

Tema 1. Patologia malformativa cardíaca i de grans vasos

- i. Concepte, causes i tipus de cardiopaties congènites
- ii. Curtcircuits esquerra-dreta
- iii. Curtcircuits dreta-esquerra
- iv. Anomalies cardíagues obstructives
- v. ...notes per a casa
- vi. Bibliografia específica

i. Concepte i tipus de cardiopatia congènita

Cardiopatia congènita: defectes del cor i dels grans vasos des del naixement ⇒ embriogènesi [3-8 setm.]

Manifestació de forma primerenca o tardana.

Tractament. CIRURGIA + tract. pal·liatiu.

Incidència. 1/100 nascuts vius.

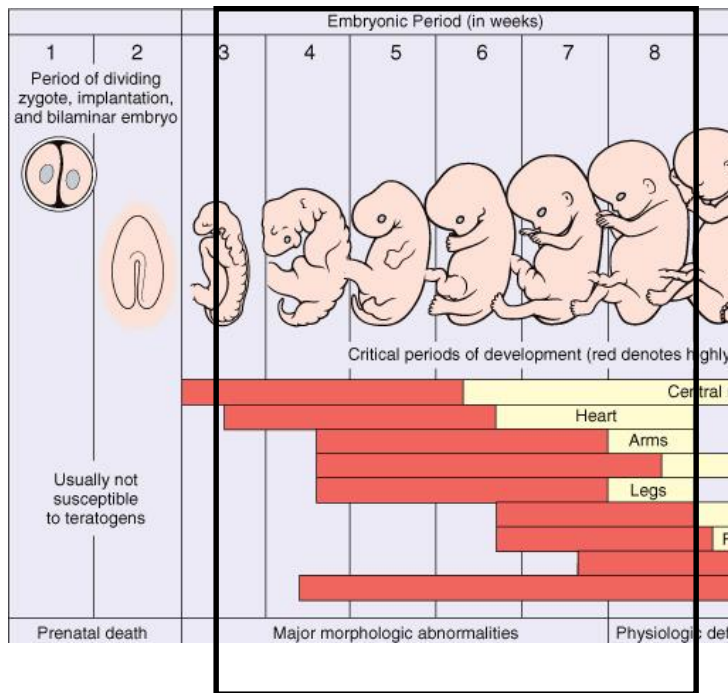


Table 12-2. Frequencies of Congenital Cardiac Malformations*

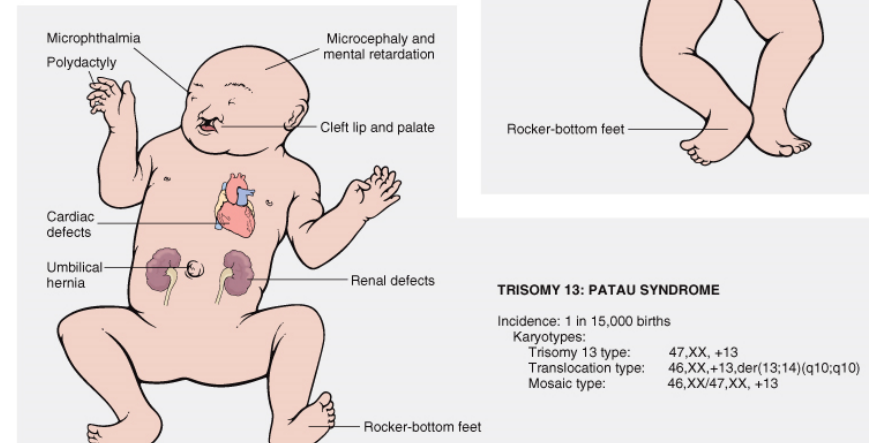
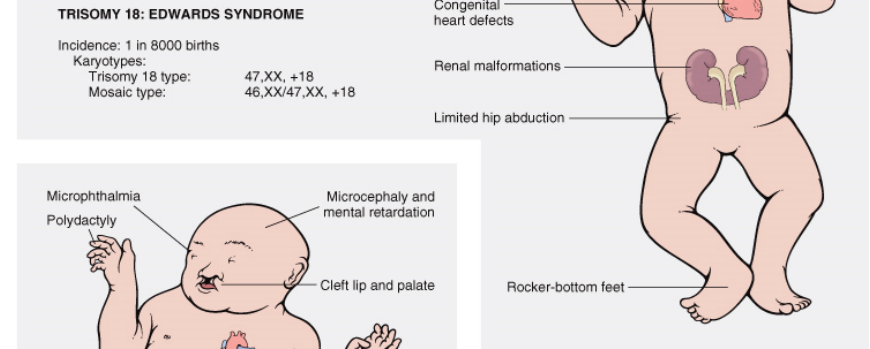
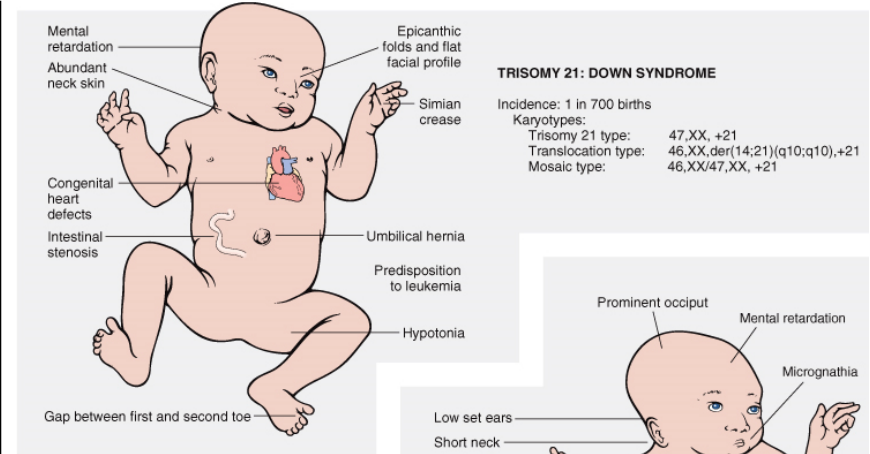
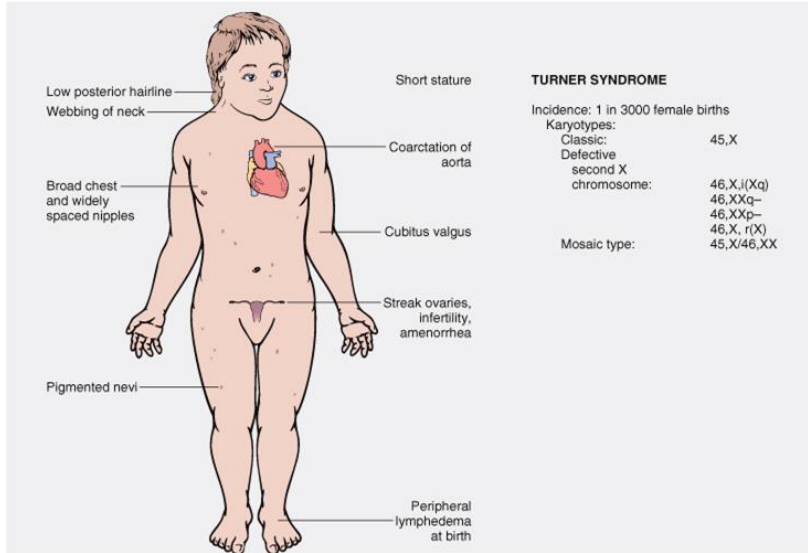
Malformation	Incidence per Million Live Births	%
Ventricular septal defect	4482	42
Atrial septal defect	1043	10
Pulmonary stenosis	836	8
Patent ductus arteriosus	781	7
Tetralogy of Fallot	577	5
Coarctation of aorta	492	5
Atrioventricular septal defect	396	4
Aortic stenosis	388	4
Transposition of great arteries	388	4
Truncus arteriosus	136	1
Total anomalous pulmonary venous connection	120	1
Tricuspid atresia	118	1
TOTAL	9757	

