



Este artículo completo solo se encuentra disponible en versión electrónica: www.revespcardiol.org

Guía de práctica clínica de la ESC para el manejo de cardiopatías congénitas en el adulto (nueva versión 2010)

Grupo de Trabajo sobre el Manejo de Cardiopatías Congénitas en el Adulto de la Sociedad Europea de Cardiología (ESC)

Respaldado por la Asociación Europea de Cardiología Pediátrica (AEPIC)

Autores/Miembros del Grupo de Trabajo: Helmut Baumgartner (Presidente) (Alemania)*, Philipp Bonhoeffer (Reino Unido), Natasja M.S. De Groot (Países Bajos), Fokko de Haan (Alemania), John Erik Deanfield (Reino Unido), Nazzareno Galie (Italia), Michael A. Gatzoulis (Reino Unido), Christa Gohlke-Baerwolf (Alemania), Harald Kaemmerer (Alemania), Philip Kilner (Reino Unido), Folkert Meijboom (Países Bajos), Barbara J.M. Mulder (Países Bajos), Erwin Oechslin (Canadá), Jose M. Oliver (España), Alain Serraf (Francia), Andras Szatmari (Hungría), Erik Thaulow (Noruega), Pascal R. Vouhe (Francia) y Edmond Walma (Países Bajos)

Comité de la ESC para las Guías de Práctica Clínica (CPG): Alec Vahanian (Presidente) (Francia), Angelo Auricchio (Suiza), Jeroen Bax (Países Bajos), Claudio Ceconi (Italia), Veronica Dean (Francia), Gerasimos Filippatos (Grecia), Christian Funck-Brentano (Francia), Richard Hobbs (Reino Unido), Peter Kearney (Irlanda), Theresa McDonagh (Reino Unido), Bogdan A. Popescu (Rumanía), Zeljko Reiner (Croacia), Udo Sechtem (Alemania), Per Anton Sirnes (Noruega), Michal Tendera (Polonia), Panos Vardas (Grecia) y Petr Widimsky (República Checa)

Revisores del Documento: Theresa McDonagh (Coordinadora de Revisión del CPG) (Reino Unido), Lorna Swan (Co-Coordinadora de Revisión) (Reino Unido), Felicita Andreotti (Italia), Maurice Beghetti (Suiza), Martin Borggrefe (Alemania), Andre Bozio (Francia), Stephen Brecker (Reino Unido), Werner Budts (Bélgica), John Hess (Alemania), Rafael Hirsch (Israel), Guillaume Jondeau (Francia), Jorma Kokkonen (Finlandia), Mirta Kozelj (Eslovenia), Serdar Kucukoglu (Turquía), Mari Laan (Estonia), Christos Lionis (Grecia), Irakli Metreveli (Georgia), Philip Moons (Bélgica), Petronella G. Pieper (Países Bajos), Vladimir Pilosoff (Bulgaria), Jana Popelova (República Checa), Susanna Price (Reino Unido), Jolien Roos-Hesselink (Países Bajos), Miguel Sousa Uva (Portugal), Pilar Tornos (España), Pedro Trigo Trindade (Suiza), Heikki Ukkonen (Finlandia), Hamish Walker (Reino Unido), Gary D. Webb (Estados Unidos) y Jørgen Westby (Noruega)

Los formularios de autorización de todos los autores y revisores se encuentran en la página web de la ESC: www.escardio.org/guidelines

Entidades de la ESC que han participado en el desarrollo de este documento:

Asociaciones: Asociación Europea de Intervenciones Cardiovasculares Percutáneas (EAPCI), Asociación Europea del Ritmo Cardíaco (EHRA), Asociación de Insuficiencia Cardíaca (HFA) y Asociación Europea de Ecocardiografía (EAE).

Consejos: Práctica en Cardiología, Consejo de Atención Primaria, Imágenes Cardiovasculares, Enfermería Cardiovascular y Profesiones Afines (CCNAP).

Grupos de Trabajo: Cardiopatía Congénita en el Adulto, Circulación Pulmonar y Función Ventricular Derecha, Cardiopatía Valvular, Cirugía Cardiovascular, Trombosis y Cuidados Cardíacos Intensivos

*Correspondencia: Dr. H. Baumgartner.

Centro de Cardiopatías Congénitas y Valvulares del Adulto (EMAH-Zentrum) en Muenster. Departamento de Cardiología y Angiología. Hospital Universitario de Muenster.

Albert-Schweitzer Str. 33. D-48149 Muenster. Alemania.

Correo electrónico: helmut.baumgartner@ukmuenster.de

Responsabilidad: Las Guías de Práctica Clínica recogen la opinión de la ESC y se han elaborado tras una consideración minuciosa de las evidencias disponibles en el momento en que fueron escritas. Se anima a los profesionales de la sanidad a que las tengan en plena consideración cuando ejerzan su juicio clínico. No obstante, las Guías de Práctica Clínica no deben invalidar la responsabilidad individual de los profesionales de la salud a la hora de tomar decisiones adecuadas a las circunstancias individuales de cada paciente, consultando con el propio paciente y, cuando sea necesario y pertinente, con su tutor o representante legal. También es responsabilidad del profesional de la salud verificar las normas y los reglamentos que se aplican a los fármacos o dispositivos en el momento de la prescripción.

El contenido de las Guías de Práctica Clínica de la Sociedad Europea de Cardiología (ESC) ha sido publicado para uso exclusivamente personal y educacional. No está autorizado su uso comercial. No se autoriza la traducción o reproducción en ningún formato de las Guías de la ESC ni de ninguna de sus partes sin un permiso escrito de la ESC. El permiso puede obtenerse enviando una solicitud por escrito a Oxford University Press, la empresa editorial de *European Heart Journal* y representante autorizada de la ESC para gestionar estos permisos.

© The European Society of Cardiology 2010. Reservados todos los derechos. Para la solicitud de permisos diríjase por correo electrónico a: journals.permissions@oxfordjournals.org

Los comentarios-annotaciones (*) incluidos en esta traducción de la Guía han sido realizados por el Dr. José M. Oliver Ruiz (Madrid, España).

Palabras clave: *Cardiopatía congénita. Guías de Práctica Clínica. Tratamiento.*

ÍNDICE DE CONTENIDOS

1. Preámbulo	3
2. Antecedentes específicos	4
3. Consideraciones generales	5
3.1. Incidencia de las cardiopatías congénitas en el adulto y organización de los cuidados	5
3.2. Estudio diagnóstico	5
3.2.1. Ecocardiografía	6
3.2.2. Imágenes de resonancia magnética cardíaca	6
3.2.3. Tomografía computarizada	7
3.2.4. Prueba de ejercicio cardiopulmonar	7
3.2.5. Cateterismo cardíaco	7
3.3. Consideraciones terapéuticas	8
3.3.1. Insuficiencia cardíaca	8
3.3.2. Arritmias y muerte cardíaca súbita	8
3.3.3. Tratamiento quirúrgico	9
3.3.4. Cateterismo	9
3.3.5. Endocarditis infecciosa	9
3.4. Cuestiones no cardíacas	10
3.4.1. Seguro médico	10
3.4.2. Ejercicio y deporte	10
3.4.3. Embarazo, anticoncepción y asesoramiento genético	10
4. Complicaciones específicas	11
4.1. Defecto septal auricular	11
4.2. Defecto septal ventricular	14
4.3. Defecto septal auriculoventricular	16
4.4. <i>Ductus</i> arterioso persistente	18
4.5. Obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo	19
4.5.1. Estenosis valvular aórtica	19
4.5.2. Estenosis supra valvular aórtica	21
4.5.3. Estenosis subaórtica	23
4.6. Coartación aórtica	24
4.7. Síndrome de Marfan	26
4.8. Obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho	28
4.9. Malformación de Ebstein	31
4.10. Tetralogía de Fallot	33
4.11. Atresia pulmonar con defecto septal ventricular	35
4.12. Transposición de las grandes arterias	37
4.12.1. Operación de <i>switch</i> auricular	38
4.12.2. Operación de <i>switch</i> arterial	39
4.12.3. Operación de tipo Rastelli	40
4.13. Transposición de las grandes arterias corregida congénitamente	41
4.14. Corazón univentricular	43
4.15. Pacientes tras operación de Fontan	46
4.16. Conducto del ventrículo derecho a la arteria pulmonar	48
4.17. Síndrome de Eisenmenger e hipertensión arterial pulmonar grave	49
4.18. Manejo de pacientes cianóticos	51
5. Bibliografía	54

ABREVIATURAS

ACAP: arterias colaterales aortopulmonares principales.
AD: auricular derecha.
AI: aurícula izquierda.
AP: arteria pulmonar.
AP+DVS: atresia pulmonar con defecto septal ventricular.
APD: arteria pulmonar derecha.
API: arteria pulmonar izquierda.
ARE: antagonistas de los receptores de la endotelina.
ASC: área de superficie corporal.
AV: auriculoventricular.
AVA: área valvular aórtica.
BNP: péptido natriurético cerebral.
CAP: conexión auriculopulmonar.
CC: cardiopatía congénita.
CCA: cardiopatía congénita en el adulto.
CCPT: conexión cavopulmonar total.
CF: clase funcional.
CUV: corazón univentricular.
DAI: desfibrilador automático implantable.
DAP: <i>ductus</i> arterioso persistente.
DSA: defecto septal auricular.
DSAV: defecto septal auriculoventricular.
DSFVI: diámetro sistólico final del ventrículo izquierdo.
DSV: defecto septal ventricular.
EA: estenosis aórtica.
EAC: enfermedad de las arterias coronarias.
EASV: estenosis aórtica supra valvular.
ECA: enzima de conversión de la angiotensina.
ECG: electrocardiograma.
EF: electrofisiología.
EI: endocarditis infecciosa.
EP: estenosis pulmonar.
EPP: enteropatía pierdeproteínas.
ESA: estenosis subaórtica.
ETE: ecocardiografía transesofágica.
ETT: ecocardiografía transtorácica.
FCT: factor de crecimiento transformador.
FE: fracción de eyección.
FEVD: fracción de eyección ventricular derecha.
FEVI: fracción de eyección ventricular izquierda.
FISH: hibridación fluorescente <i>in situ</i> .
FOP: foramen oval permeable.
FV: fibrilación ventricular.
HAP: hipertensión arterial pulmonar.
HVD: hipertrofia ventricular derecha.
HVI: hipertrofia ventricular izquierda.
INR: cociente normalizado internacional.
IPVP: implantación percutánea de válvula pulmonar.
MP: marcapasos.

MS: muerte súbita cardíaca.
 NYHA: New York Heart Association.
 OTSVD: obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho.
 OTSVI: obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo.
 PAP: presión arterial pulmonar.
 PECP: prueba de ejercicio cardiopulmonar.
 PVD: presión ventricular derecha.
 RA: regurgitación aórtica.
 RMC: resonancia magnética cardiovascular.
 RP: regurgitación pulmonar.
 RT: regurgitación tricuspídea.
 RVP: resistencia vascular pulmonar.
 RVS: resistencia vascular sistémica.
 SDI: *shunt* derecha-izquierda.
 SID: *shunt* izquierda-derecha.
 SVP: sustitución de válvula pulmonar.
 TC: tomografía computarizada.
 TdF: tetralogía de Fallot.
 TGA: transposición de las grandes arterias.
 TGAcc: transposición de las grandes arterias corregida congénitamente.
 TRC: terapia de resincronización cardíaca.
 TSVD: tracto de salida del ventrículo derecho.
 TSVI: tracto de salida del ventrículo izquierdo.
 TV: taquicardia ventricular.
 VAB: válvula aórtica bicúspide.
 VCI: vena cava inferior.
 VCM: volumen corpuscular medio.
 VCS: vena cava superior.
 VD: ventrículo derecho.
 VDDC: ventrículo derecho con doble cámara.
 VI: ventrículo izquierdo.
 $V_{\text{máx}}$: velocidad Doppler máxima.
 WPW: síndrome de Wolff-Parkinson-White.

1. PREÁMBULO

Las Guías de Práctica Clínica resumen y evalúan toda la evidencia relevante sobre un tema particular para ayudar a los médicos a seleccionar la mejor estrategia posible de tratamiento para un paciente en particular que sufre una determinada enfermedad, no sólo teniendo en cuenta el resultado final, sino también sopesando los riesgos y los beneficios de un procedimiento diagnóstico o terapéutico concretos. Las Guías de Práctica Clínica no sustituyen a los libros de texto. Las implicaciones legales de las guías médicas se han presentado más arriba. Las Guías de Práctica Clínica y las recomendaciones deberían ayudar a los médicos a tomar decisiones en su práctica médica diaria.

No obstante, el juicio último sobre el cuidado de un paciente concreto lo debe tomar el médico responsable de su cuidado.

En los últimos años, la Sociedad Europea de Cardiología (ESC) y otras organizaciones y sociedades relacionadas han elaborado un gran número de Guías de Práctica Clínica. Debido al impacto de las guías en la práctica clínica, se han establecido criterios de calidad para la elaboración de estas guías, de manera que todas las decisiones se presenten de forma clara y transparente al usuario. Las recomendaciones de la ESC para la elaboración y edición de Guías de Práctica Clínica se pueden encontrar en la página *web* de la ESC (<http://www.escardio.org/guidelines/rules>).

Los miembros de este Grupo de Trabajo fueron nombrados por la ESC en representación de todos los médicos implicados en el cuidado médico de pacientes con esta enfermedad. De forma resumida, se designa a una serie de expertos sobre el tema para que realicen una revisión exhaustiva de la evidencia publicada sobre el manejo y la prevención de una determinada enfermedad. Se realiza una evaluación crítica de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos, incluida la valoración de la razón riesgo/beneficio. Cuando hay datos disponibles, se incluyen también estimaciones de los resultados de salud esperados para poblaciones más grandes. Se valora el nivel de evidencia y la fuerza de la recomendación de una opción terapéutica particular de acuerdo con escalas predefinidas, tal como se indica en las tablas 1 y 2.

Los expertos de los Comités de Redacción deben declarar por escrito cualquier relación que se pueda considerar conflicto de intereses real o potencial. Estas declaraciones escritas se conservan en archivos y se pueden encontrar en la página *web* de la ESC (<http://www.escardio.org/guidelines>).

Si durante el periodo de redacción se produce una modificación en las relaciones que se pueda considerar conflicto de intereses, debe notificarse a la ESC. El informe del Grupo de Trabajo se financia en su totalidad por la ESC sin ninguna participación de la industria farmacéutica, quirúrgica o de dispositivos.

El Comité para la Guías de Práctica Clínica (CPG) de la ESC supervisa y coordina la preparación de nuevas Guías de Práctica Clínica elaboradas por los Grupos de Trabajo, grupos de expertos o paneles de consenso. El Comité también es responsable de la aprobación de estas Guías de Práctica.

El documento finalizado ha sido aprobado por todos los expertos que formaron parte del Grupo de Trabajo y presentado a especialistas expertos para su revisión. El documento fue revisado, se aprobó finalmente y después se publicó en *European Heart Journal*.

Después de su publicación, es primordial que se produzca una difusión del mensaje. Para ello, resulta de ayuda la publicación de versiones de bol-

TABLA 1. Clases de recomendación

Clases de recomendación	Definición
Clase I	Evidencia y/o acuerdo general de que un determinado procedimiento diagnóstico/tratamiento es beneficioso, útil y efectivo
Clase II Clase IIa Clase IIb	Evidencia conflictiva y/o divergencia de opinión acerca de la utilidad/eficacia del tratamiento El peso de la evidencia/opinión está a favor de la utilidad/eficacia La utilidad/eficacia está menos establecida por la evidencia/opinión
Clase III	Evidencia o acuerdo general de que el tratamiento no es útil/efectivo y en algunos casos puede ser perjudicial

TABLA 2. Niveles de evidencia

Nivel de evidencia A	Datos procedentes de múltiples ensayos clínicos con distribución aleatoria o metaanálisis
Nivel de evidencia B	Datos procedentes de un único ensayo clínico con distribución aleatoria o de grandes estudios sin distribución aleatoria
Nivel de evidencia C	Consenso de opinión de expertos y/o pequeños estudios y la práctica habitual

sillo o versiones que puedan ser descargadas a PDA. Sin embargo, los sondeos han demostrado que los usuarios a los que van dirigidas estas guías a menudo no conocen su existencia o simplemente no las ponen en práctica. Por lo tanto, son necesarios los programas de implementación para las nuevas guías, que forman parte importante de la diseminación del conocimiento. La ESC organiza reuniones dirigidas a sus Sociedades Nacionales y a los líderes de opinión en Europa. También se pueden llevar a cabo reuniones para la implementación nacional de estas recomendaciones, una vez que las guías han recibido el respaldo de las sociedades miembro de la ESC y se han traducido al idioma nacional. Los programas de implementación son necesarios porque se ha demostrado que los resultados clínicos se ven influidos favorablemente por la aplicación de las recomendaciones clínicas.

En conjunto, la función de las Guías de Práctica Clínica no es solamente la integración de la investigación más reciente, sino también la creación de instrumentos educativos y programas de implementación para las recomendaciones.

El círculo entre la investigación clínica, la redacción de las guías y su implementación en la práctica clínica sólo puede completarse si se organizan sondeos y registros para verificar que la práctica clínica actual se hace de acuerdo con lo recomendado en las guías. Este tipo de sondeos y registros también posibilita la evaluación del impacto que la implementación estricta de sus recomendaciones tiene en el resultado clínico de los pacientes. No obstante, las Guías de Práctica Clínica no deben invalidar la responsabilidad individual de los profesionales de la salud a la hora de tomar decisiones adecuadas a las circunstancias individuales de cada paciente,

consultando con el propio paciente y, cuando sea necesario y pertinente, con su tutor o representante legal. También es responsabilidad del profesional de la salud verificar las normas y los reglamentos que se aplican a los fármacos o dispositivos en el momento de la prescripción.

2. ANTECEDENTES ESPECÍFICOS (*)

El reconocimiento de los avances en el cuidado de la creciente población de adultos con malformaciones cardíacas congénitas ha dado lugar a la publicación de esta actualización de la anterior Guía de Práctica Clínica de la Sociedad Europea de Cardiología sobre el Manejo de Cardiopatías Congénitas en el Adulto (CCA). La gran variedad de cardiopatías congénitas (CC) y complicaciones específicas relacionadas, por un lado, y el estricto límite espacial de las guías de práctica clínica, por otro, supusieron una tarea desafiante para los grupos de redacción de ambos documentos. Para llevar a cabo esta tarea, la versión anterior proporcionó una sección completa de consideraciones generales que sigue siendo relevante (<http://www.escardio.org/guidelines-surveys/esc-guidelines/Pages/grown-up-congenital-heart-disease.aspx>), aunque la parte sobre defectos cardíacos congénitos específicos tuvo que reducirse a un formato de tabla. Quizá esto no siempre satisfaga las necesi-

(*) Mientras que la anterior guía de práctica clínica de la Sociedad Europea de Cardiología sobre el diagnóstico y el tratamiento de las cardiopatías congénitas del adulto, publicada en el año 2003, se centraba principalmente en las recomendaciones generales, esta nueva versión de la guía responde a la necesidad de proporcionar recomendaciones concretas en cardiopatías congénitas específicas. No obstante, es muy importante tener en cuenta que las recomendaciones de esta guía se basan casi exclusivamente en la opinión de los expertos (nivel de evidencia C).

dades del lector al consultar un documento de guía en la práctica clínica. La nueva versión intenta ofrecer información más detallada sobre los defectos específicos, por lo que hubo que reducir las consideraciones generales, al igual que las referencias, a un mínimo para poder permanecer dentro de los límites espaciales.

El objetivo de las guías de práctica clínica es basarse en las pruebas, pero faltan datos firmes en una especialidad relativamente joven que trata con una variedad de enfermedades y un número de pacientes a menudo reducido. Por lo tanto, es difícil utilizar categorías de fuerza de aprobación como en otras guías. La gran mayoría de las recomendaciones, por desgracia, deben basarse en el consenso de expertos en lugar de en datos firmes (nivel de evidencia C).

3. CONSIDERACIONES GENERALES

3.1. Incidencia de las cardiopatías congénitas en el adulto y organización de los cuidados (*)

Todavía faltan datos concretos sobre el tamaño y la composición de la población con CCA, y es de suponer que cambien constantemente. La notable mejora en la supervivencia de pacientes con CC ha conducido a un número continuamente creciente de pacientes con CCA, sobre todo con enfermedad más compleja. Además, algunos defectos —como, por ejemplo, el defecto septal auricular (DSA), la coartación aórtica, la malformación de Ebstein y la transposición de las grandes arterias corregida congénitamente (TGAcc)— pueden ser diagnosticados por primera vez en la vida adulta.

El informe de la 32.^a Conferencia de Bethesda en 2000¹ estimó que había alrededor de 2.800 adultos con CC cada millón de habitantes, más de la mitad de ellos con defecto de complejidad moderada o alta. En concreto, es este número creciente de adultos con complejidad moderada y alta los que necesitan una atención especializada. Se necesitan programas especiales de formación y organización de la atención sanitaria para todos los implicados en el cuidado de CCA para poder cubrir las necesidades de esta población especial. La ESC está preparando una actualización de las recomendaciones sobre formación y organización del cuidado de

CCA. El presente documento se refiere a las anteriores guías de práctica clínica de la ESC², que cubren con mayor detalle las recomendaciones para la transición del cuidado pediátrico al adulto, así como la infraestructura y la red de centros especializados en CCA con modelos de administración, la administración real del cuidado al paciente y los requisitos para la formación. Las guías anteriores estratificaban el cuidado del paciente en tres niveles: *a*) pacientes que necesitan cuidados exclusivamente en centros especializados; *b*) pacientes para quienes se pueden establecer cuidados compartidos con los servicios cardiológicos generales para adultos, y *c*) pacientes que pueden ser tratados en clínicas «no especializadas», con acceso a cuidados especializados en caso necesario. En general, el presente documento no pretende asignar un cierto nivel de cuidado sólo por el diagnóstico. Aunque los defectos complejos pueden asignarse fácilmente a un nivel alto de cuidados, incluso los defectos simples pueden requerir cuidados especializados en ciertas circunstancias, como DSA con hipertensión arterial pulmonar (HAP). Por lo tanto, muchos expertos creen que el mejor cuidado se proporciona cuando se atiende primeramente a la mayoría de los pacientes con CCA en un centro especializado; las recomendaciones se realizan entonces con respecto a los intervalos de seguimiento y el nivel de cuidados de forma individualizada. Es vital contar con una buena red de trabajo de centros especializados con cuidados generales para adultos.

3.2. Estudio diagnóstico (*)

Es muy importante realizar una rigurosa evaluación clínica durante el estudio diagnóstico de pacientes con CCA. El objetivo de analizar el historial del paciente es evaluar los síntomas presentes y pasados, así como buscar episodios intercurrentes y cualquier cambio en la medicación. Se ha de preguntar al paciente por sus hábitos de vida para detectar cambios progresivos en la actividad diaria, y limitar así la subjetividad del análisis de los síntomas. El examen clínico tiene un papel muy importante e incluye una cuidadosa evaluación de cualquier cambio en los hallazgos auscultatorios, en la presión arterial o en el desarrollo de signos de insuficiencia cardíaca. Tanto el electrocardiograma (ECG) como la oximetría de pulso se realizan habi-

(*) En España tampoco disponemos de datos fiables. Las estimaciones internacionales cifran nuestra población de adultos con cardiopatías congénitas en alrededor de 120.000 pacientes, y la mitad de ellos tendrían cardiopatías congénitas graves o moderadas. Actualmente se recomienda una unidad especializada por cada 5.000-6.000 pacientes (3.000 con cardiopatías graves), lo que supone que en España debería haber unas 20 unidades de cardiopatías congénitas del adulto organizadas en centros regionales y suprarregionales (Oechslin EN. Modelos de asistencia sanitaria en Europa y América del Norte. Rev Esp Cardiol Supl. 2009;9:E3-12).

(*) Las técnicas de imagen constituyen el pilar básico en el diagnóstico y el seguimiento de pacientes con cardiopatías congénitas, pero se necesita gran experiencia y formación especial para realizar e interpretar ecocardiogramas, RMC o TC en cardiopatías congénitas. La Sociedad Europea de Ecocardiografía ha establecido una acreditación específica en cardiopatías congénitas, pero el equivalente español no lo incluye.

tualmente junto con el examen clínico. La radiografía torácica ya no se realiza como práctica habitual en cada visita, sino cuando está indicada. Sin embargo, sigue siendo útil en el seguimiento a largo plazo, ya que proporciona información sobre los cambios en el tamaño y la configuración del corazón y la vascularización pulmonar. Las estrategias para la investigación de la anatomía y la fisiología de la CC están cambiando rápidamente, pasando de los estudios invasivos a los protocolos no invasivos, no sólo con ecocardiografías, sino, más recientemente, con resonancia magnética cardiovascular (RMC) y tomografía computarizada (TC). Las técnicas nucleares pueden ser necesarias en indicaciones especiales.

La evaluación de las arritmias, especialmente en pacientes sintomáticos, puede requerir monitorización Holter, registros de episodios y, finalmente, pruebas de electrofisiología (EF) (véase el apartado 3.3.2). La prueba de ejercicio cardiopulmonar (PECP) ha adquirido especial importancia en la evaluación y el seguimiento de los pacientes con CCA y es importante para planear la intervención y la reintervención.

3.2.1. Ecocardiografía

La ecocardiografía sigue siendo el examen de primera línea, en continua evolución, con una mejor evaluación funcional gracias a la ecocardiografía tridimensional, la imagen de Doppler de tejidos y sus derivados, la ecocardiografía de contraste y las imágenes de perfusión. La ecocardiografía transesofágica (ETE), con calidad de imagen superior en adultos, es ventajosa en ciertas indicaciones, pero necesaria en una minoría de exámenes. Es excelente para la monitorización cardíaca durante intervenciones como el cierre del DSA, aunque suele exigir sedación o anestesia general. La ecocardiografía intracardiaca puede utilizarse como alternativa, pero su coste es mayor.

La ecocardiografía ofrece, en la mayoría de casos, información sobre la anatomía cardíaca básica, incluidas la orientación y la posición del corazón, el retorno venoso, la conexión de aurículas y ventrículos y el origen de las grandes arterias. Permite evaluar la morfología de las cámaras cardíacas y la función ventricular y detectar y evaluar lesiones de *shunts*, así como la morfología y la función de las válvulas cardíacas. La evaluación de la sobrecarga de volumen ventricular (incremento en el volumen diastólico final y el volumen del accidente cerebrovascular) y la sobrecarga de presión (hipertrofia, aumento en la presión ventricular) es vital. La información de la ecocardiografía Doppler también incluye datos hemodinámicos como los gradientes a través de las obstrucciones y la presión del ventrí-

culo derecho (VD)/presión arterial pulmonar (PAP), obtenida a partir de la velocidad de regurgitación tricuspídea (RT), así como cálculos del flujo. Aunque la ecocardiografía puede proporcionar información completa, depende mucho del usuario, lo que exige unos conocimientos especiales sobre pacientes con CCA; además, no hay que olvidar sus limitaciones. Puede que la evaluación de los volúmenes y la función ventriculares se complique por la descoordinación geométrica y regional, especialmente en VD sistémicos y no sistémicos o corazones univentriculares (CUV). Los gradientes del Doppler a veces pueden ser engañosos, sobre todo en la obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho (OTSV), la coartación aórtica y las estenosis en serie. Plasmar en imágenes el retorno venoso y las grandes arterias puede ser difícil.

En cualquier caso, la ecocardiografía será la herramienta diagnóstica de primera línea. Dependiendo de la calidad del ecocardiograma y la información que se pierda, se necesitarán otras técnicas de imagen no invasiva o evaluación invasiva hemodinámica.

3.2.2. Imágenes de resonancia magnética cardíaca

La RMC ha llegado a ser cada vez más importante en pacientes con CCA, y es un estudio esencial en las unidades especializadas. Permite una reconstrucción anatómica tridimensional excelente, que no se ve restringida por el tamaño corporal ni por las ventanas acústicas, con una resolución espacial y temporal en continua mejora. Es especialmente útil para realizar las mediciones volumétricas, evaluar los vasos y detectar fibrosis miocárdica. Recientemente se han publicado las recomendaciones de la ESC para el uso de RMC en pacientes con CCA³.

Hay varios grupos de indicaciones para RMC al evaluar la CCA en la práctica clínica:

- RMC como alternativa a la ecocardiografía, cuando ambas técnicas pueden ofrecer información similar pero la ecocardiografía no puede obtenerse con calidad suficiente. La RMC también puede proporcionar gran parte de la información descrita en el apartado 3.2.1, aunque la ecocardiografía es superior en la estimación de los gradientes y la PAP, y en la detección de estructuras pequeñas y altamente móviles como las vegetaciones.

- RMC como segundo método cuando las mediciones ecocardiográficas resultan dudosas o ambiguas: los volúmenes del ventrículo izquierdo (VI) y la fracción de eyección ventricular izquierda (FEVI) podrían ser esenciales en el manejo de pacientes con CCA, sobre todo en el marco de la sobrecarga de volumen, y lo mismo se aplica a la cuantificación de

la regurgitación valvular. Cuando los valores proporcionados por la ecocardiografía Doppler resultan dudosos y ambiguos, se debe aplicar la RMC como segundo método para corroborar o descartar los valores ecocardiográficos antes de tomar decisiones clínicas.

– Indicaciones en las que la RMC se considera superior a la ecocardiografía, por lo que debe utilizarse con regularidad cuando la información es esencial para el manejo de pacientes. Entre ellas:

- Cuantificación de los volúmenes del VD y la fracción de eyección ventricular derecha (FEVD), tetralogía de Fallot (TdF), VD sistémico.
- Evaluación de la OTSVD y conductos VD-arteria pulmonar (AP).
- Cuantificación de la regurgitación pulmonar (RP).
- Evaluación de las arterias pulmonares (estenosis, aneurismas) y la aorta (aneurisma, disección, coartación).
- Evaluación de venas sistémicas y pulmonares (conexión anómala, obstrucción, etc.).
- Colaterales y malformaciones arteriovenosas; la TC es superior.
- Anomalías coronarias y enfermedad de las arterias coronarias (EAC); la TC es superior.
- Evaluación de masas intracardiacas y extracardiacas; la TC es superior.
- Cuantificación de la masa miocárdica (VI y VD).
- Detección y cuantificación de fibrosis/cicatriz miocárdica (realce tardío con gadolinio).
- Cateterización tisular (fibrosis, grasa, hierro, etc.).

En la actualidad, los pacientes con marcapasos (MP) o desfibriladores en general no deberían someterse a imágenes de RMC, en cuyo caso la TC es una buena alternativa.

3.2.3. Tomografía computarizada

La TC es cada vez más importante en las imágenes de pacientes con CCA, ya que ofrece una resolución espacial excelente y un tiempo de obtención corto. Es especialmente buena reflejando las imágenes de las arterias coronarias epicárdicas y las arterias colaterales, así como en la enfermedad del parénquima pulmonar. Es posible evaluar el tamaño y la función ventricular, pero con una resolución temporal inferior a la de la RMC. El principal contratiempo de los sistemas de TC más actuales es su alta dosis de radiación ionizante, que hace que su uso seriado sea poco atractivo. En la actualidad, la disponibilidad de la TC es mucho mayor que la de la RMC y por ello tiene su papel en situaciones

graves. Además, los desarrollos recientes, como la adquisición de imágenes guiada por la señal del ECG o las técnicas rotacionales más nuevas, reducen considerablemente la cantidad de radiación, lo que posiblemente haga de la TC una alternativa más atractiva frente a la RMC en los próximos años. Todas estas técnicas exigen personal con experiencia en CC complejas así como en imágenes, lo que tiene implicaciones en formación y recursos.

3.2.4. Prueba de ejercicio cardiopulmonar

La prueba formal de ejercicio es importante en la población con CCA, en la que la calidad de vida y la capacidad funcional son indicadores clave del éxito de la intervención. La prueba tradicional de ejercicio utiliza protocolos diseñados, en gran medida, para estratificar el riesgo de la cardiopatía isquémica, aunque no suelen ser adecuados en pacientes con CCA. La PECP, incluida la evaluación de la capacidad objetiva de ejercicio (tiempo, captación máxima de oxígeno), la eficacia de la ventilación (pendiente VE/VCO_2), la respuesta cronotrópica y la presión arterial, así como de la arritmia inducida por el ejercicio, ofrece una valoración más amplia de la función y el estado físico y tiene objetivos primarios que se correlacionan bien con la morbilidad y la mortalidad de pacientes con CCA⁴. Las pruebas de esfuerzo seriadas, por lo tanto, deberían formar parte de los protocolos de seguimiento a largo plazo y los ensayos de intervención. Son importantes para planear las intervenciones y las reintervenciones.

3.2.5. Cateterismo cardiaco

En la actualidad, el cateterismo cardiaco se reserva para la resolución de cuestiones anatómicas y fisiológicas específicas o para las intervenciones. Las indicaciones incluyen la evaluación de la resistencia vascular pulmonar (RVP), la función diastólica del VI y el VD, los gradientes de presión y la cuantificación del *shunt* cuando la evaluación no invasiva resulta dudosa, la angiografía coronaria y la evaluación de vasos extracardiacos como las arterias colaterales aortopulmonares. En las lesiones de *shunts* con hipertensión pulmonar documentada por ecocardiografía Doppler (PAP > 50% de la presión sistémica), el cateterismo sigue siendo esencial para la toma de decisiones terapéuticas.

La estimación de la RVP requiere el cálculo exacto del flujo pulmonar, que puede ser complicado, sobre todo en CC complejas. Puede ser necesaria la medición de la captación de oxígeno en lugar de su estimación. Si la HAP es grave, la prueba de vasorreactividad podría ser necesaria para tomar la decisión de intervenir (cierre del *shunt*). Tradicio-

nalmente se ha utilizado oxígeno, pero quizá sea preferible el óxido nítrico⁵. Antes de la cirugía, debería realizarse una angiografía coronaria en varones de edad > 40 años, posmenopáusicas y pacientes con signos o factores de riesgo de EAC.

3.3. Consideraciones terapéuticas (*)

Con excepciones, el manejo médico es en gran medida paliativo, por ejemplo, en insuficiencia cardíaca, arritmias, hipertensión arterial pulmonar y sistémica, prevención de episodios tromboembólicos o endocarditis. Las anomalías estructurales relevantes suelen requerir tratamiento de intervención.

3.3.1. Insuficiencia cardíaca

La insuficiencia cardíaca es una complicación frecuente en la población con CCA. En general, los médicos de CCA intentan seguir las recomendaciones de tratamiento actuales para la insuficiencia cardíaca⁶. No obstante, puesto que la patofisiología de la disfunción cardiorrespiratoria suele ser muy diferente de la circulación «normal» defectuosa, extrapolar los resultados de los estudios publicados a los pacientes con CCA puede ser difícil, sobre todo en escenarios como la transposición de las grandes arterias (TGA) con reparación de *switch* auricular (operación de Mustard o Senning) o circulación de Fontan. Los pocos datos disponibles sobre el tratamiento contra la insuficiencia cardíaca en pacientes con CCA no son concluyentes y proceden de grupos reducidos de pacientes. Por lo tanto, las recomendaciones específicas de la CCA pueden ser, en general, indeterminadas. La terapia de resincronización cardíaca (TRC) ha adquirido cada vez más interés para su uso en pacientes con CCA e insuficiencia cardíaca congestiva. Hasta el momento hay pocas pruebas en que basar la definición de indicaciones y resultados.

