

Aspectos clínicos

Dres. Horacio Faella, Pedro Chiesa

Palabras clave: ADULTO
CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS-diagnóstico
CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS-fisiopatología
MEDICINA CLÍNICA

Key words: ADULT
HEART DEFECTS, CONGENITAL-diagnosis
HEART DEFECTS, CONGENITAL-phisiopatology
CLINICAL MEDICINE

Introducción

La semiología fue, es y será siempre el elemento fundamental para sospechar, diagnosticar, guiar el tratamiento y controlar la evolución y el pronóstico del paciente adulto portador de una cardiopatía congénita⁽¹⁻³⁾.

Las cardiopatías congénitas en el adulto representan un desafío diagnóstico fascinante para el cardiólogo, poco familiarizado con la complejidad anatómica y funcional de las malformaciones cardíacas.

La sobrevida natural del paciente adulto portador de cardiopatías congénitas incluye malformaciones:

- que no requieren tratamiento (comunicación interventricular muscular restrictiva, válvula aórtica bicúspide);
- que pueden ser tratadas durante la edad adulta;
- que fueron tratadas durante la niñez, no presentan lesiones residuales, secuelas ni complicaciones y se han considerado “curadas”;
- que son inoperables y requieren de un trasplante cardíaco.

Debemos tener en cuenta tres categorías de las cardiopatías congénitas: aquellas vírgenes de tratamiento, las que cursan con cirugía “paliativa” y las que tienen cirugía “correctora”, aun cuando ningún tratamiento es definitivamente correctivo.

- Vírgenes de tratamiento: este grupo está integrado por aquellos pacientes que no requirieron tratamiento en el momento del diagnóstico o durante la evolución, aquellos en los que no se realizó el diagnóstico en la edad pediátrica y aquellos cuyos familiares no aceptaron el tratamiento propuesto.
 - Comunicación interauricular (CIA)
 - Comunicación interventricular (CIV)
 - Ductus arterioso persistente

- Coartación de aorta
- Estenosis pulmonar
- Estenosis aórtica
- Con cirugía paliativa: cada vez menos frecuente, anastomosis sistémico pulmonar y cerclaje de arteria pulmonar.
- Con cirugía “correctora”:
 - Tetralogía de Fallot.
 - Cirugía de switch arterial en transposición completa de las grandes arterias.
 - Cirugía de Fontan-Kreutzer en el corazón univentricular.
 - Cierre de CIA, de CIV y de ductus.
 - Cirugía de la anomalía total del retorno venoso pulmonar.
 - Otras.

Dentro de los aspectos semiológicos interesan:

- Antecedentes familiares:
 - Historia de abortos o muerte en edades neonatal, infantil, escolar o adolescente.
 - Historia de cardiopatías congénitas en distintos miembros de la familia (existen familias con varios integrantes portadores de una misma cardiopatía congénita: CIA, Fallot, etcétera).
 - Historia familiar de signos o síntomas sugestivos de cardiopatía aun sin haber completado un diagnóstico o valoración completas.
 - De la existencia de síndromes genéticos por su alta relación con cardiopatías congénitas (Down, Williams, Marfan, Noonan).
- Antecedentes personales:
 - De soplo estudiado o no en la infancia.
 - De cefaleas e hipertensión arterial sistémica.
 - De cardiopatía congénita tratada en la infancia con tratamiento médico, percutáneo o quirúrgico (ya que pueden persistir lesiones residuales, secuelas o complicaciones a evaluar).