*Presented as upper quartile of 44 published studies. Percentages do not add to 100% owing to rounding.
Source: Hoffman JIE, Kaplan S: The incidence of congenital Heart disease. J Am Coll Cardiol 39:1890, 2002.

i. Concepte i tipus de cardiopatia congènita

Causes?

- 10% ⇒ alt. genètiques identificades: trisomies 13, 15, 18, 21 i síndr. de Turner.
- 10% ⇒ fact. ambientals.
- Resta ⇒ causes multifactorials.

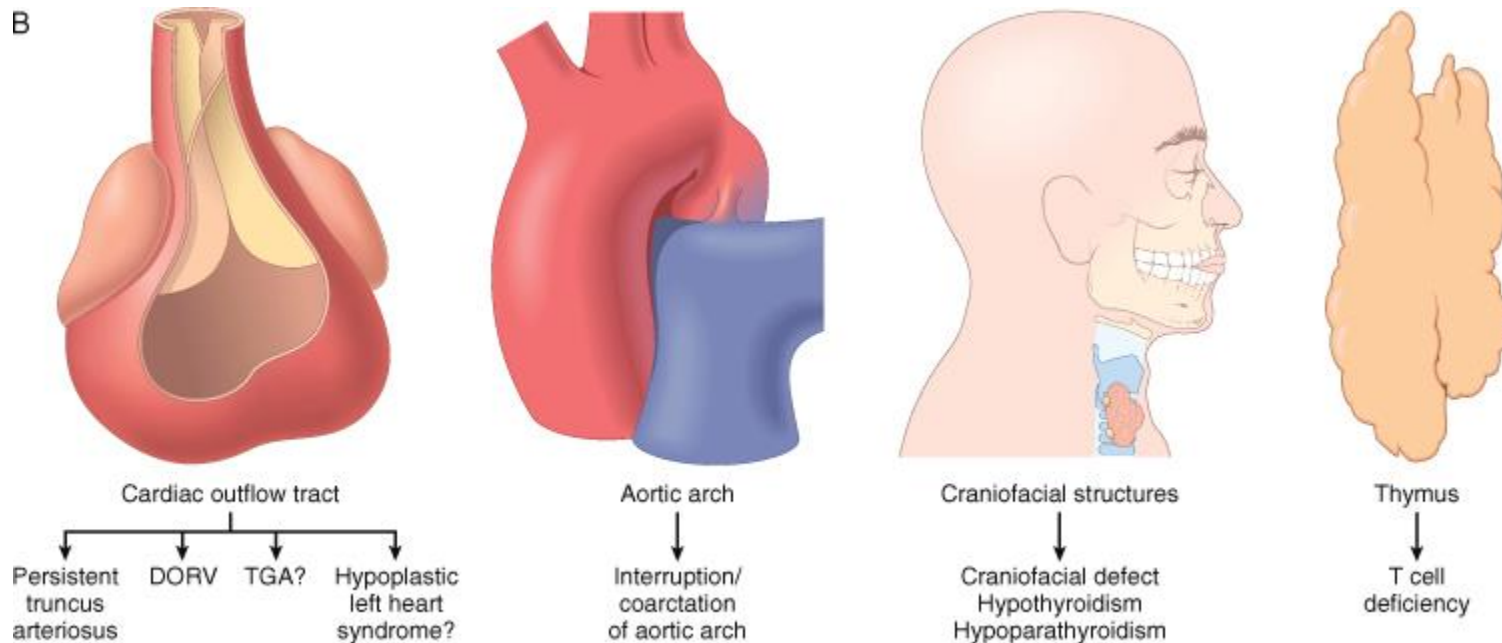


i. Concepte i tipus de cardiopatia congènita

Bases genètiques

- Factors de transcripció (TBX5, NKX2.5 i GATA4).
- Alteracions en migració de cèl·lules embrionàries des de la CRESTA NEURAL (alt. matriu extracel·lular) → TBX1
- Gens Chr 22q (síndr. de Di George).

B



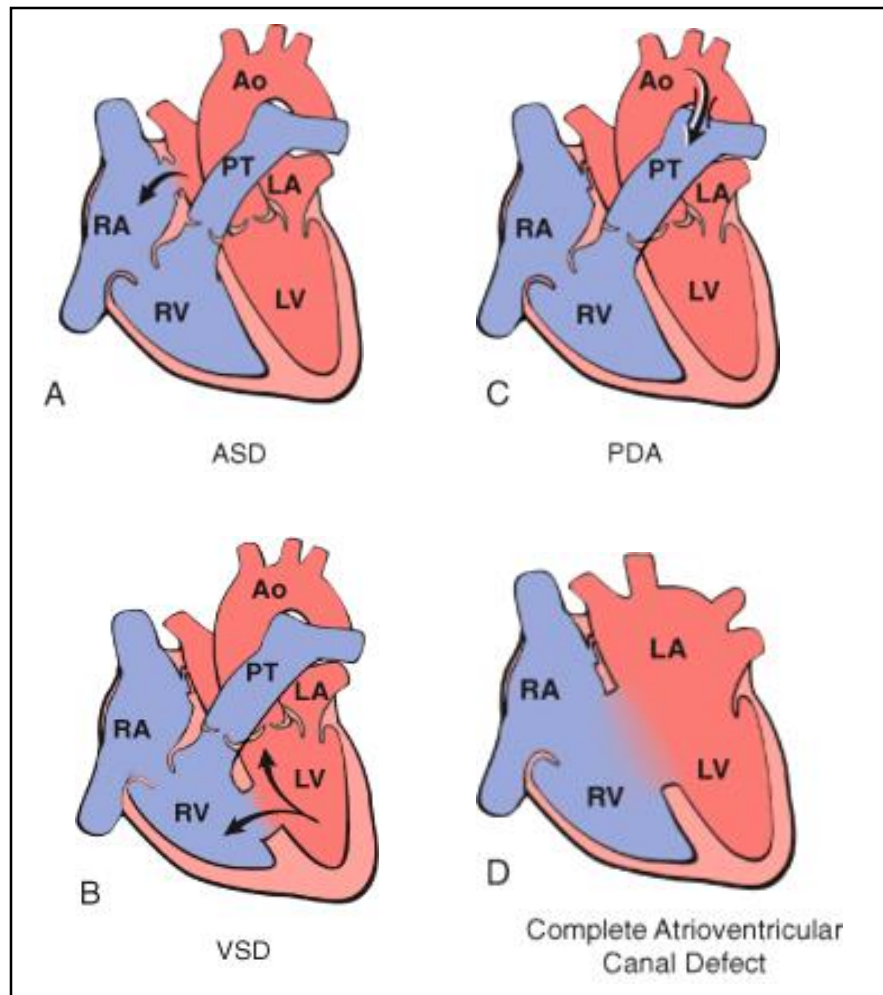
i. Concepte i tipus de cardiopatia congènita

Tipus

- MALF. AMB CURTCIRCUIT ESQ. ⇒ DTA. ⇒ HT PULMONAR ⇒ INVERSIÓ DE LA DERIVACIÓ DTA. ⇒ ESQ. [SD. EISENMENGER] ⇒ CARDIOPATIA CIANÒGENA TARDANA.
- MALF. AMB CURTCIRCUIT DTA. ⇒ ESQ. ⇒ CARDIOPATIES CIANÒGENES, EMBOLISMES PARADOXALS...
- MALF. QUE CAUSEN OBSTRUCCIÓ.



ii. Curtcircuits ESQ. \Rightarrow DTA.