3.3.2. Arritmias y muerte cardíaca súbita

Las arritmias son el motivo principal de hospitalización de los pacientes con CCA y son causa cada vez más frecuente de morbilidad y mortalidad⁷. La estratificación del riesgo, la investiga-

ción y la elección del tratamiento suelen ser diferentes de lo que se aplica en un corazón formado normalmente. Además, la aparición de arritmias puede ser un signo de descompensación hemodinámica, y el riesgo secundario a las arritmias puede incrementarse en presencia de la circulación de base, a menudo anómala. Con frecuencia, los cardiólogos de adultos, e incluso los electrofisiólogos, desconocen este hecho. Los resultados de la ablación por catéter son, en general, peores en pacientes con CCA que en otros, pero mejoran gracias a los desarrollos técnicos. Aunque se necesitan conocimientos específicos, la ablación por catéter debería considerarse cuando es necesario actuar sobre las taquiarritmias sintomáticas y el tratamiento de intervención es factible. La terapia farmacológica contra la arritmia suele tolerarse mal por los efectos inotrópicos negativos y otros efectos secundarios. Hay pocos datos sobre su seguridad y su eficacia.

La muerte súbita cardíaca (MSC) es una preocupación especial en pacientes con CCA. Los cinco defectos conocidos con el mayor riesgo de MCS tardía son TdF, TGA, TGAcc, estenosis aórtica (EA) y CUV^{8,9}. Se han definido varios factores de riesgo (véase las secciones 4.10 y 4.12). El síncope inexplicable es un episodio alarmante. De momento, no se han establecido algoritmos para la evaluación del riesgo de MCS ni indicaciones para la implantación de un desfibrilador automático implantable (DAI). Las guías de práctica clínica actuales para la prevención de MSC⁹ dan las siguientes recomendaciones para pacientes con CC:

- La implantación del DAI está indicada en supervivientes a parada cardíaca tras exclusión de causas reversibles (IB⁹).
- Los pacientes con taquicardia ventricular (TV) sostenida espontánea deberían ser sometidos a hemodinámica invasiva y evaluación EF. La terapia recomendada incluye ablación por catéter o resección quirúrgica para eliminar la TV. En caso de que no se logre, se recomienda la implantación de un DAI (IC⁹).
- La hemodinámica invasiva y la evaluación EF son razonables en pacientes con síncope inexplicable y función ventricular deteriorada. En ausencia de una causa definida y reversible, es aceptable implantar un ICD (IIaB⁹).
- La prueba de EF podría considerarse en pacientes con dobletes ventriculares o TV no sostenida para determinar el riesgo de TV sostenida (IIbC⁹).
- La terapia profiláctica contra la arritmia no está indicada en pacientes asintomáticos con latidos ventriculares prematuros aislados (IIIC⁹).

(*) Las intervenciones terapéuticas, ya sean quirúrgicas, electrofisiológicas, por cateterismo o por procedimientos híbridos, son muy diferentes en cardiopatías congénitas que en cardiopatías adquiridas y deben ser realizadas por equipos especialmente entrenados en esta patología. Recientes publicaciones han mostrado que la morbilidad y la mortalidad quirúrgica en cardiopatías congénitas del adulto son menores cuando las intervenciones las llevan a cabo cirujanos especialistas en cardiopatías congénitas (Karamlou T et al. Operation by pediatric heart surgeons decreases in-hospital death. National practice patterns for management of adult congenital heart disease. *Circulation*. 2008;118:2345-52).

3.3.3. Tratamiento quirúrgico

Muchos pacientes con CCA habrán sido intervenidos en la infancia, aunque la cirugía en la edad adulta podría ser necesaria en varias situaciones:

1. Pacientes con reparación previa o complicaciones hemodinámicas nuevas.
2. Pacientes con enfermedades no diagnosticadas o no consideradas lo suficientemente graves como para requerir cirugía en la infancia.
3. Pacientes con tratamientos paliativos previos.

La cirugía en pacientes con CCA, incluida la anestesia y los cuidados intensivos, es muy diferente de la cirugía cardíaca convencional en adultos y ofrece un argumento sólido para reunir recursos en unidades especializadas tanto para el tratamiento como para la formación.

Es necesario comprender que incluso la cirugía no cardíaca menor puede suponer un gran riesgo; consultar a los especialistas y contar con un meticuloso plan preoperatorio y una monitorización intraoperatoria es vital para evitar las complicaciones.

En la actualidad, una de las cuestiones más desafiantes para la cirugía en pacientes con CCA es el trasplante de corazón y de corazón-pulmón. La mayor complejidad de los pacientes con CCA (toracotomías previas, presencia de colaterales aortopulmonares, etc.) puede afectar al resultado, y la situación cada vez peor de los donantes hace que, en muchos países, los pacientes casi nunca reciban trasplantes. Por lo tanto, las alternativas, como el soporte mecánico a largo plazo o el xenotrasplante, son importantes áreas de investigación.

3.3.4. Cateterismo

El número y la variedad de procedimientos de intervención por cateterismo en CCA han experimentado un marcado aumento, lo que en algunos pacientes obvia la necesidad de cirugía. En otros, el tratamiento de las malformaciones cardíacas congénitas se consigue mejor mediante un abordaje «híbrido» de colaboración que implica intervención por cateterismo y cirugía. Las técnicas más recientes incluyen la colocación de *stent* en vasos sistémicos o pulmonares y la implantación percutánea de válvulas. La decisión de intervenir debería basarse en un proceso de rigurosa revisión realizada por expertos y un debate multidisciplinario, ya que en la actualidad hay pocos datos que demuestren la no inferioridad de muchos de estos abordajes respecto a la cirugía.

Es imprescindible contar con un programa de intervención en la unidad especializada en CCA, que

requiere instalaciones adecuadas y apoyo médico relacionado y técnico. En el futuro, es probable que incluya escenarios híbridos de imágenes, cateterización e intervención.

3.3.5. Endocarditis infecciosa (*)

El riesgo de endocarditis es mucho mayor en pacientes con CCA que en la población general y varía notablemente según la lesión. Recientemente se han actualizado las Guías de Práctica Clínica de la ESC sobre prevención, diagnóstico y tratamiento de la endocarditis infecciosa (EI), y el presente documento remite a ellas para más información (<http://www.escardio.org/guidelines-surveys/esc-guidelines/Pages/infective-endocarditis.aspx>). Se debe resaltar que una buena higiene bucal y las revisiones dentales regulares son esenciales en la reducción del riesgo de EI. Las medidas asépticas son obligatorias durante la manipulación de catéteres venosos, así como durante cualquier intervención, para reducir la tasa de EI relacionada con la atención sanitaria. También hay que recomendar a los pacientes con CCA que no se hagan perforaciones (*piercing*) ni tatuajes.

El enfoque de la profilaxis antibiótica contra la endocarditis ha cambiado por diferentes motivos. En pocas palabras, la bacteriemia transitoria ocurre no sólo tras intervenciones dentales, sino frecuentemente en el contexto de actividades cotidianas como lavarse los dientes, utilizar hilo dental o masticar.

Debido a la falta de pruebas científicas sobre la eficacia de la profilaxis antibiótica, el elevado número estimado de pacientes que es necesario tratar para prevenir un único caso de EI, el reducido pero existente riesgo de anafilaxis y el problema general de aparición de microorganismos resistentes como consecuencia del uso generalizado y a menudo inapropiado de antibióticos, en la actualidad el consenso de expertos recomienda limitar la profilaxis antibiótica a pacientes con más riesgo de EI sometidos a intervenciones de mayor riesgo (IIaC). Esta recomendación incluye los siguientes grupos de pacientes:

- Pacientes con válvula protésica o material protésico utilizado para reparar la válvula cardíaca.
- Pacientes con EI previa.
- Pacientes con CC:

(*) La nueva versión de las guías de la Sociedad Europea de Cardiología sobre prevención, diagnóstico y tratamiento de la endocarditis se ha publicado también en REVISTA ESPAÑOLA DE CARDIOLOGÍA: Habib G et al. Guía de práctica clínica para prevención, diagnóstico y tratamiento de la endocarditis infecciosa (nueva versión 2009). Rev Esp Cardiol. 2009;62:1465.e1-e54.

- CC cianótica, sin reparación quirúrgica, o con defectos residuales, *shunts* paliativos o conductos.
- CC tras reparación con material protésico colocado por cirugía o por técnica percutánea, hasta 6 meses después de la intervención, hasta la endotelización.
- Cuando un defecto residual persista en el punto de implantación del material protésico o dispositivo por cirugía o por técnica percutánea.

La recomendación está limitada a las intervenciones dentales que requieren manipulación de la región gingival o periapical de los dientes o perforación de la mucosa oral. No se recomienda el uso de antibióticos para intervenciones del tracto respiratorio, gastrointestinales, genitourinarias, dermatológicas u osteomusculares, a menos que haya una infección establecida.

Las recomendaciones actualizadas cambian radicalmente la práctica, durante tanto tiempo establecida, para médicos de atención primaria, cardiólogos, dentistas y sus pacientes. Por cuestiones éticas, estos médicos deben discutir con sus pacientes el beneficio y el perjuicio potencial de la profilaxis antibiótica antes de tomar la decisión final. Tras la revisión informada y la discusión, algunos pacientes, y algunos médicos también, quizá prefieran seguir con la profilaxis habitual en el caso individual, y se debe respetar estas opiniones.

3.4. Cuestiones no cardíacas

Los pacientes con CCA se enfrentan a varios desafíos no cardíacos que incluyen la cirugía no cardíaca, el ejercicio y el deporte, la anticoncepción y el embarazo, y cuestiones sociales y psicológicas; cuestiones que no se pueden abordar en detalle en este documento. Además, puede ser difícil conseguir un seguro médico y de vida.

Los médicos de CCA deben ser conscientes de estos desafíos, estar preparados para ayudar a los pacientes y sus familias en una serie de cuestiones psicológicas y trabajar en equipos multidisciplinarios para proporcionar apoyo psicológico. Muchas de estas cuestiones deberían empezar a discutirse durante el proceso de transición entre la atención pediátrica y la adulta.

3.4.1. Seguro médico

A pesar de las recomendaciones de las sociedades cardíacas, la disponibilidad del seguro varía considerablemente no sólo entre países, sino también dentro de ellos, con sorprendentes diferencias entre las políticas de seguros y los datos de resultados disponibles. El seguro médico en concreto puede excluir el tratamiento de la enfermedad cardíaca en

algunos países. Esto tiene importantes consecuencias en los sistemas médicos «basados en el seguro». En la actualidad, los pacientes deben comparar precios, para lo que a veces las asociaciones de pacientes pueden ser de ayuda. En el futuro será necesario desarrollar estrategias nacionales uniformes para los seguros, siempre que la atención médica no dependa de consideraciones económicas. Otro problema es que las compañías de seguros de vida con frecuencia rechazan a pacientes jóvenes con cardiopatías de base.

3.4.2. Ejercicio y deporte

Las recomendaciones de ejercicio y deporte deben basarse en la capacidad del paciente, el impacto en la hemodinámica de base y el riesgo de descompensación aguda y arritmias. El asesoramiento debería basarse en el tipo de deporte y los niveles de esfuerzo previstos. La realización de las pruebas indicadas es inestimable y, en general, los médicos han sido demasiado conservadores en sus consejos. El ejercicio regular tiene beneficios bien documentados para la forma física, el bienestar psicológico y la interacción social, así como un efecto positivo en el futuro riesgo de cardiopatía adquirida. Como recomendación general, el ejercicio dinámico es más adecuado que el estático.

En pacientes con enfermedades cardíacas conocidas, la muerte súbita durante el ejercicio es muy poco frecuente¹⁰. Las recomendaciones detalladas para la participación en deportes de competición van más allá del ámbito de este documento y ya han sido publicadas con anterioridad^{11,12}. Algunas lesiones no son compatibles con los deportes de competición, por su gravedad o complejidad morfológica y la tendencia a arritmias graves, como el síndrome de Eisenmenger, la HAP, la CUV, las anomalías de las arterias coronarias, la malformación de Ebstein y la TAGcc y la TAG reparada por *switch* auricular o intervención de Rastelli¹³.

3.4.3. Embarazo, anticoncepción y asesoramiento genético (*)

La mayoría de las pacientes con CCA toleran bien el embarazo, pero los cuidados especializados se aplican mejor dentro del marco de un equipo multidisciplinario. Este equipo debería contar con la colaboración de expertos en cardiología de CCA, ginecología, anestesia, hematología, neonatología y genética. El asesoramiento oportuno debería ser un

(*) Una revisión excelente sobre embarazo y anticoncepción en cardiopatías congénitas se puede encontrar en: Subirana MT et al. Gestación y anticoncepción. Rev Esp Cardiol Supl. 2009;9:E48-56.

elemento fundamental del servicio proporcionado. El equipo debe participar tempranamente en el embarazo con el fin de planificar los cuidados prenatales, incluidos el parto y el seguimiento posparto. La HAP grave (pacientes con síndrome de Eisenmenger y otros) sigue siendo una enfermedad con una elevada tasa de mortalidad materna, de un 30-50%¹⁴ a pesar de las terapias actuales, por lo que se debería aconsejar a las mujeres que no se embaracen. Otras enfermedades relacionadas con un riesgo materno alto son la obstrucción grave del tracto de salida/entrada del corazón izquierdo, mala función ventricular sistémica (fracción de eyección [FE] < 40%) y dilatación de la raíz aórtica en el síndrome de Marfan y similares, como Ehlers-Danlos y Loeys-Dietz. La cianosis supone un riesgo importante para el feto, y el nacimiento vivo es improbable (< 12%) si la saturación de oxígeno es < 85%¹⁵. Para todas las demás afecciones por CCA, el asesoramiento debe ser individualizado y específico de la lesión. Las Guías de Práctica Clínica detalladas de la ESC sobre embarazo y cardiopatías se publicarán pronto. Hay que tener en cuenta el aumento relevante en el rendimiento cardíaco y el descenso en la resistencia vascular periférica durante el embarazo, que tienen sus consecuencias hemodinámicas para cada lesión. El estado funcional antes del embarazo y los antecedentes de episodios cardíacos previos son de especial valor pronóstico. Un estudio prospectivo identificó como factores de riesgo la FE ventricular sistémica < 40%, la clase funcional (CF) II de la New York Heart Association (NYHA) al inicio del estudio o la cianosis, la obstrucción del corazón izquierdo (área valvular aórtica [AVA] \leq 1,5 cm y gradiente > 30 mmHg, área valvular mitral < 2 cm²) y episodio cardíaco previo (insuficiencia cardíaca, episodio cerebral o arritmia)¹⁶. A las pacientes sin estos hallazgos y sin HAP, válvula cardíaca mecánica ni dilatación de la aorta se las puede considerar con un riesgo especialmente bajo durante el embarazo.

La ecocardiografía fetal debería recomendarse en las semanas 16-18 de gestación.

Siempre hay que tener en cuenta la capacidad de los fármacos de afectar al feto. En concreto, no deberían utilizarse inhibidores de la enzima de conversión de la angiotensina (IECA), antagonistas del receptor de la angiotensina II (ARA-II) ni amiodarona.

Para la anticoncepción, los métodos de barrera son seguros y protegen contra enfermedades de transmisión sexual. No obstante, su eficacia anticonceptiva es alta sólo en parejas estables. Los índices anuales de fracaso son de hasta el 10%, lo que indica que deberían utilizarse con un método adicional más eficaz.

Los anticonceptivos hormonales son muy eficaces, pero hay pocos datos sobre su seguridad en

la población con CCA. La anticoncepción oral combinada es muy eficaz (99,9%), pero conviene que la eviten las pacientes con riesgo trombótico preexistente (circulación de Fontan, cianosis, mala función ventricular sistémica), sobre todo porque hay pocos datos de que la terapia anticoagulante oral concomitante anule ese riesgo. Por otro lado, los anticonceptivos con sólo progesterona no suponen un riesgo tan alto de trombosis, y los preparados orales más recientes tienen una eficacia alta, > 95%. El riesgo de endocarditis tras la inserción de dispositivos intrauterinos impregnados en gestágenos probablemente sea bajo. No obstante, hay un riesgo de reacciones vasovagales del 5% en los momentos de la inserción o de la eliminación. La esterilización femenina o del compañero varón sólo debería plantearse tras una cuidadosa discusión, con especial referencia al pronóstico a largo plazo.

Debe proporcionarse asesoramiento genético adecuado. El índice de recurrencia de CCA en la descendencia oscila entre el 2 y el 50%, y cuando es la madre quien tiene CCA es más alto que cuando es el padre. Los riesgos más altos de recurrencia se encuentran en trastornos genéticos o anomalías cromosómicas como los síndromes de Marfan, Noonan y de delección del 22q11, y el síndrome de Holt-Oram. Para los otros, el índice de recurrencia oscila entre el 2 y el 4% de media, y podría alcanzar un 13-18% en la EA y un 6-10% en el defecto septal ventricular (DSV)¹⁷.

4. COMPLICACIONES ESPECÍFICAS

El consejo de consenso sobre el seguimiento y el manejo de las enfermedades comunes individuales que los cardiólogos de adultos probablemente tratarán cada vez con mayor frecuencia se resume en los siguientes apartados. En lo que a antecedentes y estudio diagnóstico se refiere, sólo se destacan los hallazgos clave. Para más detalles, por favor, consulte los libros de texto sobre CC.

4.1. Defecto septal auricular (*)

Introducción y contexto

Es bastante común que el DSA permanezca sin diagnosticar hasta la edad adulta. Los tipos de DSA incluyen:

(*) Una de las novedades de estas guías es que las indicaciones de intervención en las cardiopatías con cortocircuito izquierda a derecha se basan principalmente en el tamaño y la sobrecarga volumétrica de las cámaras cardíacas (ventrículo derecho en la CIA, ventrículo izquierdo en la CIV o *ductus*), en vez de en los cálculos de la magnitud del *shunt* (Qp:Qs), que está sujeto a una gran variabilidad. El cálculo del Qp:Qs sólo es imprescindible en pacientes con hipertensión pulmonar grave.

– DSA del *ostium secundum*: el 80% de los DSA; localizado en la región de la fosa oval y sus alrededores.

– DSA del *ostium primum*: el 15%, sinónimos: defecto septal auriculoventricular (DSAV), canal auriculoventricular (AV) parcial; localizado cerca de la cruz cardíaca, las válvulas AV suelen tener malformaciones que resultan en varios grados de regurgitación (véase el apartado 4.3).

– Defecto del seno venoso superior: el 5%, localizado cerca de la entrada de la vena cava superior (VCS), asociado a la conexión parcial o completa de las venas pulmonares derechas con VCS/aurícula derecha (AD).

– Defecto del seno venoso inferior: < 1%, localizado cerca de la entrada de la vena cava inferior (VCI).

– Seno coronario sin techo: < 1%, la separación de la aurícula izquierda (AI) puede faltar parcial o completamente.

Las lesiones secundarias incluyen conexión venosa pulmonar anómala, VCS izquierda persistente, estenosis de la válvula pulmonar y prolapso de la válvula mitral. El DSA del *ostium secundum* puede ser secundario a síndromes de corazón-mano, como por ejemplo el síndrome Holt-Oram o la deformidad de las extremidades superiores.

El volumen del *shunt* depende de la adaptabilidad del VD/VI, el tamaño del defecto y la presión del AI/AD. El DSA simple resulta en *shunt* izquierda-derecha (SID) por la mayor adaptabilidad del VD que del VI (*shunt* en general relevante, con un tamaño del defecto ≥ 10 mm), y causa sobrecarga de volumen del VD y sobrecirculación pulmonar. La disminución de la adaptabilidad del VI o cualquier enfermedad con elevación de la presión de la AI (hipertensión, cardiopatía isquémica, cardiomiopatía, enfermedad de la válvula aórtica y mitral) aumenta el SID. La menor adaptabilidad del VD (estenosis pulmonar, HAP u otras enfermedades del VD) o enfermedad de la válvula tricúspide pueden aumentar el SID o acabar causando inversión del *shunt*, lo que resulta en cianosis.

Presentación clínica e historia natural

Los pacientes suelen permanecer asintomáticos hasta la edad adulta; no obstante, la mayoría tiene síntomas pasada la cuarta década, como capacidad funcional reducida, disnea de esfuerzo y palpitaciones (taquiarritmias supraventriculares) y, con menor frecuencia, infecciones pulmonares e insuficiencia cardíaca derecha. La esperanza de vida se reduce en conjunto, pero la supervivencia es mucho mejor de lo supuesto con anterioridad. La PAP puede ser normal, pero por término medio aumenta con la edad. Sin embargo, la enfermedad vascular

pulmonar grave es poco frecuente (< 5%) y se supone que su desarrollo requiere de factores adicionales, como la predisposición genética (similitudes con la HAP idiopática). Con la mayor edad y la mayor PAP, las taquiarritmias se vuelven cada vez más comunes (aleteo o *flutter* auricular, fibrilación auricular)¹⁸. La embolia sistémica podría ser consecuencia de la embolia paradójica, poco frecuente, o de la fibrilación auricular.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos clave incluyen desdoblamiento del segundo ruido cardíaco y murmullo sistólico del flujo pulmonar. Normalmente, el ECG revela bloqueo de rama derecha y desviación del eje a la derecha (desviación superior del eje a la izquierda en DSAV parcial). La mayor vascularización pulmonar en la radiografía torácica suele pasar inadvertida.

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica clave, ya que ofrece el diagnóstico y la cuantificación. La sobrecarga de volumen del VD, que quizá sea el primer hallazgo inesperado en un paciente con DSA no diagnosticado con anterioridad, es el hallazgo clave y que mejor caracteriza la relevancia hemodinámica del defecto (preferible a la cuantificación del *shunt*). En general, los defectos del seno venoso exigen un diagnóstico exacto, al igual que la evaluación precisa de los defectos del *ostium secundum* antes del cierre con dispositivo, que debería incluir dimensionamiento, exploración de la morfología del septo residual, tamaño y calidad del anillo, exclusión de defectos adicionales y confirmación de una conexión venosa pulmonar normal. Otra información clave que obtener es la PAP y la RT.

La **RMC** y la **TC** pueden ser útiles como alternativa si la ecocardiografía resulta insuficiente, sobre todo para la evaluación de la sobrecarga de volumen del VD y la conexión venosa pulmonar.

La **cateterización cardíaca** es necesaria en casos de PAP alta en ecocardiografía para determinar la RVP (véase el apartado 3.2.5 para más detalles).

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 3)

La reparación quirúrgica tiene una mortalidad baja (< 1% en pacientes sin comorbilidad relevante) y buenos resultados a largo plazo, esperanza de vida normal y baja morbilidad a largo plazo cuando se realiza pronto, en la niñez o la adolescencia, y en ausencia de hipertensión pulmonar^{19,20}. No obstante, la mortalidad quizá sea más alta en pacientes de edad avanzada y en aquellos con comorbilidades.

TABLA 3. Indicaciones para la intervención en el defecto septal auricular

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
Los pacientes con <i>shunt</i> relevante (signos de sobrecarga de volumen del VD) y RVP < 5 UW deberían ser sometidos a cierre del DSA con independencia de los síntomas	I	B ²⁶
El cierre con dispositivo es el método de elección para el cierre del DSA tipo <i>ostium secundum</i> siempre que sea posible	I	C
Todos los DSA, con independencia del tamaño, en pacientes con sospecha de embolia paradójica (exclusión de otras causas) deberían ser considerados para la intervención	Ila	C
Los pacientes con una RVP ≥ 5 UW pero < 2/3 a la RVS o una PAP < 2/3 de la presión sistémica (basal o tras prueba con vasodilatadores, preferiblemente óxido nítrico, o tras terapia dirigida contra HAP) y evidencia de SID neto (Qp:Qs > 1,5) podrían ser considerados para la intervención	Ilb	C
El cierre del DSA debe evitarse en pacientes con fisiología de Eisenmenger	III	C

DSA: defecto septal auricular; HAP: hipertensión arterial pulmonar; PAP: presión arterial pulmonar; Qp:Qs: cociente de flujo pulmonar/sistémico; RVP: resistencia vascular pulmonar; RVS: resistencia vascular sistémica; SID: *shunt* izquierda-derecha; UW: unidades Wood.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

El cierre con dispositivo se ha convertido en la primera elección para el cierre del defecto del *ostium secundum* cuando es factible desde el punto de vista morfológico (diámetro forzado < 38 mm y borde suficiente de 5 mm excepto hacia la aorta). Tal es el caso en un 80% de los pacientes. Aunque no se puede suponer que sea nula, varios estudios recientes no han constatado mortalidad alguna. Las complicaciones graves se observaron en ≤ 1% de los pacientes^{21,22}. Las taquiarritmias auriculares que ocurren poco después de la intervención son, en su mayoría, transitorias. La erosión de la pared auricular y los episodios tromboembólicos parecen ser muy poco frecuentes^{23,24}. La terapia antiplaquetaria es necesaria durante al menos 6 meses, administrando 100 mg de aspirina al día como mínimo. Aún se debe estudiar en mayor profundidad la incidencia potencial de las arritmias tardías o los efectos secundarios. Los estudios que comparan la cirugía con el cateterismo han constatado tasas de éxito y mortalidad similares, aunque con el cateterismo la morbilidad fue menor y la hospitalización, más corta^{21,25}.

El resultado es mejor si la reparación se realiza en pacientes de edad < 25 años^{19,20}. El cierre del DSA después de los 40 años parece no afectar a la frecuencia de aparición de arritmias durante el seguimiento^{26,27}. No obstante, los pacientes se benefician del cierre a cualquier edad en lo que a morbilidad se refiere (capacidad de ejercicio, disnea, insuficiencia cardíaca derecha), sobre todo cuando puede realizarse por cateterismo^{26,27}.

La mala función sistólica y diastólica del VI puede causar congestión pulmonar tras el cierre del DSA y puede requerir una prueba antes de la inter-

vencción (oclusión con balón con reevaluación de la hemodinámica) y tratamiento.

En pacientes con aleteo/fibrilación auricular, la crioablación o la ablación por radiofrecuencia (intervención modificada de Maze) deberían plantearse en el momento de la cirugía.

En pacientes de edad avanzada con DSA no apta para cierre con dispositivo, el riesgo quirúrgico individual por las comorbilidades debe sopesarse cuidadosamente con los beneficios potenciales del cierre del DSA.

Recomendaciones de seguimiento

La evaluación de seguimiento debería incluir la determinación del *shunt* residual, el tamaño y la función del VD, RT y la PAP por ecocardiografía, así como la evaluación de las arritmias por antecedentes, ECG y, sólo si está indicado, es decir, no sistemáticamente, la monitorización Holter. Los pacientes reparados menores de 25 años de edad sin secuelas ni lesiones residuales relevantes (sin *shunt* residual, con PAP y VD normales y sin arritmias) no necesitan seguimiento regular. No obstante, tanto los pacientes como los médicos derivadores deberían conocer la posible aparición tardía de taquiarritmias.

Los pacientes con *shunt* residual, PAP elevada o arritmias, antes o después de la reparación, y los reparados en la edad adulta, sobre todo mayores de 40 años, deberían tener un seguimiento regular que incluya evaluación en centros especializados en CCA; los intervalos dependerán de la gravedad de las complicaciones residuales. Tras el cierre con dispositivo, se recomienda un seguimiento regular du-

rante los primeros 2 años y luego cada 2-4 años, según los resultados.

Las arritmias tardías postoperatorias tras una reparación quirúrgica en pacientes mayores de 40 años son, con mayor frecuencia, taquicardias por reentrada intraauricular o aleteo auricular, que pueden tratarse con éxito mediante ablación por radiofrecuencia. Con o sin reparación después de los 40 años, la fibrilación auricular se vuelve más común, y puede necesitar terapia antiarrítmica; se sabe poco de la terapia ablativa en este contexto.

El acceso a la AI debería quedar restringido tras el cierre con dispositivo. Los pacientes con fibrilación auricular deberían recibir anticoagulantes orales. El síndrome del seno enfermo o el bloqueo cardíaco son menos comunes.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: no hay restricciones para pacientes asintomáticos antes o después de la intervención sin hipertensión pulmonar, arritmias relevantes ni disfunción del VD; limitación a deportes recreativos de baja intensidad para pacientes con HAP (véase el apartado 3.4.2).

Embarazo: el riesgo secundario al embarazo en pacientes con hipertensión pulmonar es bajo. El cierre antes del embarazo quizá prevenga la embolia paradójica y el empeoramiento del estado clínico. El embarazo está contraindicado en pacientes con HAP grave o síndrome de Eisenmenger (véase el apartado 3.4.3). El índice de recurrencia de CC es de un 3-10%, excluidos los DSA hereditarios y los síndromes de corazón-mano con herencia autosómica dominante.

Profilaxis contra EI: recomendada durante 6 meses tras el cierre con dispositivo (véase el apartado 3.3.5).

4.2 Defecto septal ventricular

Introducción y contexto

Como hallazgo aislado, el DSV es la malformación cardíaca congénita más común en el nacimiento (30-40%) después de la válvula aórtica bicúspide (VAB). En general, se diagnostica y, si está indicado, se trata antes de la edad adulta. Su cierre espontáneo es frecuente.

Hay varias ubicaciones posibles del defecto dentro del septo interventricular, que pueden dividirse en cuatro grupos; la nomenclatura varía, por lo que se añaden los sinónimos²⁸:

– Perimembranoso, paramembranoso o conoventricular: es el más común, alrededor de un 80% de los DSV; localizado en el septo membranoso, con

posible extensión al septo de entrada, trabecular o de salida; adyacente a las válvulas aórtica y tricúspide; los aneurismas del septo membranoso son frecuentes y pueden resultar en cierre parcial o completo.

– Muscular o trabecular: hasta un 15-20%; completamente rodeado de músculo; diferentes ubicaciones; frecuentemente múltiple; el cierre espontáneo es especialmente frecuente.

– Supracristal de salida, subarterial, subpulmonar, infundibular, supracristal, conal o yuxtaarterial doblemente comprometida: aproximadamente un 5%; localizado debajo de las válvulas semilunares en el septo conal o de salida; a menudo asociado a la regurgitación aórtica (RA) progresiva por prolapso de las cúspides aórticas, normalmente la derecha.

– De entrada, canal AV o tipo de DSAV: entrada del septo ventricular inmediatamente inferior al aparato de la válvula AV; suele ocurrir en el síndrome de Down.

Con frecuencia hay un único defecto, aunque pueden ser múltiples. El DSV también es un elemento común de las anomalías complejas, como TdF, TAGcc, etc. El cierre espontáneo de un DSV puede ocurrir más a menudo en defectos musculares o trabeculares, pero también en perimembranosos. No es frecuente en los defectos de salida y ocurre principalmente durante la infancia²⁹.

La dirección y la magnitud del *shunt* están determinadas por la RVP, el tamaño del defecto, la función sistólica y diastólica del VI/VD y la presencia de OTSVD.

Presentación clínica e historia natural

La presentación clínica habitual en adultos incluye:

– DSV intervenido en la infancia, sin DSV residual.

– DSV intervenido en la infancia, con DSV residual. El tamaño del *shunt* residual determina la presencia de síntomas y el grado de sobrecarga de volumen del VI.

– DSV pequeño con SID relevante, sin sobrecarga de volumen del VI ni hipertensión pulmonar, no considerado para la cirugía en la infancia.

– DSV con SID, hipertensión pulmonar (diferentes grados) y varios grados de sobrecarga de volumen del VI; es poco común.

– Síndrome de Eisenmenger: DSV grande con SID originalmente grande y desarrollo de enfermedad vascular pulmonar grave que resulta en inversión del *shunt*, *shunt* derecha-izquierda (SDI), cianosis (véase los apartados 4.17 y 4.18).

La gran mayoría de los pacientes con DSV cerrado por completo en la infancia o los pacientes con DSV pequeño nunca intervenidos o con defecto residual tras reparación quirúrgica sin sobrecarga de volumen del VI en ecocardiografía suelen permanecer asintomáticos y no necesitan cirugía³⁰. No obstante, un porcentaje desconocido de pacientes con DSV residual pequeño desarrollan complicaciones con el paso del tiempo^{31,32}.

Con el tiempo, pueden ocurrir varias complicaciones:

- Endocarditis, que según se ha constatado ocurre en hasta 2/1.000 pacientes/año, 6 veces más que en la población normal.

- Debido a un aumento en la presión sistólica y diastólica del VI, el grado del SID puede aumentar y causar sobrecarga de volumen del VI y, finalmente, insuficiencia cardiaca. Estos pacientes son candidatos para el cierre.

- Se puede desarrollar ventrículo derecho con doble cámara (VDDC), que podría ser consecuencia de la lesión del *jet* del endotelio del VD causada por *jet* del DSV de alta velocidad.

- Puede desarrollarse estenosis subaórtica (ESA) discreta, aunque es poco común.

- En el caso de un DSV de salida (supracristal), con menor frecuencia perimembranoso, hay un riesgo considerable de prolapso de la cúspide coronaria derecha o no coronaria de la válvula aórtica que resulte en RA progresiva.

- Pueden aparecer arritmias, pero son menos frecuentes que en otras formas de CC³³.

- El bloqueo cardiaco completo, poco común en la actualidad, sí lo fue en los primeros años de la cirugía cardiaca, por lo que puede ocurrir sobre todo en pacientes mayores. Estos pacientes suelen necesitar marcapasos toda la vida.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Entre los hallazgos clínicos específicos se encuentra el murmullo holosistólico en el tercer al cuarto espacio intercostal; se puede percibir una vibración precordial.

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica clave, ya que en general ofrece el diagnóstico y la evaluación de la gravedad de la enfermedad. Los hallazgos clave necesarios son ubicación, número y tamaño de los defectos, gravedad de la sobrecarga de volumen del VI y PAP estimada. Debe evaluarse la RA secundaria al prolapso de la cúspide derecha o no coronaria, sobre todo en caso de DSV de salida (supracristal) y perimembranosos altos. El VDDC debe excluirse.

La **RMC** puede ser una alternativa si la ecocardiografía resulta insuficiente, especialmente para evaluar la sobrecarga de volumen del VI y la cuantificación del *shunt*.

La **cateterización cardiaca** es necesaria en casos de PAP alta en ecocardiografía para determinar la RVP (véase el apartado 3.2.5 para más detalles).

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 4)

El cierre quirúrgico, con parche pericárdico en su mayoría, puede realizarse con una mortalidad operatoria baja (1-2%) y buenos resultados a largo plazo, por lo que sigue siendo el tratamiento de elección³⁴. Se puede considerar el cierre transcáteter en pacientes con factores de riesgo mayores para la cirugía, múltiples intervenciones quirúrgicas cardíacas previas o DSV con muy mal acceso para el cierre quirúrgico. Puede considerarse como alternativa al cierre quirúrgico en los DSV musculares localizados en el centro del septo interventricular. Se ha demostrado que es factible en DSV perimembranosos. Aún se desconoce si el riesgo de bloqueo AV completo y atrapamiento de la válvula tricúspide que causa la RT o el riesgo de RA observado en niños permanece en los adultos.

