

Pruebas de detección de defectos cardiacos congénitos graves

- Los bebés con defectos cardiacos congénitos graves tienen un riesgo significativo de discapacidad o muerte si su CCHD no se les diagnostica poco después de nacidos.
- La oximetría de pulso en los recién nacidos puede identificar algunos bebés con defectos cardiacos de nacimiento graves antes de que presenten signos.
- Una vez que se identifican los bebés con defectos cardiacos congénitos graves, estos pueden ser examinados por un cardiólogo y recibir tratamiento y cuidados especializados que podrían prevenir una discapacidad o la muerte a edad temprana.
- Algunos hospitales rutinariamente examinan a todos los recién nacidos para detectar defectos cardiacos congénitos graves. Sin embargo, en la actualidad, la mayoría de los estados no incluyen las pruebas de detección de CCHD en el panel de pruebas de detección para recién nacidos.

Entendiendo los defectos cardiacos congénitos graves

- Los defectos cardiacos congénitos representan casi el 30% de las muertes de bebés debidas a defectos de nacimiento.
- Alrededor de 7,200 de los bebés nacidos cada año en los Estados Unidos (18 de cada 10,000) tienen un defecto cardiaco de nacimiento grave (CCHD, por sus siglas en inglés, también conocidos colectivamente, en algunos casos, como enfermedades cardiacas de nacimiento graves). Estos defectos cardiacos de nacimiento graves son: estrechamiento de la aorta, doble salida ventricular derecha, transposición de las grandes arterias, anomalía de Ebstein, síndrome de hipoplasia del ventrículo izquierdo, interrupción del arco aórtico, atresia pulmonar (con pared o septo intacto), ventrículo único, conexión venosa pulmonar anómala total, tetralogía de Fallot, atresia tricúspide y el tronco arterial.
- Los bebés con defectos cardiacos de nacimiento generalmente se deben someter a una operación o una intervención con catéter en el primer año de vida.
- Los defectos cardiacos de nacimiento graves se pueden detectar potencialmente mediante la oximetría de pulso, una prueba que determina la cantidad de oxígeno que hay en la sangre, y la frecuencia cardiaca.
- Con la oximetría de pulso se tiene la mayor probabilidad de detectar siete de los defectos cardiacos de nacimiento. Los siete trastornos que se busca detectar son:
 - Síndrome de hipoplasia del ventrículo izquierdo
 - Atresia pulmonar (con pared o septo intacto)
 - Tetralogía de Fallot
 - Drenaje venoso pulmonar total anómalo
 - Transposición de grandes arterias
 - atresia tricúspidea
 - Tronco arterioso



Otros defectos cardiacos pueden ser tan graves como los siete trastornos que se busca detectar con la prueba y pueden también requerir de tratamiento poco después del nacimiento. Pero la oximetría de pulso puede no detectarlos de manera tan sistemática como lo hace con los siete trastornos principales que se busca detectar con la prueba.

Importancia de las pruebas de detección de los defectos cardiacos de nacimiento graves

Algunos bebés que nacen con un defecto cardiaco, al principio pueden tener una apariencia saludable y ser dados de alta sin que se les haya detectado el defecto cardiaco. Se calcula que todos los años en los Estados Unidos, se da de alta de la sala de recién nacidos a aproximadamente 300 bebés con defectos cardiacos de nacimiento graves no detectados. Estos bebés enfrentan un riesgo de tener graves problemas de salud en los primeros días o semanas de vida y a menudo requieren de atención médica de emergencia.

La oximetría de pulso en los recién nacidos puede identificar algunos bebés con defectos cardiacos de nacimiento graves antes de que presenten signos. Una vez que se identifican los bebés con estas afecciones, pueden ser examinados por



Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo
División de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo



un cardiólogo y recibir tratamiento y cuidados especializados que podrían prevenir una discapacidad o la muerte a edad temprana. El tratamiento puede consistir en medicamentos y cirugía.