- De signos y síntomas sugestivos de cardiopatía aun sin haberse completado una evaluación completa.
- Examen físico:
 - Aspecto general del paciente y su biotipo, en especial:
 - Cianosis y signos de hipoxemia crónica (hipocratismo digital).
 - Palidez cutáneo-mucosa y/o ictericia por malfunción hepática.
 - Signos de adelgazamiento y/o malnutrición (en cardiopatías con hiperflujo y/o hipertensión pulmonar, etcétera).
 - Fiebre y lesiones de piel y mucosas sugestivas de endocarditis infecciosa.
 - Elementos de bajo gasto cardíaco.
 - Existencia de edemas, ingurgitación yugular y/o reflujo hepatoyugular.
 - Elementos de síndromes genéticos: fascies de duende en el síndrome de Williams que se asocia con estenosis supraaórtica, hábito longilíneo e hiperelasticidad en el síndrome de Marfan que se asocia con patología de la aorta y de las válvulas aórtica y mitral, talla baja y cuello corto en el síndrome de Noonan que se asocia con estenosis pulmonar valvular en general sobre válvula displásica, síndrome de Down que se asocia con canal atrioventricular completo.
 - Frecuencia respiratoria: la polipnea es un signo multifactorial de sobrecarga pulmonar, hipoxemia, etcétera.
 - Deformaciones y cicatrices torácicas:
 - El agrandamiento del corazón y/o de algunas cámaras cardíacas puede causar deformaciones torácicas.
 - Existencia de cicatrices: esternotomía, toracotomía anterolateral (por cirugía paliativa: banding arteria pulmonar, blalock o cirugía correctiva de CIA), toracotomía posterolateral (cirugía correctiva: reparación de coartación de aorta, cierre quirúrgico del ductus).
 - Latidos visibles en tórax y cuello.
 - Existencia de circulación colateral en tórax y abdomen.
 - Distensión abdominal, probabilidad de existencia de ascitis.
 - Palpación de frémitos, investigar todas las caras del tórax, cuello, abdomen y región lumbar.
 - Palpación de los pulsos femorales y eventualmente control de la presión arterial en los

cuatro miembros en caso de pacientes con hipertensión arterial sistémica.

- Auscultación de ruidos y silencios cardíacos en busca de alteraciones de los ruidos cardíacos (desdoblamientos patológicos), existencia de otros ruidos (tercer y cuarto ruidos o roces pericárdicos), soplos sistólicos y/o diastólicos (investigar si ya existían o son de reciente aparición, o han sufrido alguna modificación).
- Auscultación pleuropulmonar: por ejemplo, la presencia de estertores crepitantes.
- Examen abdominal y lumbar: masas, soplos, etcétera.
- Evaluación neurológica: de importancia en cardiopatías cianóticas, en toda cirugía cardíaca con circulación extracorpórea, en cardiopatías congénitas que cursaron con falla cardíaca de significación, etcétera.

Principales síntomas y signos como expresión de cardiopatías congénitas⁽⁴⁻⁶⁾

- **Ausencia de síntomas:** las diferentes cardiopatías congénitas pueden permanecer asintomáticas hasta la edad adulta (caso de pequeños defectos como CIV, CIA, ductus, estenosis e insuficiencias valvulares leves), o pueden dar lugar a manifestaciones más floridas cuando estos defectos son de mayor tamaño, o en el caso de posoperatorio de cardiopatías complejas con lesiones residuales de entidad.
- **Disnea:** como manifestación de la propia cardiopatía o de lesiones residuales posoperatorias (CIV amplia, CIA amplia, hipertensión pulmonar secundaria a canal auriculoventricular completo no corregido, posoperatorios de tetralogía de Fallot con insuficiencia pulmonar severa, switch arterial con isquemia miocárdica y falla sistólica ventricular izquierda).
- **Dolor precordial:** puede ser secundario a isquemia miocárdica (posoperatorio de transposición de las grandes arterias, miocardiopatía hipertrófica, reimplante de coronaria anómala) o dolores inespecíficos como en el caso de la mujer joven con prolapso valvular mitral o hipertensión pulmonar.
- **Trastornos del ritmo-palpitaciones:** la taquicardia ventricular es una arritmia grave que podemos encontrar en el posoperatorio alejado de cardiopatías como la tetralogía de Fallot, o en cardiopatías estructurales como la miocardiopatía hipertrófica. El síndrome de QT largo congénito es una alteración genética que debuta muchas veces como una taquicardia ventricular. La presencia de la malformación de Ebstein de la

válvula tricúspide se asocia con vías de conducción accesorias (Wolff-Parkinson-White) que pueden asociarse a taquicardias ortodrómicas, antidrómicas en casos excepcionales o fibrilación auricular con conducción anterógrada por la vía accesoria. Asimismo pueden encontrarse arritmias auriculares primarias (fibrilación auricular, taquicardia auricular, flutter) en malformaciones del septum interauricular o posoperatorio de CIA, canal atrioventricular o Ebstein.