Recomendaciones de seguimiento

Tanto el desarrollo de RA o RT como el grado del *shunt* (residual), la disfunción del VI, la elevación de la PAP, el desarrollo de VDDC y el desarrollo de ESA discreta deberían ser excluidos o evaluados si están presentes en la ecocardiografía.

El posible desarrollo de bloqueo AV completo requiere atención; los pacientes que desarrollan bloqueo bifascicular o bloqueo trifascicular transitorio tras cierre del DSV tienen riesgo de desarrollar bloqueo AV completo en los años siguientes.

Los pacientes con disfunción del VI, *shunt* residual, HAP, RA, OTSVD u obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo (OTSVI) deberían tener seguimiento anual con evaluación en centros especializados en CCA. En pacientes con DSV pequeño (nativo o residual, VI normal, PAP normal, asintomáticos) y sin ninguna otra lesión, el seguimiento en intervalos de 3-5 años es aceptable. Tras el cierre con dispositivo, se recomienda un seguimiento regular durante los primeros 2 años y luego, dependiendo del resultado, cada 2-4 años. Tras cierre quirúrgico sin anomalía residual, los intervalos de 5 años son aceptables.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: no hay restricciones para pacientes tras el cierre del DSV, o con DSV pequeño

TABLA 4. Indicaciones para la intervención en el defecto septal ventricular

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
Los pacientes con síntomas atribuibles al SID a través del DSV (residual) y sin enfermedad vascular pulmonar grave (véase abajo) deberían ser sometidos a cierre quirúrgico del DSV	I	C
Los pacientes asintomáticos con evidencia de sobrecarga de volumen del VI atribuible al DSV deberían ser sometidos a cierre quirúrgico del DSV	I	C
Los pacientes con antecedentes de EI deberían ser considerados para el cierre quirúrgico del DSV	IIa	C
Los pacientes con prolapso de una cúspide de la válvula aórtica secundario al DSV que causa RA progresiva deberían ser considerados para la cirugía	IIa	C
Los pacientes con DSV y HAP deberían ser considerados para la cirugía cuando sigue habiendo SID neto (Qp:Qs > 1,5) y PAP o RVP < 2/3 de los valores sistémicos (basal o tras tratamiento con vasodilatadores, preferiblemente óxido nítrico, o tras terapia dirigida contra la HAP)	IIa	C
La cirugía debe evitarse en DSV con Eisenmenger y con desaturación inducida por el ejercicio	III	C
Si el DSV es pequeño, no subarterial, no causa sobrecarga de volumen del VI ni hipertensión pulmonar, ni tampoco hay antecedentes de EI, se debe evitar la cirugía	III	C

DSV: defecto septal ventricular; EI: endocarditis infecciosa; HAP: hipertensión arterial pulmonar; Qp:Qs: cociente de flujo pulmonar/sistémico; RA: regurgitación aórtica; RVP: resistencia vascular pulmonar; SID: *shunt* izquierda-derecha; VI: ventrículo izquierdo.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

sin hipertensión pulmonar, arritmias relevantes ni disfunción del VI. Los pacientes con HAP deben limitarse a actividades/deportes recreativos de baja intensidad (véase el apartado 3.4.2).

Embarazo: está contraindicado en el síndrome de Eisenmenger. El riesgo es bajo en pacientes asintomáticas con VD normal y sin HAP (véase el apartado 3.4.3). El índice de recurrencia de CC se ha constatado en un 6-10%¹⁷.

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes con alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.3 Defecto septal auriculoventricular

Introducción y contexto

El DSAV (canal AV o defecto de la almohadilla endocárdica) se caracteriza por la presencia de un anillo AV común, con cinco valvas. En la forma parcial, las valvas puente anterior y posterior se funden en el centro y se crean orificios independientes a izquierda y derecha. En el DSAV completo, la fusión central no está presente y hay un único orificio. El DSAV parcial (DSA del *ostium primum*, canal AV parcial) tiene un defecto sólo a nivel auricular. El DSAV completo (canal AV completo) tiene un defecto septal en la cruz cardíaca, que se extiende hasta el septo interauricular e inter-ventricular. El nodo AV está situado detrás y debajo del seno coronario. El haz de His y la rama izquierda quedan desplazados posteriormente. Esto representa una secuencia de activación anómala de los ventrículos.

El DSAV representa un 3% de todos los defectos cardíacos congénitos. El 35% de los pacientes con DSAV tienen síndrome de Down. La mayor parte de los DSAV completos ocurre en pacientes con este síndrome (> 75%), y la mayor parte de los DSAV parciales ocurre en pacientes sin el síndrome (> 90%). Los DSAV pueden ocurrir junto con TdF u otras formas de CC compleja. Es muy común en síndromes de heterotaxia. Puesto que en el pasado el tratamiento quirúrgico se negaba a pacientes con síndrome de Down, estos pacientes pueden tener DSAV completo y síndrome de Eisenmenger jamás intervenidos.

Presentación clínica e historia natural

La presentación clínica depende principalmente de la presencia y el tamaño del DSA y el DSV y la capacidad de la válvula AV del lado izquierdo. Los síntomas no son específicos de un DSAV y son consecuencia del *shunt* intracardiaco (SID, SDI o bidireccional), la hipertensión pulmonar, la regurgitación de la válvula AV, la disfunción ventricular o la OTSVI. Puede haber intolerancia al ejercicio, disnea, arritmia y cianosis. La ESA podría estar presente o desarrollarse con el tiempo.

La historia del DSAV completo no intervenido es la del síndrome de Eisenmenger, a no ser que el DSV sea pequeño (véase las secciones 4.17 y 4.18).

El DSAV parcial no reparado es común en adultos. Los síntomas clínicos presentes son los de un SID auricular (véase el apartado 4.1) o regurgitación de la válvula AV del lado izquierdo («fi-

TABLA 5. Indicaciones para la intervención en el defecto septal auriculoventricular

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
DSAV completo		
La cirugía cardiaca debe evitarse en pacientes con fisiología de Eisenmenger. En caso de duda, se recomienda realizar la prueba de RVP	III	C
Para la indicación de intervención, véase también DSV, apartado 4.2		
DSAV parcial		
El cierre quirúrgico debería realizarse en caso de sobrecarga relevante de volumen del VD. Para más detalles, véase DSA, apartado 4.1	I	C
Regurgitación de la válvula AV		
Los pacientes sintomáticos con regurgitación de la válvula AV de leve a moderada deberían ser sometidos a cirugía valvular, preferiblemente reparación de la válvula AV	I	C
Los pacientes asintomáticos con regurgitación de la válvula del lado izquierdo de moderada a grave y DSFVI > 45 mm y/o función deteriorada del VI, FEVI < 60%, deberían ser sometidos a cirugía de la válvula tras haber excluido otras causas de la disfunción del VI	I	B ³⁵
La reparación quirúrgica debería considerarse en pacientes asintomáticos con regurgitación de la válvula AV del lado izquierdo de moderada a grave con signos de sobrecarga de volumen del VI y un sustrato de regurgitación con muchas probabilidades de curarse por reparación quirúrgica	Ila	C
ESA		
Véase el apartado 4.5.3		

AV: auriculoventricular; DSA: defecto septal auricular; DSAV: defecto septal auriculoventricular; DSFVI: diámetro sistólico final del ventrículo izquierdo; DSV: defecto septal ventricular; ESA: estenosis subaórtica; FEVI: fracción de eyección ventricular izquierda; RVP: resistencia vascular pulmonar; VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

sura»). Los pacientes pueden estar asintomáticos, aunque los síntomas suelen incrementarse con la edad. A los 40 años, gran parte de los adultos están sintomáticos.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos dependen de la variante individual. El 50% de los pacientes tienen un tiempo de conducción AV prolongado y prácticamente todos tienen desviación del eje izquierdo o desviación extrema del eje izquierdo en el ECG.

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica clave. Proporciona la evaluación de cada elemento anatómico del DSAV, las válvulas AV y sus conexiones (cabalgamiento), la gravedad y dirección del *shunt* intracardiaco, la función del VI y VD, la PAP y la evaluación de la presencia/ausencia de ESA.

La **RMC** está indicada cuando se requiere cuantificación adicional de los volúmenes ventriculares y la función del *shunt* intracardiaco para tomar una decisión.

La **cateterización cardiaca** está indicada en el caso de PAP alta en ecocardiografía para evalua-

ción de la RVP (véase el apartado 3.2.5 para más detalles).

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 5)

El cierre del DSAV por catéter no es posible, por lo que la intervención es quirúrgica (cierre del defecto, reparación de la válvula). En casos de comunicaciones residuales interauriculares o interventriculares, el marcapasos endocárdico supone un riesgo elevado de émbolos paradójicos. Esto debería tenerse en cuenta cuando el marcapasos esté indicado. En ocasiones puede ser necesario un marcapasos epicárdico.

Recomendaciones de seguimiento

Se recomienda el seguimiento regular durante toda la vida de todos los pacientes con DSAV, intervenidos o no, incluida evaluación en centros especializados en CCA. Debería prestarse especial atención al *shunt* residual, la disfunción de la válvula AV, el agrandamiento y la disfunción del VI y el VD, la elevación de la PAP, ESA y arritmias³⁶. La frecuencia de las visitas ambulatorias depende

de la presencia y la gravedad de las anomalías residuales. Un DSAV reparado quirúrgicamente sin anomalías residuales relevantes debería tener seguimiento, como mínimo, cada 2-3 años. En el caso de anomalías residuales, los intervalos deberían ser más cortos. Las indicaciones para la reintervención por anomalías residuales son comparables a las indicaciones para cirugía primaria. En pacientes intervenidos, el problema más frecuente es la regurgitación de la válvula AV del lado izquierdo^{37,38}. La estenosis de la válvula AV del lado izquierdo, en la mayoría de casos consecuencia de una reparación anterior, que causa síntomas debería intervenir (IC).

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: para la mayor parte de los pacientes con DSAV reparado y sin complicaciones, la actividad física no requiere restricciones. No obstante, muchos tendrán un rendimiento por debajo de lo normal medido objetivamente. Los pacientes con complicaciones residuales importantes requieren recomendaciones individuales (véase el apartado 3.4.2).

Embarazo: lo toleran bien las pacientes con reparación completa sin lesiones residuales relevantes. Un DSAV parcial no intervenido supone un riesgo mayor de embolización paradójica. Debería considerarse el cierre de todos los DSA relevantes antes de un embarazo. El embarazo está contraindicado en pacientes con HAP grave. Como norma, las pacientes con regurgitación de la válvula AV del lado izquierdo que no tienen indicación para cirugía toleran el embarazo relativamente bien, aunque pueden sufrir arritmias y empeoramiento de la regurgitación de la válvula AV³⁹ (véase el apartado 3.4.3). El riesgo de recurrencia de CC es relativamente alto, de hasta el 11%, y el asesoramiento genético es necesario⁴⁰.

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes en alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.4. Ductus arterioso persistente

Introducción y contexto

El *ductus* arterioso persistente (DAP) consiste en la comunicación persistente entre la AP izquierda (API) y la aorta descendente distal a la arteria subclavia izquierda. Puede estar asociado a una variedad de lesiones de CC. No obstante, suele tratarse de un hallazgo aislado en el adulto.

En un principio, el DAP resulta en SID y sobrecarga de volumen del VI. En DAP moderados y grandes, la presión pulmonar se eleva. En pacientes que llegan a la edad adulta con un DAP moderado,

puede que la sobrecarga de volumen del VI o la HAP sean predominantes (predisposición genética). Los pacientes adultos con DAP han desarrollado, en general, fisiología de Eisenmenger.

Presentación clínica e historia natural

La presentación de pacientes adultos con DAP incluye:

- *Ductus* pequeño sin sobrecarga de volumen del VI (VI normal) y PAP normal, generalmente asintomática.
- DAP moderado con sobrecarga predominante de volumen del VI: VI grande con función normal o reducida, con posible insuficiencia cardíaca izquierda.
- DAP moderado con HAP predominante: sobrecarga de presión del VD, con posible insuficiencia cardíaca derecha.
- DAP grande: fisiología de Eisenmenger con hipoxemia diferencial y cianosis diferencial, extremidades inferiores cianóticas, a veces el brazo izquierdo también (véase las secciones 4.17 y 4.18).

Hay un riesgo potencial de endocarditis, pero parece ser bajo. La formación de aneurismas del *ductus* es una complicación poco común que incluso puede comprimir la arteria coronaria principal izquierda.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos específicos incluyen un murmullo continuo que desaparece con el desarrollo del síndrome de Eisenmenger; en caso de cianosis diferencial, véase lo ya comentado.

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica clave, ya que proporciona el diagnóstico (aunque quizá sea difícil en pacientes con fisiología de Eisenmenger), el grado de sobrecarga de volumen del VI, la PAP, el tamaño de la AP y los cambios del corazón derecho.

La **RMC o la TC** están indicadas cuando se necesita cuantificación adicional de los volúmenes del VI o evaluación de la anatomía de la AP.

La **cateterización cardíaca** está indicada cuando la PAP es alta en ecocardiografía para la estimación de la RVP (véase el apartado 3.2.5 para más detalles).

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 6)

En adultos, la calcificación del DAP podría ser un problema para el cierre quirúrgico. El cierre con dispositivo es el método de elección, incluso si las intervenciones cardíacas están indicadas por otras

TABLA 6. Indicaciones para la intervención en el ductus arterioso persistente

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
El DAP debería cerrarse en pacientes con signos de sobrecarga de volumen del VI	I	C
El DAP debería cerrarse en pacientes con HAP pero con PAP < 2/3 de la presión sistémica o RVP < 2/3 de la RVS	I	C
El cierre con dispositivo es el método de elección siempre que sea apropiado desde el punto de vista técnico	I	C
El cierre del DAP debería considerarse en pacientes con HAP y PAP > 2/3 de la presión sistémica o RVP > 2/3 de la RVS pero todavía con SID neto (Qp:Qs > 1,5) o cuando las pruebas, preferiblemente con óxido nítrico, o el tratamiento demuestren reactividad vascular pulmonar	Ila	C
El cierre con dispositivo debería considerarse en DAP pequeños con murmullo continuo y VI y PAP normales	Ila	C
El cierre con dispositivo debería evitarse en ductus silenciosos (muy pequeños y sin murmullo)	III	C
El cierre del DAP debería evitarse en el síndrome de Eisenmenger y en pacientes con desaturación de las extremidades inferiores inducida por el ejercicio	III	C

DAP: ductus arterioso persistente; HAP: hipertensión arterial pulmonar; PAP: presión arterial pulmonar; Qp:Qs: cociente de flujo pulmonar/sistémico; RVP: resistencia vascular pulmonar; RVS: resistencia vascular sistémica; SID: shunt izquierda-derecha; VI: ventrículo izquierdo.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

lesiones cardíacas concomitantes, y se puede realizar con éxito en la gran mayoría de los adultos, con un índice muy bajo de complicaciones⁴¹⁻⁴³. La cirugía se reserva para los pacientes poco comunes con un ductus demasiado largo para el cierre con dispositivo o con anatomía inadecuada, como la formación de aneurismas.

Recomendaciones de seguimiento

La evaluación ecocardiográfica debe incluir tamaño y función del VI, PAP, shunt residual y lesiones asociadas.

Los pacientes sin shunt residual, VI normal y PAP normal no requieren seguimiento regular después de los 6 meses.

Los pacientes con disfunción del VI y aquellos con HAP residual deberían tener seguimiento en intervalos de 1-3 años, según la gravedad, y con evaluación en centros especializados en CCA.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: no hay restricciones para pacientes asintomáticos ni antes ni después de la intervención, siempre que no tengan hipertensión pulmonar; limitación a deportes de baja intensidad para pacientes con HAP.

Embarazo: no hay riesgo mayor relevante secundario al embarazo en pacientes sin hipertensión pulmonar. El embarazo está contraindicado en pacientes con HAP grave y síndrome de Eisenmenger (véase el apartado 3.4.3).

Profilaxis contra EI: limitada a pacientes en alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.5. Obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo

La OTSVI puede ocurrir a nivel valvular, subvalvular o supra valvular, en uno o en múltiples niveles. El punto más común de obstrucción es el valvular (75%).

4.5.1. Estenosis valvular aórtica

Introducción y contexto

La causa más común de EA valvular congénita es la VAB, con una incidencia estimada de un 1-2% de la población general. Las mutaciones del gen *NOTCH 1* se han relacionado con la VAB. Las anomalías de la pared aórtica secundarias a la VAB pueden provocar dilatación progresiva, aneurisma aórtico, rotura o disección. Para el manejo de la EA secundaria a VAB, véase la Guía de Práctica Clínica sobre el manejo de la cardiopatía valvular³⁵.

Presentación clínica e historia natural

Los pacientes suelen permanecer asintomáticos durante muchos años. El avance de la estenosis varía y depende de la gravedad inicial, el grado de calcificación, la edad y factores de riesgo de ateroescleróticos. En la VAB, el avance es más rápido en los pacientes con mayor excentricidad de la línea de cierre y línea de cierre orientada ateroposteriormente.

El pronóstico es bueno y la muerte súbita es poco común en pacientes asintomáticos, que toleran bien el ejercicio incluso cuando la estenosis es grave⁴⁴.

TABLA 7. Criterios diagnósticos del grado de estenosis aórtica³⁵

	EA leve	EA moderada	EA grave
V _{máx} (m/s)*	2-2,9	3-3,9	≥ 4
Gradiente medio (mmHg)*	< 30	30-49	≥ 50
AVA (cm ²)	> 1,5	1-1,5	< 1
AVAI (cm ² /m ² ASC)	≤ 1	0,6-0,9	< 0,6

ASC: área de superficie corporal; AVA: área valvular aórtica; AVAI: AVA indexada; EA: estenosis aórtica; V_{máx}: velocidad Doppler máxima.

*En flujo transvalvular normal.

Una vez aparecen los síntomas (angina de pecho, disnea o síncope), el pronóstico se deteriora rápidamente. En pacientes con VAB, la mortalidad cardíaca se ha constatado en un 0,3% por paciente/año de seguimiento; la frecuencia de la disección aórtica, en un 0,1% y la endocarditis, en un 0,3%. Se ha descubierto que los senos aórticos dilatados y/o la aorta ascendente están presentes en el 45% de los pacientes tras 9 años de seguimiento⁴⁵.

Estudio diagnóstico (tabla 7)

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos específicos incluyen el típico murmullo sistólico de eyección sobre la válvula aórtica hacia las arterias carótidas. Puede notarse una vibración. El ECG puede revelar hipertrofia ventricular izquierda (HVI) con o sin distensión.

La **ecocardiografía** es el punto de referencia para el diagnóstico de la EA y para la evaluación del grado de calcificación, la función del VI, la HVI y las lesiones asociadas. Con la ecocardiografía Doppler se determina la gravedad de la EA a partir de la velocidad máxima transvalvular (V_{máx}), el gradiente medio y el área (AVA) del orificio efectiva calculada por la ecuación de continuidad. Para más detalles, véase las recientes recomendaciones para la evaluación de la estenosis valvular⁴⁶.

La ETE a veces puede ser útil para planimetrar la AVA en válvulas no calcificadas.

Las pruebas de ejercicio están recomendadas en pacientes asintomáticos, especialmente con EA grave, para confirmar el estado asintomático y evaluar la tolerancia al ejercicio, la respuesta de la presión arterial, las arritmias para el riesgo de estratificación y el momento de la cirugía.

La ecocardiografía con dobutamina en dosis bajas es útil en la EA con función deteriorada del VI (flujo bajo, gradiente de EA bajo)³⁵.

La **RMC o la TC**, a pesar de su potencial para evaluar la EA, son necesarias principalmente para evaluar la dilatación de la aorta, que quizá sea indetectable con la ecocardiografía cuando ocurre distal a la unión sinotubular.

El **cateterismo cardíaco** sólo es necesario si la evaluación no invasiva aporta resultados dudosos y para la evaluación de las arterias coronarias (véase el apartado 3.2.5).

Terapia médica

Los pacientes sintomáticos requieren cirugía urgente. El tratamiento médico contra la insuficiencia cardíaca se reserva únicamente para pacientes inoperables.

Hasta el momento, no se ha demostrado que el tratamiento con estatinas u otro tratamiento médico retrasen el avance de la EA⁴⁷.

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 8)

En adolescentes y adultos jóvenes seleccionados con válvulas no calcificadas, puede considerarse la valvuloplastia con balón. En pacientes con válvulas calcificadas, el tratamiento de elección es la sustitución de la válvula. Las válvulas mecánicas son más duraderas que las biológicas o los homoinjertos, pero requieren terapia anticoagulante de por vida. Se ha propuesto la intervención de Ross para las pacientes en edad de tener hijos y para los que quieren evitar la anticoagulación. Se trata de una intervención de mayor envergadura (operación de dos válvulas) con un índice relevante de reintervención tras la primera década postoperatoria⁴⁸. La implantación percutánea de la válvula se ha convertido en una técnica alternativa para tratar la estenosis del sustituto de la válvula pulmonar (el homoinjerto). En la actualidad, la implantación de la válvula aórtica transcáteter no tiene lugar en el tratamiento contra la EA congénita.

Recomendaciones de seguimiento

Se requiere un seguimiento regular durante toda la vida, a intervalos que dependen de la gravedad de la estenosis. También es necesario en intervalos anuales tras intervención de la válvula.

Es obligatorio realizar imágenes ecocardiográficas de la válvula y la raíz aórtica para determinar el avance de la estenosis valvular y la dilatación aórtica. La RMC de la aorta está recomendada en pacientes con VAB, y también después de la cirugía.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: los pacientes con EA sintomática grave y asintomática, así como aquellos con estenosis moderada secundaria a VAB y aorta dilatada, deberían evitar practicar ejercicio intenso o isométrico y deportes de competición. En la EA de leve a moderada, el deporte sí está permitido. Se re-

TABLA 8. Indicaciones para intervención en la estenosis aórtica³⁵

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
Los pacientes con EA grave y cualquier síntoma secundario a la valvulopatía (AP, disnea, síncope) deberían ser sometidos a sustitución de la válvula	I	B
Los pacientes asintomáticos con EA grave deberían ser sometidos a cirugía cuando sufran síntomas durante la prueba de ejercicio	I	C
Con independencia de los síntomas, la cirugía debería realizarse cuando la disfunción sistólica del VI está presente en la EA grave (FEVI < 50%) a menos que se deba a otras causas	I	C
Con independencia de los síntomas, la cirugía debería realizarse cuando los pacientes con EA son sometidos a cirugía de la aorta descendente o de otra válvula, o a <i>bypass</i> aortocoronario con injerto	I	C
Con independencia de los síntomas, la cirugía aórtica debería considerarse si la aorta ascendente es > 50 mm (27,5 mm/m ² ASC) y no hay ninguna otra indicación para cirugía cardíaca	Ila	C
Los pacientes asintomáticos con EA grave deberían ser considerados para la cirugía cuando la presión arterial se reduzca por debajo de la basal durante la prueba de ejercicio	Ila	C
Los pacientes asintomáticos con EA grave y calcificación de moderada a severa y una tasa de progresión de la velocidad máxima ≥ 0,3 m/s/año deberían considerarse para la cirugía	Ila	C
Los pacientes con EA moderada sometidos a cirugía de <i>bypass</i> aortocoronario o cirugía de la aorta ascendente u otra válvula deberían ser considerados para sustitución adicional de la válvula	Ila	C
La EA grave con gradiente bajo (< 40 mmHg) y disfunción del VI con reserva contráctil deberían ser considerados para la cirugía	Ila	C
La EA grave con gradiente bajo (< 40 mmHg) y disfunción del VI sin reserva contráctil podrían ser considerados para la cirugía	Ilb	C
Los pacientes asintomáticos con EA grave y excesiva hipertrofia del VI (≥ 15 mm) podrían considerarse para la cirugía a menos que se deba a la hipertensión	Ilb	C

AP: angina de pecho; ASC: área de superficie corporal; EA: estenosis aórtica; FEVI: fracción de eyección ventricular izquierda; VI: ventrículo izquierdo.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

comienda realizar una prueba de ejercicio previa para el asesoramiento.

Embarazo: está contraindicado en la EA sintomática grave. El tratamiento por valvulotomía con balón o cirugía debería realizarse antes de la concepción. En pacientes asintomáticas con EA grave y una prueba de ejercicio normal, el embarazo sería posible para pacientes seleccionadas, aunque es polémico. La aorta requiere especial atención, ya que la dilatación aórtica secundaria a la VAB puede haberse producido y avanzar durante el embarazo. Hay riesgo de disección (véase el apartado 3.4.3). El índice de recurrencia de CC es de al menos el 5%, pero también se ha constatado más alto.

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes en alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.5.2. Estenosis supralvalvular aórtica

Introducción y contexto

La estenosis aórtica supralvalvular (EASV) representa menos del 7% de todas las formas fijas de

OTSVI. Su desarrollo se ha asociado con una mutación del gen de la elastina en el cromosoma 7q11.23 con pérdida de función, lo que causa arteriopatía obstructiva de diversa gravedad, que es más pronunciada en la unión sinotubular⁴⁹. Puede presentarse como un diafragma fibroso localizado distal al *ostium* de la arteria coronaria o, más frecuentemente, como una deformidad externa en reloj de arena con el correspondiente estrechamiento luminal de la aorta, o como estenosis difusa de la aorta ascendente. Suele ocurrir como parte del síndrome de Williams-Beuren, y puede deberse a hipoplasia de toda la aorta, afeción del *ostium* coronario o estenosis de ramas principales de la aorta o las arterias pulmonares.

Presentación clínica e historia natural

Los pacientes se presentan con síntomas de obstrucción del tracto de salida o isquemia miocárdica. La muerte súbita es muy poco frecuente, pero es más común en la EASV con síndrome de Williams-Beuren, estenosis difusa periférica de la AP o EAC.

TABLA 9. Indicaciones para la intervención en la estenosis aórtica supraavalvular

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
Los pacientes con síntomas, espontáneos o en la prueba de ejercicio, y gradiente Doppler medio ≥ 50 mmHg deberían ser sometidos a cirugía	I	C
Los pacientes con gradiente Doppler medio < 50 mmHg deberían ser sometidos a cirugía cuando tienen:		
Síntomas atribuibles a una obstrucción (disnea de esfuerzo, angina, síncope) y/o	I	C
Disfunción sistólica del VI (sin otra explicación)	I	C
HVI severa, atribuible a una obstrucción, no secundaria a hipertensión	I	C
Cuando se requiere cirugía contra EAC relevante	I	C
Los pacientes con gradiente Doppler medio ≥ 50 mmHg ^c pero sin síntomas, disfunción sistólica del VI, HVI ni prueba de ejercicio anómala podrían ser considerados para la reparación cuando el riesgo quirúrgico es bajo	IIb	C

EAC: enfermedad de las arterias coronarias; HVI: hipertrofia ventricular izquierda; VI: ventrículo izquierdo.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

^cLos gradientes derivados del Doppler quizá sobrestimen la obstrucción y haya que confirmarlos por cateterización cardiaca izquierda.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Debido al flujo sanguíneo preferencial desde la EASV a la arteria braquiocéfálica derecha (efecto Coanda), el examen clínico podría revelar un marcado aumento en la presión sistólica de la extremidad superior derecha respecto a la izquierda y vibración en la escotadura supraesternal.

La **ecocardiografía** permite el diagnóstico anatómico de la EASV. La ecocardiografía Doppler proporciona gradientes de presión, aunque se puede sobrestimar el descenso real de la presión de la obstrucción.

Para la prueba de ejercicio, véase EA valvular en el apartado 4.5.1.

La **RMC** y la **TC** proporcionan una definición anatómica precisa de la lesión e identifican lesiones adicionales en la aorta y sus ramas (estenosis de la arteria carótida y renal) y las arterias pulmonares.

La **cateterización cardiaca** puede ser peligrosa⁵⁰, sobre todo en el síndrome de Williams-Beuren, aunque la evaluación hemodinámica está recomendada cuando la cuantificación no invasiva resulta dudosa. La angiografía coronaria debería realizarse en todos los pacientes programados para resección quirúrgica. La TC podría evitar la angiografía invasiva.

Se ha propuesto la evaluación genética mediante hibridación fluorescente *in situ* (FISH) para definir el diagnóstico del síndrome de Williams-Beuren.

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 9)

La cirugía es el tratamiento primario. La tasa de mortalidad operatoria del diafragma fibroso y la deformidad en reloj de arena es $< 5\%$. Puesto que las arterias coronarias están a una elevada presión, la cirugía podría considerarse antes que en pacientes con EA valvular, especialmente cuando no se requiere sustituto de la válvula. Después de la reparación operatoria, el índice de supervivencia se ha constatado en el 85% a los 15 años⁵¹. La RA puede estar presente en un 25% de los pacientes, pero no suele ser progresiva tras el alivio quirúrgico de la EASV.

Recomendaciones de seguimiento

El seguimiento regular es necesario durante toda la vida, con ecocardiografía para determinar el avance de la obstrucción (poco frecuente), el tamaño y la función del VI y el desarrollo de síntomas, así como tras la cirugía para detectar la reestenosis tardía, el desarrollo de aneurisma (RMC/TC) y la aparición o avance de la EAC. El seguimiento debería incluir evaluación en centros especializados en CCA.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: véase EA valvular en el apartado 4.5.1.

Embarazo: véase EA valvular en el apartado 4.5.1. La descendencia tiene mayor riesgo de recu-

TABLA 10. Indicaciones para la intervención en la estenosis subaórtica

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
Los pacientes con síntomas, espontáneos o en la prueba de ejercicio, con un gradiente Doppler medio ≥ 50 mmHg ^c o RA severa deberían ser sometidos a cirugía	I	C
Los pacientes asintomáticos deben ser considerados para la cirugía cuando:		
La FEVI es $< 50\%$ (el gradiente puede ser < 50 mmHg por el bajo flujo)	Ila	C
La RA es severa y la FEVI > 50 mm (o 25 mm/m ² de ASC) y/o FE $< 50\%$ ^d	Ila	C
El gradiente Doppler medio es ≥ 50 mmHg ^c y la HVI, marcada	Ila	C
El gradiente Doppler medio es ≥ 50 mmHg ^c y la respuesta de la presión arterial es anómala en la prueba de ejercicio	Ila	C
Los pacientes asintomáticos pueden ser considerados para la cirugía cuando:		
El gradiente Doppler medio es ≥ 50 mmHg ^c , VI normal, prueba de ejercicio normal y riesgo quirúrgico bajo	IIb	C
La progresión de la RA está documentada y la RA se vuelve más leve, para prevenir futuro avance	IIb	C

ASC: área de superficie corporal; DSFVI: diámetro sistólico final del ventrículo izquierdo; FE: fracción de eyección; FEVI: fracción de eyección ventricular izquierda; HVI: hipertrofia ventricular izquierda; RA: regurgitación aórtica; VI: ventrículo izquierdo.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

^cLos gradientes derivados del Doppler quizá sobrestimen la obstrucción y haya que confirmarlos por cateterización cardiaca.

^dVéase la Guía de Práctica Clínica de la ESC sobre el manejo de la cardiopatía valvular³⁵.

rrencia de CC; se recomienda la exploración familiar.

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes en alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.5.3. Estenosis subaórtica

Introducción y contexto

La ESA puede ocurrir como lesión aislada, aunque suele estar relacionada con un DSV, DSAV o complejo de Shone, o puede aparecer tras la corrección de estas lesiones. Se ha constatado que la incidencia es del 6,5% en la población con CCA⁵². Es consecuencia de una línea fibrosa en el tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI) proximal a la válvula aórtica o como estrechamiento fibromuscular y debe diferenciarse de la cardiomiopatía hipertrófica.

Presentación clínica e historia natural

El curso clínico es altamente variable. En un estudio de adultos, el avance de la gravedad de la obstrucción se dio únicamente en pacientes mayores de 50 años⁵². La RA es frecuente pero rara vez relevante o progresiva a nivel hemodinámico.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos incluyen un murmullo sistólico de eyección en el borde esternal izquierdo y el vértice sin radiación a las carótidas y sin clic sistólico de eyección. Un murmullo diastólico indica RA.

La **ecocardiografía** visualiza la anatomía del TSVI, anomalía asociada de la válvula aórtica, cantidad de RA, función del VI, HVI y lesiones asociadas. Con la ecocardiografía Doppler se determina la gravedad de la obstrucción subvalvular, pero los gradientes derivados del Doppler pueden sobrestimar la obstrucción y habría que confirmarla por cateterismo cardiaco. A veces, la ETE es necesaria para demostrar la membrana. La ETE tridimensional puede ser útil para caracterizar la compleja anatomía del TSVI.

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 10)

El tratamiento quirúrgico implica la resección circunferencial del anillo fibroso y partes de la base muscular a lo largo de la superficie septal izquierda. La ESA fibromuscular o tipo túnel requiere una resección más extensa o una intervención de Konno. Los resultados quirúrgicos son buenos, pero puede haber reestenosis. En pacientes con riesgo quirúrgico bajo y morfología apropiada para la reparación, el umbral para la intervención es más bajo que en la estenosis valvular aórtica, sobre todo porque el implante no es necesario. En el caso de RA moderada o grave, la válvula aórtica debe ser sustituida en el momento de la cirugía.

Recomendaciones de seguimiento

En el estado no intervenido, es necesario un seguimiento regular con ecocardiografía durante toda la vida para determinar el avance de la obstrucción, RA y función y tamaño del VI. También es necesario un seguimiento postoperatorio regular para detectar reestenosis tardía (frecuente, sobre todo en formas aisladas y con tratamiento quirúrgico en la infancia), RA progresiva, complicaciones como arritmias, bloqueo cardiaco y DSV iatrogénico. El seguimiento debería incluir evaluación en centros especializados en CCA.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: véase EA valvular en el apartado 4.5.1.

Embarazo: sólo contraindicado con ESA sintomática grave si es posible realizar la cirugía antes del embarazo; debería considerarse incluso con ESA asintomática grave (véase el apartado 3.4.3).

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes en alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.6. Coartación aórtica (*)

Introducción y contexto

La coartación aórtica está considerada como parte de una arteriopatía generalizada, y no sólo como estrechamiento circunscrito a la aorta. Ocurre como estenosis discreta o como un segmento aórtico largo e hipoplásico. Normalmente, la coartación aórtica se localiza en el área donde se inserta el *ductus* arterioso, y es ectópica en muy pocos casos (aorta ascendente, descendente o abdominal).

La coartación aórtica supone un 5-8% de todos los defectos cardiacos congénitos. La incidencia de formas aisladas es de 3/10.000 nacimientos vivos.

Las lesiones asociadas incluyen VAB, hasta el 85%, EA subvalvular, valvular o supravalvular, estenosis de la válvula mitral (válvula mitral en paracaídas, un complejo conocido como síndrome de Shone) o defectos cardiacos congénitos complejos. También puede estar relacionada con los síndromes de Turner, Williams-Beuren o de rubéola congénita, neurofibromatosis, aortitis de Takayasu o traumatismo.

La coartación aórtica supone una poscarga relevante del VI, lo que resulta en una mayor tensión

de la pared, HVI compensatoria, disfunción del VI y desarrollo de colaterales arteriales.

