



Detección, tecnología e investigación en genética es un proyecto para múltiples estados para mejorar la información sobre los aspectos financieros, éticos, legales y sociales relacionados con las pruebas genéticas y de detección ampliadas en recién nacidos – <http://www.newbornscreening.info>

Nombre de la enfermedad: Enfermedad cardíaca congénita crítica Siglas en inglés: CCHD

- ¿Qué es la prueba de detección para recién nacidos de la enfermedad cardíaca congénita grave (CCHD)?
 - Prueba de detección para recién nacidos
 - ¿Qué es la oximetría de pulso?
 - ¿Qué es la oximetría de pulso utilizada para detectar la CCHD?
 - Prueba de confirmación
- ¿Qué es la CCHD?
- ¿Qué causa la CCHD?
- ¿Cuáles son los síntomas de la CCHD?
- ¿Cuáles son los tratamientos para la CCHD?
- ¿Qué sucede cuando se trata la CCHD?
- ¿La CCHD es hereditaria?
- ¿Hay disponibles pruebas genéticas?
- ¿Se puede realizar una prueba de detección de la CCHD durante un futuro embarazo?
- ¿Cuántos bebés nacen con CCHD?
- ¿Puedo prevenir la CCHD durante el embarazo?
- ¿Se conoce a la CCHD con otros nombres?
- ¿Dónde puedo encontrar más información?

Esta hoja de datos contiene información general sobre la enfermedad cardíaca congénita crítica (CCHD). Todos los niños son diferentes, y parte de esta información tal vez no sea aplicable a su hijo específicamente. Ciertos tratamientos pueden ser recomendables para algunos niños pero no para otros. Si tiene preguntas específicas sobre la CCHD y los tratamientos disponibles, deberá contactar a su médico.

¿Qué es la prueba de detección para recién nacidos de la enfermedad cardíaca congénita grave (CCHD)?

Prueba de detección para recién nacidos

La prueba de detección para recién nacidos de la CCHD mediante oximetría de pulso ahora se realiza en todos los estados de los Estados Unidos.

¿Qué es la oximetría de pulso?

La oximetría de pulso es una prueba simple, rápida y no duele, utilizada para detectar posibles casos de CCHD en bebés. El oxímetro de pulso es un pequeño dispositivo que mide el pulso del bebé y la cantidad de oxígeno en la sangre del bebé (lo que se denomina saturación de oxígeno). Los bebés con niveles bajos de oxígeno en sangre pueden padecer CCHD, pero la baja saturación de oxígeno puede deberse a otro motivo distinto de una CCHD

¿Por qué se utiliza la oximetría de pulso para detectar la CCHD?

La oximetría de pulso se utiliza para detectar CCHD porque se puede realizar fácilmente poco después del nacimiento del bebé y es la mejor manera de descubrir una CCHD, junto con el examen físico del pediatra. La prueba se debe realizar una vez han transcurrido 24 horas del nacimiento del bebé (o 1 día).

El examen físico por sí solo no siempre permite detectar la CCHD, ya que algunas CCHD no muestran síntomas externos. Los ultrasonidos durante el embarazo se pueden utilizar para checar el corazón del feto. Sin embargo, estos ultrasonidos durante el embarazo no siempre detectan todos los casos de CCHD.

Prueba de confirmación

Si el bebé no obtiene un buen resultado en la prueba de detección de oximetría de pulso o si se sospecha que padece una CCHD, se pueden realizar varias pruebas de detección de oximetría de pulso antes de que el proveedor de atención primaria o el especialista examinen al bebé en el hospital. Es posible que el bebé necesite pruebas adicionales, como una radiografía, un electrocardiograma (prueba que registra la actividad eléctrica del corazón) o un ecocardiograma (ultrasonido del corazón). Los médicos discutirán la atención de seguimiento del bebé y todas las pruebas adicionales que pueda necesitar. Es posible que el bebé sea referido a un cardiólogo pediatra.

¿Qué es la CCHD?

La enfermedad cardíaca congénita crítica (CCHD) describe un grupo de defectos cardíacos que pueden causar problemas potencialmente mortales que deben tratarse dentro de los primeros días o del primer año de vida. Si se detecta con tiempo, la CCHD es por lo general tratable. La CCHD es un defecto congénito, y esta puede ser la manera más fácil de describirla a sus familiares y amigos, mientras aprende más sobre la CCHD de su hijo.

