (13).

Aunque hay lagunas en el conocimiento de este aspecto, lo que sí parece estar bien establecido es que el efecto genético en estas alteraciones multifactoriales depende de la dosis: cuanto mayor es el número de genes heredados, más graves son las manifestaciones de la enfermedad, de ahí las variaciones que se muestran en los cuadros clínicos de las cardiopatías congénitas (14) Estudios sobre Genética Epidemiológica de las cardiopatías congénitas han demostrado que la incidencia en familiares de primer grado es de 6,9 % con una heredabilidad del 66,3 % y la incidencia en familiares de segundo grado es de 1,7 % con una heredabilidad del 38%. El promedio de heredabilidad entre familiares de primer y segundo grado es de 65,5 %, lo que nos habla del importante papel del factor genético en la patogénesis de esta enfermedad y confirma el modelo multifactorial propuesto para estas enfermedades(13)

Como se intenta mostrar, parece ser que el factor genético, si bien en toda herencia multifactorial es predisponente, en las cardiopatías congénitas tiene una participación importante que no puede desestimarse al evaluar el alcance de las posibles acciones en su prevención.

Prevención primaria de cardiopatías congénitas:

Las labores de prevención en salud, pueden llevarse a cabo en los tres niveles: primario secundario y terciario.

La prevención primaria se refiere a la supresión del aumento de la incidencia de la enfermedad, la prevención secundaria se refiere a la prevención de las manifestaciones clínicas y la prevención terciaria consiste en reducir a un mínimo los efectos de la enfermedad al evitar sus complicaciones y el deterioro que causa al individuo

Este tipo de prevención actúa sobre personas sanas. Evita la enfermedad por medio de la reducción de la susceptibilidad o de la reducción a la exposición de factores de riesgo, por lo que las medidas de prevención primaria deben ser tomadas primero, porque son las más económicas y efectivas.

Estas medidas actúan sobre los factores de riesgo numerosos, e interactuantes.

La prevención primaria de las malformaciones congénitas se basa en la prevención del origen de estos trastornos. El éxito de esta tarea depende de dos principios: primero se debe conocer el agente contribuyente a la causa de la malformación y segundo, se debe evitar la exposición a dicho agente

antes de la concepción o durante el embarazo. Se han identificado numerosos agentes exógenos capaces de producir malformaciones congénitas. Su espectro de acción abarca desde lesiones inducidas en el aparato reproductor masculino o femenino hasta alteraciones en la implantación del huevo o del desarrollo embrionario o fetal (15)

Las tareas de prevención primaria de estas anomalías se llevan a cabo mediante dos actividades claramente definidas:

Detección de cambios en la prevalencia de la enfermedad, lo cual puede indicar, por ejemplo, la presencia de un nuevo agente teratógeno.

Identificación de factores de riesgo con base poblacional

Esta segunda actividad ligada a la prevención primaria es lo que se conoce como evaluación de riesgos y desemboca en la comunicación de riesgos. La información generada debe servir para mejorar la percepción de riesgos y para tomar las medidas preventivas necesarias, lo que supone la participación de médicos, autoridades y la comunidad y es conocido como gestión de riesgos. En este trabajo consideramos necesario, para la mejor comprensión del tema, la explicación de algunos términos relativos al enfoque de riesgo.

El enfoque de riesgo, es un método que se emplea para medir la necesidad de atención por parte de grupos específicos. Ayuda a determinar las prioridades de salud y es también una herramienta para definir las necesidades de reorganización de los servicios de salud. Intenta mejorar la atención para todos, pero prestando mayor atención a aquellos que más la requieran. Es un enfoque no igualitario, discrimina a favor de los que tienen mayor necesidad de atención (15).

La hipótesis sobre la que se basa el enfoque de riesgo es que mientras más exacta sea la medición de riesgo, más adecuadamente se comprenderá la necesidad de atención de la población y ello favorecerá la efectividad de las intervenciones.