Se ha demostrado la presencia de «necrosis quística de la media» con fragmentación precoz de las fibras elásticas y fibrosis en la aorta ascendente y descendente, lo que resulta en una mayor rigidez de la aorta y las arterias carótidas⁵³.

Presentación clínica e historia natural

Los signos y síntomas dependen de la gravedad de la coartación aórtica. Los pacientes con coartación aórtica grave ya tienen signos y síntomas en etapas tempranas de la vida, mientras los casos especialmente leves pueden no manifestarse hasta la edad adulta.

Los síntomas clave pueden incluir cefalea, hemorragia nasal, mareos, *tinnitus*, disnea, angina abdominal, claudicación, calambres en las piernas, fatiga en las piernas por esfuerzo y pies fríos.

El curso natural podría verse complicado por la insuficiencia cardiaca izquierda, la hemorragia intracraneal (por aneurisma en forma de baya), EI, rotura o disección aórtica, enfermedad prematura de las arterias coronarias y cerebrales y defectos cardiacos asociados^{54,55}.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Las características clínicas incluyen hipertensión sistólica en la parte superior del cuerpo, hipotensión en la parte inferior, un gradiente de presión arterial entre las extremidades superiores e inferiores (> 20 mmHg indica una coartación aórtica relevante), retraso del pulso radial-femoral y colaterales palpables.

Otros hallazgos son frémito supraesternal, murmullo vascular en la espalda o murmullos continuos (por los vasos colaterales). Los hallazgos de la radiografía torácica quizá incluyan muescas costales de la tercera y la cuarta (hasta la octava) costilla desde las colaterales, una aorta ascendente ectásica, torsión o doble contorno de la aorta descendente (signo «en 3») y ensanchamiento de la arteria subclavia izquierda.

La **ecocardiografía** proporciona información sobre el punto, estructura y grado de la coartación aórtica, función e hipertrofia del VI, anomalías cardiacas asociadas y diámetros de los vasos aórticos y supraaórticos. Los gradientes del Doppler no son útiles para la cuantificación en la coartación nativa ni en la postoperatoria. Se supone que un fenómeno diastólico de «fuga» es el signo más fiable de coartación o recoartación relevante.

En presencia de colaterales extensas, los gradientes no son fiables. Tras la reparación quirúrgica

(*) Aunque la ecocardiografía es clave en el diagnóstico y la valoración de la coartación, no se debe utilizar el gradiente Doppler para cuantificar la obstrucción. Las indicaciones terapéuticas se basan en la diferencia de presión brazo-pierna, la presión arterial basal y con el ejercicio y en el grado de estrechamiento determinado por RM o TC.

TABLA 11. Indicaciones para la intervención en coartación aórtica

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
Todos los pacientes con una diferencia de presión no invasiva > 20 mmHg entre las extremidades superiores e inferiores, con independencia de los síntomas pero con hipertensión en las extremidades superiores (> 140/90 mmHg en adultos), respuesta patológica de presión arterial durante el ejercicio o HVI relevante deberían ser intervenidos	I	C
Con independencia del gradiente de presión, los pacientes hipertensos con estrechamiento aórtico \geq 50% del diámetro aórtico a nivel del diafragma, en RMC, TC o angiografía invasiva, deberían ser considerados para la intervención	Ila	C
Con independencia del gradiente de presión y la presencia de hipertensión, los pacientes con estrechamiento aórtico \geq 50% del diámetro aórtico a nivel del diafragma, en RMC, TC o angiografía invasiva, podrían ser considerados para la intervención	Ilb	C

HVI: hipertrofia ventricular izquierda; RMC: resonancia magnética cardíaca; TC: tomografía computarizada.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

gica, pueden desarrollarse mayores índices de flujo sistólico, incluso en ausencia de estrechamiento relevante, por una falta de adaptabilidad aórtica.

La **RMC** y la **TC** son las técnicas no invasivas preferidas para evaluar toda la aorta en adultos. Ambas representan el punto, el alcance y el grado del estrechamiento de la aorta, el arco aórtico, la aorta preestenótica y postestenótica y colaterales. Ambos métodos detectan complicaciones como aneurismas, reestenosis o estenosis residual (véase las secciones 3.2.2 y 3.2.3).

La **cateterización cardíaca** con manometría (un gradiente pico-pico > 20 mmHg indica una coartación aórtica relevante hemodinámicamente en ausencia de colaterales bien desarrolladas) y la angiocardiógrafa siguen siendo el punto de referencia para la evaluación de la coartación aórtica en muchos centros antes y después del tratamiento operatorio o de intervención (véase el apartado 3.2.5).

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 11)

En coartación aórtica nativa con anatomía apropiada, el procedimiento con *stent* se ha convertido en el tratamiento de primera elección en adultos en muchos centros. Aún se desconoce si es mejor utilizar *stents* recubiertos o abiertos. Se están desarrollando *stents* biodegradables.

Para adultos con coartación aórtica recurrente o residual, la angioplastia con o sin implantación de *stent* se ha demostrado eficaz en manos expertas⁵⁶, y el procedimiento con *stent*, preferentemente, también se ha convertido en la primera elección siempre que la anatomía sea apropiada.

Las técnicas de intervención incluyen resección y anastomosis terminoterminal, resección y anasto-

mosis terminoterminal extendida, aortoplastia con parche protésico, aortoplastia con colgajo de subclavia, interposición de un injerto (tubular) y *bypass* aortocoronario con injerto.

La reparación de la recoartación aórtica en adultos puede ser complicada, y los conductos de la aorta ascendente a descendente quizá sean preferibles en casos de anatomía difícil. Aunque el riesgo quirúrgico en la coartación aórtica simple quizá sea \leq 1% en la actualidad, aumenta considerablemente después de los 30-40 años de edad. También supone el riesgo de lesión de la médula espinal. Puesto que la coartación aórtica no es una enfermedad localizada de la aorta, deben considerarse las complicaciones secundarias que pueden requerir intervención:

- Estenosis de la válvula aórtica o regurgitación secundaria relevante.
- Aneurisma de la aorta ascendente con un diámetro > 50 mm, > 27,5 mm/m² de área de superficie corporal (ASC) o avance rápido.
- Aneurisma en el punto de coartación aórtica anterior.
- Aneurismas sintomáticos o grandes en el polígono de Willis. El tratamiento debería realizarse en centros con amplia experiencia en el tratamiento contra CC.

Recomendaciones de seguimiento

Los residuos, secuelas y complicaciones se enumeran a continuación:

- La hipertensión arterial en reposo o durante el ejercicio es común, incluso después del éxito del tratamiento, y es un importante factor de riesgo de

EAC prematura, disfunción ventricular y rotura de aneurismas aórticos o cerebrales⁵⁷. La geometría del arco (gótico, almena o normal) podría participar en el desarrollo de la hipertensión. La relevancia de la hipertensión aislada e inducida por el ejercicio es tema de debate.

– La coartación aórtica recurrente o residual podría inducir o agravar la hipertensión arterial sistémica y sus consecuencias.

– Los aneurismas de la aorta ascendente o en el punto de intervención suponen riesgo de rotura y muerte⁵⁸. Las reparaciones con parche, por ejemplo con parche de dacrón, tienen un riesgo especial de aneurisma en el punto de reparación y deberían someterse a imágenes con regularidad.

– La atención es necesaria para VAB, enfermedad de la válvula mitral, EAC prematura y aneurismas en forma de baya en el polígono de Willis; en la actualidad, la mayor parte de los médicos no ven indicación para realizar exploraciones sistemáticas en pacientes asintomáticos.

Todos los pacientes con coartación necesitan un seguimiento regular al menos cada 2 años con evaluación en centros especializados en CCA. Las imágenes de la aorta, preferiblemente de RMC, son necesarias para documentar la anatomía y las complicaciones (reestenosis o formación de aneurismas) tras la reparación o la intervención. Los intervalos entre las imágenes dependen de la afección basal.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: los pacientes con obstrucción residual, normotensos en reposo y durante el ejercicio en general pueden llevar vidas normalmente activas sin restricción, excepto por los deportes de competición estáticos exhaustivos. Los pacientes con hipertensión arterial, obstrucción residual u otras complicaciones deberían evitar los ejercicios isométricos intensos, en proporción a la gravedad de sus complicaciones.

Embarazo: tras tratamiento exitoso contra la coartación aórtica, muchas mujeres toleran el embarazo sin mayores complicaciones⁵⁹. En concreto, las mujeres con coartación aórtica no reparada, pero también aquellas con hipertensión arterial tras reparación, coartación aórtica residual o aneurismas aórticos, tienen mayor riesgo de rotura aórtica y rotura de aneurisma cerebral durante el embarazo y el parto. Se ha constatado un exceso de abortos naturales y trastornos hipertensivos (véase el apartado 3.4.3).

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes en alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.7. Síndrome de Marfan

Introducción y contexto

El síndrome de Marfan es un trastorno autosómico dominante del tejido conectivo en el que puede haber anomalías cardiovasculares, cutáneas y esqueléticas, oculares, pulmonares y en la duramadre en un grado altamente variable. La incidencia es de 2-3/10.000, y un 25-30% de estos casos son mutaciones nuevas. El síndrome de Marfan es consecuencia de mutaciones en el gen *FBNI* del cromosoma 15q21 que codifica la fibrilina 1, una glucoproteína de la matriz extracelular. El déficit de fibrilinas puede originar empeoramiento del tejido de soporte y desequilibrio del factor de crecimiento transformador beta (TGFβ). Se han identificado más de 1.000 mutaciones, casi todas propias de una familia afectada. En el 10% de los pacientes con diagnóstico definitivo de síndrome de Marfan sigue sin ser posible encontrar una mutación del *FBNI*.

Presentación clínica e historia natural

El pronóstico se determina fundamentalmente por la dilatación progresiva de la aorta, que causa la disección o rotura aórtica, las principales causas de muerte. La supervivencia media de los pacientes no tratados es de 40 años. La dilatación de la raíz aórtica se encuentra en un 60-80% de los pacientes. El índice de dilatación de la raíz aórtica es heterogéneo e impredecible. El riesgo de disección tipo A aumenta claramente cuanto mayor es el diámetro de la raíz aórtica, pero la disección podría ocurrir a veces incluso en pacientes con dilatación aórtica leve. Es posible que también se dilaten otras partes de la aorta. Los pacientes con aorta dilatada suelen estar asintomáticos. La presencia de regurgitación aórtica, tricuspídea o mitral relevante podría causar síntomas de sobrecarga de volumen ventricular, pero la enfermedad del VI puede ocurrir independientemente. El síndrome de Marfan puede confundirse con otros trastornos hereditarios del tejido conectivo muy semejantes a los síntomas del de Marfan, como el síndrome de Loeys-Dietz, el aneurisma aórtico hereditario, VAB con dilatación aórtica, *ectopia lentis* hereditaria, el fenotipo MASS y el síndrome de Ehlers-Danlos, debido a la considerable superposición clínica entre los diferentes síntomas.

Estudio diagnóstico

Es esencial identificar y establecer tempranamente el diagnóstico, ya que la cirugía profiláctica puede prevenir la disección y rotura aórtica. La elucidación de los mecanismos moleculares que causan

TABLA 12. Indicaciones para la cirugía aórtica en el síndrome de Marfan⁶⁷

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
Los pacientes deberían ser sometidos a cirugía cuando el diámetro máximo de la raíz aórtica es:		
> 50 mm	I	C ^c
46-50 mm con:		
Antecedentes familiares de disección	I	C
o		
Dilatación progresiva > 2 mm/año confirmada por medición repetida	I	C
o		
RA severa o RM	I	C
o		
Deseo de embarazo	I	C
Los pacientes deberían ser considerados para la cirugía cuando otras partes de la aorta miden > 50 mm o la dilatación es progresiva	Ila	C

RA: regurgitación aórtica; RM: regurgitación mitral.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

^cLas Guías de Práctica Clínica de la ESC para la cardiopatía valvular son algo más estrictas y recomiendan únicamente un diámetro de 45 mm, con independencia de otros hallazgos.

el síndrome de Marfan permitirá mejorar la prueba diagnóstica. Sin duda, el diagnóstico correcto necesita un equipo multidisciplinario. En la actualidad, el diagnóstico del síndrome de Marfan se basa principalmente en manifestaciones clínicas; un diagnóstico definitivo exige la aparición de manifestación grave en dos sistemas orgánicos diferentes y el deterioro de un tercero (nosología de Ghent)⁶⁰. Estos criterios han sido revisados, de forma que la nueva nosología⁶¹ probablemente sustituirá a la antigua en la futura práctica clínica. Las dos características cardinales del síndrome de Marfan tendrán más peso: aneurisma/disección de la raíz aórtica y *ectopia lentis*. Además, la prueba de genética molecular tendrá un papel más destacado⁶¹.

La evaluación **ecocardiográfica** de la raíz aórtica debería incluir, además de determinar el diámetro máximo, las mediciones a nivel de anillo, seno, unión sinotubular y de la aorta ascendente distal. La ecocardiografía ofrece la evaluación de la función del VI, la válvula aórtica y la RA, o prolapso de la válvula mitral y/o válvula tricúspide y regurgitación. La ETE podría ser útil con sospecha de disección aórtica y preoperatoriamente.

La **RMC o la TC** deberían realizarse en todos los pacientes, ya que proporcionan imágenes de toda la aorta, incluidas las dimensiones aórticas más allá de la raíz. La elasticidad de la aorta torácica descendente, que puede medirse con RMC, parece ser un factor predictivo independiente de la dilatación progresiva de la aorta descendente⁶². Puesto que la manipulación del catéter podría suponer cierto riesgo

de disección de la pared aórtica debilitada, la angiografía coronaria por TC debería utilizarse preferentemente para descartar la EAC antes de la cirugía.

La **monitorización Holter** debería realizarse en pacientes sintomáticos, según ocurren las arritmias ventriculares, los trastornos de conducción y la MSC.

Terapia médica

Las terapias tanto médicas como quirúrgicas han mejorado la esperanza de vida considerablemente, hasta los 60-70 años. Los bloqueadores beta podrían reducir el índice de dilatación aórtica y aumentar la supervivencia, al menos en adultos^{63,64}. El riguroso tratamiento médico antihipertensivo, cuyo objetivo es conseguir una presión sistólica < 120 mmHg (110 mmHg en pacientes con disección aórtica), es importante. El losartán, bloqueador del receptor tipo 1 de la angiotensina II, es potencialmente útil porque provoca el antagonismo del TGFβ. En la actualidad, hay ensayos clínicos en marcha para evaluar su efecto beneficioso. En este momento, el estándar de cuidados para la prevención de las complicaciones aórticas sigue siendo, en gran parte de los centros, el bloqueo beta.

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 12)

La sustitución compuesta de la válvula aórtica y la aorta ascendente ha pasado a ser una intervención de riesgo bajo y muy duradera en manos ex-

perlas, con una mortalidad operatoria constatada del 1,5% para las intervenciones electivas y el 11,7% para las de emergencia. Se ha constatado que los índices de supervivencia a los 5 y los 10 años son del 84 y el 75%, respectivamente⁶⁵. No obstante, el síndrome de Marfan se ha asociado a un riesgo considerablemente mayor de redisección y aneurisma recurrente que otras etiologías de enfermedad aórtica.

En pacientes con válvulas anatómicamente normales, cuya insuficiencia es consecuencia del anillo dilatado o la disección, las intervenciones de preservación de la válvula con sustitución de la raíz por prótesis de dacrón y con reimplantación de las arterias coronarias en la prótesis (intervención de David) o remodelación de la raíz aórtica (intervención de Yacoub) se han convertido en las intervenciones quirúrgicas preferidas. No obstante, la RA es una complicación común, que requiere reintervención en el 20% de los pacientes tras 10 años⁶⁶. Aún se desconocen los resultados a largo plazo de la sustitución de la raíz aórtica con preservación de la válvula en el síndrome de Marfan.

Las mujeres tienen, de media, una aorta 5 mm más pequeña, lo que se explica en parte por un ASC más pequeña también⁶⁸. En individuos pequeños, probablemente debería utilizarse un diámetro indexado ajustado por un ASC de 2,75 cm/m² para la toma de decisiones operatorias⁶⁹. En caso necesario, todas las partes de la aorta pueden sustituirse por prótesis.

Aunque hay pocos informes del éxito a corto plazo tras injerto de *stent* endovascular de la aorta torácica descendente, el injerto de *stent* no se recomienda en pacientes con síndrome de Marfan, a menos que el riesgo de reparación quirúrgica abierta convencional se considere prohibitivo⁷⁰.

Recomendaciones de seguimiento

El seguimiento regular durante toda la vida exige la colaboración de especialistas con amplia experiencia en un centro especializado. Las imágenes ecocardiográficas de la raíz aórtica y las imágenes de RMC, o TC si aquella está contraindicada, de toda la aorta son de vital importancia, sobre todo si la disección continúa. La regurgitación valvular y la función ventricular pueden seguirse mediante la ecocardiografía. Los pacientes estables necesitan una visita anual con ecocardiografía. La RMC debería realizarse al inicio del tratamiento y repetirse, al menos, una vez cada 5 años si el tamaño aórtico más allá de la raíz es normal. En el caso de la formación de aneurisma más allá de la raíz, la RMC debería repetirse al menos una vez al año.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: se debería aconsejar a los pacientes evitar hacer ejercicio a plena potencia y los deportes isométricos, de competición y de contacto.

Embarazo: hay una probabilidad del 50% de que un niño nacido de una madre con síndrome de Marfan se vea afectado por la enfermedad (asesoramiento genético). Se recomienda firmemente que las mujeres con un diámetro aórtico > 45 mm no se embaracen sin previa reparación, por el alto riesgo de disección. Un diámetro aórtico < 40 mm no suele suponer un problema, aunque no existe un diámetro completamente seguro. Con una aorta de entre 40 y 45 mm, tanto el crecimiento aórtico anterior como los antecedentes familiares son importantes para aconsejar el embarazo con o sin reparación aórtica⁷¹. Incluso después de la reparación de la aorta ascendente, las pacientes con Marfan siguen teniendo un riesgo de disección de la aorta no reparada (véase el apartado 3.4.3).

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes en alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.8. Obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho

Introducción y contexto

La OTSVD puede ocurrir a nivel subinfundibular, infundibular, valvular o supraavicular.

La estenosis subinfundibular o VDDC suele estar relacionada con un DSV. Es consecuencia del estrechamiento entre las bandas o líneas musculares prominentes e hipertrofiadas que separan las porciones de entrada y apicales hipertrofiadas de alta presión de las porciones infundibulares de baja presión no hipertrofiadas ni obstructivas del VD.

La estenosis infundibular suele ocurrir junto con otras lesiones, sobre todo DSV, TdF y secundaria a estenosis pulmonar (EP) valvular (hipertrofia miocárdica reactiva). A nivel infundibular, y en cierta medida a nivel subinfundibular, la obstrucción tiende a ser dinámica, lo que indica que el orificio se estrecha durante la sístole.

La EP valvular suele ser una lesión aislada, que ocurre en un 7-12% de todos los defectos cardíacos congénitos y un 80-90% de todas las OTSVD. Su herencia oscila entre el 1,7 y el 3,6%. Podría haber dilatación del tronco pulmonar y de la API, principalmente debida a las anomalías intrínsecas de la pared e independiente de la hemodinámica; en general, afecta menos a la AP derecha (APD). Lo más común es una válvula pulmonar típica en forma de cúpula con una abertura central estrecha, pero una base de la válvula móvil cardíaca conservada. La válvula pulmonar displásica, con cúspides de escasa

movilidad y engrosamiento del tejido mixomatoso, es menos común, entre el 15 y el 20%, incluso menos en adultos no tratados, con frecuencia formando parte del síndrome de Noonan. También se ha descrito la deformidad en reloj de arena de la válvula pulmonar, con senos «en forma de botella» y estenosis en el borde comisural de la válvula. En los adultos, la válvula pulmonar estenótica puede calcificarse con el paso del tiempo.

La EP supravalvular o estenosis arterial pulmonar es consecuencia del estrechamiento del tronco pulmonar principal, bifurcación arterial pulmonar o ramas pulmonares. Casi nunca ocurre aisladamente, y puede darse en la TdF, el síndrome de Williams-Beuren, el síndrome de Noonan, el síndrome de Keutel, el síndrome de la rubéola congénita o el síndrome de Alagille. La estenosis puede localizarse en las ramas principales o más periféricamente; puede ser discreta o difusa (hipoplásica) o con oclusión franca, y única o múltiple. La estenosis puede ser secundaria a la colocación previa de una banda en la AP o en un punto de *shunt* anterior. Un diámetro de estenosis $\leq 50\%$ suele considerarse relevante, y se espera que tenga un gradiente de presión y resulte en hipertensión de la AP proximal.

Presentación clínica e historia natural

Subinfundibular/infundibular: los pacientes adultos con VDDC no intervenido pueden estar asintomáticos o presentar angina, disnea, mareos o síncope. El grado de obstrucción avanza con el tiempo⁷³.

Valvular: los pacientes con EP valvular de leve a moderada suelen estar asintomáticos. La EP valvular leve en adultos no intervenidos suele ser no progresiva⁷⁴. La EP moderada puede avanzar a nivel valvular (calcificación) o subvalvular, por la hipertrofia miocárdica reactiva. Los pacientes con estenosis grave pueden presentar disnea y capacidad de ejercicio reducida y tener peor pronóstico.

Supravalvular: los pacientes pueden estar asintomáticos o tener síntomas de disnea y capacidad de ejercicio reducida. Se suele reconocerlos en el contexto de ciertos síndromes o al derivarlos por sospecha de hipertensión pulmonar. La estenosis de la AP periférica puede avanzar en gravedad.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos incluyen murmullo sistólico fuerte en la obstrucción y desdoblamiento del segundo ruido cardiaco. En la EP periférica, el murmullo sistólico suele oírse por encima de los campos pulmonares. Los hallazgos de la radio-

grafía torácica podrían incluir calcificación de la válvula pulmonar, dilatación del tronco pulmonar y la AP izquierda y agrandamiento del corazón derecho.

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica de primera línea, ya que proporciona la visualización del nivel de la OTSVD, la anatomía de la válvula pulmonar, la hipertrofia ventricular derecha (HVD) y las lesiones coexistentes. La ecocardiografía Doppler ofrece el gradiente a lo largo de la obstrucción, la presencia y la gravedad de RP y RT y la presión sistólica del VD. Es necesario prestar especial atención para distinguir el *jet* de un VDDC del de un DSV o de la estenosis infundibular o valvular. La presión sistólica máxima del VD podría ser el resultado de más de una obstrucción en múltiples niveles simultáneamente. Los gradientes del Doppler pueden ser poco fiables, por sobrestimación, en pacientes con estenosis tubular y en pacientes con estenosis en serie (subvalvular y valvular). En pacientes con VDDC, el gradiente pico podría hacer que se subestime la estenosis, porque la muestra de flujo podría no ser axial. La ecocardiografía tiene menos valor en la identificación de la EP periférica.

La OTSVD se considera leve cuando el gradiente máximo a lo largo de la obstrucción es < 36 mmHg (velocidad máxima, < 3 m/s), moderada entre 36 y 64 mmHg (velocidad máxima, 3-4 m/s) y grave cuando el gradiente es > 64 mmHg (velocidad máxima, > 4 m/s). Puesto que las mediciones del Doppler pueden ser poco fiables, siempre debería utilizarse la velocidad RT con estimación de la presión del VD en la evaluación de la gravedad⁴⁶.

La **RMC** y la **TC** suelen proporcionar información adicional importante al identificar los lugares de obstrucción, sobre todo a nivel subinfundibular, del conducto o de las ramas de la AP, así como la evaluación del VD. Son los métodos de elección para visualizar la dilatación pulmonar y la EP periférica.

Las **técnicas de medicina nuclear** podrían revelar anomalías en la perfusión en diferentes segmentos pulmonares en casos de EP periférica; puede medirse también con RMC.

La **cateterización cardiaca** podría requerir confirmación del alcance, la gravedad y el nivel de la obstrucción, como por ejemplo el VDDC. Para la angiografía coronaria, véase el apartado 3.2.5.

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 13)

El cateterismo se recomienda en pacientes con EP valvular con válvulas que no son displásicas (valvulotomía con balón) y con EP periférica (*stent*)⁷⁵.

La cirugía está recomendada en pacientes con EP subinfundibular o infundibular y anillo pulmonar

TABLA 13. Indicaciones para intervención en obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
La OTSVD, a cualquier nivel, debería repararse con independencia de los síntomas cuando el gradiente Doppler máximo es > 64 mmHg (velocidad máxima > 4 m/s), siempre que la función del VD sea normal y no se necesite sustitución valvular	I	C
La valvulotomía con balón debería ser la intervención de elección en la EP valvular	I	C
En pacientes asintomáticos en quienes la valvulotomía con balón no es eficaz y la sustitución quirúrgica de la válvula es la única opción, la cirugía debería realizarse en presencia de una PVD > 80 mmHg (velocidad RT > 4,3 m/s)	I	C
La intervención en pacientes con gradiente < 64 mmHg debería considerarse en presencia de:	Ila	C
Síntomas secundarios a EP		
o		
Función reducida del VD		
o		
VD con doble cámara (que suele ser progresivo)		
o		
Arritmias importantes		
o		
Shunt derecha-izquierda vía DSA o DSV		
La EP periférica, con independencia de los síntomas, debería considerarse para la reparación si hay un estrechamiento del diámetro > 50% y presión sistólica del VD > 50 mmHg y/o anomalías en la perfusión pulmonar	Ila	C

DSA: defecto septal auricular; DSV: defecto septal ventricular; EP: estenosis pulmonar; OTSVD: obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho; PVD: presión ventricular derecha; RT: regurgitación tricuspídea.

VD: ventrículo derecho;

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

hipoplásico, con válvulas pulmonares, y en pacientes con lesiones asociadas que necesitan abordaje quirúrgico, como RP grave o RT grave. La cirugía puede ser necesaria en pacientes con EP periférica, anatómicamente no susceptibles de terapia percutánea. El abordaje quirúrgico de la estenosis subinfundibular y un DSV asociado puede realizarse vía AD, conservando el infundíbulo no obstruido y la válvula pulmonar.

Tanto las cirugías como los cateterismos deberían realizarse únicamente en centros especializados en CC.

Los pacientes con EP subvalvular, valvular y supra-ventricular pueden tener un tronco pulmonar visiblemente dilatado. La rotura es muy poco común en estos vasos de baja presión y altamente elásticos, por lo que en general estos aneurismas no requieren intervención⁷⁶.

Para el conducto VD-AP, véase el apartado 4.16.

Recomendaciones de seguimiento

Los pacientes con OTSVD necesitan un seguimiento regular mediante imagen ecocardiográfica

durante toda la vida. La frecuencia del seguimiento depende de la gravedad de la lesión, pero la mayor parte de los pacientes necesitarán una visita anual que incluya evaluación en centros especializados en CCA. Los pacientes con EP valvular leve o residual leve sólo necesitan un seguimiento cada 5 años⁷⁷.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: no hay restricciones para pacientes con EP (residual) leve. Los pacientes con EP moderada deberían evitar los deportes estáticos y de competición. Los pacientes con EP grave deberían limitarse a los deportes de baja intensidad.

Embarazo: se tolera bien a menos que la OTSVD sea demasiado grave o que la insuficiencia del VD sea una cuestión considerable. La valvulotomía percutánea con balón puede realizarse durante el embarazo, pero pocas veces es necesaria (véase el apartado 3.4.3).

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes en alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.9. Malformación de Ebstein

Introducción y contexto

La malformación de Ebstein, una enfermedad relativamente rara, se caracteriza por la formación anómala y el desplazamiento apical de las valvas de la válvula tricúspide. La abertura de la válvula tricúspide está desplazada del anillo de la válvula tricúspide hacia el ápex o el tracto de salida del ventrículo derecho (TSVD). La valva anterior suele originarse de forma adecuada a nivel anular, pero está dilatada y con forma de vela, mientras las valvas septal y posterior están desplazadas hacia el vértice ventricular derecho y a menudo ligadas al endocardio.

El desplazamiento apical de la válvula tricúspide implica que el corazón derecho consta de una AD, una porción auricularizada del VD y el restante VD funcional. La válvula tricúspide suele ser regurgitante. Las anomalías asociadas más frecuentes incluyen *shunt* a nivel auricular (DSA del *ostium secundum* o foramen oval permeable [FOP]) y vías accesorias y síndrome de Wolff-Parkinson-White (WPW). Pueden ocurrir DSV, EP, atresia pulmonar, TdF, coartación aórtica o anomalías de la válvula mitral. La anomalía compatible con la malformación de Ebstein de la válvula tricúspide sistémica está presente en una tercera parte de las TGAcc.

La malformación de Ebstein ocurre con mayor frecuencia si la madre ha recibido litio o benzodiazepinas durante el embarazo. El espectro morfológico y hemodinámico es amplio. Los cambios hemodinámicos dependen de la gravedad de la disfunción de la válvula tricúspide, el grado de auricularización del VD, la contractilidad del restante ventrículo funcional y el ventrículo sistémico, el tipo y la gravedad de las anomalías concomitantes y las arritmias.

La patofisiología se caracteriza por regurgitación sistólica de sangre desde el VD funcional, a través de la válvula tricúspide hacia el ventrículo auricularizado o la AD, que tiende a dilatarse. Una conexión interauricular permite un SID o, sobre todo durante el ejercicio, un SDI. La malformación de Ebstein podría resultar en un rendimiento cardiaco sistémico crónicamente bajo.

Presentación clínica e historia natural

La presentación clínica varía desde síntomas triviales hasta un defecto cardíaco cianótico profundo.

Los pacientes con formas leves pueden estar asintomáticos durante décadas hasta el diagnóstico. Estudios anteriores, a menudo de casos más graves, demuestran que en el curso natural, el 50% de los

pacientes muere antes de los 20 años de edad y el 80%, antes de los 30. Algunos sobreviven incluso hasta los 90.

Las complicaciones típicas incluyen RT de alto grado, disfunción del VD, insuficiencia del VD, abscesos cerebrales, embolia paradójica, embolia pulmonar, taquiarritmias, MSC y EI (poco común).

Los síntomas clave son las arritmias, disnea, fatiga, mala tolerancia al ejercicio, dolor pectoral y cianosis periférica y/o central.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos podrían incluir cianosis y hepatomegalia. Los hallazgos auscultatorios incluyen desdoblamiento del primer y el segundo ruido cardíaco, soplos en serie, tercer y cuarto ruido cardíaco, triple o cuádruple ritmo y un murmullo sistólico de RT. El ECG podría revelar hipertrofia auricular derecha, un intervalo PR prolongado, bloqueo de rama derecha, a menudo con complejo QRS fragmentado, Q profunda en II, III, F y V1-V4, síndrome de preexcitación, presión baja y arritmias supraventriculares y ventriculares. La radiografía es útil para seguir los cambios en el tamaño del corazón.

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica clave, ya que ofrece información sobre la anatomía y función de la válvula tricúspide, el desplazamiento distal apical de la valva septal o posterior (en adultos, $ASC \geq 0,8 \text{ cm/m}^2$), tamaño de la valva anterior, «anclaje» de la valva de la válvula tricúspide septal o posterior sobre el septo o pared ventricular, el tamaño y la función de las diferentes secciones cardíacas (AR, ventrículo auricularizado, VD funcional restante y VI), OTSVD y lesiones asociadas.

La **RMC** es valiosa en la evaluación con vistas a la cirugía, ya que ofrece perspectivas ilimitadas para la valoración del corazón derecho dilatado y la función del VD y válvula tricúspide.

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 14)

Los síntomas clínicos determinan el tratamiento. Una terapia conservadora puede aliviar los síntomas temporalmente y crear una base beneficiosa para la posterior intervención⁷⁸. La anticoagulación oral está recomendada en pacientes con antecedentes de embolia paradójica o fibrilación auricular. Los trastornos sintomáticos del ritmo pueden tratarse de forma conservadora o, de ser posible, con intervención de EF⁷⁹. Se puede considerar la anticoagulación oral en caso de un riesgo mayor de tromboembolia o SDI. A veces puede haber indicación para cerrar sólo la comunicación auricular. No

TABLA 14. Indicaciones para la intervención en la malformación de Ebstein

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
Indicaciones para la cirugía		
La reparación quirúrgica debería realizarse en pacientes con RT más que moderada y síntomas (clase > II según la NYHA o arritmias) o capacidad de ejercicio deteriorada medida por PECP	I	C
Si también hay una indicación para cirugía de la válvula tricúspide, el cierre del DSA/FOP debería realizarse quirúrgicamente en el momento de la reparación de la válvula	I	C
La reparación quirúrgica debería considerarse con independencia de los síntomas en pacientes con dilatación progresiva del corazón derecho o reducción de la función sistólica del VD y/o cardiomegalia progresiva en radiografía de tórax	Ila	C
Indicaciones para el cateterismo		
Los pacientes con arritmias relevantes deberían ser sometidos a prueba electrofisiológica, seguida de terapia con ablación, de ser posible, o tratamiento quirúrgico de las arritmias en caso de cirugía cardíaca programada	I	C
En caso de embolia sistémica documentada probablemente causada por embolia paradójica, debería considerarse el cierre aislado con dispositivo de DSA/FOP	Ila	C
Si la cianosis (saturación de oxígeno en reposo < 90%) es la complicación principal, debería considerarse el cierre aislado con dispositivo de DSA/FOP, pero requiere evaluación cuidadosa antes de la intervención; véase texto	Ilb	C

DSA: defecto septal auricular; DSV: defecto septal ventricular; FOP: foramen oval permeable; NYHA: New York Heart Association; PECP: prueba de ejercicio cardiopulmonar; RT: regurgitación tricúspide; VD: ventrículo derecho.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

obstante, esto debe discutirse cuidadosamente, ya que podría producir un mayor aumento en las presiones del corazón derecho y un descenso en el rendimiento cardíaco sistémico.

La reparación quirúrgica sigue siendo un desafío y sólo deberían realizarla cirujanos con experiencia concreta en esta lesión. Si es factible, se prefiere la reparación de la válvula tricúspide, antes que la sustitución de la válvula tricúspide (con cierre de una comunicación interauricular asociada). La reparación de la válvula tricúspide por creación de una «válvula monocúspide» sería posible en el caso de una valva móvil de la válvula tricúspide anterior y si el VD funcional es más de una tercera parte del VD total⁸⁰. La anastomosis cavopulmonar bidireccional adicional puede ser necesaria si el VD es demasiado pequeño para la corrección o si se ha desarrollado disfunción del VD. En pacientes con reparación fallida o en disfunción biventricular grave, el trasplante cardíaco podría ser la única opción.

La mortalidad operatoria, que antes era alta (> 25%), ha caído por debajo del 6% en centros especializados. Más del 90% de los pacientes intervenidos por un cirujano experimentado sobrevive más de 10 años, muchos de ellos en clase funcional I-II. Las mortalidades tardías probablemente se deban a las arritmias. En una extensa serie, las supervivencias sin reintervención tardía fueron del 86, el 74,

el 62 y el 46% a los 5, 10, 15 y 20 años, respectivamente⁸¹.

Recomendaciones de seguimiento

Todos los pacientes necesitan seguimiento regular, al menos una vez al año, en centros especializados en CCA. Las anomalías residuales postoperatorias típicas que buscar son RT persistente o nueva, las complicaciones habituales tras sustitución de la válvula, insuficiencia del VD o VI, *shunt* auricular residual, arritmias y bloqueos cardíacos de grado más alto.