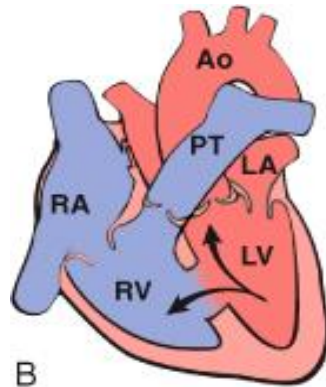


Cianosi



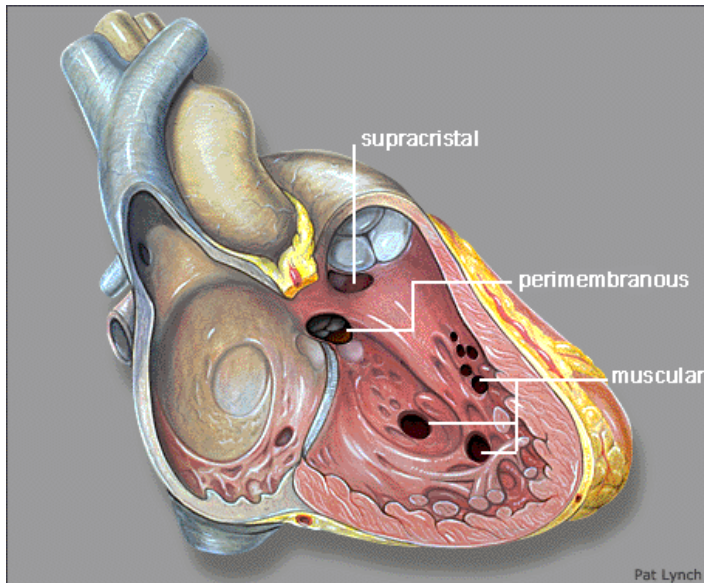
**mesos o anys
després del
naixement**

ii. Curtcircuits ESQ. ⇨ DTA.