- **Insuficiencia cardíaca:** puede verse en una cardiopatía no diagnosticada previamente o más comúnmente corresponder a secuelas o complicaciones de una cardiopatía ya tratada (hipertensión arterial pulmonar en cierre tardío de una CIV, dilatación y disminución de la contractilidad ventricular izquierda en una D-TGA tratada mediante switch arterial por compromiso de la irrigación coronaria).
- **Cianosis:** la cianosis depende de la cantidad de hemoglobina no saturada en la circulación. El aumento de esta depende de la existencia de comunicaciones intra o extracardíacas con shunt derecha-izquierda (tetralogía de Fallot no tratada con shunt derecha-izquierda a través de la CIV, comunicaciones anormales entre las circulaciones pulmonar y sistémica en una cirugía de Fontan, inversión del shunt en una CIV o un ductus no tratados, fisiología de Eisenmenger, etcétera). La hipoxia tisular determina el aumento de eritropoyetina y por ende del número de glóbulos rojos con expansión del volumen sanguíneo. Esto logra aumentar la disponibilidad de oxígeno tisular pudiendo frenar la secreción de eritropoyetina, pero si ese aumento no es suficiente continúa incrementándose el hematocrito con el aumento de la viscosidad sanguínea siendo un factor perjudicial en la nutrición tisular. Son expresión de esto las artralgiás, los calambres, los trastornos tróficos de la piel, sobre todo en miembros inferiores, lesiones de apoyo, etcétera.
- **Soplos:** se debe hacer hincapié en su intensidad, su frecuencia, su timbre y su longitud o duración:
 - Sopro sistólico eyectivo: estenosis valvular, supra- y subvalvular y subvalvular aórtica y pulmonar, coartación de aorta.
 - Sopro sistólico regurgitante: CIV, insuficiencia mitral, insuficiencia tricúspide.
 - Sopro diastólico: insuficiencia aórtica, insuficiencia pulmonar, estenosis mitral, estenosis tricúspide.
- Sopro continuo: ductus arterioso, fistulas arteriovenosas, colaterales aortopulmonares.
- **Ruidos cardíacos:**
 - Primer ruido aumentado: estenosis mitral congénita, síndrome de Wolff-Parkinson-White.
 - Primer ruido disminuido: insuficiencia mitral severa: posoperatorio de canal atrioventricular, bloqueo auriculoventricular de primer grado.
 - Segundo ruido aumentado: hipertensión arterial pulmonar, hipertensión arterial sistémica, L-transposición de las grandes arterias.
 - Segundo ruido disminuido: estenosis valvular aórtica, estenosis valvular pulmonar, CIV sin hipertensión pulmonar.
 - Segundo ruido desdoblado fijo y constante: CIA, retornos venosos anómalos parciales.
 - Tercer ruido, que es normal en niños y adultos jóvenes, es patológico en: insuficiencia mitral, insuficiencia tricúspide en el síndrome de Ebstein, insuficiencia de válvula atrioventricular única en Fontan, D-transposición de las grandes arterias, disfunción ventricular izquierda o derecha: coronaria anómala, atresia pulmonar con insuficiencia del homoinjerto, miocardiopatía hipertrófica.
 - Cuarto ruido: siempre anormal en adultos jóvenes. Coartación de aorta, hipertensión arterial pulmonar, fistulas arteriovenosas, obstrucción a los tractos de salida, bloqueo auriculoventricular completo.
 - Click: estenosis valvular aórtica, prolapso de válvulas atrioventriculares, estenosis valvular pulmonar.
- **Cuadros de filiación respiratoria:** la presencia de signo-sintomatología respiratoria (bronquitis, broncoespasmo) puede verse en cardiopatías congénitas no tratadas o por la presencia de secuelas o complicaciones en cardiopatías ya tratadas (CIA virgen de tratamiento o CIA residual poscierre quirúrgico con dehiscencia del parche y por ende hiperflujo pulmonar; estenosis o insuficiencia mitral en posoperatorio de canal atrioventricular; hipertensión arterial pulmonar en CIV o ductus nativos o residuales poscierre con shunts significativos hemodinámicamente).
- **Hipertensión arterial:** en todo paciente con hipertensión arterial sistémica es obligatorio el control de los pulsos femorales. Su disminución o ausencia es diagnóstico etiológico de coartación de aorta. En estos casos debe completarse con un control de la presión arterial en los cuatro miembros, donde se documentará la existen-