La reintervención podría llegar a ser necesaria en caso de RT recurrente e insuficiencia de válvulas protésicas.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: los pacientes sin anomalías residuales en general pueden llevar vidas normalmente activas sin restricción, con la excepción de los deportes estáticos de competición exhaustivos. Los pacientes con RT más que leve, disfunción ventricular, *shunt*, arritmias u otras complicaciones deberían evitar los ejercicios isométricos intensos, en proporción a la gravedad de sus complicaciones.

Embarazo: las mujeres asintomáticas con buena función ventricular pueden tolerar bien el emba-

razo. Hay cierto riesgo de insuficiencia del VD, arritmia y embolia paradójica. El embarazo será de riesgo más alto en presencia de cianosis relevante, arritmia grave e insuficiencia cardiaca derecha (véase el apartado 3.4.3). El riesgo de CC en la descendencia es de un 6%.

Profilaxis contra EI: recomendada sólo en pacientes en alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.10. Tetralogía de Fallot (*)

Introducción y contexto

La TdF es la forma más común de CC cianótica después del primer año de edad, con una incidencia cercana al 10% de todas las formas de CC. Este defecto es consecuencia de la desviación anterocefálica del septo de salida, que resulta en las cuatro características siguientes: DSV no restrictivo, cabalgamiento aórtico (pero < 50%), OTSVD que puede ser infundibular, valvular o, por lo general, una combinación de ambos, con o sin estenosis supra- valvular o de las ramas de AP, y consiguiente HVD. Las lesiones asociadas incluyen DSA, DSV muscular adicional, arco aórtico derecho, arteria coronaria descendente anterior izquierda anómala (puede ser dual) (3%), que podría necesitar un tipo de reparación del conducto, y DSAV completo, poco común, normalmente junto con síndrome de Down. Un 15% de los pacientes con TdF tienen delección del cromosoma 22q11, anteriormente llamado síndrome de Di George, con tipo de herencia autosómica dominante posterior y frecuente aparición precoz de depresión o enfermedad psiquiátrica⁸².

Presentación clínica e historia natural

La presentación clínica precoz está dominada por un murmullo cardiaco en la infancia y cianosis progresiva, por SDI a nivel ventricular secundaria a la OTSVD. La TdF no intervenida supone mal pronóstico: más del 95% de los pacientes solía morir antes de los 40 años de edad. El manejo precoz podría incluir intervenciones paliativas para aumentar el flujo de sangre pulmonar (*shunt* de Blalock-Taussig: clásico o modificado, arteria subclavia a

AP terminolateral o con injerto de interposición, respectivamente; *shunt* de Waterson: aorta ascendente hasta *shunt* de la AP derecha; *shunt* de Potts: *shunt* de aorta descendente a AP izquierda) seguidas de reparación. La reparación supone el cierre del DSV y alivio de la OTSVD, con resección del infundíbulo y valvulotomía pulmonar; muchos pacientes necesitan TSVD adicional o parches transanulares. La reparación primaria entre los 6 y los 8 meses de edad es una práctica común en la actualidad, con una mortalidad perioperatoria < 1%⁸³.

Presentación clínica tardía: la supervivencia tardía tras la reparación de la TdF es excelente, con una supervivencia a los 35 años del 85%^{84,85}. Las complicaciones comunes en la edad adulta son:

- RP: casi siempre hay RP relevante tras una reparación con parche transanular. Normalmente, la RP se tolera bien durante años. No obstante, la RP crónica grave con el tiempo produce dilatación y disfunción sintomáticas del VD⁸⁶. La gravedad de la RP y sus efectos deletéreos a largo plazo aumentan con la estenosis distal de la AP o HAP, aunque esta es poco común.

- OTSVD residual: puede ocurrir en el infundíbulo, a nivel de la válvula pulmonar y tronco pulmonar principal, distalmente, más allá de la bifurcación, y a veces en las ramas de las AP izquierda y derecha; esta suele ser consecuencia de las secuelas de la cirugía paliativa previa.

- Dilatación y disfunción del VD: la dilatación del VD suele deberse a OTSVD + RP residuales de larga duración. La RT relevante podría ocurrir como consecuencia de la dilatación del VD, que produce mayor dilatación del VD.

- DSV residual: puede deberse a la dehiscencia parcial del parche o al fracaso del cierre completo en el momento de la cirugía; podría producir sobrecarga de volumen del VI.

- Dilatación de la raíz aórtica con RA: la dilatación de la raíz aórtica (progresiva) se observa en un 15% de los adultos tiempo después de la reparación y está relacionada con anomalías intrínsecas de la aorta (necrosis medial quística) y el mayor flujo, es decir, en pacientes con atresia pulmonar⁸⁷. Suele producir RA y rara vez disección aórtica.

- Disfunción del VI: por la cianosis de larga duración antes de la reparación y/o la protección miocárdica inadecuada durante la reparación (antiguamente), se produce la sobrecarga de volumen del VI por los *shunts* arteriales paliativos de larga duración, DSV residuales y/o RA. También puede resultar de una interacción ventriculoventricular adversa (RP)⁸⁸.

- Taquicardia auricular/ventricular y MSC: está relacionada con las complicaciones hemodinámicas progresivas y/o la cicatrización quirúrgica, y por

(*) La tetralogía de Fallot reparada en la infancia es la cardiopatía congénita más frecuentemente reintervenida durante la vida adulta, principalmente a causa de la insuficiencia crónica grave de la válvula pulmonar. Aunque los volúmenes indexados del ventrículo derecho por RMC han ganado mucha popularidad en la indicación de la reintervención, en estas guías no se indican valores de corte para las decisiones terapéuticas. En pacientes asintomáticos son más importantes los cambios secuenciales en el volumen y la función del VD, la capacidad funcional o el grado de insuficiencia tricuspídea que los valores absolutos, con énfasis en la importancia del seguimiento continuado y la comparación de los estudios realizados a lo largo de la evolución.

ello se observa con cada vez mayor frecuencia en los seguimientos más prolongados. La MSC se ha constatado en un 1-6% de los casos, en su mayoría por TV/fibrilación ventricular (FV), aproximadamente un tercio de las muertes tardías⁸⁹.

– Endocarditis: la endocarditis es poco común.

Estudio diagnóstico de pacientes reparados

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos incluyen un desdoblamiento del segundo ruido cardíaco. El murmullo diastólico precoz al final de tono grave indica RP grave. El murmullo sistólico de eyección de tono agudo y prolongado indica OTSVD; el murmullo diastólico de tono agudo, RA y el murmullo pansistólico, DSV residual.

El ECG revela, en general, el bloqueo de rama derecha completo; el QRS ancho refleja el grado de dilatación del VD. Un QRS > 180 ms, especialmente si es progresivo, es un factor de riesgo de TV y MSC^{86,89}.

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica de primera línea, ya que ofrece la evaluación de OTSVD residual y RP, DSV residual, tamaño y función del VD y VI⁹⁰, RT, presión ventricular derecha (PVD), tamaño de la raíz aórtica y RA.

La **RMC** es el método de elección para la evaluación del volumen y la función del VD, la RP, el tamaño, la forma y la expansión de las AP y la aorta ascendente y la posición de las grandes arterias o conductos respecto al esternón (reesternotomía). Para más detalles, véanse las recomendaciones para el uso de RMC en CCA³. La intensificación con gadolinio demuestra fibrosis, cuyo alcance se relaciona con otros factores de riesgo de TV y MSC⁹¹.

La **TC** podría ser una alternativa a la RMC en pacientes con MP/DAI. También proporciona información sobre arterias coronarias, parénquima pulmonar y alcance de la calcificación del conducto (anclaje percutáneo de la válvula).

La **PECP** ayuda a elegir el momento de la reintervención y ofrece información pronóstica⁴.

Tanto las arritmias como la evaluación del riesgo de MCS requieren especial atención. La **monitorización Holter, el grabador de episodios y la prueba de EF** son necesarias en pacientes seleccionados (en alto riesgo, en estudio por arritmia sospechada o clínica y/o evaluados para reintervención del TSVD)^{89,92,93}. La taquicardia ventricular sostenida inducible conlleva valor pronóstico para la TV clínica y la MSC⁹³.

La **cateterización cardíaca** debería limitarse a pacientes sometidos a intervenciones basadas en el catéter, esto es, alivio de la estenosis distal de la

AP o implantación percutánea de válvula, y a casos en los que la evaluación no invasiva no es concluyente.

Tratamiento quirúrgico/cateterismo tardíos (tabla 15)

La sustitución de la válvula pulmonar (SVP) y/o el alivio de la OTSVD pueden realizarse con una mortalidad baja (< 1%) en pacientes sin insuficiencia cardíaca y/o disfunción ventricular en fase avanzada. La RP es el motivo más frecuente para considerar la cirugía. El momento óptimo sigue siendo un desafío. Los datos longitudinales son más importantes que las mediciones individuales para ayudar a decidir el momento de la reintervención. La normalización del tamaño del VD tras la reintervención es poco probable⁹⁰ si el índice de volumen diastólico final supera los 160 ml/m².

La estenosis distal de la AP debe abordarse, en el momento de la cirugía (incluido el procedimiento de *stent* intraoperatorio) o mediante abordaje percutáneo. La SVP con injerto de tejido parece tener una vida útil de 10-15 años. La experiencia con válvulas mecánicas es escasa en este escenario y la anticoagulación adecuada es un tema preocupante. Los DSV residuales y/o la dilatación de la raíz aórtica/RA deberían abordarse también en el momento de la cirugía.

Para la implantación percutánea de válvula, véase el apartado 4.16.

Indicaciones para la prueba de EF y DAI

La prueba de EF o la ablación deben considerarse en pacientes asintomáticos con arritmia sospechada o clínica documentada, auricular o ventricular⁹³.

El DAI debería implantarse para la prevención secundaria de MSC (pacientes con parada cardíaca o TV sostenida) (IC). La implantación de DAI para la prevención primaria sigue siendo polémica, y de momento no se ha desarrollado ningún esquema ideal de estratificación del riesgo. Se han constatado, aunque no sistemáticamente, los siguientes marcadores de riesgo: disfunción ventricular derecha y/o izquierda, fibrosis ventricular extensa en RMC, QRS ≥ 180 ms, RP relevante, TV no sostenida o monitorización Holter, TV inducible y prueba de EF, *shunts* paliativos duraderos y mayor edad en el momento de la reparación^{88,89,91-94}. Los pacientes con síncope inexplicable y función ventricular deteriorada deberían ser sometidos a evaluación hemodinámica y de EF. En ausencia de una causa definida y reversible, debería considerarse la implantación de DAI (véase el apartado 3.3.2).

TABLA 15. Indicaciones para la reintervención tras reparación de la tetralogía de Fallot

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
La sustitución de la válvula aórtica debería realizarse en pacientes con RA severa con síntomas o signos de disfunción del VI	I	C
La SVP debería realizarse en pacientes sintomáticos con RP severa y/o estenosis; presión sistólica VD > 60 mmHg (velocidad de RT > 3,5 m/s)	I	C
La SVP debería considerarse en pacientes asintomáticos con RP severa y/o EP cuando tengan al menos uno de los siguientes criterios:		
Descenso en la capacidad objetiva de ejercicio	IIa	C
Dilatación progresiva del VD		
Disfunción sistólica progresiva del VD		
RT progresiva, como mínimo moderada		
OTSVD con presión sistólica VD > 80 mmHg (velocidad RT > 4,3 m/s)		
Arritmias auriculares/ventriculares sostenidas		
El cierre del DSV debería considerarse en pacientes con DSV y sobrecarga de volumen del VI relevante o si el paciente va a ser sometido a cirugía de la válvula pulmonar	IIa	C

DSV: defecto septal ventricular; OTSVD: obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho; RA: regurgitación aórtica; RP: regurgitación pulmonar; RT: regurgitación tricuspídea; SVP: sustitución de válvula pulmonar; VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

Recomendaciones de seguimiento

Todos los pacientes con TdF deberían tener un seguimiento cardíaco periódico en un centro especializado en CCA, que en la mayoría de los pacientes debería ser anual, pero que puede ser menos frecuente para los pacientes en el mejor extremo del espectro con perturbación hemodinámica mínima/estable. La evaluación de seguimiento debe buscar las complicaciones enumeradas arriba (véase Presentación clínica tardía). La ecocardiografía se realiza como parte de cada visita. Todos los pacientes deberían ser sometidos a RMC. Los intervalos para repetir los estudios dependen de los hallazgos patológicos.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: no hay restricciones para pacientes asintomáticos con buena hemodinámica. Los pacientes con riesgo alto de arritmia clínica/MSD, disfunción biventricular en fase avanzada o con acusada aortopatía ascendente deberían limitarse a actividades/deportes de baja intensidad y evitar el ejercicio isométrico.

Embarazo: en pacientes no reparadas, supone un riesgo considerable de complicaciones y muerte tanto maternas como fetales. El riesgo con el embarazo de las pacientes no reparadas depende del estado hemodinámico; es bajo en pacientes con buena hemodinámica. En pacientes con lesiones residuales

relevantes, hay riesgo de arritmia e insuficiencia cardíaca derecha, y el embarazo puede tener un efecto secundario a largo plazo en la función cardiovascular (véase el apartado 3.4.3). El riesgo de recurrencia de CC es de un 3%, a menos que la paciente tenga microdelección del 22q11, en cuyo caso el riesgo aumenta al 50%.

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes en alto riesgo (véase el Apartado 3.3.5).

4.11. Atresia pulmonar con defecto septal ventricular

Introducción y contexto

La atresia pulmonar con DSV (AP+DSV), a veces también llamada TdF con atresia pulmonar, comparte la anatomía intracardiaca de la TdF pero carece de comunicación directa entre el VD y las AP. El caso de los pacientes con conexiones cardíacas discordantes y/o una «fisiología ventricular única» y su manejo se discute en los apartados pertinentes. Aunque los pacientes con AP+VSD tienen un VD de buen tamaño y en ese sentido son aptos para la reparación biventricular, las complicaciones importantes con las AP son comunes y determinan tanto la presentación clínica como el manejo (la complejidad del lecho vascular pulmonar podría hacer que la reparación resulte menos atractiva e incluso imposible). Hay tres patrones de AP:

- Unifocal con AP confluentes de buen tamaño facilitado por DAP.
- Multifocal, con AP confluentes pero hipoplásicas (aspecto de «gaviota») facilitado por múltiples colaterales pulmonares principales (ACAP).
- Multifocal con AP no confluentes facilitado por ACAP.

La AP+DSV es un 1-2% de los defectos cardíacos congénitos. La microdelección del 22q11.2 es común (anomalías faciales, voz nasal y retraso en el desarrollo)⁸².

Presentación clínica e historia natural

La presentación clínica precoz^{95,96} va desde cianosis, en el caso de pacientes con flujo sanguíneo pulmonar reducido o amenazado, insuficiencia del desarrollo y/o disnea de esfuerzo hasta insuficiencia cardíaca en pacientes con flujo sanguíneo pulmonar excesivo a través de ACAP grandes, que con el tiempo quizá desarrollen HAP segmentaria.

Cuando el flujo sanguíneo pulmonar depende del *ductus*; la cianosis profunda y el colapso cardiovascular resultan a medida que el *ductus* se cierra. Los pacientes con AP confluentes, tamaño normal y tronco pulmonar, normalmente con atresia valvular, son aptos para reparación compatible con Fallot mediante un parche transanular. Los pacientes con AP de tamaño normal pero sin tronco pulmonar deberían ser sometidos a reparación con un conducto VD-AP. Los pacientes con AP confluentes pero hipoplásicas suelen requerir *shunt* arterial o reconstrucción del TSVD, sin cierre del VSD, que quizá potencie el crecimiento de la AP, y luego una revisión en una fase posterior para la reparación con un conducto con válvula. Los pacientes con AP no confluentes y flujo sanguíneo pulmonar adecuado, pero no excesivo, en la infancia pueden sobrevivir hasta la edad adulta sin cirugía. Hay defensores de un abordaje estratificado de unifocalización para este difícil grupo de niños, que a la larga aspiran a la reparación de conducto^{97,98}.

La presentación clínica tardía en pacientes reparados es similar a la de aquellos con TdF (véase las secciones 4.10 y 4.16), mientras que los pacientes no reparados se presentan con disnea de esfuerzo, fatiga y cianosis crónica progresiva⁹⁵, que causa afectación de múltiples órganos (véase el apartado 4.18) y con el tiempo una serie de complicaciones:

- La hemoptisis podría deberse a rotura de vasos colaterales normalmente pequeños y/o trombosis de la AP.
- La insuficiencia cardíaca crónica suele ser multifactorial y puede deberse a cianosis crónica, flujo

sanguíneo pulmonar excesivo precoz, mayor RVP, disfunción del VD, RA y otras causas.

- Podría haber dilatación progresiva de la aorta ascendente con mayor RA y disección aórtica, aunque es una complicación muy poco común.
- La endocarditis puede ser especialmente riesgosa en pacientes con reserva cardiovascular limitada y en aquellos con cianosis relevante.
- La cianosis creciente puede deberse al menor flujo sanguíneo pulmonar secundario a la estenosis de las colaterales, estenosis de AP, mayor RVP o mayor presión ventricular diastólica final.
- La arritmia y la MSC son poco comunes.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos podrían incluir levantamiento del VD con toracotomía más cicatrices de esternotomía media en pacientes con una o varias intervenciones quirúrgicas previas. La cianosis en pacientes no reparados podría ser profunda, incluso con esfuerzo físico mínimo. Los murmullos continuos en la parte posterior indican ACAP. Los hallazgos del ECG incluyen desviación del eje a la derecha y HVD. La radiografía podría revelar un contorno cardíaco en forma de bota («bahía de la arteria pulmonar vacía») con vascularización pulmonar anómala y reducida, alternando con algunas zonas de mayor vascularización a través de ACAP grandes.

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica de primera línea. Los hallazgos dependen del tipo de reparación (véase las secciones 4.10 y 4.16). En pacientes no reparados, podría haber ausencia de flujo directo desde el VD a la AP, con flujo continuo en múltiples puntos desde las ACAP en el Doppler color.

La **RMC, la TC y el cateterismo cardíaco** son necesarios para determinar las fuentes del suministro sanguíneo pulmonar y el tamaño de las AP, así como para evaluar la HAP y las ACAP; para la HAP y las ACAP se requiere cateterización.

Tratamiento quirúrgico/cateterismo

Para el seguimiento e intervención de pacientes con reparación tipo Fallot y parche transanular, véase el apartado 4.10; para pacientes con reparación mediante conducto VD-AP con válvula, véase el apartado 4.16.

Los pacientes con AP+DSV que sobreviven sin reparación hasta la edad adulta o con intervenciones paliativas previas⁹⁹⁻¹⁰² pueden haber sido considerados no operables hace años, pero quizá se beneficien de las intervenciones quirúrgicas modernas.

Podría ser el caso especialmente de pacientes con AP confluentes de tamaño normal, pero también en aquellos con APAC anatómicamente grandes aptos para unifocalización que no han desarrollado enfermedad vascular pulmonar grave debido a la estenosis profiláctica. En ausencia de disfunción del VD o VI en fase avanzada, estos pacientes podrían ser considerados para la reparación⁹⁹. Por lo tanto, todos los pacientes sin reparación deberían ser reevaluados críticamente en centros especializados. No obstante, muchos pacientes no reparados pueden no ser aptos para más cirugía, sobre todo por la complejidad de la vasculatura pulmonar.

Es importante comprender que, aunque la cirugía cardíaca puede mejorar el estado clínico o pronóstico (este es puramente especulativo), también es una causa principal de mortalidad. A pesar del reto adicional que supone un lecho vascular pulmonar anómalo, la supervivencia de los individuos reparados podría acercarse a la de la TdF en individuos seleccionados con buena hemodinámica (DSV cerrado, OTSVD aliviada y lecho vascular pulmonar y resistencia normales o casi normales). La supervivencia cae hasta niveles mucho más bajos cuanto más complejas son las malformaciones pulmonares y menos satisfactoria es la reparación (la supervivencia de pacientes intervenidos paliativamente se ha constatado en el 61% tras un seguimiento de 20 años). El trasplante de corazón-pulmón podría ser una opción remota, de nuevo para individuos altamente seleccionados, aunque se asocia con serios desafíos técnicos, un mayor riesgo operatorio y peores resultados; además, en la actualidad hay escasez de órganos. El cateterismo podría incluir dilatación con balón/procedimiento de *stent* de los vasos colaterales para mejorar el flujo sanguíneo pulmonar¹⁰³.

Recomendaciones de seguimiento

Los pacientes con AP+DSV deberían tener un seguimiento periódico en un centro especializado en CCA, al menos una vez al año. Para el manejo del deterioro de múltiples órganos secundario a la cianosis, véase el apartado 4.18.

Se ha considerado para terapia contra la HAP a los pacientes con HAP segmentaria, aunque los datos son escasos (véase el apartado 4.17).

Síntomas como disnea, cianosis creciente, cambio en el murmullo del *shunt*, insuficiencia cardíaca o arritmias merecen especial atención y deberían exigir revisión precoz y evaluación para la intervención.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: se debería animar a los pacientes con excelente hemodinámica a practicar

ejercicio con regularidad, quizá evitando únicamente el ejercicio isométrico extremo. Aquellos con hemodinámicas subóptimas estarán más limitados funcionalmente. Se debería evitar hacer ejercicios de fuerza extremos o deportes de contacto de competición, aunque sí habría que fomentar la actividad física de baja intensidad, como caminar, nadar o incluso ciclismo.

Embarazo: el riesgo con el embarazo de las pacientes no reparadas con buena hemodinámica y sin antecedentes de arritmias es bajo. El riesgo aumenta con hipoxemia, HAP, disfunción ventricular, síntomas de insuficiencia cardíaca y arritmias (véase el apartado 3.4.3). Puesto que la microdelección del 22q11 es bastante común con este defecto, las pacientes deberían pasar revisión antes del embarazo.

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes en alto riesgo, incluidos todos los pacientes no reparados (véase el apartado 3.3.5).

4.12. Transposición de las grandes arterias

Introducción y contexto

La TGA, que representa un 5% de las CC, se caracteriza por la discordancia ventriculoarterial: del VI se origina la AP y del VD, la aorta. Hay concordancia AV. Si no hay lesiones cardíacas relevantes adicionales, se conoce como TGA simple. La TGA compleja tiene anomalías intracardiacas asociadas, incluido el DSV, en hasta el 45% de los casos, OTSVI (25%) y coartación aórtica (5%). En general, no es hereditaria. No hay asociación conocida con síndromes ni con anomalías cromosómicas. Hay un predominio masculino de 2:1.

Los pacientes adultos en general son tratados tras intervenciones quirúrgicas. Dadas las diferencias fundamentales en la presentación y el curso clínico, dependiendo de la enfermedad inicial y el tipo de intervención a que serán sometidos estos pacientes, el curso postoperatorio se describe por separado.

Presentación clínica e historia natural

La mayor parte de los adultos con TGA simple habrán sido sometidos de todas formas a una intervención de Mustard o Senning con *switch* auricular. La mayoría de los pacientes tienen una capacidad de ejercicio reducida respecto a la población normal¹⁰⁴. La disfunción del VD, que sirve como un ventrículo sistémico, es la complicación clínica más grave¹⁰⁵. La incidencia aumenta considerablemente cuanto más tiempo dura el seguimiento^{106,107}. Suele desarrollarse RT como signo de dilatación del VD y avanza si la insuficiencia cardíaca se acentúa¹⁰⁸. Las taquiarritmias ocurren con frecuencia. El aleteo auricular es la presentación más típica, aunque

pueden ocurrir fibrilación auricular y todos los demás tipos de arritmias supraventriculares¹⁰⁹. Se han constatado TV y FV relacionadas con la MSC¹¹⁰. Con un seguimiento más prolongado, hay una pérdida en curso de la función del nodo sinusal. Es común que la bradicardia secundaria a disfunción del nodo sinusal requiera terapia con MP¹¹¹. Los túneles intraauriculares se conocen como bafles. Pueden sufrir derrame por SID o SDI u obstruir el drenaje venoso sistémico o venoso pulmonar, lo que podría ocasionar hipertensión pulmonar. La estenosis venosa sistémica del baffle, más frecuentemente del baffle superior, se ha constatado en hasta el 25% de los pacientes tras reparación de Mustard. La obstrucción de la VCS podría generar congestión venosa de la mitad superior del cuerpo y requerir reintervención. La obstrucción del baffle venoso sistémico inferior puede causar congestión venosa de la parte inferior del cuerpo, congestión hepática y cirrosis hepática.

No obstante, en la estenosis del baffle superior o inferior, los síntomas clínicos pueden estar totalmente ausentes, por una circulación colateral eficaz proporcionada por la vena ácigos o hemiaácigos. El estrechamiento del tracto de salida subpulmonar es posible por la protrusión hacia la izquierda del septo interventricular. Esto puede causar un gradiente considerable, que el VI subpulmonar suele tolerar bien. Puede resultar incluso protector para la función ventricular sistémica por el cambio septal ventricular a la derecha. Otras complicaciones constatadas son el DSV residual o la HAP.

Los adultos jóvenes muy probablemente habrán sido sometidos a operación de *switch* arterial. Una gran mayoría de estos pacientes están asintomáticos y en CF I de la NYHA. Las complicaciones a largo plazo incluyen: disfunción del VI y arritmias, ambas quizá relacionadas con complicaciones de las arterias coronarias, que fueron reimplantadas en la aorta nueva durante la operación de *switch* arterial; dilatación de la parte proximal de la aorta ascendente que resulta en RA^{112,113}; ES supra valvular, y estenosis de la rama pulmonar, unilateral o bilateral, consecuencia del posicionamiento de la bifurcación pulmonar anterior a la aorta ascendente en la técnica de Lecompte.

Los adultos con transposición compleja sometidos a reparación de tipo Rastelli, donde el VI anatómico se conecta a la aorta mediante parche de DSV y el VD a la AP mediante un conducto con válvula, pueden estar totalmente asintomáticos y con capacidad de ejercicio normal; no obstante, son comunes las anomalías residuales o las complicaciones que aparecen años después de la intervención. Las complicaciones más comunes están relacionadas con el conducto con válvula

entre el VD y la AP y los DSV residuales. También pueden ocurrir arritmias ventriculares.

4.12.1. Operación de switch auricular

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

La evaluación clínica debería incluir la búsqueda de signos de congestión venosa en las mitades superior e inferior del cuerpo. El murmullo sistólico compatible con eyección indica obstrucción del tracto de salida subpulmonar y el murmullo sistólico de tipo regurgitante, regurgitación sistémica de la válvula tricúspide. Los hallazgos del ECG incluyen HVD y, con cierta frecuencia, ritmo de escape QRS estrecho. Suele observarse aleteo auricular, aunque también otros tipos de arritmias supraventriculares.

La ecocardiografía es la técnica diagnóstica de primera línea, ya que ofrece información sobre la función y el tamaño ventricular sistémico y subpulmonar, obstrucción del tracto de salida subpulmonar, RT, filtración u obstrucción de los bafles auriculares y evaluación del retorno venoso pulmonar. Sin embargo, la estenosis de la VCS es mucho más difícil de evaluar con ecocardiografía transtorácica (ETT).

La **ecocardiografía** de contraste está indicada si hay sospecha de derrame del baffle y es muy útil en la detección de estenosis del baffle. Si el contraste se inyecta en un brazo y llega al corazón desde abajo, es un signo fiable de estenosis del baffle superior; si llega al corazón desde arriba al inyectarlo en una pierna, indica estenosis del baffle inferior. La ETE es útil para evaluar los bafles.

La **RMC** está indicada para evaluar la función del VD sistémico y la permeabilidad de los bafles auriculares. La TC es una alternativa, sobre todo en pacientes con MP o claustrofobia.

La **PECP** puede «desenmascarar» el derrame del baffle que es asintomático en reposo. También es útil en la evaluación de la arritmia y está recomendada de forma regular.

Las arritmias y la evaluación del riesgo de MCS exigen especial atención. La **monitorización Holter, el grabador de episodios y la prueba de EF** son necesarias en pacientes seleccionados (en alto riesgo o en estudio por arritmia sospechada o clínica).

La **cateterización cardiaca** está indicada cuando la evaluación no invasiva es inconcluyente o cuando se debe evaluar la HAP (véase el apartado 3.2.5).

Tratamiento médico

Insuficiencia del VD sistémico: los diuréticos y la digoxina son la piedra angular del tratamiento

TABLA 16. Indicaciones para la intervención en la transposición de las grandes arterias tras *switch* auricular

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
Indicaciones para la intervención quirúrgica		
La reparación o sustitución de la válvula debería realizarse en pacientes con regurgitación sintomática severa de la válvula AV sistémica (tricúspide) sin disfunción ventricular relevante (FEVD \geq 45%)	I	C
La disfunción ventricular sistémica relevante, con o sin RT, debería tratarse de forma conservadora o, con el tiempo, con trasplante cardíaco	I	C
Si la OTSVI es sintomática o si la función VI se deteriora, se debería tratar quirúrgicamente	I	C
En obstrucción venosa pulmonar sintomática, se debería realizar reparación quirúrgica; el cateterismo casi nunca es posible	I	C
Los pacientes sintomáticos con estenosis del baffle no susceptibles de tratamiento con cateterismo deberían ser tratados quirúrgicamente	I	C
Los pacientes sintomáticos con derrames del baffle no susceptibles de tratamiento con <i>stent</i> deberían ser tratados quirúrgicamente	I	C
La reparación o sustitución de la válvula debería considerarse en la regurgitación asintomática severa de la válvula AV sistémica (tricúspide) sin disfunción ventricular relevante; FEVD \geq 45%	IIa	C
En la actualidad, la banda en arteria pulmonar en pacientes adultos para crear un cambio septal o como entrenamiento ventricular izquierdo con posterior <i>switch</i> arterial está en fase experimental y debería evitarse	III	
Indicaciones para el cateterismo		
El procedimiento de <i>stent</i> debería realizarse en pacientes sintomáticos con estenosis del baffle	I	C
El procedimiento de <i>stent</i> (recubierto) o el cierre con dispositivo deberían realizarse en pacientes sintomáticos con derrames del baffle y cianosis considerable en reposo o durante el ejercicio	I	C
El implante de <i>stent</i> (recubierto) o el cierre con dispositivo deberían realizarse en pacientes con derrame del baffle y síntomas secundarios al SID	I	C
El implante de <i>stent</i> (recubierto) o el cierre con dispositivo deberían considerarse en pacientes asintomáticos con derrames del baffle y sobrecarga de volumen ventricular por el SID	IIa	C
El implante de <i>stent</i> debería considerarse en pacientes asintomáticos con estenosis del baffle que requieren MP	IIa	C
El implante de <i>stent</i> debería considerarse en otros pacientes asintomáticos con estenosis del baffle	IIb	C

AV: auriculoventricular; FEVD: fracción de eyección ventricular derecha; MP: marcapasos; OTSVI: obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo; RT: regurgitación tricúspidea; SID: *shunt* izquierda-derecha; VI: ventrículo izquierdo.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

médico. El papel de los IECA¹¹⁴ y los bloqueadores beta es polémico. El uso de la TRC es experimental.

Tratamiento quirúrgico/cateterismo

Véase la tabla 16.

Prueba de EF, ablación y DAI. Estas intervenciones se ven complicadas por el hecho de que las aurículas no suelen ser accesibles para los catéteres ni las intervenciones «normales» de EF debido a la disposición de los baffles¹¹⁵, por lo que deberían realizarse en centros especializados con experiencia.

Los pacientes tienen un riesgo mayor de MSC. Las arritmias auriculares¹¹⁶, la función deteriorada del VD sistémico y la duración QRS \geq 140 ms¹¹⁷ se han constatado como factores de riesgo. Los criterios específicos para la implantación de DAI para la prevención primaria aún no se han definido bien (véase el apartado 3.3.2 para conocer las recomendaciones generales).

4.12.2. Operación de switch arterial

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

TABLA 17. Indicaciones para la intervención en la transposición de las grandes arterias tras operación de *switch* arterial

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
El implante de <i>stent</i> o cirugía, dependiendo del sustrato, debería realizarse en la estenosis de la arteria coronaria que causa isquemia	I	C
La reparación quirúrgica de la OTSVD debería realizarse en pacientes sintomáticos con presión sistólica > 60 mmHg (velocidad de RT > 3,5 m/s)	I	C
La reparación quirúrgica de la OTSVD debería realizarse con independencia de los síntomas cuando aparece disfunción del VD (en ese caso la PVD podría ser menor)	I	C
La reparación quirúrgica debería considerarse en pacientes asintomáticos con OTSVD y PVD sistólica > 80 mmHg (velocidad de RT > 4,3 m/s)	Ila	C
La cirugía de raíz aórtica debería considerarse cuando la raíz (neo)aórtica sea > 55 mm, ofreciendo la estatura media del adulto (para la sustitución de la válvula aórtica contra RA severa, véanse las guías de práctica clínica de RA ³⁵)	Ila	C
El implante de <i>stent</i> o cirugía, dependiendo del sustrato, debería considerarse en la EP periférica, con independencia de los síntomas, si el estrechamiento del diámetro es > 50% y la presión sistólica del VD es > 50 mmHg y/o hay anomalías en la perfusión pulmonar	Ila	C

AV: auriculoventricular; OTSVD: obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho; PVD: presión ventricular derecha; RA: regurgitación aórtica; RT: regurgitación tricuspídea; VD: ventrículo derecho.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

Podría haber hallazgos clínicos propios de RA o EP.

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica clave, ya que ofrece información sobre la función del VI (global y regional), estenosis en los puntos arteriales anastomóticos, sobre todo EP, regurgitación de la válvula neoaórtica, dimensión de la aorta ascendente¹¹⁸ y angulación aguda del arco aórtico¹¹². El tronco pulmonar, la bifurcación y ambas ramas deberían ser evaluadas por presencia, localización y gravedad de la estenosis. Se debe considerar la función del VD y estimar las presiones sistólicas (velocidad RT). El *ostium* de las arterias coronarias y el curso proximal pueden evaluarse con ETE. La ecocardiografía de estrés puede desenmascarar la disfunción del VI y detectar isquemia miocárdica provocable.

La **RMC** puede ser necesaria cuando la información de la ecocardiografía es insuficiente, sobre todo para la evaluación de la aorta, estenosis de las ramas pulmonares y distribución del flujo entre el pulmón izquierdo y el derecho.

La **TC** puede utilizarse para obtener imágenes no invasivas de las arterias coronarias, incluido el *ostium*, en caso de sospecha de estenosis y como alternativa a la RMC.

Las **técnicas nucleares** pueden utilizarse en la evaluación de la perfusión coronaria cuando se sospecha isquemia miocárdica, y se recomienda realizar una prueba de perfusión pulmonar en caso de estenosis de las ramas pulmonares para medir la distribución del flujo entre el pulmón izquierdo y el derecho. La RMC es una alternativa.

La **cateterización cardiaca**, incluida la angiografía coronaria, está indicada en caso de disfunción del VI y sospecha de isquemia miocárdica. En pacientes asintomáticos, puede considerarse una única evaluación invasiva de la permeabilidad de la circulación coronaria. En caso de estenosis grave de las ramas pulmonares y evaluación no invasiva no concluyente, la cateterización cardiaca también está indicada.