B

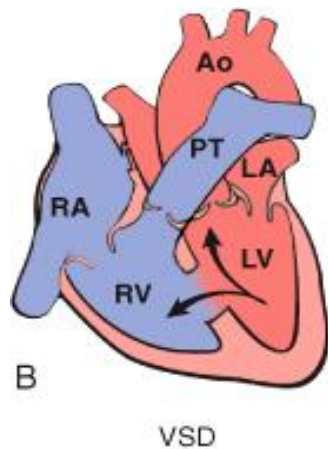
VSD



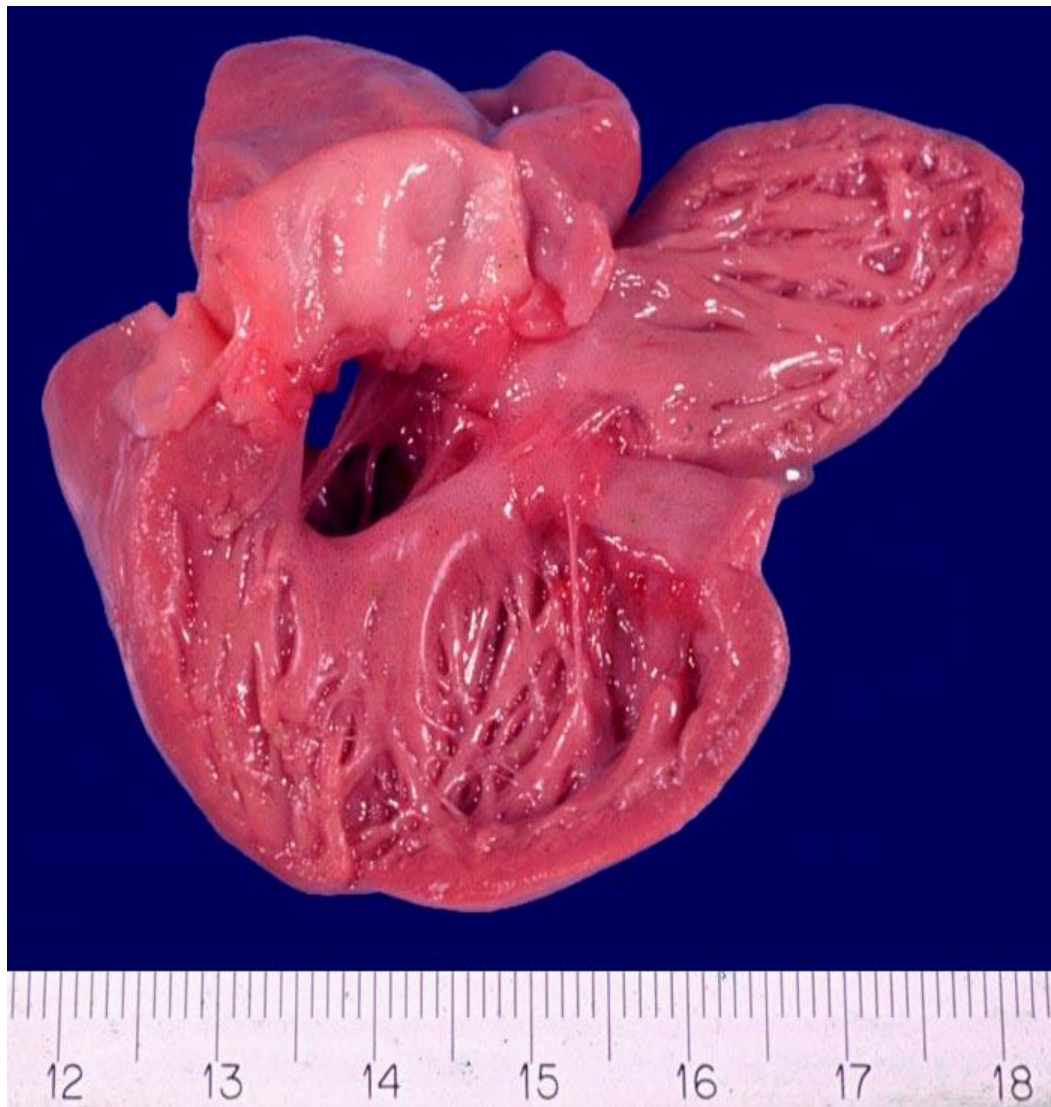
Pat Lynch

- +++ freqüent.
- Associacions (t. Fallot).
- Clínica: des d'asintomàtic amb tancament espontani del defecte ⇨ compromís vital important des de RN.
- Tipus:
 - Del septe membr. (90%)
 - Sota la valv. pulmonar
 - Del septe muscular → múltiples (septe en formatge de Gruyère)