cia de una hipertensión arterial en miembros superiores con presión normal o descendida en miembros inferiores. En raras ocasiones los pulsos y la presión arterial del miembro superior izquierdo puede estar descendida al mismo nivel que en miembros inferiores, ello se debe a que la arteria subclavia izquierda nace a nivel o posterior a la zona de la coartación. Es una rareza que también la arteria subclavia derecha tenga ese origen. Otras etiologías vasculares de hipertensión arterial son: la estenosis de la arteria renal, uni o bilateral (se pueden auscultar soplos a nivel de las fosas lumbares), la vasculitis de Takayasu, donde lo característico es la pérdida del pulso de un miembro superior, en general el izquierdo, previamente presente.

- **Trastornos de la crisis:** en las cardiopatías congénitas cianóticas la coagulación es anormal. Se manifiesta por la presencia de equimosis, petequias, epistaxis, hemorragia gingival y hemoptisis.
- **Endocarditis infecciosa:** esta puede ser una complicación de una cardiopatía congénita previamente conocida (tratada o no) como, por ejemplo, CIV restrictiva, insuficiencia aórtica posvalvuloplastia, CIV mínima residual en posoperatorio alejado de tetralogía de Fallot, o de una cardiopatía desconocida hasta ese momento: ductus permeable de pequeño calibre.
- **Gota:** en cardiopatías congénitas cianóticas con hematocrito elevado se asocia elevación de la uricemia, ello debido a una baja fracción de excreción renal del ácido úrico a su vez causada por la hipoperfusión renal (por hiperviscosidad y aumento del hematocrito), lo que favorece una mayor retención del mismo. Esto puede ser responsable en algunos pacientes de sintomatología gotosa.

Situación clínica particular aplicada a las cardiopatías congénitas más frecuentes^(7,8)

- **Comunicación interauricular:** es la más frecuente de las cardiopatías congénitas en el adulto. Puede cursar asintomática hasta la cuarta década de la vida. Los síntomas incluyen disminución de la capacidad funcional por disnea, arritmias, insuficiencia cardíaca, hipertensión pulmonar. El diagnóstico clínico se hace por la presencia de soplo sistólico de carácter eyectivo en segundo espacio intercostal izquierdo con desdoblamiento amplio, fijo y permanente del segundo ruido cardíaco. Se puede palpar un latido sagital expresión del agrandamiento del ventrículo derecho. Los pacientes corregidos qui-

rúrgicamente pueden presentar cortocircuito residual con diferente magnitud del shunt. Los tratados con cierre percutáneo pueden presentar, aunque en forma excepcional, erosión de la pared aórtica, que puede llevar a la muerte por taponamiento cardíaco. Siempre que no desarrollen síndrome de Eisenmenger, pueden ser tratadas a cualquier edad, inclusive en la séptima década de la vida. Se ha comprobado que luego del cierre percutáneo o quirúrgico, la sobrecarga volumétrica de las cavidades derechas disminuye a valores normales luego de seis meses.