El concepto de riesgo ha sido utilizado en la atención médica desde hace muchos años. Riesgo, puede definirse como la probabilidad de sufrir un daño. La noción cualitativa inicial, es decir ausencia o presencia de riesgo, ha avanzado hacia otra cualitativa: riesgo bajo o alto(16 ).

Factor de riesgo es toda característica o circunstancia observable en una persona asociada a la probabilidad incrementada de experimentar un daño a la salud. La mayor importancia de estos factores consiste en que son observables o identificables ante de la ocurrencia del hecho que predicen. La probabilidad de ocurrencia de las consecuencias adversas aumenta en la medida en que estén presentes más factores determinantes de esas características.

La importancia del factor de riesgo en la prevención primaria depende del grado de asociación con el daño a la salud, con la frecuencia del factor de riesgo en la comunidad y la posibilidad de prevenirlo. El grado de asociación se determina mediante el llamado riesgo relativo (razón de productos cruzados en los diseños de casos y controles y riesgo relativo en los diseños de cohorte) que expresa el número de veces que el daño aparece en las personas que presentan el factor cuando se compara con las personas que no lo presentan. Es una medida de riesgo individual.

La frecuencia del factor de riesgo en la comunidad sirve de base para la determinación del riesgo atribuible porcentual, que tiene en cuenta el riesgo relativo y la frecuencia del factor de riesgo. El riesgo atribuible expresa el riesgo dentro de la colectividad y su conocimiento es muy importante para los responsables de salud de una determinada área, municipio o provincia, cuando deben disminuir la prevalencia de factores de riesgo en población.

Se habla de la utilización del enfoque de riesgo con fines preventivos cuando es conocida la probabilidad y se trata de accidentes, enfermedades o la muerte que pueden ser evitadas o reducidas si se emprenden acciones antes de que ocurran.

Al analizar, la relación entre el ambiente y la incidencia de una enfermedad, aun reconociendo la constitución genética del huésped, con métodos de la epidemiología tradicional, encontramos estudios, sobre fracción atribuible de cardiopatías congénitas, como llevado a cabo en el Proyecto sobre el niño, en Maryland, distrito de Columbia, en los Estados Unidos de América, considerado el mayor estudio realizado hasta el momento, donde se informa la fracción atribuible en 8 tipos de cardiopatías congénitas de algunos factores que son potencialmente causales . En el caso de la CIV se encontraron

fracciones atribuibles importantes para los siguientes factores ambientales: utilización de marihuana por los padres, anestesia general en el padre, exposición a pinturas, solventes desgrasantes, pesticidas, decoloración, tinte de pelo e infección urinaria(17,18)

Otros estudios, como el realizado en el centro Nacional de Epidemiología de Hungría, con diseño de casos y controles le atribuye al tratamiento con tetraciclina, durante el segundo mes del embarazo un alto potencial teratogénico para las malformaciones cardiovasculares(19).

La relación de eventos estresantes en la vida de la madre durante el periodo periconcepcional y la aparición de cardiopatías congénitas, es otro aspecto donde se evidencia (20)

En Cuba, se han realizado estudios con este objetivo. En 1992, Pría y col. a partir de un diseño de casos y controles analizaron 47 factores de riesgo relacionados con las cardiopatías congénitas, encontrando entre los factores más importantes: antecedentes maternos de anemia, amenaza de aborto e ingestión de clordiazapóxido y de diazapán en el primer trimestre del embarazo. En este mismo trabajo, se agruparon los factores de riesgo para evaluar el efecto conjunto en tres grupos de los siguientes factores combinados: diazapán, anemia y amenaza de aborto, a partir de modelos de regresión lineal, encontrándose que esos tres factores muestran juntos un riesgo relativo considerable y que la anemia, de forma aislada es el de mayor importancia(21)