- Complicacions: ~ 100% HT pulm. amb HVD, embòlies paradoxals i mort prematura.
- Tractament: qx.
- Supervivència: alta.

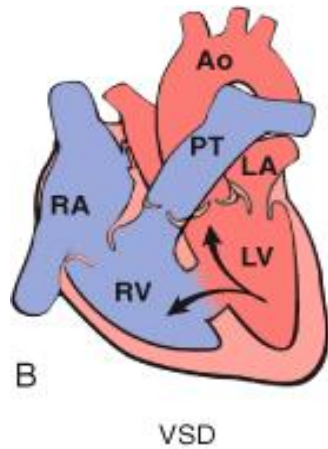
ii. Curtcircuits ESQ. \Rightarrow DTA.



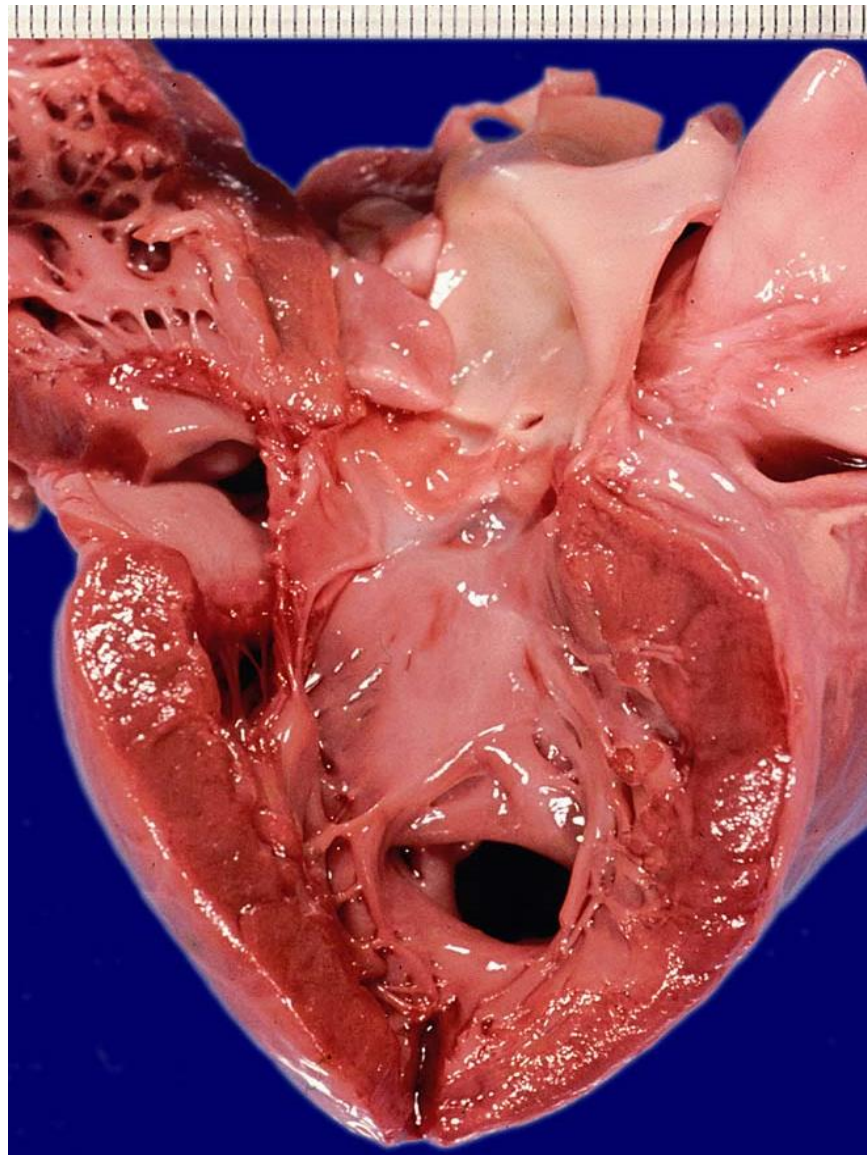
CIV MEMBRANOSA



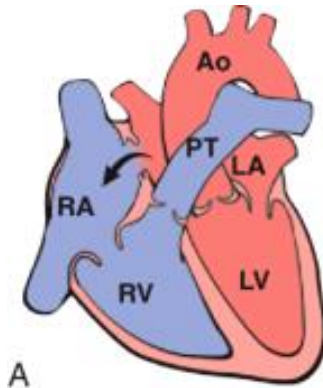
ii. Curtcircuits ESQ. \Rightarrow DTA.