- **Comunicación interventricular:** el diagnóstico se hace por la presencia de un soplo sistólico intenso, tanto más intenso cuanto más pequeña la comunicación y mayor el gradiente de presiones entre ambos ventrículos, con irradiación en rueda de carro en foco tricuspídeo. Raramente pasa desapercibida hasta el adulto, porque si es amplia presentará insuficiencia cardíaca e hipertensión pulmonar.
- **Ductus arterioso persistente:** es raro diagnosticarlo a esta edad por la presencia de un soplo holosistólico “en maquinaria” (típico del ductus), ya que si es amplio, en general se asociará con hipertensión arterial pulmonar (con acentuación del componente pulmonar del segundo ruido), pero esto no es absoluto. Es más frecuente su diagnóstico en forma casual mediante una valoración ecocardiográfica de rutina. En otros casos se puede auscultar un soplo sistólico suave.
- **Coartación de aorta:** el diagnóstico se efectúa en la valoración etiológica de la hipertensión arterial por el hallazgo de diferencias en los pulsos y presión arterial entre miembros superiores e inferiores. Puede ser nativa o tratarse de una re-coartación en pacientes ya tratados. En estos últimos puede asociarse la presencia de un aneurisma de la pared, donde se lo deberá sospechar e identificar para planear la terapéutica correspondiente. En raros casos puede asociarse a la presencia de un ductus permeable, donde será importante determinar la presión arterial pulmonar y el estado de las resistencias arteriolares pulmonares.
- **Estenosis valvular pulmonar:** es poco frecuente encontrarla en la edad adulta como cardiopatía nativa. También es rara la recidiva de una estenosis valvular pulmonar tratada con balón en la edad pediátrica, a excepción de las asociadas con el síndrome de Noonan, por tratarse de válvulas pulmonares displásicas con sanción quirúrgica. En esta patología se describe un soplo sistólico eyectivo, paraesternal iz-

quierdo, de diferentes grados de intensidad de acuerdo al gradiente transvalvular pulmonar existente, palpándose frémito en los de mayor intensidad y un click sistólico pulmonar con máxima auscultación en el segundo espacio intercostal izquierdo a nivel paraesternal. En ocasiones en que exista una marcada dilatación del tronco arterial pulmonar (posestenosis) se describe la palpación de un latido en el segundo espacio intercostal izquierdo paraesternal.

- **Estenosis valvular aórtica:** es rara en el adulto la estenosis valvular aórtica de causa congénita. En cambio sí es frecuente la presencia de una válvula aórtica bicúspide que en la mayoría de los casos cursa sin gradientes de significación hasta la cuarta o quinta década de la vida. Presenta un soplo sistólico eyectivo con irradiación a los vasos de cuello, de diferente intensidad según el gradiente transvalvular, palpándose un frémito en los de mayor intensidad. El click tiene su máxima auscultación en el ápex cardíaco.
- **Tetralogía de Fallot:** es raro hoy día, pero no imposible, asistir a un adulto con tetralogía de Fallot no tratada que sorteó la selección natural. Se trata de pacientes cianóticos, policitémicos, con mayor o menor grado de circulación colateral sistémico-pulmonar y habitualmente lesiones estenóticas del árbol arterial pulmonar con un ventrículo derecho dilatado y diferentes grados de disfunción. Más común es controlar a pacientes ya tratados donde los elementos de importancia a controlar son:
 - insuficiencia pulmonar (soplo sistólico-diastólico paraesternal izquierdo hacia epigastrio, soplo sistólico de insuficiencia tricuspídea, latido sagital, eventualmente hepatomegalia),
 - estenosis de ramas de la arteria pulmonar donde se describen soplos sistólicos eyectivos en ambos campos pulmonares, frente, dorso y caras axilares, acompañados de frémitos en los diferentes sitios y latido sagital,
 - CIV residual que puede ser en general de pequeño tamaño detectándose por la presencia de un soplo sistólico eyectivo rudo con irradiación transversal, con o sin frémito,
 - arritmias, que pueden ser sospechadas por la presencia de palpitaciones en reposo o al esfuerzo, pero que en ocasiones pueden ponerse de manifiesto por un evento arrítmico que ponga en riesgo la vida del paciente o ante un evento de muerte súbita.
- **Posoperatorio alejado de la transposición completa de las grandes arterias:** es poco frecuente encontrar pacientes con corrección