La CCHD puede tener diferentes causas, incluidos problemas con la estructura del corazón o un latido anormal. El corazón es un órgano muy complicado con muchos componentes estructurales. Si ciertas estructuras específicas del corazón no se forman correctamente durante el embarazo, el resultado es un defecto cardíaco. Los defectos cardíacos congénitos críticos son de distinta gravedad. Algunos son graves y requieren muchas cirugías del corazón; otros son menos graves y requieren una cirugía del corazón o una intervención con catéter; y algunos se encuentran en el medio de estos.

La CCHD puede implicar problemas con las cámaras del corazón, huecos en el corazón, conexiones cardíacas anormales y anomalías en el funcionamiento del corazón. La mayoría de las afecciones cardíacas congénitas (desde el nacimiento) afectan a personas desde la niñez hasta la adultez. Estos son algunos ejemplos de CCHD:

- Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico
- Atresia pulmonar (con septo intacto)
- Tetralogía de Fallot
- Retorno venoso pulmonar total anómalo
- Transposición de las grandes arterias
- Atresia tricuspídea
- Tronco arterioso (también llamado Truncus Arteriosus)

Algunos bebés pueden tener una combinación de estos defectos cardíacos; en ese caso, pida al médico que le explique la naturaleza única de los defectos cardíacos de su hijo. Recuerde que la CCHD es tan compleja como el corazón mismo, y puede tomarle tiempo entender totalmente los defectos cardíacos únicos de su hijo.

¿Qué causa la CCHD?

En la mayoría de los casos, se desconoce la causa de la CCHD. Se cree que tanto los factores genéticos como ambientales influyen para causar la CCHD. Aproximadamente, el 10 % de estos defectos cardíacos se deben a cambios en los genes o cromosomas del bebé. La exposición de la embarazada a factores ambientales, como fármacos o químicos, también puede afectar el desarrollo del corazón del bebé. Finalmente, las afecciones maternas, como la diabetes durante el embarazo, pueden afectar el desarrollo del corazón del bebé. Sin embargo, la CCHD de su bebé no es culpa suya y, al día de hoy, no existen maneras conocidas de prevenirla. Ni usted ni su pareja hicieron algo mal.

¿Cuáles son los síntomas de la CCHD?

Los síntomas de la CCHD van de moderados a graves. Pueden causar problemas menores en algunos recién nacidos y problemas de salud más graves en otros. Los síntomas pueden comenzar a aparecer en el período de recién nacido. Sin embargo, algunos bebés que nacen con CCHD pueden estar saludables los primeros días o semanas de su vida, y más tarde comenzar a mostrar síntomas graves que requieran atención de emergencia. Esto es así porque el corazón del bebé funciona de modo diferente antes del nacimiento que después, cuando el niño empieza a depender de los pulmones. Los cambios normales en el funcionamiento del corazón y los pulmones del bebé después del nacimiento pueden provocar los síntomas y la detección de la CCHD.

Los síntomas de la CCHD en recién nacidos pueden incluir lo siguiente:

- piel, labios y lecho de la uña color azul (cianosis)
- latidos cardíacos rápidos (taquicardia)
- alimentación deficiente/dificultades para succionar o alimentarse
- bajo peso al nacer o dificultad para aumentar de peso
- sudoración excesiva (especialmente en la frente)
- falta de aliento o respiración acelerada
- fatiga, somnolencia anormal, letargo
- piel pálida, fría o húmeda
- infecciones respiratorias repetidas

Incluso si se tratan correctamente, algunas CCHD pueden limitar la capacidad de la persona de participar en deportes u otras actividades de gran esfuerzo. Algunas personas pueden tener retrasos en el desarrollo pero la mayoría debería poder vivir una vida casi típica. Muchas personas con una CCHD aislada terminaron la universidad y tienen empleos de tiempo completo.

Si no se trata, la CCHD puede causar problemas de salud crónicos graves que pueden ocasionar una muerte prematura. Muchos de los síntomas de la CCHD pueden controlarse con medicamentos y cirugía. Es importante que consulte a su médico y siga un plan de tratamiento adaptado a las necesidades de su hijo.

