

DEFECTOS DE COJINES ENDOCARDICOS

Dr. J. Casaldàliga
Servicio de Cardiología Pediátrica
Hospital Vall D'Hebron. Barcelona

DESCRIPCIÓN DE LA CARDIOPATÍA

Se catalogan como defectos de los cojines endocárdicos (también denominados defectos del canal atrioventricular) los defectos de la septación auricular y/o ventricular situados en la zona de tabique inmediatamente por encima o por debajo de las válvulas auriculo-ventriculares y que coexisten con diferentes grados de afectación de dichas válvulas.

Los que denominamos como **defectos parciales**, consisten en un defecto limitado al septo interauricular (**comunicación interauricular del tipo ostium primum**) asociado a diferentes grados de insuficiencia de las válvulas AV, más frecuentemente de la izquierda, debida a la falta de tejido a nivel de la valva septal de la mitral (“cleft” o hendidura mitral).

Los defectos completos (canal atrioventricular común) combinan un gran defecto de septación a nivel auricular y ventricular (comunicación interauricular tipo *ostium primum* y comunicación interventricular a nivel del septo membranoso de la entrada ventricular) con una severa anomalía de las válvulas auriculo-ventriculares, consistente en la existencia de una válvula auriculo-ventricular común (tampoco se ha producido la partición del primitivo anillo auriculo-ventricular) que conecta las dos aurículas con los dos ventrículos. Habitualmente, dicha válvula disfuncio-

na con regurgitación importante hacia una o ambas aurículas.

En las **formas intermedias**, o también llamadas **transicionales**, existe una pequeña fusión de parte de las valvas anterior y posterior de la válvula auriculo-ventricular común a nivel de la zona alineada con el septo interventricular, de manera que el canal atrioventricular queda dividido en un componente “mitral” y “tricuspídeo”

INCIDENCIA

Los defectos de cojines endocardicos representan de un 3-5% de todas las cardiopatías congénitas. Se estima una incidencia aproximada de 0,2% entre 1000 recién nacidos vivos^{1,2}. No existe una clara predisposición de género, aunque es una malformación ligeramente más frecuente en las mujeres. Los defectos de cojines endocárdicos constituyen la cardiopatía más frecuente en el síndrome de Down. El 40% de las personas que padecen un síndrome de Down tienen cardiopatía un congénita y, aproximadamente, un 50% de las mismas corresponden a formas de defecto de cojines endocardicos^{3,4}.

PRESENTACIÓN CLÍNICA, HISTORIA NATURAL Y MÉTODO DIAGNÓSTICO

Canal atrioventricular común

La fisiopatología de esta malformación está caracterizada por la existencia de

un importante cortocircuito desde cavidades cardíacas izquierdas hacia las derechas a través de los defectos de septación. A ello se añade la sobrecarga de volumen, ocasionada por la regurgitación de la válvula aurículo-ventricular, que suele ser menos severa en los pacientes con síndrome de Down⁵. El cortocircuito izquierda-derecha, produce un aumento del flujo pulmonar e hipertensión pulmonar, que interfiere en la normal caída de la presión y de la resistencia vascular pulmonar que tiene lugar en las primeras semanas de la vida. A esta edad, por la existencia de esta hipertensión pulmonar, al existir poco gradiente de presión entre cavidades cardíacas izquierdas y derechas, el cortocircuito produce escasa turbulencia y por ello escasa manifestación semiológica auscultatoria. Así, los hallazgos a la auscultación de estos niños son escasos, detectándose en ocasiones únicamente un suave soplo sistólico producido en la regurgitación aurículo-ventricular y/o un ligero soplo sistólico eyectivo producido por el hiperflujo a nivel de la vía pulmonar. En los pacientes con síndrome de Down el retraso e la caída de las resistencias pulmonares es mucho más prolongado, incluso en algunos pacientes no llega a producirse, por lo que en estos enfermos frecuentemente no se auscultan soplos y la única manifestación semiológica puede ser una cianosis intermitente debida a la inversión del cortocircuito.