por técnica de Senning o Mustard (tunelización intraauricular), en estos casos se podrán detectar soplos sistólicos de estenosis de los túneles intraauriculares, arritmias y elementos de falla del ventrículo derecho (sistémico). Más común es empezar a asistir a pacientes tratados con técnica de switch arterial donde se podrán detectar soplos sistólicos eyectivos, con o sin frémito por estenosis supra-ventricular pulmonar y/o aórtica, así como trastornos de la perfusión coronaria con diferentes grados de isquemia miocárdica, dilatación y trastornos de la función ventricular izquierda.

- **Corazón univentricular/cirugía de Fontan-Kreutzer:** en este tipo de pacientes son varios los problemas que pueden surgir:
 - Dilatación y disfunción del ventrículo único (sistémico) fundamentalmente cuando se trata de un ventrículo anatómicamente derecho.
 - Cianosis, debido al desarrollo de conexiones entre el sistema venoso sistémico y el sistema venoso pulmonar y/o al desarrollo de fístulas arteriovenosas intrapulmonares. Muchas veces la cianosis no es claramente objetivable en condiciones basales y por ello se debe testar su aparición al esfuerzo.
 - Estenosis de las arterias pulmonares objetivada por la existencia de soplos sistólicos de carácter eyectivo, con rémora en el sistema venoso.
 - Arritmias ventriculares y/o auriculares por sobrecarga de dichas cavidades, sumado a la existencia de líneas de sutura, colocación de parches, etcétera.
 - Derrames pleurales y/o ascitis, lo que se evidencia por la aparición de disnea/polipnea, cianosis, trastornos del apetito, etcétera.
 - Enteropatía perdedora de proteínas, lo que significa una gran expoliación del paciente con adelgazamiento/desnutrición.

Bibliografía

1. **Warnes CA.** The adult with congenital heart disease: born to be bad? *J Am Coll Cardiol* 2005; 46:1-8.
2. **Engelfriet P, Boersma E, Oechslin E, Tijssen J, Gatzoulis MA, Thilén U.** The spectrum of adult congenital heart disease in Europe: morbidity and mortality in a 5 year follow-up period. The Euro Heart Survey on adult congenital heart disease. *Eur Heart J* 2005; 26:2325-33.
3. **Chiesa P, Morales J, Guzzo D, Tambasco G, Carlevaro P, Cuesta A, et al.** Cardiopatías congénitas en el adulto. Congreso Uruguayo de Cardiol-

- gía, 23. Curso intracongreso. Rev Urug Cardiol 2008; 23(2):168-239.
4. **Marelli AJ, Mackie AS, Ionescu-Ittu R, Rahme E, Pilote L.** Congenital heart disease in the general population. Changing prevalence and age distribution. *Circulation* 2007; 115:163-72.
 5. **Wren C, O'Sullivan JJ.** Survival with congenital heart disease and need for follow up in adult life. Future demand for follow-up of adults survivors of CHD. *Heart* 2001; 85: 438-43.
 6. **Chiesa P, Gutierrez C, Tambasco J, Carlevaro P, Cuesta A.** Comunicación interauricular en el adulto. *Rev Urug cardiol* 2009; 24:180-93.
 7. **Warnes CA, Liberthson R, Danielson GK, Dore A, Harris L, Hoffman JI.** Task force 1: the changing profile of congenital heart disease in adult life. *J Am Coll Cardiol* 2001; 37:1170-5.
 8. Grown-up congenital heart (GUCH) disease: current needs and provision of service for adolescents and adults with congenital heart. Report of the British Cardiac Society Working Party. *Heart* 2002; 88(suppl 1):i1-14.