Tratamiento quirúrgico/cateterismo

Véase la tabla 17.

4.12.3. Operación de tipo Rastelli

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos podrían indicar estenosis del conducto, DSV residual, RT, regurgitación mitral o RA.

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica de primera línea, ya que ofrece la función del VI y VD. La conexión entre el VI posicionado posteriormente y la válvula aórtica posicionada anteriormente, por la TGA, y la función del conducto entre el VD y el tronco pulmonar deben visualizarse y evaluarse mediante Doppler. Los DSV residuales suelen tener difícil acceso, por el curso inusual del conducto o el parche utilizado para conectar el VI a la válvula aórtica. Puede ser complicado medir los gradientes del Doppler a lo largo del conducto, además de que

es poco fiable. Por lo tanto, la estimación de la PVD a partir de la velocidad de la RT es de especial importancia en la evaluación de la estenosis del conducto (véase el apartado 4.16).

La **RMC** puede utilizarse para la evaluación no invasiva de la función del VI y el VD. Es posible evaluar los conductos y las válvulas semilunares, al igual que la presencia de DSV residual, incluido Qp:Qs.

La **cateterización cardiaca** podría ser necesaria en la evaluación hemodinámica de la estenosis del conducto. La angiografía puede ser útil en la evaluación del nivel de estenosis y estenosis de AP periféricas (véase el apartado 3.2.5).

Tratamiento quirúrgico/cateterismo

Para conocer las indicaciones para el tratamiento de la estenosis del conducto, véase el apartado 4.16.

La estenosis en la conexión entre el VI y la válvula aórtica con un gradiente medio > 50 mmHg, menor cuando la función del VI y el rendimiento cardiaco disminuyen, debería considerarse para la reparación quirúrgica (IIIAc).

Si el SID a través de un DSV residual causa síntomas o sobrecarga considerable de volumen del lado izquierdo, debería instaurarse el tratamiento quirúrgico (IC).

Recomendaciones de seguimiento (sin tener en cuenta el tipo de reparación)

Todos los pacientes con TGA, con independencia del tipo de intervención, deberían ser atendidos una vez al año como mínimo en un centro especializado en CCA, prestando especial atención a las cuestiones concretas ya descritas.

Consideraciones adicionales (sin tener en cuenta el tipo de reparación)

Ejercicio/deporte: los pacientes con síntomas o antecedentes de arritmias deberían recibir un cuidadoso asesoramiento individual por el riesgo posiblemente mayor de arritmias secundario al ejercicio. Se recomienda realizar prueba de ejercicio. Se debe animar a los que tengan excelente hemodinámica a practicar ejercicio con regularidad, evitando únicamente el ejercicio extremo. Aquellos con hemodinámica subóptima estarán más limitados funcionalmente. Se debe evitar hacer ejercicios de fuerza extremos o deportes de contacto de competición, aunque la actividad física regular de intensidad baja o media sí está recomendada.

Embarazo: las pacientes con deterioro hemodinámico tienen riesgos mayores durante el embarazo. Las pacientes con TGA y *switch* auricular tienen un

riesgo mayor de sufrir arritmias que comprometan la vida o disfunción del VD que podría ser irreversible¹¹⁹. Las pacientes con TGA, con independencia del tipo de reparación quirúrgica, en buen estado clínico tienen una alta probabilidad de llevar un embarazo normal, aunque los riesgos de aborto natural, retraso en el crecimiento del feto y parto precoz son más elevados que en la población normal¹²⁰ (véase el apartado 3.4.3). El riesgo de recurrencia de TGA es bajo.

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes en alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.13. Transposición de las grandes arterias corregida congénitamente

Introducción y contexto

La TGAcc, o discordancia AV y ventriculoarterial, es poco común ($\leq 1\%$ de toda las CC). Los ventrículos están invertidos en comparación con la situación normal, con la aorta surgiendo anteriormente del VD, en el lado izquierdo, y la AP surgiendo posteriormente del VI, en el lado derecho. Las conexiones anómalas en «doble» discordancia pueden estar presentes en corazones con organización auricular normal o en espejo. La orientación cardiaca o eje base-vértice puede incluir levocardia, dextrocardia o mesocardia. Las lesiones asociadas son comunes (80-90%), entre ellas DSV (70%) y EP (40%). Las anomalías de la válvula tricúspide sistémica son frecuentes y puede haber características de la malformación de Ebstein.

El nodo AV y el haz de His podrían estar posicionados de forma anómala y causar anomalías de conducción.

Presentación clínica e historial natural

Suelen estar determinadas por las malformaciones cardiacas asociadas^{108,121-123}. Los pacientes con DSV grande podrían adquirir insuficiencia cardiaca congestiva durante la infancia. Siempre que hay DSV y EP, es posible que haya cianosis creciente. La TGAcc aislada puede no tener consecuencias hemodinámicas en la infancia ni en la edad adulta. Los pacientes suelen ser asintomáticos, y es posible realizar el diagnóstico en la edad adulta por radiografía torácica o ECG anómalos, a menudo durante un reconocimiento médico habitual.

La insuficiencia ventricular sistémica derecha (subaórtica) y/o la regurgitación grave de la válvula AV sistémica, sobre todo en válvulas tricúspides compatibles con la malformación de Ebstein, podrían causar disnea e intolerancia al ejercicio en la cuarta o la quinta década de vida. En esta fase, los pacientes pueden ser mal diagnosticados de cardio-

TABLA 18. Indicaciones para la intervención en la transposición de las grandes arterias corregida congénitamente

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
La cirugía de la válvula AV sistémica (válvula tricúspide) contra regurgitación severa debería considerarse antes de que se deteriore la función ventricular sistémica (subaórtica) (es decir, antes de FEVD < 45%)	Ila	C
La reparación anatómica (<i>switch</i> auricular más <i>switch</i> arterial o Rastelli siempre que sea factible en caso de DSV no restrictivo) podría considerarse cuando el VI funciona a presión sistémica	IIb	C

AV: auriculoventricular; DSV: defecto septal ventricular; FEVD: fracción de eyección ventricular derecha; VI: ventrículo izquierdo.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

miopatía dilatada. La incompatibilidad entre el suministro sanguíneo del miocardio y el trabajo del ventrículo sistémico (subaórtico) podría contribuir a la insuficiencia cardiaca.

Hay una tendencia progresiva a las complicaciones de conducción AV (el 2% al año de incidencia de bloqueo cardiaco completo), y es aún más común el bloqueo AV tras reparación de un DSV o tras sustitución de la válvula tricúspide. Las palpitaciones por las arritmias supraventriculares podrían surgir en la quinta o la sexta década de vida. Las arritmias ventriculares podrían ser secundarias a anomalías hemodinámicas y/o disfunción ventricular.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos podrían incluir murmullos o RT, DSV y/o EP. El ECG podría revelar intervalo PR prolongado o bloqueo cardiaco completo. Puesto que las ramas están invertidas, hay activación septal precoz de derecha a izquierda que podría causar ondas Q profundas en II, III, aVF y V1-V3. Puede ser mal diagnosticado como infarto de miocardio. La inversión del avance precordial normal podría observarse como un patrón QR en V1 y rS en V6. El síndrome de WPW está presente en un 2-4% de los pacientes.

La radiografía de tórax puede revelar un borde izquierdo de la silueta cardiaca anómalamente recto por la posición anterior y hacia la izquierda de la aorta ascendente, dextrocardia (el 20%) o mesocardia (relativamente común).

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica clave para demostrar doble discordancia. La posición invertida de los ventrículos en la organización auricular usual puede reconocerse por las diferencias morfológicas fundamentales entre ambos ventrículos. El VD anatómico tiene mayor trabeculación, una banda moderadora y una válvula tricúspide insertada más apicalmente. Hay discontinuidad entre la válvula AV y la válvula arterial. En el VI, la vál-

vula mitral tiene una inserción más alta, la pared muscular es más suave y si hay continuidad entre la válvula mitral y la válvula arterial. Es importante identificar las anomalías asociadas, sobre todo las AV (malformación compatible con la malformación de Ebstein) y la regurgitación, DSV, OTSVI y EP. La función sistólica del ventrículo sistémico (subaórtico) y la gravedad de la regurgitación de la válvula AV pueden evaluarse cualitativamente.

La **RMC** ofrece la anatomía intracardiaca y de las grandes arterias y está indicada para la cuantificación de volúmenes, masa y FE ventriculares¹²⁴.

Las arritmias, el bloqueo AV progresivo y la evaluación del riesgo de MSC requieren especial atención.

La **monitorización Holter, el grabador de episodios y la prueba de EF** son necesarios en pacientes seleccionados (en alto riesgo o en estudio por arritmia sospechada o clínica).

El **cateterismo cardiaco** está indicado cuando la evaluación no invasiva es no concluyente o la HAP precisa evaluación (véase el apartado 3.2.5).

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 18)

El cateterismo podría recomendarse en pacientes con estenosis de AP o estenosis del conducto, que puede dilatarse o someterse a intervención con *stent*. No obstante, una OTSVI residual podría tener un efecto beneficioso en el VD sistémico dilatado (ventrículo subaórtico) y la regurgitación de la válvula AV sistémica (tricúspide) por el cambio septal.

Se ha demostrado que la cirugía correctora por doble *switch*, auricular y arterial, o *switch* auricular y operación de Rastelli (desviación intraventricular más conducto) es factible en niños¹²⁵⁻¹²⁷. El objetivo es permitir que el VI sea el ventrículo sistémico (subaórtico). Los resultados siguen siendo inciertos y se considera polémica la intervención en la infancia. En adultos, la mortalidad es alta, por lo que la intervención no está recomendada. La regurgitación de la válvula AV sistémica (tricúspide) suele ser el centro del tratamiento quirúrgico. La repara-

ción suele no ser posible porque la válvula suele ser morfológicamente anómala.

El marcapasos podría ser necesario en el bloqueo AV progresivo. La fijación del cable ventricular en la débil pared del VI subpulmonar puede ser difícil y requiere experiencia específica.

En algunos pacientes con función ventricular sistémica deteriorada, el marcapasos biventricular puede ser útil, aunque no hay datos suficientes que avalen esta terapia.

Recomendaciones de seguimiento

Los pacientes con TGAcc necesitan seguimiento durante toda la vida en un centro especializado en CCA¹²⁹ a intervalos anuales, sobre todo por los trastornos del conducto y la disfunción ventricular sistémica y de la válvula AV sistémica. Los IECA se utilizan cada vez más para tratar o prevenir la disfunción del VD. No obstante, los datos de pequeños estudios sobre su eficacia son contradictorios. En caso de arritmias, véase arriba y el apartado 3.3.2.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: los pacientes con TGAcc deberían evitar los deportes estáticos y de competición. Los pacientes con lesiones asociadas relevantes y/o función reducida del VD sistémico deberían limitarse a los deportes de baja intensidad (véase el apartado 3.4.2).

Embarazo: el riesgo depende del estado funcional, la función ventricular, la presencia de arritmias y las lesiones asociadas (véase el apartado 3.4.3). El riesgo de recurrencia de CC parece ser bajo.

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes en alto riesgo (véase el apartado 3.3.5).

4.14. Corazón univentricular

Este apartado aborda el CUV no intervenido o intervenido paliativamente. Para los pacientes tras operación de Fontan, véase el apartado 4.15.

Introducción y contexto

El término «corazón univentricular» resume una variedad de malformaciones en las que falta el VD o el VI o, cuando no faltan, son hipoplásicos y, por lo tanto, no susceptibles de reparación biventricular, como:

- Atresia tricuspídea.
- Variantes del síndrome del corazón derecho hipoplásico (p. ej., atresia pulmonar con variantes intactas del septo ventricular).

- Variantes del síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, incluida atresia mitral.
- VI de doble entrada.
- VD de doble entrada.
- Formas extremas de defectos septales AV completos descompensados.
- Ventrículo único con morfología indefinida.

Estas malformaciones siempre están relacionadas con lesiones intracardiacas y/o extracardiacas adicionales como:

- DSA, DSV, DSAV, DAP.
- EA (valvular, subvalvular).
- Anomalías del arco aórtico: hipoplasia, interrupción, coartación.
- EP (valvular, subvalvular), atresia pulmonar.
- Anomalías de AP: estenosis periférica, hipoplasia, ausencia unilateral.
- Conexiones discordantes, ectopia de las grandes arterias.
- Estenosis de la válvula AV, regurgitación, cabalgamiento.
- Isomerismo auricular izquierdo o derecho, conexiones venosas sistémicas o pulmonares anómalas.
- VCS izquierda, vena innominada ausente, VCS derecha ausente, VCI infrahepática ausente con continuidad de la ácidos o hemiacidos.
- Arterias colaterales aortopulmonares.
- Poliesplenia o asplenia.

La descripción anatómica detallada va más allá del ámbito de estas guías de práctica clínica y puede encontrarse en los libros de texto¹³⁰. Debido a la falta de datos, las recomendaciones son, principalmente, fruto del consenso de expertos¹³⁰⁻¹³⁵. Básicamente, se pueden identificar dos situaciones hemodinámicas diferentes:

1. Sin restricción anatómica del flujo pulmonar: si la circulación pulmonar sigue igual, es decir, sin cirugía, muchos pacientes mueren en la infancia por insuficiencia cardíaca incurable. Los que sobrevivan a este periodo contraerán enfermedad vascular pulmonar grave, que es un determinante fundamental del resultado a largo plazo. Muchos han sido sometidos a procedimiento de colocación de banda pulmonar para restringir el flujo sanguíneo pulmonar en los primeros años de la infancia. Una banda eficaz protege contra la enfermedad vascular pulmonar al mismo tiempo que permite el paso de flujo sanguíneo pulmonar suficiente para limitar el grado de cianosis. Una banda poco ajustada causa sobreflujo pulmonar y enfermedad vascular pulmonar a pesar de la banda. Si está demasiado ajustada, el flujo sanguíneo pulmonar queda muy limitado y origina cianosis grave.

2. Con obstrucción del flujo sanguíneo pulmonar (frecuentemente EP valvular y/o subvalvular o atresia): a veces, la obstrucción es tal que la circulación pulmonar es adecuada, no excesiva, lo que evita el desarrollo de hipertensión pulmonar, ni demasiado restringida, sin cianosis extrema. Estas situaciones equilibradas son la excepción, pero permiten la supervivencia hasta la edad adulta sin cirugía. La mayor parte de los pacientes tiene flujo sanguíneo pulmonar muy restringido y requieren operación de *shunt* de sistémica a AP en la infancia, muy comúnmente de Blalock-Taussig (subclavia a AP) y pocas veces de Waterston o Potts (aorta ascendente o descendente a AP, respectivamente). Si el *shunt* de sistémica a AP es demasiado grande, el sobreflujo pulmonar resulta en enfermedad vascular en la edad adulta. Si el *shunt* es demasiado pequeño, los pacientes serán extremadamente cianóticos. Después de la infancia, la anastomosis entre VCS y AP es una posibilidad: la clásica anastomosis de Glenn a la AP derecha (histórica) o una anastomosis terminolateral con la AP, creando anastomosis cavopulmonar bidireccional. Un *shunt* adecuado ocasionará una situación equilibrada (véase arriba).

Cuando aparece en la edad adulta, la gran mayoría de los pacientes con estas enfermedades han sido sometidos a paliación previa con algún tipo de *shunt* de sistémica a AP, conexión cavopulmonar (Glenn) o, de preferencia ahora, una operación de Fontan o una de sus modificaciones. Esta última se aborda en el apartado 4.15.

Presentación clínica e historia natural

Dependiendo del alcance del flujo sanguíneo pulmonar, la presencia o ausencia de enfermedad vascular pulmonar y la función ventricular, los pacientes pueden presentarse con diferentes grados de cianosis e insuficiencia cardiaca congestiva. En general, la capacidad de ejercicio se reduce considerablemente, con excepciones; puede haber bloqueo AV completo, arritmias (supraventriculares, pero también ventriculares; la MSC es común), accidentes cerebrovasculares, abscesos cerebrales y tromboembolias. La endocarditis es relativamente común en esta población. Para más detalles, véase los apartados sobre el síndrome de Eisenmenger y los pacientes cianóticos, 4.17 y 4.18, respectivamente.

La cianosis suele presentarse en pacientes con CUV sin operación de Fontan. Normalmente, la saturación de oxígeno arterial oscila entre el 75 y el 85%, pero podría alcanzar, en casos excepcionales con circulaciones equilibradas de forma ideal, valores que superen el 90%.

Los pacientes pueden presentarse con obstrucción progresiva hacia la aorta. Esto origina hiper-

trofia ventricular y, finalmente, rendimiento cardíaco reducido. La obstrucción progresiva hacia la AP causa cianosis progresiva. En los pacientes de Glenn, el empeoramiento de la cianosis podría deberse también al desarrollo de malformaciones AV pulmonares o colaterales de VCI a VCS.

El CUV debe acomodarse al retorno venoso sistémico y pulmonar. Su sobrecarga de volumen crónica incrementa la probabilidad de insuficiencia ventricular relativamente pronto en la vida. La regurgitación de la válvula AV podría desarrollarse o avanzar en caso de haberse iniciado con anterioridad. La capacidad de ejercicio ya reducida se deteriorará aún más. Al final, podría desarrollarse insuficiencia cardiaca manifiesta, además de cianosis.

En casos poco frecuentes, con situación hemodinámica bien equilibrada, no se desarrolla disfunción ventricular, y se ha comprobado supervivencia hasta la quinta, la sexta e incluso la séptima década de vida.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos incluyen cianosis central, acropaquia en dedos de manos y pies y un tórax a menudo asimétrico con movimiento precordial del lado del pecho donde reside el corazón. La escoliosis es una complicación común. El segundo ruido cardíaco suele ser único, pero el resto de la auscultación depende de las anomalías asociadas. El ECG quizá revele trastornos de ritmo o conducción. Tanto la taquicardia auricular reentrante con bloqueo 2:1 como la taquicardia solamente moderada podrían pasarse por alto fácilmente.

La **ecocardiografía** es la técnica diagnóstica clave, ya que ofrece información sobre la anatomía y monitoriza la función cardiaca durante el seguimiento. El enfoque segmentado es necesario en los exámenes ecocardiográficos, ya que los CUV siempre son complejos y pueden aparecer con un amplio abanico de anomalías del *situs*, la orientación y las conexiones.

Lo fundamental en el diagnóstico de CUV es:

- *Situs* abdominal y *situs* auricular.
- La posición del corazón en el pecho y la posición del vértice.
- Conexión visceroauricular, auriculoventricular y ventriculoarterial.
- Hay que obtener información morfológica y hemodinámica de todo el corazón:

- Hay que evaluar la anatomía exacta de la conexión ventriculoarterial y su estado funcional, con especial atención a la obstrucción hacia la aorta o lecho vascular pulmonar.

TABLA 19. Consideraciones e indicaciones especiales para la intervención en corazones univentriculares

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
Sólo se debería considerar candidatos para una operación de Fontan a pacientes bien seleccionados, tras cuidadosa evaluación (resistencias vasculares pulmonares bajas, función adecuada de la/s válvula/s AV, función ventricular conservada)	Ila	C
Los pacientes con mayor flujo sanguíneo pulmonar, poco probable en la edad adulta, deberían ser considerados para procedimiento de colocación de banda en AP o refuerzo de una banda colocada con anterioridad	Ila	C
Los pacientes con cianosis severa y flujo sanguíneo pulmonar reducido sin RVP elevada deberían ser considerados para un <i>shunt</i> de Glenn bidireccional	Ila	C
El trasplante cardiaco y el trasplante de corazón-pulmón deberían considerarse cuando no hay opción quirúrgica convencional en pacientes con mal estado	Ila	C

AP: arteria pulmonar; AV: auriculoventricular; RVP: resistencia vascular pulmonar.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

- Debería evaluarse la función de la válvula AV, prestando especial atención a la regurgitación.
- Función/hipertrofia ventricular.
- Tipo, tamaño, número y ubicación de DSA/DSV.
 - Aorta ascendente, arco aórtico y aorta descendente; detectar/excluir coartación.
 - Arterias pulmonares: tronco, ramas y fuentes de suministro del flujo sanguíneo pulmonar comunes.
 - Visualización de los *shunts*, de Blalock-Taussig, de Waterston, etc.

La ETE podría estar indicada en casos de imágenes de ETT inadecuadas.

La RMC es la modalidad de imágenes de elección para la anatomía extracardiaca, incluidas las conexiones venoauriculares y ventriculoarteriales; la TC es una alternativa. También se puede obtener información morfológica detallada de la anatomía intracardiaca. La RMC también es el método de elección para cuantificar los volúmenes ventriculares, la FE y la distribución relativa del flujo sanguíneo en el pulmón izquierdo y derecho.

La **cateterización cardiaca** es necesaria cuando se considera intervenir para realizar evaluación hemodinámica, en concreto de PAP y gradiente transpulmonar; la RVP suele ser difícil de evaluar en esta situación. Es obligatorio cuando los pacientes son evaluados para operación de Fontan. La evaluación de *shunts* sistémicos a AP o de Glenn y sus secuelas (estenosis de las ramas pulmonares) y otras anomalías vasculares (vasos colaterales arteriovenosos, fistulas, etc.) podrían requerir cateterización.

Tratamiento de intervención/quirúrgico (tabla 19)

El tratamiento de intervención como la valvulotomía pulmonar para aumentar el flujo sanguíneo

pulmonar en casos de EP grave es debatible. Si la situación clínica es estable, el riesgo, frecuentemente alto, de cualquier tipo de intervención quirúrgica debería sopesarse muy cuidadosamente con el posible beneficio.

La operación de Fontan sólo puede considerarse en pacientes muy bien seleccionados (véase el apartado 4.15). En pacientes con cianosis grave, con flujo sanguíneo pulmonar reducido sin RVP elevada, el *shunt* de Glenn bidireccional (de VCS a AP) puede ser una opción. Si el *shunt* de sistémica a pulmonar (p. ej., fistula arteriovenosa axilar o *shunt* de sistémica a arteria pulmonar) es la única opción porque el *shunt* de Glenn bidireccional no es suficiente o la PAP no es lo suficientemente baja para este *shunt*, el beneficio del mayor flujo sanguíneo pulmonar debería sopesarse con la mayor carga de volumen al ventrículo sistémico.

En caso de trasplante, tanto las esternotomías/toracotomías previas como las colaterales aortopulmonares y la naturaleza multisistémica de la CC cianótica son desafíos técnicos y médicos que limitan el resultado.

Manejo conservador

Para el manejo hematológico y el papel de la terapia dirigida en la enfermedad vascular pulmonar, véase los apartados sobre el síndrome de Eisenmenger y los pacientes cianóticos, la 4.17 y la 4.18, respectivamente.

Recomendaciones de seguimiento

Es necesaria la evaluación regular en centros especializados en CCA. La frecuencia es individualizada, pero anual como mínimo, con reconocimiento físico, medición de la saturación de oxígeno, con-

troles de laboratorio (índices hematológicos, estado del hierro, función renal, etc.), ECG, radiografía y ecocardiografía (véase también el apartado 4.18). La RMC es necesaria al menos una vez en la edad adulta y en más ocasiones en caso de estar indicada.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: como norma, los pacientes no tienen riesgo elevado de muerte durante el ejercicio, pero sí una capacidad de ejercicio considerablemente reducida. Los deportes recreativos pueden considerarse a un nivel limitado según los síntomas.

Embarazo: está contraindicado en pacientes con flujo sanguíneo pulmonar gravemente reducido o enfermedad vascular pulmonar grave (síndrome de Eisenmenger) o si la función ventricular es mala. La cianosis supone un riesgo considerable para el feto, y el nacimiento vivo es poco probable (< 12%) si la saturación de oxígeno es $\leq 85\%$ ¹⁵ (véase el apartado 3.4.3). Para la anticoncepción, deben evitarse las píldoras anticonceptivas orales combinadas por el riesgo trombogénico y de tromboembolia. Las píldoras de progestágeno solamente y los dispositivos intrauterinos o los sistemas de implantación liberadores de progestágeno ofrecen una anticoncepción segura con menor riesgo cardiovascular.

Profilaxis contra EI: indicada en todos los pacientes (véase el apartado 3.3.5).

4.15. Pacientes tras operación de Fontan

Introducción y contexto

La operación de Fontan se introdujo en 1968 y se ha convertido en el tratamiento definitivo para pacientes aptos con un abanico de malformaciones cardíacas caracterizadas por un único ventrículo funcional (véase el apartado 4.14). La cirugía consiste en la separación de los retornos venosos sistémico y pulmonar sin un ventrículo subpulmonar, restaurándolos para que estén «en serie». Desde su introducción, la intervención original, diseñada para racionalizar el retorno venoso sistémico a las arterias pulmonares, ha sufrido varias modificaciones. En la actualidad, la conexión cavopulmonar total (CCPT) ha reemplazado a la conexión aurículo-pulmonar (CAP) (apéndice auricular derecho a AP), con un conducto intracardiaco o extracardiaco entre la VCI y la AP, junto con anastomosis VCS a AP (Glenn bidireccional)¹³⁶. Esta circulación suele establecerse en dos fases.

Tanto la historia natural como los resultados de otras paliaciones de corazones con un «único ventrículo» son malos, por lo que la operación de Fontan suele realizarse en todos los pacientes con

hemodinámica apta. Se comprende ahora que la mortalidad operatoria y el posterior resultado dependen de lo apropiado de la circulación y la adherencia a los criterios definidos. La selección estricta facilita mejores resultados precoces y tardíos, con una mortalidad operatoria < 5% en series modernas, e incluye RVP y PAP bajas (media < 15 mmHg), función ventricular conservada, tamaño adecuado de AP, regurgitación de la válvula AV no relevante y ritmo normal. Algunos centros han realizado «fenestración» en casos seleccionados o en todos¹³⁷. Debido a los limitados resultados a largo plazo, la operación de Fontan no siempre es el método paliativo de elección.

Presentación clínica e historia natural

La falta de un ventrículo subpulmonar resulta en hipertensión venosa sistémica crónica, hemodinámica pulmonar notablemente alterada y un ventrículo «privado de precarga». Han surgido algunas complicaciones importantes durante el seguimiento a largo plazo. Aunque la supervivencia a los 10 años quizá se acerque al 90%, debe comprenderse que se observa inevitablemente un descenso prematuro en el rendimiento cardiovascular, con una supervivencia reducida, en los mejores pacientes de la operación de Fontan¹³⁸. Hay cuestiones hemodinámicas importantes que contribuyen al fracaso tardío de la operación de Fontan: descenso gradual de la función ventricular sistémica, regurgitación de la válvula AV, aumento en la RVP, agrandamiento auricular, obstrucción venosa profunda y las consecuencias de la hipertensión venosa sistémica crónica, como congestión y disfunción hepáticas¹³⁹. Otras complicaciones incluyen la formación de trombos auriculares y de AP, el desarrollo de malformaciones arteriovenosas pulmonares, la conexión sistémica de la arteria a la vena pulmonar o de la arteria a la arteria pulmonar, y de colaterales venosas sistémicas a pulmonares.

Tras la operación de Fontan, la mayoría de los pacientes responden bien durante la infancia y la adolescencia, aunque la capacidad de ejercicio medida objetivamente se reduce. No obstante, las complicaciones clínicas podrían aparecer después, con un descenso gradual del rendimiento durante el ejercicio e insuficiencia cardíaca, cianosis, sobre todo con fenestración, insuficiencia venosa crónica y desarrollo de arritmias importantes¹⁴⁰. Diez años después de la operación de Fontan, un 20% de los pacientes tienen taquiarritmias supraventriculares, que en general incluyen taquicardia por reentrada intraauricular y aleteo auricular, pero también fibrilación auricular y taquicardia auricular focal¹⁴¹. La incidencia podría ser menor tras CCPT que con la CAP de Fontan, pero este dato aún no ha sido demostrado¹⁴².

La enteropatía pierdepoteínas (EPP) es una complicación rara pero importante que resulta en edema periférico, derrames pleurales y ascitis. Puede diagnosticarse por documentación escasez de albúmina en suero y concentraciones altas de α_1 -antitripsina en heces¹⁴³. Se ha asociado con un pronóstico muy malo (supervivencia a los 5 años < 50%) y los tratamientos disponibles tienen una eficacia muy escasa¹⁴³.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos incluyen distensión venosa yugular, comúnmente leve y no pulsátil. Sin embargo, la distensión venosa yugular relevante y la hepatomegalia plantean la sospecha de obstrucción de Fontan o insuficiencia ventricular. El ECG suele revelar ritmo de unión o arritmias auriculares. El derrame pleural en radiografía hace sospechar la EPP.

La **ecocardiografía** es la herramienta diagnóstica de primera línea, ya que ofrece información sobre la función ventricular y valvular. Para reflejar en imágenes la vía de Fontan, suele requerirse ETE u otras modalidades de imágenes. Los análisis sanguíneos anuales incluyen hematología, concentración de albúmina en suero y función hepática y renal. Cuando se sospecha de EPP, es necesario calcular el aclaramiento de α_1 -antitripsina.

La **RMC** y la **TC** son especialmente útiles para evaluar la vía de Fontan, las venas colaterales y pulmonares (p. ej., obstrucción de vena pulmonar por AD agrandado) y el flujo pulmonar diferencial.

La evaluación hepática por ecografía y TC es importante para detectar fibrosis, cirrosis y cáncer.

La **cateterización cardíaca** debería realizarse en un umbral bajo en casos de edema inexplicable, deterioro de la capacidad de ejercicio, arritmia de nueva aparición, cianosis y hemoptisis. Proporciona información sobre la función ventricular y valvular, hemodinámica (incluida la RVP) y obstrucción de Fontan y conexiones vasculares anómalas (véase arriba).

Tratamiento médico

Anticoagulación: la estasis sanguínea auricular derecha y la coagulación interrumpida pueden predisponer a la trombosis. El potencial de sufrir una embolia pulmonar subclínica y recurrente que cause un aumento en la RVP ha propiciado la recomendación de administrar anticoagulación de por vida¹⁴⁴. No obstante, no hay pruebas de su beneficio y la práctica varía entre centros. La anticoagulación está recomendada, sin duda, en pre-

sencia de trombo auricular, arritmias auriculares o episodios tromboembólicos.

Terapia antiarrítmica: la pérdida de ritmo sinusal podría precipitar un descenso hemodinámico grave, y la arritmia sostenida debería considerarse como urgencia médica. La cardioversión eléctrica es el pilar del tratamiento, ya que la terapia farmacológica no suele ser eficaz. La amiodarona podría ser eficaz en la prevención de recurrencias, pero tiene muchos efectos secundarios a largo plazo. El sotalol puede ser una alternativa. El umbral para la ablación por radiofrecuencia debería ser bajo, aunque son arritmias difíciles de tratar en el laboratorio de cateterización¹⁴⁵. El MP antitaquicardia auricular podría ser de ayuda. En caso de requerir marcapasos AV, será necesario aplicar un abordaje epicárdico. La aparición de arritmias puede dar lugar a la evaluación hemodinámica (véase el apartado 3.3.2).

Terapia médica contra EPP: la terapia médica sigue siendo un reto, y se han propuesto varios tratamientos tras exclusión de complicaciones hemodinámicas, como la restricción de sal, una dieta alta en proteínas, diuréticos, IECA (aunque podrían ser muy mal tolerados), esteroides, infusión de albúmina, heparina subcutánea crónica, creación de fenestración (intervención por cateterismo) y, finalmente, consideración de trasplante.

Véase también el apartado 3.3.1.

Tratamiento quirúrgico/de intervención

Los pacientes con «fracaso de Fontan» (con combinación de arritmia intratable, dilatación auricular derecha, empeoramiento de la regurgitación de la válvula AV, deterioro de la función ventricular y/o trombo auricular) deberían ser considerados para cirugía¹⁴⁶. La conversión de una conexión auriculo-pulmonar para que sea una CCPT «energéticamente eficaz», junto con la cirugía por arritmia, ha proporcionado buenos resultados precoces en un contexto de gran experiencia, aunque se ha asociado con mortalidad quirúrgica y morbilidad en curso, y la mayoría de los casos necesitan tanto terapia farmacológica como implantación de MP¹⁴⁷. Si se realiza tarde, la conversión podría tener menos probabilidades de arrojar un buen resultado, y se necesitaría un trasplante cardíaco. No obstante, el mejor momento para una conversión sigue siendo una cuestión incierta. En pacientes adultos seleccionados, quizá sea apropiado considerar el cierre con dispositivo de una fenestración si hay cianosis relevante, aunque también podría empeorar la enfermedad del paciente. El cateterismo también podría ser necesario en caso de obstrucción del flujo o conexiones vasculares anómalas (véase arriba).

Recomendaciones de seguimiento

Como resultado de la complejidad de todas estas cuestiones, el cuidado de los pacientes con Fontan es uno de los mayores desafíos de los médicos de CCA, por lo que deberían tener seguimiento en centros especializados en CCA, normalmente una vez al año como mínimo, incluyendo ecocardiografía, ECG, análisis de sangre y pruebas de ejercicio. Los intervalos para la RMC y la ecografía hepática (TC) deben decidirse según cada caso individual. La evaluación completa es obligatoria en pacientes con manifestaciones del complejo de «fracaso de Fontan», prestando especial atención para excluir incluso las obstrucciones menores al flujo cavopulmonar y retorno venoso pulmonar, ya que pueden tener un impacto hemodinámico importante.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: tras la operación de Fontan, los pacientes tienen una limitación importante en su capacidad de ejercicio, como parte de su «circulación», por lo que se les debería aconsejar limitarse a deportes recreativos.

Embarazo: el embarazo exitoso es posible en pacientes seleccionadas con monitorización intensiva, periodo posparto incluido. Hay mayor riesgo para la madre si el circuito de Fontan no es óptimo, y también mayor riesgo de aborto natural, sobre todo en el marco de la cianosis. Los IECA deben abandonarse, y el tratamiento anticoagulante es un problema.

Profilaxis contra EI: recomendada solamente en pacientes con reintervención de Fontan reciente (6 meses), cianosis, válvula protésica, derrame del parche residual o endocarditis anterior.

4.16. Conducto del ventrículo derecho a la arteria pulmonar

Introducción y contexto

Los conductos establecen la continuidad entre el VD y la AP en defectos complejos cuando el tracto de salida nativo no es susceptible de reconstrucción, incluida atresia pulmonar, tronco arterial común, TdF, síndrome de la válvula pulmonar ausente, intervención de Rastelli y operación de Ross.

Los tipos de conducto son con válvula (homoinjerto pulmonar o aórtico, válvulas bioprotésicas, conductos de venas yugulares bovinas [Contegra]) y sin válvula.

No existe el conducto ideal. La poca durabilidad implica la reintervención precoz. Los factores predictivos de insuficiencia del conducto son el proceso de esterilización/conservación, conducto más pequeño, tipo de conducto, menor edad en la implan-

tación, estenosis de AP y diagnóstico de transposición. La ausencia de reintervención por insuficiencia del conducto a los 20 años se ha constatado en el 32 y el 40%^{101,148}.

Las complicaciones incluyen sobrecrecimiento, obstrucción progresiva con o sin regurgitación, endocarditis y aneurismas o pseudoaneurismas.