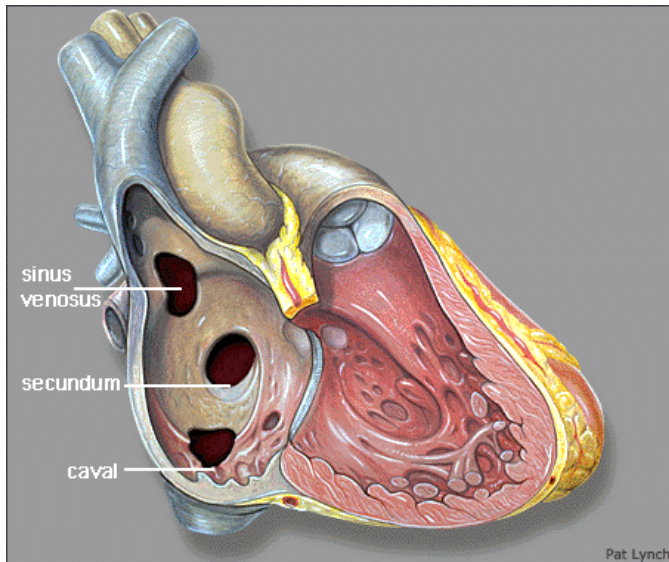
CIV MUSCULAR



ii. Curtcircuits ESQ. ⇨ DTA.

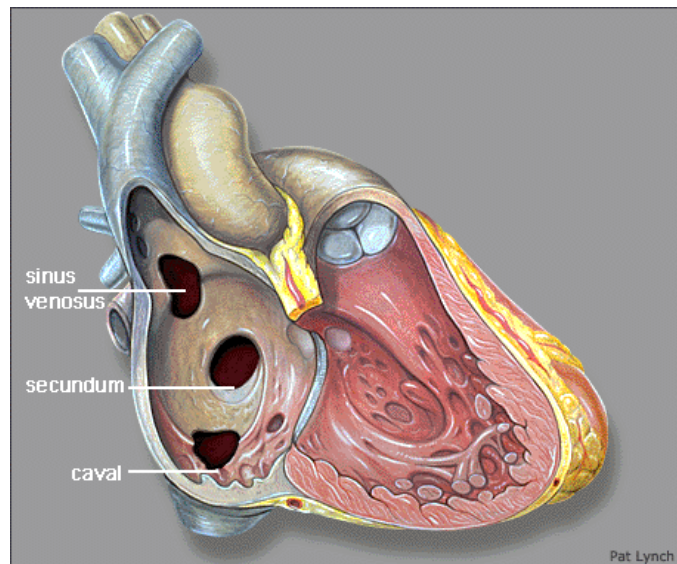
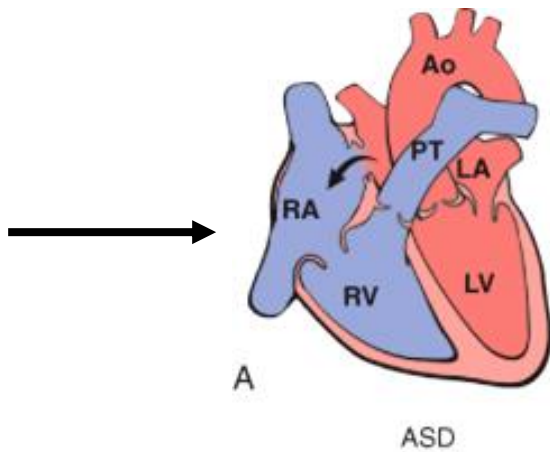


ASD

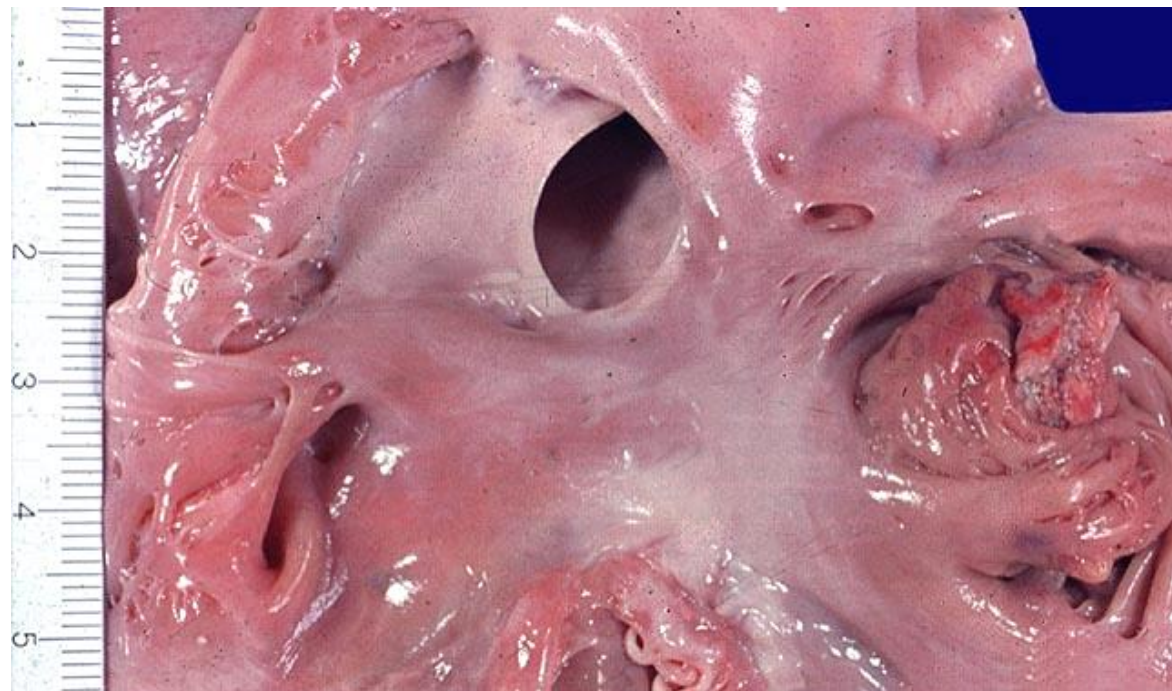
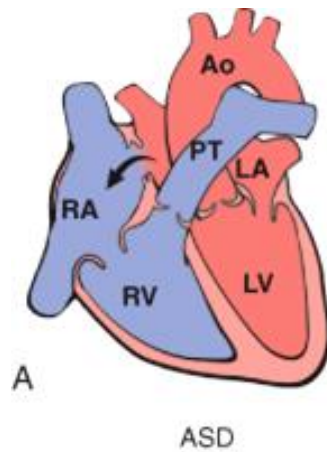