¿Cuáles son los tratamientos para las CCHD?

Los bebés que nacen con CCHD deben ser examinados por cardiólogos pediatras y recibir atención y tratamiento especiales. Los tratamientos pueden prevenir la muerte o la discapacidad a temprana edad. El tipo de tratamiento recomendado dependerá de la clase de CCHD que tenga el bebé. Algunos niños pueden requerir atención especial de por vida. En ocasiones, los bebés con más de un problema médico pueden necesitar tratamientos adicionales para problemas individuales.

¿Qué sucede cuando se tratan las CCHD?

La mayoría de los niños con una CCHD llegarán a la adultez si siguen tratamientos exitosos y pueden tener una vida normal o casi normal. El ejercicio y otras actividades pueden ser limitados. Algunos niños con CCHD pueden tener retrasos en el desarrollo o dificultades de aprendizaje.

¿Las CCHD son hereditarias?

Si la CCHD es hereditaria o si puede ocurrir nuevamente en una familia depende de la causa de la CCHD:

Causa desconocida: Se desconoce la causa exacta de la mayoría de las CCHD. Se cree que la genética tiene un papel importante. Solo algunos genes se han

Enfermedad cardíaca congénita crítica

Creado por www.newbornscreening.info

asociado con las CCHD. Probablemente, las CCHD se deban tanto a factores ambientales como genéticos..

Si la CCHD está presente en su familia, existe una mayor probabilidad de tener un hijo con una CCHD. No obstante, esto depende del tipo de CCHD de su familia y de la cantidad de familiares que la tienen.

Síndrome genético: A veces, la CCHD de un bebé es causada por un síndrome genético que puede incluir otros problemas de salud. Estos otros problemas de salud pueden o no ser evidentes al nacimiento o en la primera infancia. Los síndromes genéticos pueden variar en gravedad. Como consecuencia, las personas pueden tener problemas de salud más, o menos, graves que otros familiares con el mismo síndrome genético. En estas familias, la probabilidad de que otro familiar tenga una CCHD puede llegar hasta un 50%.

Único gen: La CCHD puede ser causada por cambios en solo un gen. En general, en estas familias, más de una persona tiene una CCHD. En estas familias, la probabilidad de que otro familiar tenga un defecto cardíaco puede llegar hasta un 50%.

Exposición ambiental: A veces, la CCHD puede ser causada por una exposición de la madre durante el embarazo, como una infección o ciertos fármacos. En ese caso la probabilidad de que otro familiar tenga un defecto cardíaco es muy baja.

¿Hay disponibles pruebas genéticas?

Hay disponible asesoramiento genético para las familias o personas con una CCHD. Los consejeros genéticos y genetistas revisan la información médica de la familia y del embarazo de la persona con CCHD. También realizan un examen físico de la persona para intentar determinar la causa de la CCHD. Se pueden ofrecer pruebas genéticas para ayudar a descubrir la causa. A veces, se pueden efectuar pruebas a más de un familiar.

¿Se puede realizar una prueba de detección de la CCHD durante un futuro embarazo?

Se puede diagnosticar la CCHD antes del nacimiento del bebé. La ecografía (o ultrasonido) fetal y los ecocardiogramas fetales son herramientas que se utilizan para detectar la CCHD durante el embarazo. Un ultrasonido realizado a las 18- 22 semanas de embarazo puede revelar algunas CCHD. El ecocardiograma fetal se puede realizar a las 20-22 semanas de embarazo para darnos un panorama de las cámaras del corazón. Lamentablemente, no es posible detectar el 100% de las CCHD mediante el uso de ultrasonidos de rutina y ecocardiogramas fetales.

Si se identificó una causa genética en un niño con una CCHD, se puede realizar un análisis de ADN antes de los futuros embarazos o durante estos. Los padres también pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida con el fin de disminuir la probabilidad de que su futuro hijo tenga CCHD.

Durante el embarazo, se puede realizar una prueba de ADN de una muestra obtenida mediante un muestreo de vellosidad coriónica (CVS) o amniocentesis.

Los padres pueden optar por una prueba de ADN antes o durante el embarazo, o bien pueden esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. Un asesor genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

¿Cuántos bebés nacen con CCHD?