La presentación clínica puede incluir disnea de esfuerzo, palpitaciones, síncope y MSC.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Los hallazgos clínicos pueden incluir vibración precordial, onda A de las venas yugulares prominente y murmullo sistólico. La radiografía puede revelar la calcificación del conducto.

La **ecocardiografía** es la herramienta diagnóstica de primera línea, ya que ofrece el tamaño y la función de ambos ventrículos, RP, RT y lesiones asociadas. Los gradientes a través del conducto pueden ser difíciles de medir, además de poco fiables. Para evaluar la estenosis del conducto debería utilizarse la presión del VD obtenida a partir de la velocidad de la RT.

La **RMC y la TC** pueden ser necesarias para reflejar las imágenes del conducto (nivel de estenosis), AP y la anatomía de la arteria coronaria, para la evaluación del VD y la gravedad de la RP. Antes de la reesternotomía, debe evaluarse la relación entre el conducto/VD y la capa interna del esternón.

La **cateterización** con evaluación hemodinámica siempre es necesaria si se considera intervenir. La angiografía ofrece información sobre el nivel de estenosis, estenosis de AP periférica y la anatomía coronaria (anomalías/cursos anómalos).

Tratamiento quirúrgico/cateterismo (tabla 20)

La dilatación con balón/implantación de *stent* es segura y podría prolongar la vida útil de los dispositivos que fracasan^{150,151}. Las contraindicaciones actuales a la implantación percutánea de válvula pulmonar (IPVP) incluyen venas centrales ocluidas, infección activa, tracto de salida de tejido nativo y de morfología desfavorable (diámetro > 22 mm) o conducto < 16 mm y anatomía coronaria desfavorable (compresión por el implante extendido). La cirugía se prefiere cuando se consideran más intervenciones (anuloplastia tricuspídea). Los datos longitudinales son más importantes para elegir el momento de la reintervención que los indicadores únicos.

Recomendaciones de seguimiento

Se recomienda un seguimiento regular en un centro especializado en CCA, al menos cada 12

TABLA 20. Indicaciones para la intervención en pacientes con conductos de ventrículo derecho a arteria pulmonar

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
Los pacientes sintomáticos con presión sistólica del VD > 60 mmHg (velocidad de RT > 3,5 m/s; puede ser más baja en caso de flujo reducido) y/o RP moderada/severa deberían ser sometidos a cirugía	I	C
Los pacientes asintomáticos con OTSVD severa y/o RP severa deberían ser considerados para cirugía cuando se cumpla al menos uno de los siguientes criterios:		
Descenso en la capacidad de ejercicio (PECP)	IIa	C
Dilatación progresiva del VD		
Disfunción sistólica progresiva del VD		
RT progresiva, moderada como mínimo		
Presión sistólica del VD > 80 mmHg (velocidad de RT > 4,3 m/s)		
Arritmias auriculares/ventriculares sostenidas		

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

OTSVD: obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho; PECP: prueba de ejercicio cardiopulmonar; RP: regurgitación pulmonar; RT: regurgitación tricuspídea; VD: ventrículo derecho.

meses. Debería prestarse especial atención a la capacidad de ejercicio (PECP), presión sistólica del VD (gradiente del conducto), función del VD, RT y arritmias.

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: los pacientes asintomáticos con obstrucción leve no precisan restricciones. Los pacientes con alto riesgo y presión elevada del VD deben limitarse a las actividades/deportes de baja intensidad y evitar el ejercicio isométrico. Los demás deberían limitarse conforme a sus síntomas.

Embarazo: los riesgos maternos y fetales se deben al defecto cardíaco congénito de base y la gravedad de la OTSVD, arritmia e insuficiencia cardíaca (véase el apartado 3.4.3).

Profilaxis contra EI: recomendada en todos los pacientes (véase el apartado 3.3.5).

4.17. Síndrome de Eisenmenger e hipertensión arterial pulmonar grave (*)

Introducción y contexto

Si no se trata, un gran porcentaje de pacientes con CC, en especial aquellos con *shunts* relevantes de sistémica a pulmonar, sufren HAP. El síndrome

de Eisenmenger se define como una CC con *shunt* de sistémica a pulmonar inicialmente grande, que a su vez induce enfermedad vascular pulmonar grave y HAP, lo que resulta en la inversión de la dirección del *shunt* y en cianosis central¹⁵⁶. Según el registro del Euro Heart Survey (Informe Europeo sobre Salud Cardíaca) de pacientes adultos con CC, de los 1.877 pacientes con DSA, DSV o defectos cianóticos con otra enfermedad de base, el 28% tuvo hipertensión pulmonar y el 12%, síndrome de Eisenmenger. En una encuesta más reciente¹⁵⁷, la incidencia de la HAP, definida mediante eco-PVD, fue del 6,1% de los 1.824 pacientes adultos con CC y defectos septales y del 3,5% en el caso del síndrome de Eisenmenger. Las lesiones patológicas y los cambios patobiológicos de la vasculatura pulmonar observados en pacientes con HAP relacionada con *shunt* congénito de sistémica a pulmonar se consideran muy similares a los observados en otras formas de HAP¹⁵⁸.

No obstante, la proliferación monoclonal de las células endoteliales descubierta en la HAP idiopática no se ha confirmado en otros tipos de HAP, lo que indica posibles diferencias en los mecanismos alterados de crecimiento celular. La disfunción endotelial en pacientes con Eisenmenger también podría afectar a la circulación sistémica¹⁵⁹. El proceso de iniciación que ocasiona la disfunción endotelial puede incluir tensión de cizallamiento y estrés circunferencial contra el endotelio pulmonar por mayor flujo y presión pulmonar. Las alteraciones morfológicas iniciales (hipertrofia medial y proliferación intimal) son potencialmente reversibles. No obstante, a medida que la enfermedad avanza, los cambios patológicos más avanzados (lesiones plexi-

(*) Las nuevas guías de la Sociedad Europea de Cardiología para el diagnóstico y el tratamiento de la hipertensión pulmonar se han publicado también en: Galiè N, et al. Guía de práctica clínica para el diagnóstico y tratamiento de la hipertensión pulmonar. Rev Esp Cardiol. 2009;62:1464.e1-e58.

TABLA 21. Recomendaciones para la terapia contra la hipertensión arterial pulmonar en cardiopatías

Indicaciones	Clase ^a	Nivel ^b
La terapia contra la HAP debería instaurarse sólo en centros especializados	I	C
El bosentán, un ARE, debería instaurarse en pacientes en CF III ^c de la OMS con síndrome de Eisenmenger	I	B
Otros ARE, como los inhibidores de la fosfodiesterasa tipo 5 y los prostanoides, deberían considerarse en pacientes en CF III ^c de la OMS con síndrome de Eisenmenger	IIa	C
La terapia combinada podría considerarse en pacientes en CF III ^c de la OMS con síndrome de Eisenmenger	IIb	C
El uso de bloqueadores del canal de calcio debería evitarse en pacientes con síndrome de Eisenmenger	III	C

ARE: antagonista del receptor de la endotelina; CC: cardiopatía congénita; CF: clase funcional; HAP: hipertensión arterial pulmonar.

^aClase de recomendación.

^bNivel de evidencia.

^cAunque los datos recientes avalan el uso de ARE como el bosentán también en pacientes en CF II de la OMS con HAP idiopática y HAP secundaria a enfermedades del tejido, tales datos no están disponibles en la actualidad para los pacientes con Eisenmenger. Dadas las marcadas diferencias en la historia natural entre estos grupos, los resultados no pueden simplemente aplicarse a los pacientes congénitos, y es necesario realizar más estudios antes de hacer las recomendaciones.

formas y arteritis) parecen ser irreversibles (comúnmente en la edad adulta).

La clasificación de la CC que causa HAP ha sido actualizada recientemente y ahora considera aspectos clínicos y anatómico-patofisiológicos¹⁶⁰. En el aspecto clínico distingue: *a*) síndrome de Eisenmenger; *b*) lesiones de *shunts* de moderadas a grandes con HAP grave, pero aún sin inversión del *shunt*, y sin cianosis; *c*) defectos pequeños con HAP, cuadro clínico similar al de la HAP idiopática, y *d*) HAP tras reparación de la CC, persistente o recurrente. La clasificación anatómico-patofisiológica se ha mantenido para tener en cuenta la heterogeneidad hemodinámica y patofisiológica de estas enfermedades. Incluye los factores más importantes que conllevan información diagnóstica, pronóstica y terapéutica relevante: tipo de defecto, dimensiones, dirección del *shunt*, anomalías extracardiacas asociadas y estado de la reparación¹⁶⁰.

Presentación clínica e historia natural

El síndrome de Eisenmenger es un trastorno con afección multiorgánica que causa deterioro progresivo (véase el apartado 4.18). La presentación clínica incluye cianosis central, disnea, fatiga, hemoptisis, síncope e insuficiencia cardiaca derecha en fases avanzadas. Puesto que los pacientes con saturación de oxígeno arterial reducida tienen hemostasia anómala, incluida trombocitopenia, también tienen riesgo de hemorragia y trombosis. En concreto, la trombosis parietal de las arterias pulmonares proximales agrandadas puede encontrarse en hasta el 20% de los pacientes; puede causar embolización periférica e infartos pulmonares y se asocia con disfunción biventricular y menor velocidad de flujo pulmonar¹⁶¹.

La supervivencia de sujetos con el síndrome de Eisenmenger es reducida frente a la de la población general¹⁶², aunque muchos sobreviven hasta la tercera o la cuarta década de vida y algunos incluso hasta la séptima¹⁶³. La supervivencia parece ser mucho mejor que la de sujetos con HAP idiopática en clase funcional comparable. La insuficiencia cardiaca derecha y el deterioro gradual de la capacidad de ejercicio, entre otras cosas, se consideran factores pronósticos negativos.

Terapia (tabla 21)

Para las mediciones generales, véase el apartado 4.18.

La anticoagulación y el uso de agentes antiplaquetarios resultan polémicos y deberían guiarse por la historia clínica y el riesgo de hemorragia. Por ejemplo, la anticoagulación oral debería considerarse en pacientes con fibrilación auricular y quizá en aquellos con trombosis de AP y riesgo bajo de hemorragia.

No hay datos uniformes que avalen el uso de fármacos bloqueadores del canal de calcio.

Recientemente se han aprobado para el tratamiento de la HAP tres clases de fármacos dirigidos a la modificación de la disfunción endotelial: prostanoides, antagonistas del receptor de endotelina (ARE) e inhibidores de la fosfodiesterasa tipo 5. Su eficacia y su seguridad han quedado demostradas en la HAP asociada a CC y en el síndrome de Eisenmenger, en gran parte por estudios no controlados.

Sólo un ensayo aleatorizado y controlado de 54 pacientes con Eisenmenger ha constatado un efecto favorable del tratamiento con el doble ARE bosentán, activo por vía oral, en la capacidad de ejer-

cicio y la hemodinámica¹⁶⁴, lo que confirma los resultados de los estudios no controlados. Un reciente análisis retrospectivo de terapia avanzada, sobre todo bosentan, en pacientes con Eisenmenger señaló incluso un beneficio en la supervivencia¹⁶⁵.

Un pequeño ensayo¹⁶⁶ de sildenafil, un inhibidor de la fosfodiesterasa tipo 5, documentó efectos funcionales y hemodinámicos favorables en 10 pacientes con síndrome de Eisenmenger; se han observado resultados similares en series no controladas. Resultados favorables comparables también se han constatado en 16 pacientes con Eisenmenger tratados con taladafil, otro inhibidor de la fosfodiesterasa tipo 5¹⁶⁷. En estudios sin enmascaramiento, la administración intravenosa continua de epoprostenol ha mostrado efectos favorables en hemodinámica y capacidad de ejercicio, comparables además a los observados en la HAP idiopática^{168,169}. Sin embargo, la presencia de un catéter intravenoso central incrementa el riesgo de embolia paradójica e infección.

Un estudio multicentro aleatorizado de treprostinil subcutáneo¹⁷⁰ inscribió a un subgrupo de 109 pacientes con HAP asociada a CC, y los efectos favorables en la capacidad de ejercicio parecieron no diferir de los observados en la HAP idiopática. El trasplante de pulmón con reparación del defecto cardiaco o el trasplante combinado de corazón-pulmón son la última opción para pacientes con síndrome de Eisenmenger y marcadores de muy mal pronóstico, como descenso en el estado funcional, episodios de insuficiencia cardiaca derecha y cambios avanzados de deterioro hemodinámico, sobre todo la mala función ventricular o las altas concentraciones de péptido natriurético tipo B (BNP). El manejo de los pacientes en lista de espera sigue siendo todo un reto.

4.18. Manejo de pacientes cianóticos (*)

Introducción y contexto

La cianosis es consecuencia de un *shunt* bidireccional o invertido debido a la comunicación anatómica entre la circulación sistémica y pulmonar a nivel auricular, ventricular o arterial. Los cianóticos suelen reunir un grupo heterogéneo de lesiones con diferentes anatomía y patofisiología de base: flujo sanguíneo pulmonar normal o restringido en presencia de obstrucción a lo largo del tracto de salida pulmonar o mayor flujo sanguíneo pulmonar en ausencia de tal obstrucción, que luego resulta en de-

sarrollo de HAP y, finalmente, en síndrome de Eisenmenger (véase los apartados 4.14 y 4.17). Pueden presentarse con o sin intervención paliativa previa. Los cianóticos son complejos y deberían tener seguimiento con un especialista en CCA.

Mecanismos de adaptación

La cianosis induce mecanismos de adaptación para mejorar el transporte de oxígeno y suministrarlo al tejido: eritrocitosis secundaria, desvío a la derecha de la curva de disociación de la oxihemoglobina y aumento del rendimiento cardiaco^{171,172}. La eritrocitosis secundaria al estímulo de la eritropoyesis es la respuesta fisiológica a la hipoxemia crónica. La eritrocitosis compensada refleja un equilibrio (concentración estable de hemoglobina en un estado con reservas normales de hierro), mientras que la eritrocitosis descompensada indica el fallo del equilibrio (aumento de hematocrito).

Trastorno con afección multiorgánica

La cianosis y la eritrocitosis secundaria implican profundas consecuencias en todo el sistema orgánico:

- La viscosidad sanguínea aumenta, en relación directa con la masa de eritrocitos¹⁷³.
- Las anomalías hemostáticas son comunes y complejas, y se atribuyen a anomalías en las plaquetas (trombocitopenia y trombostenia), vías de coagulación y otros mecanismos anómalos de coagulación. Los factores de coagulación dependientes de la vitamina K (factores II, VII, IX y X) y el factor V disminuyen, aumenta la actividad fibrinolítica y se agotan los multímeros más grandes del factor de von Willebrand.
- La mayor recuperación de eritrocitos/hemoglobina y la filtración deteriorada de urato causan hiperuricemia¹⁷⁴. La mayor concentración de bilirrubina no conjugada pone a los cianóticos en riesgo de cálculo biliar de bilirrubinato de calcio.
- La disfunción endotelial grave es evidente por el llamativo deterioro de la vasodilatación dependiente del endotelio¹⁵⁹.
- La hipoxemia crónica, la mayor viscosidad sanguínea y la disfunción endotelial afectan a la microcirculación, la función miocárdica y la función de otros sistemas orgánicos.

Presentación clínica e historia natural

La presentación clínica incluye cianosis central, como resultado de la mayor cantidad de hemoglobina reducida (> 5 g/100 ml de sangre), acropaquia y, a menudo, escoliosis. Los hallazgos clínicos va-

(*) La cianosis crónica induce una enfermedad multisistémica que afecta a múltiples órganos de la economía. Una revisión sobre el síndrome hipoxémico crónico en adultos con cardiopatías congénitas se puede encontrar en: Oliver Ruiz JM et al. Síndrome hipoxémico crónico. Rev Esp Cardiol Supl. 2009;9:E13-22.

rían y se caracterizan por la anatomía/patofisiología de base. La mortalidad es mucho más alta en cianóticos que en no cianóticos¹⁷⁵. El resultado está determinado por la anatomía, la patofisiología, las intervenciones paliativas, las complicaciones de la cianosis y las medidas preventivas de base. Un recuento plaquetario bajo, hipoxia grave, cardiomegalia y número elevado de hematocritos durante la infancia son parámetros útiles para predecir la muerte prematura y los efectos secundarios en pacientes con o sin enfermedad vascular pulmonar¹⁷⁶.

Complicaciones tardías

– Los síntomas de hiperviscosidad incluyen cefaleas, desmayos, mareos, fatiga, *tinnitus*, visión borrosa, parestesia de labios y dedos de manos y pies, dolor muscular y debilidad, clasificados como moderados cuando interfieren con algunas actividades y como graves cuando interfieren con la mayoría de las actividades^{171,172}. Es poco probable que un paciente con reservas normales de hierro y hematocrito < 65% tenga síntomas de hiperviscosidad.

– Las diátesis hemorrágicas y trombóticas ocurren, y ambas originan un dilema terapéutico, ya que los pacientes tienen riesgo de trombosis y hemorragia. La hemorragia espontánea suele ser menor y autolimitada (hemorragia dental, epistaxis, formación fácil de hematomas y menorragia). La hemoptisis es el episodio hemorrágico grave más común y la manifestación externa de una hemorragia intrapulmonar que no refleja el alcance de la hemorragia del parénquima (constatada en hasta el 100% de los pacientes con Eisenmenger)^{163,177}. La trombosis es consecuencia de anomalías en la coagulación, estasis sanguínea en las cámaras y vasos dilatados, aterosclerosis o disfunción endotelial, la presencia de material trombogénico, como conductos, y arritmias. Las anomalías hemostáticas no protegen contra las complicaciones trombóticas. Los trombos laminares de arterias pulmonares grandes aneurismáticas y parcialmente calcificadas son comunes (hasta el 30%)¹⁷⁸⁻¹⁸⁰. El sexo femenino, una baja saturación de oxígeno, la mayor edad, la disfunción biventricular y las AP dilatadas se han definido como factores de riesgo^{161,180}.

– Los accidentes cardiovasculares podrían deberse a episodios tromboembólicos (émbolos paradójicos), factores reológicos (microcitosis), disfunción endotelial y factores de riesgo aterosclerótico «tradicionales». La gravedad de la eritrocitosis secundaria *per se* no es un factor de riesgo¹⁸¹; la microcitosis, causada por déficit de hierro debido a flebotomías inapropiadas, es el más firme factor predictivo independiente de episodios cerebrovasculares¹⁸².

– Los émbolos paradójicos podrían ser consecuencia de arritmias supraventriculares o derivaciones transvenosas o catéteres.

– El déficit de hierro suele ser consecuencia de flebotomías inapropiadas.

– Arritmias supraventriculares y ventriculares.

– Las complicaciones infecciosas incluyen endocarditis, abscesos cerebrales y neumonía. La fiebre secundaria a cefaleas nuevas o diferentes levanta sospecha de abscesos cerebrales.

– La disfunción renal es frecuente y consecuencia de anomalías funcionales y estructurales de los riñones.

– La coledocolitiasis es común. Los cálculos biliares de bilirrubinato de calcio pueden complicarse por colecistitis/coledocolitiasis.

– Las complicaciones reumáticas incluyen artritis gotosa, osteoartropatía hipertrófica y quifoscoliosis.

Estudio diagnóstico

Véase el apartado 3.2 para conocer los principios generales.

Para los defectos cardíacos de base, véase el apartado 4.14 y los apartados sobre lesiones específicas.

Debe prestarse especial atención a los síntomas de hiperviscosidad, así como a las complicaciones hemorrágicas/isquémicas. La saturación de oxígeno debe obtenerse mediante oximetría de pulso en reposo durante 5 min como mínimo, y la capacidad de ejercicio debería evaluarse con regularidad, preferiblemente con el test de 6 min de marcha.

Entre los análisis de sangre deberían realizarse un hemograma, volumen corpuscular medio (VCM), ferritina en suero (podría ser necesario determinar hierro en suero, transferrina y saturación de transferrina para la detección precoz de déficit de hierro), creatinina, ácido úrico en suero, perfil de coagulación, BNP o pro-BNP, ácido fólico y vitamina B₁₂ en presencia de MCV elevado o normal y ferritina en suero baja.

Precauciones de laboratorio

– Parámetros de coagulación: el volumen de plasma se reduce por la eritrocitosis secundaria; la cantidad de citrato sódico debe ajustarse por hematocrito si el hematocrito es > 55%.

– El hematocrito se determina con recuentos automatizados de partículas eléctricas (la centrifuga de microhematocrito resulta en un hematocrito falsamente alto por el atrapamiento plasmático).

– La glucosa puede reducirse, pero puede aumentar en glucólisis *in vitro*, que resulta del mayor número de eritrocitos.

Indicaciones para la intervención

Los riesgos y beneficios deben considerarse cuidadosamente y requieren experiencia. Un paciente cianótico sin HAP/síndrome de Eisenmenger debe ser evaluado periódicamente por cualquier intervención que pudiera mejorar la calidad de vida y reducir la morbilidad o por elegibilidad para reparación fisiológica (véase el apartado 4.14).

Terapia médica

Para el tratamiento específico contra la HAP, véase el apartado 4.17.

- Arritmias: el ritmo sinusal debería mantenerse siempre que sea posible. La terapia antiarrítmica debe ser individualizada (fármacos, ablación, MP/DAI epicárdico). La terapia antiarrítmica es extremadamente difícil en este grupo de pacientes. La terapia farmacológica debería instaurarse con cuidados especiales y, en general, en un hospital. Deben evitarse las derivaciones transvenosas.

- La flebotomía terapéutica debería realizarse únicamente en presencia de síntomas de hiperviscosidad moderados/graves debidos a eritrocitosis secundaria (hematocrito > 65%) y en ausencia de deshidratación y déficit de hierro. Debería realizarse reemplazo del fluido isovolúmico (750-1.000 ml de solución salina isotónica mientras se extraen 400-500 ml de sangre).

- La transfusión de sangre puede ser necesaria en caso de anemia ferropénica (nivel inadecuado de hemoglobina para la saturación de oxígeno).

- Deberían administrarse suplementos de hierro en caso de déficit de hierro (VCM < 80 fl), con cuidadoso seguimiento (efecto de repunte).

- Anticoagulación/aspirina sistemática: los datos disponibles en la actualidad no avalan que prevenir las complicaciones tromboembólicas sea beneficioso para los cianóticos. Sin embargo, hay un riesgo mayor de hemorragia.

- Indicación para la anticoagulación: aleteo/fibrilación auricular (razón normalizada internacional [INR] 2-2,5; INR objetivo más alta en presencia de válvula mecánica).

- Hemoptisis: exige radiografía torácica seguida de TC torácica si hay un infiltrado. La broncoscopia pone al paciente en riesgo y pocas veces proporciona información útil. La terapia incluye interrupción de la aspirina, agentes antiinflamatorios no esteroideos y anticoagulantes orales; tratamiento contra hipovolemia y anemia; reducción de la actividad física, y eliminación de la tos no productiva. La embolización selectiva de las arterias bronquiales puede ser necesaria por la hemorragia intrapulmonar refractaria/hemoptosis.

TABLA 22. Estrategias de reducción del riesgo en pacientes con cardiopatía congénita

Las medidas profilácticas son el pilar del cuidado para evitar complicaciones. Deberían evitarse las siguientes exposiciones/actividades:

- Embarazo
- Déficit de hierro y anemia (no flebotomías sistemáticas inapropiadas para mantener una concentración de hemoglobina predeterminada)
- Deshidratación
- Enfermedad infecciosa: vacunación anual contra la gripe, *pneumovax*, cada 5 años
- Tabaquismo, abuso de drogas, incluido el alcohol
- Shunts transvenosos MP/DAI
- Ejercicio intenso
- Exposición fuerte al calor (sauna, jacuzzi/ducha)

Otras estrategias de reducción del riesgo son:

- Uso de un filtro de aire por vía intravenosa para prevenir la embolia gaseosa
- Consulta con un cardiólogo de CCA antes de administrar cualquier agente y realizar cualquier medida quirúrgica/de intervención
- Terapia puntual contra las infecciones de las vías respiratorias superiores
- Uso prudente o evitación de agentes que deterioran la función renal
- Consejo sobre anticoncepción

CCA: cardiopatía congénita en el adulto; DAI: desfibrilador automático implantable; MP: marcapasos.

- Hiperuricemia: no hay indicaciones para el tratamiento contra la hiperuricemia.

- La artritis gotosa aguda se trata con colchicina oral o intravenosa, probenecid y fármacos antiinflamatorios, prestando especial atención al riesgo de insuficiencia renal y hemorragia. Los agentes uricosúricos, como el probenecid, o uricostáticos, como el alopurinol, evitan la recurrencia.

Recomendaciones de seguimiento

Todos los cianóticos precisan evaluación durante toda la vida con visitas de seguimiento cada 6-12 meses en un centro especializado en CCA, con estrecha colaboración del médico de familia. La evaluación incluye:

- Evaluación completa y revisión sistemática de las complicaciones potenciales.
- Análisis de sangre (véase arriba).
- Formación en estrategias de reducción del riesgo (tabla 22).

Consideraciones adicionales

Ejercicio/deporte: evitar practicar ejercicio agotador de moderado a grave.

Vuelos aéreos: los vuelos comerciales se toleran bien^{183,184}. Las estrategias de reducción del riesgo incluyen evitar el estrés, secundario o no a los viajes, la deshidratación y las bebidas alcohólicas, además de medidas para prevenir la trombosis venosa profunda.

Exposición a altitudes elevadas: debería evitarse la exposición aguda a altitudes elevadas (> 2.500 m). El ascenso gradual, por ejemplo en teleférico, podría tolerarse hasta los 2.500 m.

Embarazo: en cianóticas, sin hipertensión pulmonar, el embarazo resulta en importantes complicaciones maternas y fetales. La saturación de oxígeno > 85% y un nivel de hemoglobina < 200 g/l antes del embarazo son los principales factores predictivos de nacimiento vivo¹⁵. El embarazo está contraindicado en mujeres con síndrome de Eisenmenger.

Profilaxis contra EI: recomendada en todos los pacientes (véase el apartado 3.3.5).

El texto CME de «Guía de Práctica Clínica para el manejo de cardiopatías congénitas en el adulto (nueva versión de 2010)» está acreditado por el European Board for Accreditation in Cardiology (EBAC) por 2 h de créditos externos de CME. Cada participante deberá solicitar únicamente las horas de créditos que realmente ha invertido en la actividad educativa. La EBAC trabaja de acuerdo con los estándares de calidad del European Accreditation Council for Continuing Medical Education (EACCME), institución dependiente de la European Union of Medical Specialists (UEMS). En cumplimiento de las guías EBAC/EACCME, todos los autores participantes en este programa han declarado sus potenciales conflictos de intereses que pudieran afectar a este documento. El Comité Organizador es responsable de asegurar que todos los potenciales conflictos de intereses relevantes al programa sean declarados a los participantes antes de iniciar las actividades CME. Las preguntas sobre esta CME para este artículo están disponibles en *European Heart Journal* (http://cme.oxfordjournals.org/cgi/hierarchy/oup_cme_node;ehj) y en la página *web* de la Sociedad Europea de Cardiología (<http://www.escardio.org/knowledge/guidelines>).

5. BIBLIOGRAFÍA

- Warnes CA, Liberthson R, Danielson GK, Dore A, Harris L, Hoffman JI, et al. Task force 1: the changing profile of congenital heart disease in adult life. *J Am Coll Cardiol*. 2001;37:1170-5.
- Deanfield J, Thaulow E, Warnes C, Webb G, Kolbel F, Hoffman A, et al. Management of grown up congenital heart disease. *Eur Heart J*. 2003;24:1035-84.
- Kilner PJ, Geva T, Kaemmerer H, Trindade PT, Schwittler J, Webb GD. Recommendations for cardiovascular magnetic resonance in adults with congenital heart disease from the respective working groups of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J*. 2010;31:794-805.
- Diller GP, Dimopoulos K, Okonko D, Li W, Babu-Narayan SV, Broberg CS, et al. Exercise intolerance in adult congenital heart disease: comparative severity, correlates, and prognostic implication. *Circulation*. 2005;112:828-35.
- Galie N, Hoeper MM, Humbert M, Torbicki A, Vachiery JL, Barbera JA, et al. Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension. *Eur Respir J*. 2009;34:1219-63.
- Dickstein K, Cohen-Solal A, Filippatos G, McMurray JJ, Ponikowski P, Poole-Wilson PA, et al. ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure 2008: the Task Force for the Diagnosis and Treatment of Acute and Chronic Heart Failure 2008 of the European Society of Cardiology. Developed in collaboration with the Heart Failure Association of the ESC (HFA) and endorsed by the European Society of Intensive Care Medicine (ESICM). *Eur Heart J*. 2008;29:2388-442.
- Somerville J. Management of adults with congenital heart disease: an increasing problem. *Annu Rev Med*. 1997;48:283-93.
- Oechslin EN, Harrison DA, Connelly MS, Webb GD, Siu SC. Mode of death in adults with congenital heart disease. *Am J Cardiol*. 2000;86:1111-6.
- Zipes DP, Camm AJ, Borggrefe M, Buxton AE, Chaitman B, Fromer M, et al. ACC/AHA/ESC 2006 guidelines for management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death—executive summary: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines (Writing Committee to Develop Guidelines for Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death) developed in collaboration with the European Heart Rhythm Association and the Heart Rhythm Society. *Eur Heart J*. 2006;27:2099-140.
- Garson A Jr, McNamara DG. Sudden death in a pediatric cardiology population, 1958 to 1983: relation to prior arrhythmias. *J Am Coll Cardiol*. 1985;5:B134-7.
- Graham TP Jr, Driscoll DJ, Gersony WM, Newburger JW, Rocchini A, Towbin JA. Task Force 2: congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol*. 2005;45:1326-33.
- Bonow RO, Cheitlin MD, Crawford MH, Douglas PS. Task Force 3: valvular heart disease. *J Am Coll Cardiol*. 2005;45:1334-40.
- Pelliccia A, Fagard R, Bjornstad HH, Anastassakis A, Arbustini E, Assanelli D, et al. Recommendations for competitive sports participation in athletes with cardiovascular disease: a consensus document from the Study Group of Sports Cardiology of the Working Group of Cardiac Rehabilitation and Exercise Physiology and the Working Group of Myocardial and Pericardial Diseases of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J*. 2005;26:1422-45.
- Avila WS, Grinberg M, Snitcowsky R, Faccioli R, Da Luz PL, Bellotti G, et al. Maternal and fetal outcome in pregnant women with Eisenmenger's syndrome. *Eur Heart J*. 1995;16:460-4.
- Presbitero P, Somerville J, Stone S, Aruta E, Spiegelhalter D, Rabajoli F. Pregnancy in cyanotic congenital heart disease. Outcome of mother and fetus. *Circulation*. 1994;89:2673-6.
- Siu SC, Sermer M, Colman JM, Alvarez AN, Mercier LA, Morton BC, et al. Prospective multicenter study of pregnancy outcomes in women with heart disease. *Circulation*. 2001;104:515-21.
- Nora JJ, Nora AH. Maternal transmission of congenital heart diseases: new recurrence risk figures and the questions of cytoplasmic inheritance and vulnerability to teratogens. *Am J Cardiol*. 1987;59:459-63.
- Gatzoulis MA, Freeman MA, Siu SC, Webb GD, Harris L. Atrial arrhythmia after surgical closure of atrial septal defects in adults. *N Engl J Med*. 1999;340:839-46.
- Murphy JG, Gersh BJ, McGoon MD, Mair DD, Porter CJ, Ilstrup DM, et al. Long-term outcome after surgical repair of isolated atrial septal defect. Follow-up at 27 to 32 years. *N Engl J Med*. 1990;323:1645-50.