En 1993, Merconchini y col., también en Ciudad de la Habana evalúan la ocupación de los padres y la aparición de cardiopatías congénitas, obteniendo una asociación importante en padres albañiles. En el contexto de la prevención primaria de salud, en la provincia Ciego de Avila, en estos momentos se lleva a cabo, por investigadores de la Facultad de Ciencias Médicas un proyecto relativo a la identificación de los principales factores de riesgo aislados y asociados que intervienen en la aparición de las cardiopatías congénitas (evaluación de riesgos), para proponer una escala aditiva de riesgos que sea utilizable en la atención primaria de salud, mejorando la percepción de riesgos, lo que ayudaría a trazar una correcta estrategia de gestión de riesgo para estas enfermedades en la provincia. Al igual que en otros estudios que emplean el enfoque de riesgo en este caso se emplean los siguientes pasos:

Revisión sistemática de la información disponible a través de los modelos del Registro Cubano de Malformaciones congénitas (RECUMAC) y las historias clínicas de la Consulta Provincial de Cardiología Pediátrica.

Investigación epidemiológica, que contempla en este caso un diseño de casos y controles, se estimará la razón de productos cruzados apareadas por productos individuales y sus respectivos límites de confianza del 95%. Se realizará un análisis multivariado en el que se incluirán todas las variables que estén asociadas estadísticamente, con la variable de desenlace, tanto en los casos como en los controles y las posibles interacciones estadísticas.

Desarrollo y prueba de la nueva estrategia: Se desarrollará una escala aditiva, que será validada calculando el número de niños con cardiopatías congénitas esperados para cada puntaje de la escala en el 10 % de los registros de nacimientos de un año del Hospital Provincial de Ciego de Avila.

Evaluación de la nueva estrategia, a través de diseños experimentales

Los progresos conseguidos en nuestro país en cuanto a los servicios de genética comunitaria orientados a la salud materno infantil, han hecho patente que los programas de genética se pueden incorporar como una parte integral del sistema de salud, lo cual conduce al mejoramiento de la atención de la alta tecnología y a la utilización de los servicios en genética a nivel del primer contacto de los profesionales de la salud con las personas que necesitan los servicios genéticos. Esto hace necesario el desarrollo de enfoques para la identificación de grupos de riesgo, lo que constituye uno de los componentes fundamentales para evitar las enfermedades genéticas más frecuentes, donde el objetivo no sería solamente mejorar el pronóstico, sino también evitar el nacimiento de otro niño afectado.

La información que generará este proyecto servirá para mejorar la percepción de riesgos y la disponibilidad de una escala que permita identificar a mujeres con distintos niveles de riesgo de tener hijos con cardiopatías congénitas, facilitará la utilización eficiente de los recursos de genética existentes en las provincias del país y el aprovechamiento de los servicios de salud comunitaria

## CONCLUSIONES

Sin dudas, los conocimientos alcanzados en los últimos años, han permitido un mejor manejo de las personas afectadas por cardiopatías congénitas. La ecocardiografía constituye un método de excelencia para el diagnóstico de estas entidades, pero las medidas de prevención tomadas en el nivel primario de salud, siguen siendo las más económicas y efectivas.

El conocimiento e implantación en nuestras áreas de salud del enfoque de riesgo para evitar la aparición de malformaciones congénitas, conlleva de un serio trabajo de revisión de la literatura y de las fuentes secundarias donde puedan aparecer reflejados los datos más fieles sobre los posibles factores de riesgo, así como un conocimiento adecuado de los tipos de diseños de investigación epidemiológica que pueden llevarse a cabo para identificar a las gestantes de riesgo. La confección de instrumentos que faciliten al médico de la atención primaria de salud el manejo de estos pacientes es algo donde debe también centrarse la atención de los investigadores, así como en la evaluación en la comunidad de estos instrumentos.

## SUMMARY

A consulted reference section on etiology, diagnosis and primary prevention of Congenital Cardiac Anomaly is introduced, based on the main authors working on this trend in Cuba and the world over, that which is considered of interest for the general practitioner. Terms related to the risk approach are described so as to ease the understanding of the article; methods to approach the occurrence of Congenital Cardiac Anomaly are also emphasized.