Aproximadamente 2 de cada 1000 bebés en Estados Unidos nacen con CCHD. La CCHD se presenta en todos los orígenes étnicos.

¿Puedo prevenir la CCHD durante el embarazo?

Como se conoce poco sobre las causas de la CCHD, no existe forma certera de evitar tener un bebé con una CCHD. No obstante, si es mujer y está embarazada o planea embarazarse, puede reducir el riesgo como se describe a continuación:

- Vacunarse contra la rubéola y la gripe.
- Tomar al menos 400 microgramos de suplemento de ácido fólico por día durante el embarazo. Las investigaciones demuestran que esto disminuirá el riesgo de dar a luz a un hijo con CCHD, entre otros tipos de defectos congénitos.
- Hablar con un proveedor de atención médica sobre los medicamentos que puede tomar durante el embarazo, incluso los remedios herbales y los medicamentos de venta libre.
- Evitar el contacto con personas que sepa que tienen una infección.
- Evitar la exposición a productos químicos, como los utilizados en las tintorerías, los disolventes de pintura y el quitaesmalte.
- Evitar el alcohol, el cigarrillo y las drogas ilícitas.
- Mantener una dieta saludable con un buen control del azúcar en sangre.

¿Se conoce a la CCHD con otros nombres?

La CCHD también se llama a veces:

- Defecto Cardíaco Congénito Cianótico Crítico
- Defecto Cardíaco Cianótico
- Defecto Cardíaco Congénito

¿Dónde puedo encontrar más información?

En el hospital, podrá:

- Solicitar apoyo emocional al trabajador social del hospital.
- Solicitar a su proveedor de atención primaria, enfermeras o cardiólogo pediatra, información adicional y consultar cómo hablar con su familia sobre la CCHD de su bebé.
- Preguntarle al trabajador social si su hospital tiene un grupo de apoyo.
- Preguntarle al trabajador social sobre otras familias de su área que tengan un hijo o hijos con una CCHD.
- Hablar con el consultor de lactancia del hospital y al trabajador social sobre sus opciones para la lactancia y para almacenar la leche materna mientras su bebé esté hospitalizado o se le esté realizando un procedimiento.

Para obtener información y apoyo adicional ingrese en los enlaces a continuación:

Baby's First Test

<http://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/critical-congenital-heart-disease-cchd>

Center for Disease Control and Prevention (Centro para el Control y la Prevención de Enfermedades)

<http://www.cdc.gov/ncbddd/heartdefects/index.html>

March of Dimes

http://www.marchofdimes.com/baby/birthdefects_congenitalheart.html

National Heart, Lung, and Blood Institute

<http://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/chd/>

Children's Heart Association

<https://heartchild.info/web/>

The Children's Heart Foundation

<http://www.childrensheartfoundation.org/>

Little Hearts, Inc

<http://www.littlehearts.org/>

Genetic Home Reference

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/critical-congenital-heart-disease>

Información del documento

Creado por: www.newbornscreening.info

Revisado por:

Fecha de revisión: 31 de enero de 2013
2 de junio de 2020

Actualizado el: 2 de junio de 2020

EXENCIÓN DE RESPONSABILIDAD:

ESTA INFORMACIÓN NO BRINDA ASESORAMIENTO MÉDICO. Todo el contenido ("Contenido"), incluido el texto, los gráficos, las imágenes y la información, son únicamente para fines de información general. Se le recomienda consultar a su médico o a otro profesional de atención médica respecto a la información contenida en esta hoja informativa. Después de leer esta hoja informativa, se le recomienda repasar la información con atención junto a su médico u otro proveedor de atención médica. El Contenido no pretende sustituir el asesoramiento médico profesional, diagnóstico o tratamiento. NUNCA DEJE DE TENER EN CUENTA EL ASESORAMIENTO MÉDICO PROFESIONAL, NI DEMORE EN BUSCARLO DEBIDO A ALGO QUE HAYA LEÍDO EN ESTA HOJA INFORMATIVA.



Este proyecto está subsidiado por el *Maternal and Child Health Bureau* (Oficina de Salud Materno Infantil), *Health Resources and Service Administration*, (Administración de Recursos y Servicios de Salud), *Genetic Services Branch* (Oficina de Servicios Genéticos), N.º de proyecto de Salud Materno Infantil (MCH): UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>