Cuándo y cómo se hacen las pruebas de detección a los bebés

La oximetría de pulso es una prueba clínica sencilla que se hace al bebé para determinar la cantidad de oxígeno que tiene en la sangre y su frecuencia cardíaca o pulso. Los niveles bajos de oxígeno en la sangre pueden ser signo de un defecto cardíaco de nacimiento grave. La prueba se hace con un aparato llamado pulsioxímetro, que tiene unos sensores que se ponen sobre la piel del bebé. Esta prueba no causa dolor y solo toma unos minutos. La prueba se realiza cuando el bebé tiene de 24 a 48 horas de nacido, o si va a ser dado de alta antes de las 24 horas de nacido, lo más tarde posible.

La oximetría de pulso no reemplaza los exámenes físicos y los historiales médicos completos, con los que a veces se puede detectar un defecto cardíaco de nacimiento grave, antes de que los niveles de oxígeno en la sangre sean muy bajos. Por lo tanto, la oximetría de pulso se debe usar junto con un examen físico.



Resultados de las pruebas de detección de CCHD

Si los resultados son “negativos” (“pasó” o en rango normal), significa que los resultados de la prueba al bebé no mostraron signos de un defecto cardíaco de nacimiento grave. Este tipo de prueba no detecta todos los defectos cardíacos de nacimiento graves, por lo que es posible que un bebé con resultado negativo tenga un CCHD u otro defecto cardíaco de nacimiento. Si los resultados son “positivos” (“no pasó” o fuera del rango normal), significa que la prueba mostró un bajo nivel de oxígeno en la sangre del bebé, lo cual puede ser signo de un CCHD. Esto no siempre significa que el bebé tiene un CCHD. Solo quiere decir que se necesitan más pruebas.

El médico del bebé puede recomendar que se le vuelva a hacer la misma prueba u otras más específicas, como un ecocardiograma (imagen del corazón obtenida por ultrasonido) para diagnosticar un defecto cardíaco de nacimiento grave. Los bebés a quienes se les detectan defectos cardíacos de nacimiento graves pueden también ser evaluados por un médico genetista. Esto puede ayudar a identificar síndromes genéticos asociados a estos defectos y para informarle a la familia sobre los riesgos futuros.

Actividades de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades

Los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) son parte del Comité Asesor de la Secretaría de Salud sobre Trastornos Hereditarios en Niños y Recién Nacidos (SACHDNC, por sus siglas en inglés) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS). El SACHDNC recibió autorización del Congreso para proporcionar orientación a la Secretaría de Salud sobre las afecciones que deben incluirse en los programas de detección para bebés y niños, y sobre la manera en que se deben diseñar los sistemas para asegurar que se les hagan las pruebas de detección a todos los recién nacidos y niños y que, de ser necesario, reciban la atención de seguimiento adecuada. En Septiembre del 2010, el SACHDNC recomendó a la Secretaría de Salud que se agreguen las pruebas de detección de CCHD (es decir, los defectos cardíacos listados previamente) al Panel de Pruebas de Detección Uniforme Recomendadas. Actualmente, algunos estados están desarrollando sus propias políticas para la implementación del programa de detección de CCHD. A medida que el programa de detección se implemente, los CDC tendrán un rol importante en el seguimiento y rastreo de los bebés identificados con un CCHD a través del programa de detección a recién nacidos.

Para más información sobre las pruebas de detección de CCHD,
visite: <http://www.cdc.gov/ncbddd/pediatricgenetics/CCHDscreening.html> (en inglés)

Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo

Para más información por favor contacte Los Centros para el Control y Prevención de Enfermedades

1600 Clifton Road NE, Atlanta, GA 30333

Teléfono: 1-800-CDC-INFO (232-4636)/TTY: 1-888-232-6348

Correo electrónico: cdcinfo@cdc.gov Sitio Web: www.cdc.gov