**Key Words:** CONGENITAL CARDIAC ANOMALY, RISK FACTORS, MEDICAL GENETICS

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Braunwald, E. Tratado de Cardiología. T3. V1. C. De la Habana: Editorial Científico Técnica, 1985:1076.
2. Umaña L. Estudio latinoamericano de malformaciones congénitas. Reunión de expertos de Genética Médica de la OPS, La Habana, Cuba, 9-11 octubre, 1997
3. Arista O. Et al. Diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas. Rev. Cub.Card.Cir.Cardiov, 1997,3(1):82-96.
4. Nora, J.J. Causes of congenital heart diseases: old and new models. Am. Heart.J.1993 May;(5Pt 1):1409-19
5. Insley, J. Congenital Heart disease in children. Br. Med. J.1999; 704:48-57
6. Castilla E., Matchnik K.O., Paz L. Muñoz E. Impact of Public health on human genetics. Clin Genet 1995;36:295
7. Penchazadesh V. Genética y salud pública. Bol Of Sanit Panam 1993;115 (1):1-1
8. Organización Panamericana de la Salud. Prevención y Control de las enfermedades genéticas y los defectos congénitos. Washington, D.C:OPS; 1989.
9. Morales Llanez N. Factores de riesgo de malformaciones cardiovasculares congénitas. Tesis para optar por el grado de especialista de Primer Grado en Ginecología y Obstetricia, Manzanillo, Granma, 1995.
10. Pérez Espinosa L. M: Malformaciones congénitas mayores en el Hospital Dr. Antonio Luaces Iraola. Comparación con los resultados del Programa Nacional de Malformaciones Congénitas. (Tesis para optar por el título de especialista de primer grado) Ciego de Ávila, Instituto de Ciencias médicas de Camaguey. 1994
11. Alvarez López L.E. Cardiopatías Congénitas. Aspectos Clínicos y epidemiológicos. Hospital Provincial "Antonio Luaces Iraola" de Ciego de Avila. 1995
12. Lui-CY; Tong XH; Du YH. A study on the genetic epidemiology of congenital heart disease. Am.J. Epidemiol 1999 sep 1;148 (5):414-23
13. Wilson P D; Loffredo CA; Correa Villaseñor Atributable fraction for cardiac malformations. Am. J. Epidemiol 2000 Jan 24 (1):102-9

14. Kuliev A y col. Genetic services provision: An international perspective. New York, March of Dimes Birth Defects Foundation, 1996, 149 pp.
15. Oficina Panamericana de la Salud. Manual sobre el enfoque de riesgos. Serie Paltex para administradores de programas de salud. Washington D, C, 1986. 1234.
16. Brickner ME, Hillis LD, Lange RA. Congenital heart disease. N Eng J Med 2000 feb 3; 343 (5):334-42
17. Cavieres, MF, Smith SM. Genetic and developmental modulation of cardiac defects in prenatal alcohol exposure. Alcohol Clin Exp Res 2000 Jan 23 (2): 46-8
18. Simpson LL, Harvey-Wilkes K. Congenital heart disease: the impact of delivery in a primary care center on SNAP scores. Am J Obstet Gynecol 2000 jan ;182 (1): 184-91
19. Grech V. Trend in presentation of congenital heart disease in a population-based study in Hungary. Eur J Epidemiol 1999 Nov; 15(10):881-7
20. Carmichael SL, Shaw GM. Maternal life event stress and congenital anomalies. Epidemiology 2000 Jan; 11 (1):30-5.
21. Pira y col. Factores de riesgo de cardiopatías congénitas en Ciudad de la Habana. 1994 Rev cub hig-epi demiol 32 (1-2): 23-6
22. Mercochini y col. Prevalencia de cardiopatías congénitas. Rev cub. Ginecología y Obstetricia .1991; 17 (1): 26-8.