La sobrecarga cardíaca producida por el aumento de volumen debido al cortocircuito y a la regurgitación valvular, ocasiona insuficiencia cardíaca que, en los primeros meses de la vida, se manifiesta clínicamente por polipnea, disnea, cansancio durante las tomas de alimento, desnutrición y estancamiento de la curva ponderal, con frecuentes infecciones respiratorias que deterioran todavía más el estado y desarrollo de estos enfermos. En esta fase, la radiografía simple de tórax demuestra una importante cardio-

megalia con aumento del patrón vascular pulmonar.

Si el enfermo sobrevive a estos primeros meses de la vida, el hiperflujo pulmonar y la hipertensión pulmonar generan lesiones a nivel del árbol vascular pulmonar que conducen a un rápido y progresivo desarrollo de la enfermedad vascular pulmonar, condicionando un aumento de la resistencia al flujo pulmonar, que, en cierto modo, frena el hiperflujo pulmonar debido al cortocircuito y se traduce en una ligera y progresiva mejoría de los signos de insuficiencia cardíaca. Esta mejoría es evidente a partir del año de edad, cuando, debido a la enfermedad vascular pulmonar, la resistencia a la circulación pulmonar y las presiones a nivel de arteria pulmonar y ventrículo derecho han aumentado a valores similares a los sistémicos. Generalmente, a esta edad y debido a la existencia de una enfermedad vascular pulmonar establecida, en la mayoría de los pacientes ya se ha perdido la opción de tratamiento quirúrgico y se empieza una época de relativo buen estado clínico, pero, conforme van avanzando los cambios patológicos de la enfermedad vascular pulmonar, la resistencia al flujo pulmonar se incrementa, supera la sistémica e invierte el cortocircuito, convirtiéndose en venoarterial, desde cavidades cardíacas derechas hacia las izquierdas, lo que causa hipoxemia, cianosis y todo el cortejo fisiopatológico del síndrome de Eisenmenger. A este nivel evolutivo el deterioro de la calidad de vida es importante, convirtiéndose en un lento proceso de “muerte anunciada” que puede prologarse durante dos o tres décadas.

Aunque el patrón electrocardiográfico suele ser bastante característico (es típica la desviación hacia cuadrantes superiores e izquierdos del eje de QRS en el plano frontal), la ecocardiografía Doppler es la que proporciona el diagnóstico anatómico y funcional de la malformación y, durante los primeros seis meses

de edad, puede ser una técnica de evaluación diagnóstica suficiente para, sin necesidad de otras técnicas más invasivas, abordar con garantías la reparación quirúrgica de la malformación. Ante la sospecha de hipertensión pulmonar, sobretudo en enfermos mayores del medio año de edad, puede estar indicado la realización de un estudio hemodinámico mediante cateterismo cardíaco, con la finalidad de evaluar el estado y la reversibilidad de la patología vascular pulmonar, ya que, para esta situación, la toma de una decisión quirúrgica acertada pasa por un cuidadoso estudio de la cuantía del cortocircuito, las presiones y resistencias pulmonares y su respuesta al test de vasodilatación con drogas vasodilatadoras pulmonares de acción rápida. Si se demuestra la reversibilidad de la hipertensión pulmonar, la cirugía, aunque con mayor riesgo, es la opción de preferencia. Ante la existencia de una patología vascular pulmonar ya no reversible, el riesgo quirúrgico es prohibitivo y condiciona además un peor pronóstico a largo plazo, por lo que la reparación quirúrgica no se considera indicada, quedando como única opción el tratamiento médico paliativo.