20. Roos-Hesselink JW, Meijboom FJ, Spitaels SE, Van DR, Van Rijen EH, Utens EM, et al. Excellent survival and low incidence of arrhythmias, stroke and heart failure long-term after surgical ASD closure at young age. A prospective follow-up study of 21-33 years. *Eur Heart J*. 2003;24:190-7.
21. Butera G, Carminati M, Chessa M, Youssef R, Drago M, Giamberti A, et al. Percutaneous versus surgical closure of secundum atrial septal defect: comparison of early results and complications. *Am Heart J*. 2006;151:228-34.
22. Fischer G, Stieh J, Uebing A, Hoffmann U, Morf G, Kramer HH. Experience with transcatheter closure of secundum atrial septal defects using the Amplatzer septal occluder: a single centre study in 236 consecutive patients. *Heart*. 2003;89:199-204.
23. Amin Z, Hijazi ZM, Bass JL, Cheatham JP, Hellenbrand WE, Kleinman CS. Erosion of Amplatzer septal occluder device after closure of secundum atrial septal defects: review of registry of complications and recommendations to minimize future risk. *Catheter Cardiovasc Interv*. 2004;63:496-502.
24. Krumdorf U, Ostermayer S, Billinger K, Trepels T, Zadan E, Horvath K, et al. Incidence and clinical course of thrombus formation on atrial septal defect and patent foramen ovale closure devices in 1,000 consecutive patients. *J Am Coll Cardiol*. 2004;43:302-9.
25. Du ZD, Hijazi ZM, Kleinman CS, Silverman NH, Larntz K. Comparison between transcatheter and surgical closure of secundum atrial septal defect in children and adults: results of a multicenter nonrandomized trial. *J Am Coll Cardiol*. 2002;39:1836-44.
26. Attie F, Rosas M, Granados N, Zabal C, Buendia A, Calderon J. Surgical treatment for secundum atrial septal defects in patients .40 years old. A randomized clinical trial. *J Am Coll Cardiol*. 2001;38:2035-42.
27. Humenberger M, Rosenhek R, Gabriel H, Rader F, Heger M, Klaar U, et al. Benefit of atrial septal defect closure in adults: impact of age. *Eur Heart J*. 2010 [en prensa].
28. Jacobs JP, Burke RP, Quintessenza JA, Mavroudis C. Congenital Heart Surgery Nomenclature and Database Project: ventricular septal defect. *Ann Thorac Surg*. 2000;69:S25-S35.
29. Miyake T, Shinohara T, Fukuda T, Ikeoka M, Takemura T. Spontaneous closure of perimembranous ventricular septal defect after school age. *Pediatr Int*. 2008;50:632-5.
30. Gabriel HM, Heger M, Innerhofer P, Zehetgruber M, Mundigler G, Wimmer M, et al. Long-term outcome of patients with ventricular septal defect considered not to require surgical closure during childhood. *J Am Coll Cardiol*. 2002;39:1066-71.
31. Neumayer U, Stone S, Somerville J. Small ventricular septal defects in adults. *Eur Heart J*. 1998;19:1573-82.
32. Soufflet V, Van de BA, Troost E, Gewillig M, Moons P, Post MC, et al. Behavior of unrepaired perimembranous ventricular septal defect in young adults. *Am J Cardiol*. 2010;105:404-7.
33. Meijboom F, Szatmari A, Utens E, Deckers JW, Roelandt JR, Bos E, et al. Longterm follow-up after surgical closure of ventricular septal defect in infancy and childhood. *J Am Coll Cardiol*. 1994;24:1358-64.
34. Kidd L, Driscoll DJ, Gersony WM, Hayes CJ, Keane JF, O'Fallon WM, et al. Second natural history study of congenital heart defects. Results of treatment of patients with ventricular septal defects. *Circulation*. 1993;87:I38-I51.
35. Vahanian A, Baumgartner H, Bax J, Butchart E, Dion R, Filippatos G, et al. Guidelines on the management of valvular heart disease: the Task Force on the Management of Valvular Heart Disease of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J*. 2007;28:230-68.
36. Gatzoulis MA, Hechter S, Webb GD, Williams WG. Surgery for partial atrioventricular septal defect in the adult. *Ann Thorac Surg*. 1999;67:504-10.
37. El-Najdawi EK, Driscoll DJ, Puga FJ, Dearani JA, Spotts BE, Mahoney DW, et al. Operation for partial atrioventricular septal defect: a forty-year review. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2000;119:880-9.
38. Malhotra SP, Lacour-Gayet F, Mitchell MB, Clarke DR, Dines ML, Campbell DN. Reoperation for left atrioventricular valve regurgitation after atrioventricular septal defect repair. *Ann Thorac Surg*. 2008;86:147-51.
39. Drenthen W, Pieper PG, Can der TK, Roos-Hesselink JW, Voors AA, Mostert B, et al. Cardiac complications relating to pregnancy and recurrence of disease in the offspring of women with atrioventricular septal defects. *Eur Heart J*. 2005;26:2581-7.
40. Burn J, Brennan P, Little J, Holloway S, Coffey R, Somerville J, et al. Recurrence risks in offspring of adults with major heart defects: results from first cohort of British collaborative study. *Lancet*. 1998;351:311-6.
41. Fisher RG, Moodie DS, Sterba R, Gill CC. Patent ductus arteriosus in adults —long-term follow-up: nonsurgical versus surgical treatment. *J Am Coll Cardiol*. 1986;8:280-4.
42. Harrison DA, Benson LN, Lazzam C, Walters JE, Siu S, McLaughlin PR. Percutaneous catheter closure of the persistently patent ductus arteriosus in the adult. *Am J Cardiol*. 1996;77:1094-7.
43. John S, Muralidharan S, Jairaj PS, Mani GK, Babuthaman, Krishnaswamy S, et al. The adult ductus: review of surgical experience with 131 patients. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1981;82:314-9.
44. Rosenhek R, Binder T, Porenta G, Lang I, Christ G, Schemper M, et al. Predictors of outcome in severe, asymptomatic aortic stenosis. *N Engl J Med*. 2000;343:611-7.
45. Tzemos N, Therrien J, Yip J, Thanassoulis G, Tremblay S, Jamorski MT, et al. Outcomes in adults with bicuspid aortic valves. *JAMA*. 2008;300:1317-25.
46. Baumgartner H, Hung J, Bermejo J, Chambers JB, Evangelista A, Griffin BP, et al. Echocardiographic assessment of valve stenosis: EAE/ASE recommendations for clinical practice. *Eur J Echocardiogr*. 2009;10:1-25.
47. Rossebo AB, Pedersen TR, Boman K, Brudi P, Chambers JB, Egstrup K, et al. Intensive lipid lowering with simvastatin and ezetimibe in aortic stenosis. *N Engl J Med*. 2008;359:1343-56.
48. Takkenberg JJ, Klieverik LM, Schoof PH, Van Suylen RJ, Van Herwerden LA, Zondervan PE, et al. The Ross procedure: a systematic review and meta-analysis. *Circulation*. 2009;119:222-8.
49. Urbán Z, Zhang J, Davis EC, Maeda GK, Kumar A, Stalker H, et al. Supravalvular aortic stenosis: genetic and molecular dissection of a complex mutation in the elastin gene. *Hum Genet*. 2001;109:512-20.
50. Burch TM, McGowan FX Jr, Kussman BD, Powell AJ, DiNardo JA. Congenital supravalvular aortic stenosis and sudden death associated with anesthesia: what's the mystery. *Anesth Analg*. 2008;107:1848-54.
51. Hickey EJ, Jung G, Williams WG, Manlhiot C, Van Arsdell GS, Caldarone CA, et al. Congenital supravalvular aortic stenosis: defining surgical and nonsurgical outcomes. *Ann Thorac Surg*. 2008;86:1919-27.
52. Oliver JM, González A, Gallego P, Sánchez-Recalde A, Benito F, Mesa JM. Discrete subaortic stenosis in adults: increased prevalence and slow rate of progression of the obstruction and aortic regurgitation. *J Am Coll Cardiol*. 2001;38:835-42.
53. Niwa K, Perloff JK, Bhuta SM, Laks H, Drinkwater DC, Child JS, et al. Structural abnormalities of great arterial walls in congenital heart disease: light and electron microscopic analyses. *Circulation*. 2001;103:393-400.
54. Campbell M. Natural history of coarctation of the aorta. *Br Heart J*. 1970;32:633-40.
55. Cohen M, Fuster V, Steele PM, Driscoll D, McGoon DC. Coarctation of the aorta. Long-term follow-up and

- prediction of outcome after surgical correction. *Circulation*. 1989;80:840-5.
56. Shah L, Hijazi Z, Sandhu S, Joseph A, Cao QL. Use of endovascular stents for the treatment of coarctation of the aorta in children and adults: immediate and midterm results. *J Invasive Cardiol*. 2005;17:614-8.
 57. Hager A, Kanz S, Kaemmerer H, Schreiber C, Hess J. Coarctation Long-term Assessment (COALA): significance of arterial hypertension in a cohort of 404 patients up to 27 years after surgical repair of isolated coarctation of the aorta, even in the absence of restenosis and prosthetic material. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2007;134:738-45.
 58. Connolly HM, Huston J III, Brown RD Jr, Warnes CA, Ammass NM, Tajik AJ. Intracranial aneurysms in patients with coarctation of the aorta: a prospective magnetic resonance angiographic study of 100 patients. *Mayo Clin Proc*. 2003;78:1491-9.
 59. Beauchesne LM, Connolly HM, Ammass NM, Warnes CA. Coarctation of the aorta: outcome of pregnancy. *J Am Coll Cardiol*. 2001;38:1728-33.
 60. De Paep A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RC, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *Am J Med Genet*. 1996;62:417-26.
 61. Loeyls BL, Dietz HC, Braverman AC, Callewaert BL, De Backer J, Devereux RB, et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet*. 2010;47:476-85.
 62. Nollen GJ, Groenink M, Tijssen JG, Van der Wall EE, Mulder BJ. Aortic stiffness and diameter predict progressive aortic dilatation in patients with Marfan syndrome. *Eur Heart J*. 2004;25:1146-152.
 63. Engelfriet P, Mulder B. Is there benefit of beta-blocking agents in the treatment of patients with the Marfan syndrome? *Int J Cardiol*. 2007;114:300-2.
 64. Shores J, Berger KR, Murphy EA, Pyeritz RE. Progression of aortic dilatation and the benefit of long-term beta-adrenergic blockade in Marfan's syndrome. *N Engl J Med*. 1994;330:1335-41.
 65. Gott VL, Greene PS, Alejo DE, Cameron DE, Naftel DC, Miller DC, et al. Replacement of the aortic root in patients with Marfan's syndrome. *N Engl J Med*. 1999;340:1307-13.
 66. Kallenbach K, Baraki H, Khaladj N, Kamiya H, Hagl C, Haverich A, et al. Aortic valve-sparing operation in Marfan syndrome: what do we know after a decade? *Ann Thorac Surg*. 2007;83:S764-8.
 67. Groenink M, Lohuis TA, Tijssen JG, Naeff MS, Hennekam RC, Van der Wall EE, et al. Survival and complication free survival in Marfan's syndrome: implications of current guidelines. *Heart*. 1999;82:499-504.
 68. Meijboom LJ, Timmermans J, Zwinderman AH, Engelfriet PM, Mulder BJ. Aortic root growth in men and women with the Marfan's syndrome. *Am J Cardiol*. 2005;96:1441-4.
 69. Davies RR, Gallo A, Coady MA, Tellides G, Botta DM, Burke B, et al. Novel measurement of relative aortic size predicts rupture of thoracic aortic aneurysms. *Ann Thorac Surg*. 2006;81:169-77.
 70. Svensson LG, Kouchoukos NT, Miller DC, Bavaria JE, Coselli JS, Curi MA, et al. Expert consensus document on the treatment of descending thoracic aortic disease using endovascular stent-grafts. *Ann Thorac Surg*. 2008;85:S1-41.
 71. Meijboom LJ, Vos FE, Timmermans J, Boers GH, Zwinderman AH, Mulder BJ. Pregnancy and aortic root growth in the Marfan syndrome: a prospective study. *Eur Heart J*. 2005;26:914-20.
 72. McElhinney DB, Goldmuntz E. Double-chambered right ventricle. En: Gatzoulis MA, Webb GD, Daubeney PE, editores. *Diagnosis and management of adult congenital heart disease*. London: Churchill Livingstone; 2003. p 305-11.
 73. Oliver JM, Garrido A, González A, Benito F, Mateos M, Aroca A, et al. Rapid progression of midventricular obstruction in adults with double-chambered right ventricle. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2003;126:711-7.
 74. Hayes CJ, Gersony WM, Driscoll DJ, Keane JF, Kidd L, O'Fallon WM, et al. Second natural history study of congenital heart defects. Results of treatment of patients with pulmonary valvar stenosis. *Circulation*. 1993;87:128-37.
 75. Jarrar M, Betbout F, Farhat MB, Maatouk F, Gamra H, Addad F, et al. Long-term invasive and noninvasive results of percutaneous balloon pulmonary valvuloplasty in children, adolescents, and adults. *Am Heart J*. 1999;138:950-4.
 76. Veldtman GR, Dearani JA, Warnes CA. Low pressure giant pulmonary artery aneurysms in the adult: natural history and management strategies. *Heart*. 2003;89:1067-70.
 77. Warnes CA, Williams RG, Bashore TM, Child JS, Connolly HM, Dearani JA, et al. ACC/AHA 2008 Guidelines for the Management of Adults with Congenital Heart Disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (writing committee to develop guidelines on the management of adults with congenital heart disease). *Circulation*. 2008;118:e714-e833.
 78. Chauvaud S, Berrebi A, D'Attellis N, Mousseaux E, Hernigou A, Carpentier A. Ebstein's anomaly: repair based on functional analysis. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2003;23:525-31.
 79. Furer SK, Gomes JA, Love B, Mehta D. Mechanism and therapy of cardiac arrhythmias in adults with congenital heart disease. *Mt Sinai J Med*. 2005;72:263-9.
 80. Dearani JA, Danielson GK. Surgical management of Ebstein's anomaly in the adult. *Semin Thorac Cardiovasc Surg*. 2005;17:148-54.
 81. Brown ML, Dearani JA, Danielson GK, Cetta F, Connolly HM, Warnes CA, et al. Functional status after operation for Ebstein anomaly: the Mayo Clinic experience. *J Am Coll Cardiol*. 2008;52:460-6.
 82. Bassett AS, Chow EW, Husted J, Weksberg R, Caluseriu O, Webb GD, et al. Clinical features of 78 adults with 22q11 deletion syndrome. *Am J Med Genet A*. 2005;138:307-13.
 83. Reddy VM, Liddicoat JR, McElhinney DB, Brook MM, Stanger P, Hanley FL. Routine primary repair of tetralogy of Fallot in neonates and infants less than three months of age. *Ann Thorac Surg*. 1995;60:S592-6.
 84. Murphy JG, Gersh BJ, Mair DD, Fuster V, McGoon MD, Ilstrup DM, et al. Long-term outcome in patients undergoing surgical repair of tetralogy of Fallot. *N Engl J Med*. 1993;329:593-9.
 85. Nollert G, Fischlein T, Bouterwek S, Böhmer C, Klinner W, Reichart B. Longterm survival in patients with repair of tetralogy of Fallot: 36-year follow-up of 490 survivors of the first year after surgical repair. *J Am Coll Cardiol*. 1997;30:1374-83.
 86. Gatzoulis MA, Till JA, Somerville J, Redington AN. Mechano-electrical interaction in tetralogy of Fallot. QRS prolongation relates to right ventricular size and predicts malignant ventricular arrhythmias and sudden death. *Circulation*. 1995;92:231-7.
 87. Tan JL, Davlouros PA, McCarthy KP, Gatzoulis MA, Ho SY. Intrinsic histological abnormalities of aortic root and ascending aorta in tetralogy of Fallot: evidence of causative mechanism for aortic dilation and aortopathy. *Circulation*. 2005;112:961-8.
 88. Ghai A, Silversides C, Harris L, Webb GD, Siu SC, Therrien J. Left ventricular dysfunction is a risk factor for sudden cardiac death in adults late after repair of tetralogy of Fallot. *J Am Coll Cardiol*. 2002;40:1675-80.
 89. Gatzoulis MA, Balaji S, Webber SA, Siu SC, Hokanson JS, Poile C, et al. Risk factors for arrhythmia and sudden cardiac death late after repair of tetralogy of Fallot: a multicentre study. *Lancet*. 2000;356:975-81.
 90. Oosterhof T, Van Straten A, Vliegen HW, Meijboom FJ, Van Dijk AP, Spijkerboer AM, et al. Preoperative thresholds

- for pulmonary valve replacement in patients with corrected tetralogy of Fallot using cardiovascular magnetic resonance. *Circulation*. 2007;116:545-51.
91. Babu-Narayan SV, Kilner PJ, Li W, Moon JC, Goktekin O, Davlouros PA, et al. Ventricular fibrosis suggested by cardiovascular magnetic resonance in adults with repaired tetralogy of Fallot and its relationship to adverse markers of clinical outcome. *Circulation*. 2006;113:405-13.
 92. Cullen S, Celermajer DS, Franklin RC, Hallidie-Smith KA, Deanfield JE. Prognostic significance of ventricular arrhythmia after repair of tetralogy of Fallot: a 12-year prospective study. *J Am Coll Cardiol*. 1994;23:1151-5.
 93. Khairy P, Landzberg MJ, Gatzoulis MA, Lucron H, Lambert J, Marcon F, et al. Value of programmed ventricular stimulation after tetralogy of Fallot repair: a multicenter study. *Circulation*. 2004;109:1994-2000.
 94. Khairy P, Harris L, Landzberg MJ, Viswanathan S, Barlow A, Gatzoulis MA, et al. Implantable cardioverter-defibrillators in tetralogy of Fallot. *Circulation*. 2008;117:363-70.
 95. Bull K, Somerville J, Ty E, Spiegelhalter D. Presentation and attrition in complex pulmonary atresia. *J Am Coll Cardiol*. 1995;25:491-9.
 96. Leonard H, Derrick G, O'Sullivan J, Wren C. Natural and unnatural history of pulmonary atresia. *Heart*. 2000;84:499-503.
 97. Murthy KS, Rao SG, Naik SK, Coelho R, Krishnan US, Cherian KM. Evolving surgical management for ventricular septal defect, pulmonary atresia, and major aortopulmonary collateral arteries. *Ann Thorac Surg*. 1999;67:760-4.
 98. Reddy VM, McElhinney DB, Amin Z, Moore P, Parry AJ, Teitel DF, et al. Early and intermediate outcomes after repair of pulmonary atresia with ventricular septal defect and major aortopulmonary collateral arteries: experience with 85 patients. *Circulation*. 2000;101:1826-32.
 99. Belli E, Macé L, Ly M, Dervanian P, Pineau E, Roussin R, et al. Surgical management of pulmonary atresia with ventricular septal defect in late adolescence and adulthood. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2007;31:236-41.
 100. Cho JM, Puga FJ, Danielson GK, Dearani JA, Mair DD, Hagler DJ, et al. Early and long-term results of the surgical treatment of tetralogy of Fallot with pulmonary atresia, with or without major aortopulmonary collateral arteries. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2002;124:70-81.
 101. Dearani JA, Danielson GK, Puga FJ, Schaff HV, Warnes CW, Driscoll DJ, et al. Late follow-up of 1095 patients undergoing operation for complex congenital heart disease utilizing pulmonary ventricle to pulmonary artery conduits. *Ann Thorac Surg*. 2003;75:399-410.
 102. Marelli AJ, Perloff JK, Child JS, Laks H. Pulmonary atresia with ventricular septal defect in adults. *Circulation*. 1994;89:243-51.
 103. Redington AN, Somerville J. Stenting of aortopulmonary collaterals in complex pulmonary atresia. *Circulation*. 1996;94:2479-84.
 104. Hechter SJ, Webb G, Fredriksen PM, Benson L, Merchant N, Freeman M, et al. Cardiopulmonary exercise performance in adult survivors of the Mustard procedure. *Cardiol Young*. 2001;11:407-14.
 105. Khairy P, Landzberg MJ, Lambert J, O'Donnell CP. Long-term outcomes after the atrial switch for surgical correction of transposition: a meta-analysis comparing the Mustard and Senning procedures. *Cardiol Young*. 2004;14:284-92.
 106. Piran S, Veldtman G, Siu S, Webb GD, Liu PP. Heart failure and ventricular dysfunction in patients with single or systemic right ventricles. *Circulation*. 2002;105:1189-94.
 107. Roos-Hesselink JW, Meijboom FJ, Spitaels SE, Van Domburg R, Van Rijen EH, Utens EM, et al. Decline in ventricular function and clinical condition after Mustard repair for transposition of the great arteries (a prospective study of 22-29 years). *Eur Heart J*. 2004;25:1264-70.
 108. Warnes CA. Transposition of the great arteries. *Circulation*. 2006;114:2699-709.
 109. Gelatt M, Hamilton RM, McCrindle BW, Connelly M, Davis A, Harris L, et al. Arrhythmia and mortality after the Mustard procedure: a 30-year single-center experience. *J Am Coll Cardiol*. 1997;29:194-201.
 110. Lange R, Horer J, Kostolny M, Cleuziou J, Vogt M, Busch R, et al. Presence of a ventricular septal defect and the Mustard operation are risk factors for late mortality after the atrial switch operation: thirty years of follow-up in 417 patients at a single center. *Circulation*. 2006;114:1905-13.
 111. Dos L, Teruel L, Ferreira IJ, Rodríguez-Larrea J, Miró L, Girona J, et al. Late outcome of Senning and Mustard procedures for correction of transposition of the great arteries. *Heart*. 2005;91:652-6.
 112. Agnoletti G, Ou P, Celermajer DS, Boudjemline Y, Marini D, Bonnet D, et al. Acute angulation of the aortic arch predisposes a patient to ascending aortic dilation and aortic regurgitation late after the arterial switch operation for transposition of the great arteries. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2008;135:568-72.
 113. Schwartz ML, Gauvreau K, Del Nido P, Mayer JE, Colan SD. Long-term predictors of aortic root dilation and aortic regurgitation after arterial switch operation. *Circulation*. 2004;110:II128-32.
 114. Therrien J, Provost Y, Harrison J, Connelly M, Kaemmerer H, Webb GD. Effect of angiotensin receptor blockade on systemic right ventricular function and size: a small, randomized, placebo-controlled study. *Int J Cardiol*. 2008;129:187-92.
 115. Van Hare GF, Lesh MD, Ross BA, Perry JC, Dorostkar PC. Mapping and radiofrequency ablation of intraatrial reentrant tachycardia after the Senning or Mustard procedure for transposition of the great arteries. *Am J Cardiol*. 1996;77:985-91.
 116. Khairy P, Harris L, Landzberg MJ, Fernandes SM, Barlow A, Mercier LA, et al. Sudden death and defibrillators in transposition of the great arteries with intra-atrial baffles: a multicenter study. *Circ Arrhythm Electrophysiol*. 2008;1:250-7.
 117. Schwerzmann M, Salehian O, Harris L, Siu SC, Williams WG, Webb GD, et al. Ventricular arrhythmias and sudden death in adults after a Mustard operation for transposition of the great arteries. *Eur Heart J*. 2009;30:1873-9.
 118. Losay J, Touchot A, Capderou A, Piot JD, Belli E, Planché C, et al. Aortic valve regurgitation after arterial switch operation for transposition of the great arteries: incidence, risk factors, and outcome. *J Am Coll Cardiol*. 2006;47:2057-62.
 119. Guédès A, Mercier LA, Leduc L, Bérubé L, Marcotte F, Dore A. Impact of pregnancy on the systemic right ventricle after a Mustard operation for transposition of the great arteries. *J Am Coll Cardiol*. 2004;44:433-7.
 120. Drenthen W, Pieper PG, Ploeg M, Voors AA, Roos-Hesselink JW, Mulder BJ, et al. Risk of complications during pregnancy after Senning or Mustard (atrial) repair of complete transposition of the great arteries. *Eur Heart J*. 2005;26:2588-95.
 121. Beauchesne LM, Warnes CA, Connolly HM, Ammash NM, Tajik AJ, Danielson GK. Outcome of the unoperated adult who presents with congenitally corrected transposition of the great arteries. *J Am Coll Cardiol*. 2002;40:285-90.
 122. Connelly MS, Liu PP, Williams WG, Webb GD, Robertson P, McLaughlin PR. Congenitally corrected transposition of the great arteries in the adult: functional status and complications. *J Am Coll Cardiol*. 1996;27:1238-43.
 123. Giardini A, Lovato L, Donti A, Formigari R, Oppido G, Gargiulo G, et al. Relation between right ventricular structural alterations and markers of adverse clinical outcome in adults with systemic right ventricle and either congenital complete (after Senning operation) or congenitally

- corrected transposition of the great arteries. *Am J Cardiol.* 2006;98:1277-82.
124. Dodge-Khatami A, Tulevski II, Bennink GB, Hitchcock JF, De Mol BA, Van der Wall EE, et al. Comparable systemic ventricular function in healthy adults and patients with unoperated congenitally corrected transposition using MRI dobutamine stress testing. *Ann Thorac Surg.* 2002;73:1759-64.
 125. Alghamdi AA, McCrindle BW, Van Arsdell GS. Physiologic versus anatomic repair of congenitally corrected transposition of the great arteries: meta-analysis of individual patient data. *Ann Thorac Surg.* 2006;81:1529-35.
 126. Mitropoulos FA, Kanakis M, Vlachos AP, Lathridou P, Tsaoussis G, Georgiou G, et al. Congenitally corrected transposition of the great arteries: surgical repair in adulthood. *Ann Thorac Surg.* 2007;83:672-4.
 127. Shin'oka T, Kurosawa H, Imai Y, Aoki M, Ishiyama M, Sakamoto T, et al. Outcomes of definitive surgical repair for congenitally corrected transposition of the great arteries or double outlet right ventricle with discordant atrioventricular connections: risk analyses in 189 patients. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2007;133:1318-28.
 128. Van Son JA, Danielson GK, Huhta JC, Warnes CA, Edwards WD, Schaff HV, et al. Late results of systemic atrioventricular valve replacement in corrected transposition. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1995;109:642-52.
 129. Voskuil M, Hazekamp MG, Kroft LJ, Lubbers WJ, Ottenkamp J, Van der Wall EE, et al. Postsurgical course of patients with congenitally corrected transposition of the great arteries. *Am J Cardiol.* 1999;83:558-62.
 130. Poirier NC, Gatzoulis MA, Double-inlet ventricle. En: Gatzoulis MA, Webb GD, Daubeney PE, editores. *Diagnosis and management of adult congenital heart disease.* London: Churchill Livingstone; 2003. p. 399-403.
 131. Gatzoulis MA, Munk MD, Williams WG, Webb GD. Definitive palliation with cavopulmonary or aortopulmonary shunts for adults with single ventricle physiology. *Heart.* 2000;83:51-7.
 132. Gilljam T, McCrindle BW, Smallhorn JF, Williams WG, Freedom RM. Outcomes of left atrial isomerism over a 28-year period at a single institution. *J Am Coll Cardiol.* 2000;36:908-16.
 133. Hashmi A, Abu-Sulaiman R, McCrindle BW, Smallhorn JF, Williams WG, Freedom RM. Management and outcomes of right atrial isomerism: a 26-year experience. *J Am Coll Cardiol.* 1998;31:1120-6.
 134. Khairy P, Poirier N, Mercier LA. Univentricular heart. *Circulation.* 2007;115:800-12.
 135. Ro PS, Rychik J, Cohen MS, Mahle WT, Rome JJ. Diagnostic assessment before Fontan operation in patients with bidirectional cavopulmonary anastomosis: are noninvasive methods sufficient? *J Am Coll Cardiol.* 2004;44:184-7.
 136. De Leval MR, Kilner P, Gewillig M, Bull C. Total cavopulmonary connection: a logical alternative to atriopulmonary connection for complex Fontan operations. Experimental studies and early clinical experience. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1988;96:682-95.
 137. Kim SJ, Kim WH, Lim HG, Lee JY. Outcome of 200 patients after an extracardiac Fontan procedure. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2008;136:108-16.
 138. Fontan F, Kirklin JW, Fernández G, Costa F, Naftel DC, Tritto F, et al. Outcome after a 'perfect' Fontan operation. *Circulation.* 1990;81:1520-36.
 139. Khairy P, Fernandes SM, Mayer JE Jr, Triedman JK, Walsh EP, Lock JE, et al. Long-term survival, modes of death, and predictors of mortality in patients with Fontan surgery. *Circulation.* 2008;117:85-92.
 140. Giardini A, Hager A, Pace Napoleone C, Picchio FM. Natural history of exercise capacity after the Fontan operation: a longitudinal study. *Ann Thorac Surg.* 2008;85:818-21.
 141. Durongpisitkul K, Porter CJ, Cetta F, Offord KP, Slezak JM, Puga FJ, et al. Predictors of early- and late-onset supraventricular tachyarrhythmias after Fontan operation. *Circulation.* 1998;98:1099-107.
 142. D'Udekem Y, Iyengar AJ, Cochrane AD, Grigg LE, Ramsay JM, Wheaton GR, et al. The Fontan procedure: contemporary techniques have improved long-term outcomes. *Circulation.* 2007;116:1157-64.
 143. Mertens L, Hagler DJ, Sauer U, Somerville J, Gewillig M. Protein-losing enteropathy after the Fontan operation: an international multicenter study. PLE study group. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1998;115:1063-73.
 144. Cheung YF, Chay GW, Chiu CS, Cheng LC. Long-term anticoagulation therapy and thromboembolic complications after the Fontan procedure. *Int J Cardiol.* 2005;102:509-13.
 145. Abrams DJ, Earley MJ, Sporton SC, Kistler PM, Gatzoulis MA, Mullen MJ, et al. Comparison of noncontact and electroanatomic mapping to identify scar and arrhythmia late after the Fontan procedure. *Circulation.* 2007;115:1738-46.
 146. Huddleston CB. The failing Fontan: options for surgical therapy. *Pediatr Cardiol.* 2007;28:472-6.
 147. Mavroudis C, Deal BJ, Backer CL, Stewart RD, Franklin WH, Tsao S, et al. Maxwell Chamberlain Memorial Paper for congenital heart surgery. 111 Fontan conversions with arrhythmia surgery: surgical lessons and outcomes. *Ann Thorac Surg.* 2007;84:1457-65.
 148. Caldarone CA, McCrindle BW, Van Arsdell GS, Coles JG, Webb G, Freedom RM, et al. Independent factors associated with longevity of prosthetic pulmonary valves and valved conduits. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2000;120:1022-30.
 149. Mohammadi S, Belli E, Martinovic I, Houyel L, Capderou A, Petit J, et al. Surgery for right ventricle to pulmonary artery conduit obstruction: risk factors for further reoperation. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2005;28:217-22.
 150. Peng LF, McElhinney DB, Nugent AW, Powell AJ, Marshall AC, Bacha EA, et al. Endovascular stenting of obstructed right ventricle-to-pulmonary artery conduits: a 15-year experience. *Circulation.* 2006;113:2598-605.
 151. Sugiyama H, Williams W, Benson LN. Implantation of endovascular stents for the obstructive right ventricular outflow tract. *Heart.* 2005;91:1058-63.
 152. Bonhoeffer P, Boudjemline Y, Saliba Z, Merckx J, Aggoun Y, Bonnet D, et al. Percutaneous replacement of pulmonary valve in a right-ventricle to pulmonary-artery prosthetic conduit with valve dysfunction. *Lancet.* 2000;356:1403-5.
 153. Frigiola A, Tsang V, Bull C, Coats L, Khambadkone S, Derrick G, et al. Biventricular response after pulmonary valve replacement for right ventricular outflow tract dysfunction: is age a predictor of outcome? *Circulation.* 2008;118:S182-90.
 154. Khambadkone S, Bonhoeffer P. Nonsurgical pulmonary valve replacement: why, when, and how? *Catheter Cardiovasc Interv.* 2004;62:401-8.
 155. Lurz P, Coats L, Khambadkone S, Nordmeyer J, Boudjemline Y, Schievano S, et al. Percutaneous pulmonary valve implantation: impact of evolving technology and learning curve on clinical outcome. *Circulation.* 2008;117:1964-72.
 156. Vongpatanasin W, Brickner ME, Hillis LD, Lange RA. The Eisenmenger syndrome in adults. *Ann Intern Med.* 1998;128:745-55.
 157. Duffels MG, Engelfriet PM, Berger RM, Van Loon RL, Hoendermis E, Vriend JW, et al. Pulmonary arterial hypertension in congenital heart disease: an epidemiologic perspective from a Dutch registry. *Int J Cardiol.* 2007;120:198-204.
 158. Tuder RM, Abman SH, Braun T, Capron F, Stevens T, Thistlethwaite PA, et al. Development and pathology of pulmonary hypertension. *J Am Coll Cardiol.* 2009;54:S3-9.
 159. Oechslin E, Kiowski W, Schindler R, Bernheim A, Julius B, Brunner-La Rocca HP. Systemic endothelial dysfunction in adults with cyanotic congenital heart disease. *Circulation.* 2005;112:1106-12.

160. Simonneau G, Robbins IM, Beghetti M, Channick RN, Delcroix M, Denton CP, et al. Updated clinical classification of pulmonary hypertension. *J Am Coll Cardiol.* 2009;54:S43-54.
161. Broberg CS, Ujita M, Prasad S, Li W, Rubens M, Bax BE, et al. Pulmonary arterial thrombosis in Eisenmenger syndrome is associated with biventricular dysfunction and decreased pulmonary flow velocity. *J Am Coll Cardiol.* 2007;50:634-42.
162. Diller GP, Dimopoulos K, Broberg CS, Kaya MG, Naghotra US, Uebing A, et al. Presentation, survival prospects, and predictors of death in Eisenmenger syndrome: a combined retrospective and case-control study. *Eur Heart J.* 2006;27:1737-42.
163. Daliento L, Somerville J, Presbitero P, Menti L, Brach-Prever S, Rizzoli G, et al. Eisenmenger syndrome. Factors relating to deterioration and death. *Eur Heart J.* 1998;19:1845-55.
164. Galíe N, Beghetti M, Gatzoulis MA, Granton J, Berger RM, Lauer A, et al. Bosentan therapy in patients with Eisenmenger syndrome: a multicenter, double-blind, randomized, placebo-controlled study. *Circulation.* 2006;114:48-54.
165. Dimopoulos K, Inuzuka R, Goletto S, Giannakoulas G, Swan L, Wort SJ, et al. Improved survival among patients with Eisenmenger syndrome receiving advanced therapy for pulmonary arterial hypertension. *Circulation.* 2010;121:20-5.
166. Singh TP, Rohit M, Grover A, Malhotra S, Vijayvergiya R. A randomized, placebo-controlled, double-blind, crossover study to evaluate the efficacy of oral sildenafil therapy in severe pulmonary artery hypertension. *Am Heart J.* 2006;151:851.e1-e5.
167. Mukhopadhyay S, Sharma M, Ramakrishnan S, Yusuf J, Gupta MD, Bhamri N, et al. Phosphodiesterase-5 inhibitor in Eisenmenger syndrome: a preliminary observational study. *Circulation.* 2006;114:1807-10.
168. Fernandes SM, Newburger JW, Lang P, Pearson DD, Feinstein JA, Gauvreau K, et al. Usefulness of epoprostenol therapy in the severely ill adolescent/adult with Eisenmenger physiology. *Am J Cardiol.* 2003;91:632-5.
169. Rosenzweig EB, Kerstein D, Barst RJ. Long-term prostacyclin for pulmonary hypertension with associated congenital heart defects. *Circulation.* 1999;99:1858-65.
170. Simonneau G, Barst RJ, Galie N, Naeije R, Rich S, Bourge RC, et al. Continuous subcutaneous infusion of treprostinil, a prostacyclin analogue, in patients with pulmonary arterial hypertension: a double-blind, randomized, placebo-controlled trial. *Am J Respir Crit Care Med.* 2002;165:800-4.
171. Oechslin E. Hematological management of the cyanotic adult with congenital heart disease. *Int J Cardiol.* 2004;97 Suppl 1:109-15.
172. Perloff JK, Rosove MH, Child JS, Wright GB. Adults with cyanotic congenital heart disease: hematologic management. *Ann Intern Med.* 1988;109:406-13.
173. Broberg CS, Bax BE, Okonko DO, Rampling MW, Bayne S, Harries C, et al. Blood viscosity and its relationship to iron deficiency, symptoms, and exercise capacity in adults with cyanotic congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2006;48:356-65.
174. Perloff JK. Systemic complications of cyanosis in adults with congenital heart disease. Hematologic derangements, renal function, and urate metabolism. *Cardiol Clin.* 1993;11:689-99.
175. Engelfriet P, Boersma E, Oechslin E, Tijssen J, Gatzoulis MA, Thilén U, et al. 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.
176. Sakazaki H, Niwa K, Echigo S, Akagi T, Nakazawa M. Predictive factors for longterm prognosis in adults with cyanotic congenital heart disease —Japanese multicenter study. *Int J Cardiol.* 2007;120:72-8.
177. Cantor WJ, Harrison DA, Moussadji JS, Connelly MS, Webb GD, Liu P, et al. Determinants of survival and length of survival in adults with Eisenmenger syndrome. *Am J Cardiol.* 1999;84:677-81.
178. Niwa K, Perloff JK, Kaplan S, Child JS, Miner PD. Eisenmenger syndrome in adults: ventricular septal defect, truncus arteriosus, univentricular heart. *J Am Coll Cardiol.* 1999;34:223-32.
179. Perloff JK, Hart EM, Greaves SM, Miner PD, Child JS. Proximal pulmonary arterial and intrapulmonary radiologic features of Eisenmenger syndrome and primary pulmonary hypertension. *Am J Cardiol.* 2003;92:182-7.
180. Silversides CK, Granton JT, Konen E, Hart MA, Webb GD, Therrien J. Pulmonary thrombosis in adults with Eisenmenger syndrome. *J Am Coll Cardiol.* 2003;42:1982-7.
181. Perloff JK, Marelli AJ, Miner PD. Risk of stroke in adults with cyanotic congenital heart disease. *Circulation.* 1993;87:1954-9.
182. Ammash N, Warnes CA. Cerebrovascular events in adult patients with cyanotic congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 1996;28:768-72.
183. Broberg CS, Uebing A, Cuomo L, Thein SL, Papadopoulos MG, Gatzoulis MA. Adult patients with Eisenmenger syndrome report flying safely on commercial airlines. *Heart.* 2007;93:1599-603.
184. Harinck E, Hutter PA, Hoorntje TM, Simons M, Benatar AA, Fischer JC, et al. Air travel and adults with cyanotic congenital heart disease. *Circulation.* 1996;93:272-6.