Defectos parciales (comunicación interauricular tipo *ostium primum*)

La comunicación interauricular tipo *ostium primum* es la patología más frecuente en los defectos parciales de cojines endocárdicos. Como el cortocircuito sólo se produce a nivel auricular y entre dos cámaras de baja presión, su debut clínico es más tardío, dependiendo en gran medida del grado de regurgitación a nivel de la válvula mitral. Más allá del primer trimestre de vida, suele auscultarse un soplo sistólico de eyección pulmonar, con segundo ruido cardíaco desdoblado y poco móvil, y el soplo regurgitante en punta-axila producido por la regurgitación a nivel de la válvula mitral. El estado clínico es mejor que el

de los pacientes con canal atrioventricular común y los signos de insuficiencia cardíaca aparecen mucho más tardíamente, en gran medida dependiente y en relación con el grado de insuficiencia de la válvula mitral.

La radiografía simple de tórax suele mostrar distintos grados de cardiomegalia con aumento de la circulación pulmonar y el ECG muestra la típica desviación del eje de QRS hacia cuadrantes superiores.

El ecocardiograma bidimensional permite la visualización del defecto interauricular, situado en la zona de la *crux cordis*, y el Doppler detecta la regurgitación de la válvula mitral, característicamente producida por una hendidura o “cleft” a nivel de su valva anterior. Dicha exploración es suficiente para abordar el tratamiento quirúrgico y el cateterismo cardíaco debe ser reservado únicamente para los casos en los que se sospecha una enfermedad vascular pulmonar o la existencia de otras anomalías asociadas que lo hagan aconsejable.

TRATAMIENTO

Canal atrioventricular común

La estrategia terapéutica para esta malformación pasa por un diagnóstico precoz que permita su reparación quirúrgica en las mejores condiciones clínicas posibles y antes de que se hayan establecido los cambios patológicos de la enfermedad vascular pulmonar, pues la hipertensión pulmonar añade un importante riesgo a la reparación quirúrgica y la existencia de enfermedad vascular establecida la contraindica. Todos los cambios patológicos que conducen al establecimiento de una enfermedad vascular pulmonar suelen producirse durante el primer año de vida, pero en los enfermos con síndrome de Down ello suele producirse antes, por lo que el tiempo ideal para la reparación de esta malformación es antes de los primeros 6 meses

de vida. El tratamiento médico de la insuficiencia cardíaca mediante digoxina y diuréticos ayuda a evitar el deterioro clínico de estos pacientes y permite abordar el tratamiento quirúrgico en la mejor situación clínica posible.

La reparación quirúrgica de la malformación debe hacerse precozmente^{6,7,8} y consiste en el cierre de los defectos de septación y la confección, a expensas del tejido disponible de la válvula aurículo-ventricular común, de dos válvulas auriculo-ventriculares independientes que permitan una correcta conexión de cada aurícula con su correspondiente ventrículo y un funcionamiento valvular adecuado. El ecocardiograma-Doppler transesofágico realizado durante la intervención es de gran ayuda para la consecución de un correcto funcionamiento valvular⁷.

En los pacientes que presentan un importante deterioro clínico, con muy mal estado nutricional y /o con importante hipertensión pulmonar, en los que la cirugía reparadora se considera de alto riesgo, se puede considerar como opción terapéutica quirúrgica una cirugía paliativa, consistente en el cerclaje (*banding*) de la arteria pulmonar, con la finalidad de disminuir el cortocircuito y con ello mejorar la situación clínica y evitar el desarrollo y progresión de la enfermedad vascular pulmonar. Tan pronto como sea posible, una vez alcanzada la estabilidad clínica, debe procederse al “*debanding*” y a la reparación quirúrgica de la cardiopatía⁸.

Merece citarse lo que denominamos canal atrioventricular común con **disbalance ventricular**. En esta grave patología, además de las malformaciones descritas para el canal atrioventricular común, uno de los dos ventrículos es hipoplásico, mientras el otro recibe la mayor parte del flujo de la válvula auriculoventricular común. La desproporción puede ser tan importante que imposibilite la septación quirúrgica, de modo que la única opción terapéutica posible

pasa por las técnicas de reparación uni-ventricular. En estos casos también se precisa de la realización precoz de un *banding* de la arteria pulmonar, a fin de evitar el hiperaflujo y preservar daños en la vasculatura pulmonar. Posteriormente, a partir de los 3-4 meses de edad, debe realizarse una anastomosis cavo-pulmonar parcial (Glenn bidireccional), para, en un tercer tiempo, ser completada por una derivación cavo-pulmonar total. En estos pacientes con indicación de reparación por técnica univentricular, es obligado practicar estudio hemodinámico mediante cateterismo cardíaco, con la finalidad de estudiar la anatomía, la presión y la resistencia del árbol vascular pulmonar, antes de la realización de las anastomosis cavo-pulmonares. Algunos pacientes con predominio del ventrículo izquierdo y desbalance ventricular no tan importante son susceptibles de ser operados con la reparación convencional a la que se añade un Glenn bidireccional (“reparación uno y medio ventricular”). En cualquier caso, la estrategia terapéutica para estos pacientes debe ser individualizada, por lo que es difícil su protocolización.

Defectos parciales (comunicación interauricular tipo *ostium primum*)

El tratamiento quirúrgico debe realizarse durante la edad pediátrica y consiste en el cierre del defecto septal y de la hendidura mitral, aunque en ocasiones se precisa de anuloplastia para corregir fugas localizadas a nivel de la coaptación valvular. Sus resultados son buenos, aunque frecuentemente no se consiga una perfecta estanqueidad de la válvula mitral.

PRONÓSTICO Y SUPERVIVENCIA A LARGO PLAZO

Canal atrioventricular común

En ausencia de tratamiento quirúrgico, estos pacientes tienen alta probabilidad de morir durante el primer año de edad debido a insuficiencia cardíaca y a sus complicaciones (malnutrición, infecciones respiratorias, etc.). Si superan el primer año de edad, el establecimiento de una enfermedad vascular les permite alargar su vida hasta la segunda tercera década, sufriendo todas las consecuencias del síndrome de Eisenmenger.

La mortalidad atribuible a la reparación quirúrgica depende de la anatomía de la malformación, del estado clínico del enfermo y del grado de hipertensión pulmonar, siendo en la mayoría de series inferior a un 10%^{9,10,11}. Los resultados a medio-largo plazo son buenos, dependiendo en gran medida del grado de competencia que se haya podido conseguir en el funcionamiento de las válvulas aurículo-ventriculares. Aproximadamente entre un 5-10% de los pacientes requieren a largo plazo revisión quirúrgica o remplazo valvular por disfunción de la válvula AV izquierda. Otras complicaciones menos frecuentes descritas en el seguimiento de estos pacientes son: endocarditis, bloqueo AV, arritmias auriculares y ventriculares y estenosis subaórtica (esta última, sobre todo en los pacientes que requirieron remplazo de la válvula AV)^{5, 12,13}.

Los resultados de la estrategia quirúrgica para los pacientes con desbalance ventricular también dependerán del grado de competencia de la válvula auriculoventricular, aunque la evolución a largo plazo de las técnicas de reparación univentricular es todavía una incógnita.

Defectos parciales (comunicación interauricular tipo *ostium primum*)

La mortalidad quirúrgica es inferior a un 5% y las complicaciones a largo plazo son las mismas que las descritas para el canal atrioventricular común, siendo también las más frecuentes las derivadas del funcionalismo de la válvula mi-

tral. La supervivencia a los 20 años de la intervención es superior a un 95%^{5,12,13}.

REVISIONES Y CONTROLES CARDIOLÓGICOS

Pacientes no operados

El diagnóstico se suele realizar dentro del primer mes de vida en los defectos completos y más tardíamente en los defectos parciales. El motivo de consulta cardiológica suele ser: el hallazgo de soplo, la existencia de signos de insuficiencia cardíaca o el padecer un síndrome de Down.

La evaluación cardiológica debe incluir obligatoriamente un estudio ECO-Doppler ya que es la exploración que proporciona el diagnóstico, permite una buena definición de las distintas variantes anatómicas y el descarte de malformaciones asociadas. Durante los primeros 6 meses de edad, el ECO-Doppler es una técnica de evaluación diagnóstica suficiente para, sin necesidad de otras técnicas más invasivas, abordar con garantías la reparación quirúrgica de la malformación⁸. Ante la sospecha de hipertensión pulmonar, sobre todo en enfermos mayores del medio año de edad, puede estar indicado la realización de un estudio hemodinámico mediante cateterismo cardíaco, con la finalidad de evaluar el estado y la reversibilidad de la patología vascular pulmonar.

En caso de insuficiencia cardíaca debe establecerse tratamiento con digoxina y diuréticos a fin de optimizar la situación clínica.

A fin de evitar el desarrollo de enfermedad vascular pulmonar, la reparación quirúrgica debe programarse antes de los seis meses de edad, sobre todo en los pacientes con síndrome de Down, dada su especial predisposición al desarrollo de enfermedad vascular pulmonar.

La solución paliativa mediante banding de la arteria pulmonar sólo está indicada en los pacientes que presentan un importante deterioro clínico, con muy mal estado nutricional y /o con importante hipertensión pulmonar y, tan pronto como sea posible, una vez alcanzada la estabilidad clínica, debe procederse al “*debanding*” y a la reparación quirúrgica de la cardiopatía⁸.

Pacientes operados

Debe realizarse una evaluación postoperatoria antes del alta hospitalaria. La valoración debe incluir:

- Eco-Doppler para evaluación de la bondad de la reparación: investigar funcionalidad de válvulas AV, cortocircuitos residuales, posibilidad de derrame pericardico, etc.
- ECG para confirmar función sinusal y conducción AV
- Rx simple de tórax evaluando espacio pleural y posibles condensaciones pulmonares.

Los controles de seguimiento se establecerán de acuerdo con la existencia o no de lesiones residuales y su gravedad.

Pacientes sin lesiones residuales:

Tras un control realizado aproximadamente a los 6 meses de la intervención se seguirán controles anuales con ECG y ECO, estudiando especialmente el mantenimiento de ritmo sinusal, la conducción AV, la existencia de arritmias, la funcionalidad de las válvulas AV y el posible desarrollo de estenosis subaórtica^{8,13}.

Pacientes con lesiones residuales:

La más frecuente es la insuficiencia de la válvula mitral y en cada caso las lesiones residuales deben individualizarse aconsejándose controles semestrales⁸. La evaluación por eco Doppler es obligada y la reintervención sobre la válvula

mitral se planteará según el grado funcional, la severidad de la insuficiencia y la repercusión sobre la aurícula izquierda, ventrículo izquierdo y presión de arteria pulmonar.

REVISIONES Y CONTROLES PEDIÁTRICOS

Pacientes no operados

Todo recién nacido o lactante se debe enviar al cardiólogo tan pronto se detecte cualquier signo o síntoma que haga sospechar la existencia de cardiopatía. Todo recién nacido con síndrome de Down, dada la alta incidencia de cardiopatía, su pobreza semiológica y la alta tendencia al desarrollo precoz de enfermedad vascular pulmonar, debe ser enviado al cardiólogo para un estudio que incluya la evaluación con ECO-Doppler. Una vez realizado el diagnóstico de cardiopatía el objetivo de los controles pediátricos será:

Pacientes con defecto atrioventricular completo:

Todos los controles necesarios para mantener el más óptimo estado nutricional; cumplimiento de todo el calendario vacunal, incluyendo vacunación antineumocócica y prevención de infección por virus sincitial respiratorio; seguimiento de la evolución y tratamiento de la insuficiencia cardíaca; medidas de prevención de infecciones respiratorias y pronto tratamiento de las mismas.

Pacientes con CIA tipo ostium primum:

Se deben aplicar todo lo recomendado en “pacientes con defecto atrioventricular completo”, si bien la situación clínica de los pacientes no reviste la gravedad de los que padecen la forma completa del defecto.

En todos es necesario realizar profilaxis frente a endocarditis bacteriana en caso de infección o existencia de focos potencialmente sépticos.

Pacientes operados

Inmediatamente después de la intervención, se requerirá un control pediátrico fundamentalmente para detectar complicaciones (síndrome postpericardiotomía, herida esternal, etc.), seguimiento de tratamiento, etc. hasta la progresiva reincorporación al régimen normal para su edad. Posteriormente, aunque todos los pacientes requieren control cardiológico de por vida, los pacientes operados sin defectos residuales necesitan los controles pediátricos habituales para su edad. Los pacientes con defectos residuales se deben individualizar de acuerdo con el Cardiólogo.

Como regla general, la profilaxis frente a endocarditis debe ser mantenida de por vida, excepto para aquellos pacientes sin ninguna alteración hemodinámica residual⁵.

Las restricciones al ejercicio se aplicarán sólo a los pacientes con defectos residuales significativos o con defectos de nueva aparición (fundamentalmente estenosis subaórtica) o en aquellos que se detecten arritmias inducidas por ejercicio⁵.

BIBLIOGRAFÍA

1. Samánek M. Prevalence at birth , “natural” risk and survival with atrioventricular septal defect. *Cardiol Young* 1991;1:285-289.
2. Fyler DC, Buckley LP, Hellenbrand WE, et al. Endocardial cushion defect (Report of the New Regional Infant Cardiac Program) *Pediatrics* 1980; 65(suppl):441-444
3. I. Bendayan, J Casaldàliga, N Fuster, C Sánchez, J Girona, A Gonçalves. Evolución de un grupo de 265 niños con síndrome de Down, la mayoría afectos de cardiopatía congénita.. *SD Revista Médica Internacional sobre síndrome de Down* 2001; 5:34-40
4. Spicer RL. Cardiovascular Disease in Down syndrome. *Pediatr Clin North Am* 1984; 31:1331-1334.
5. Elliot A. Shinebourne, Siew Yen Ho. Atrioventricular Septal Defect. En *Diagnosis and Management of Adult Congenital Heart Disease*. Gatzoulis MA, Webb GD, Daubeney PF editors. Churchill Livingstone 2003 ISBN 0-443-07103-9, pag 179-187
6. Hanley FL, Fenton KN, Jonas RA, Mayer JE, Cook NR, Wernovsky G et al. Surgical repair of complete atrioventricular canal defect in infancy. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1993; 106:387-397
7. Ross M. Ungerleider. Atrioventricular canal defects. En *Critical Heart Disease in Infants and Children*. David G. Nichols and Duke E. Cameron editors. Mosby-Year Book, Inc 1995 pág: 601-622. ISBN 0-8016-6929-4
8. Maroto C, Enríquez de Salamanca F, Herráiz I, Zabala JI. Guías de práctica clínica de la Sociedad Española de Cardiología en las cardiopatías congénitas más frecuentes. *Rev Esp Cardiol* 2001; 54:67-82

9. Feld RH, Porter CJ, Edwards WD, Puga FJ, Seward JB. Atrioventricular Septal Defects. En Heart Disease in Infants, Children and Adolescents. Moss AJ, Adams FH, editors. Williams & Wilkins 1995 ISBN 0-683-02999- 1 pag 704-724
10. Castañeda AR, Mayer JE, Jonas RA. Repair of complete atrioventricular canal in infancy . World Surg 1985; 9:590-597
11. Kirklin JW, Pacifico EH, Kirklin JK: The surgical treatment of atrioventricular canal defects. En Arciniegas E, editor: Pediatric Cardiac Surgery. Chicago 1985, Mosby-Year Book
12. Bergin ML, Washes CA, Tajik aJ, Danielson GK: Partial atrioventricular canal defect: long term follow up after initial repair in patients = > 40 years old. J Am Coll Cardiol 1995; 25: 1189-1194
13. Gatzoulis MA, Hechters S, Webb GD, Williams WG. Surgery for partial atrioventricular septal defect in the adult. Ann Thorac Surg 1999; 67:504-510