- 2a +++ freqüent.
- Asintomàtic fins a l'edat adulta.
- No s'ha de confondre amb el *foramen oval permeable o patent* (xiquets cianòtics amb esforços, embòlies paradoxals).
- Tipus:- defecte secundum (90%) ⇨ fossa oval deficient;
 - defecte primum ⇨ prop de vàlvules A-V;
 - defecte del sinus venós ⇨ entrada cava sup.
- Complicacions: embòlies paradoxals, ICC, malaltia vascular pulmonar irreversible (10%).
- Tractament: qx.
- Supervivència: alta.

ii. Curtcircuits ESQ. \Rightarrow DTA.

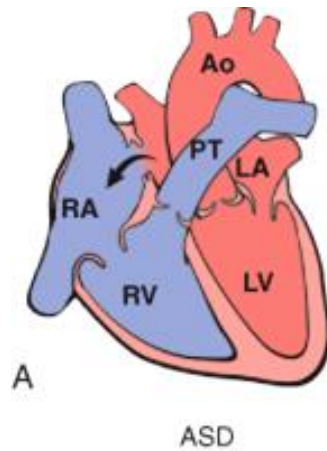


ii. Curtcircuits ESQ. \Rightarrow DTA.

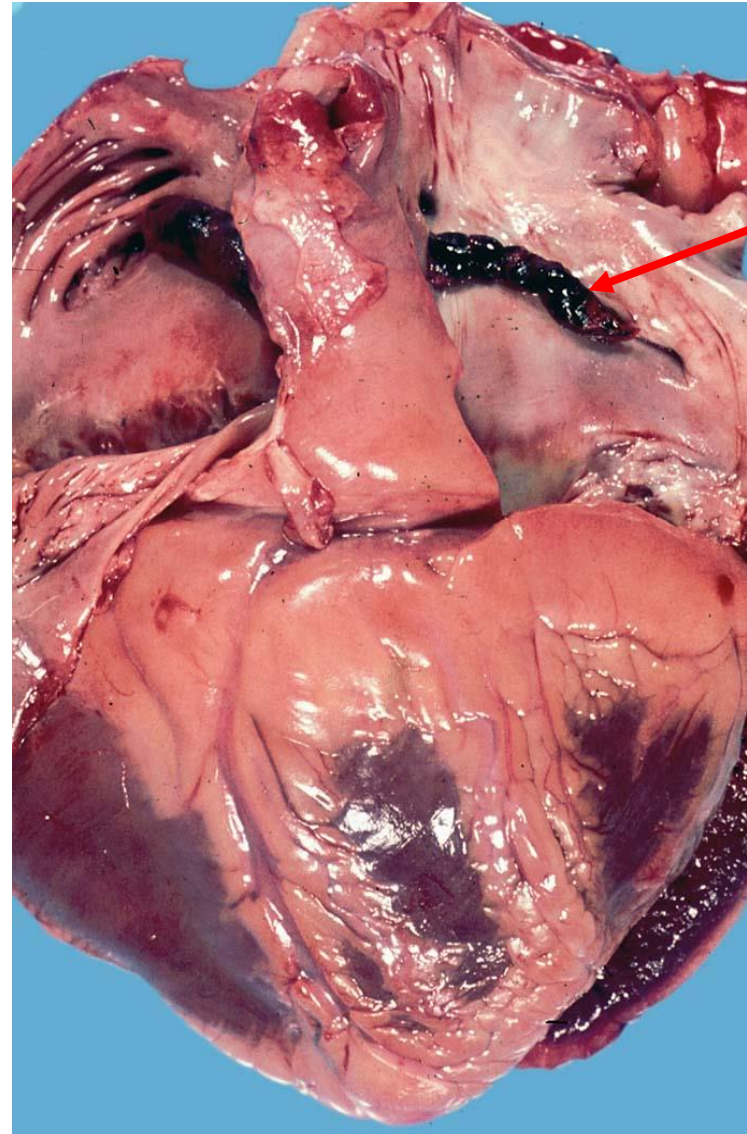


**CIA TIPUS DEFECTE AL
FORAMEN SECUNDUM**

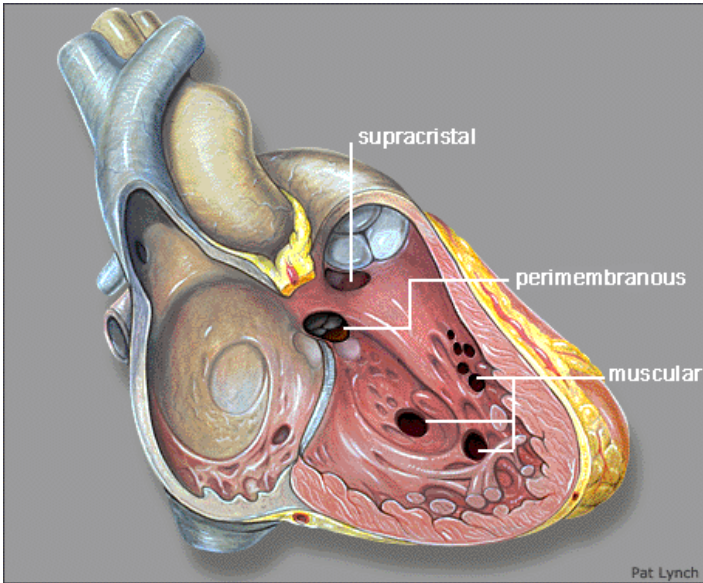
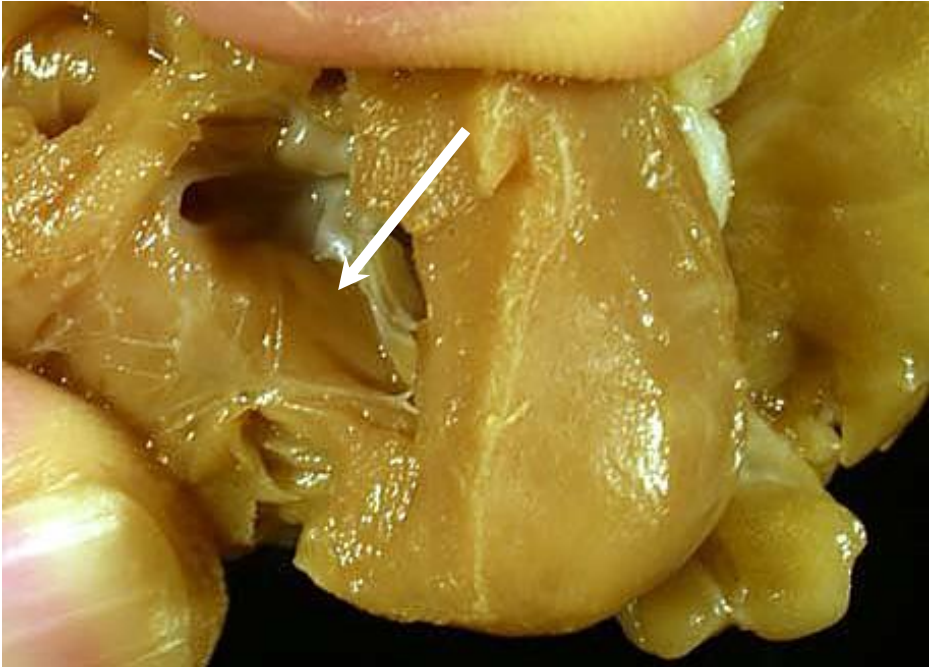
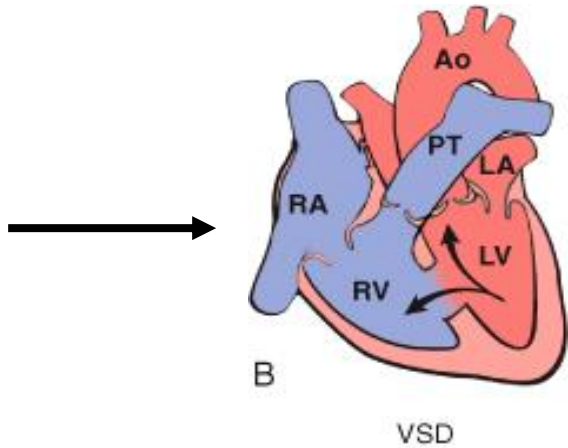
ii. Curtcircuits esq. \Rightarrow dta.



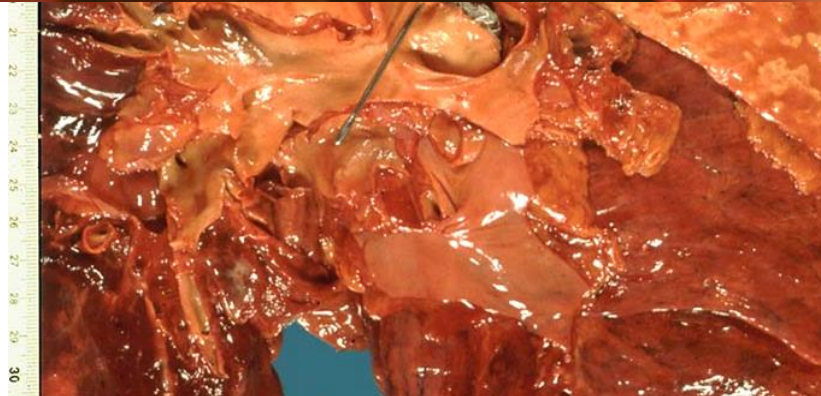
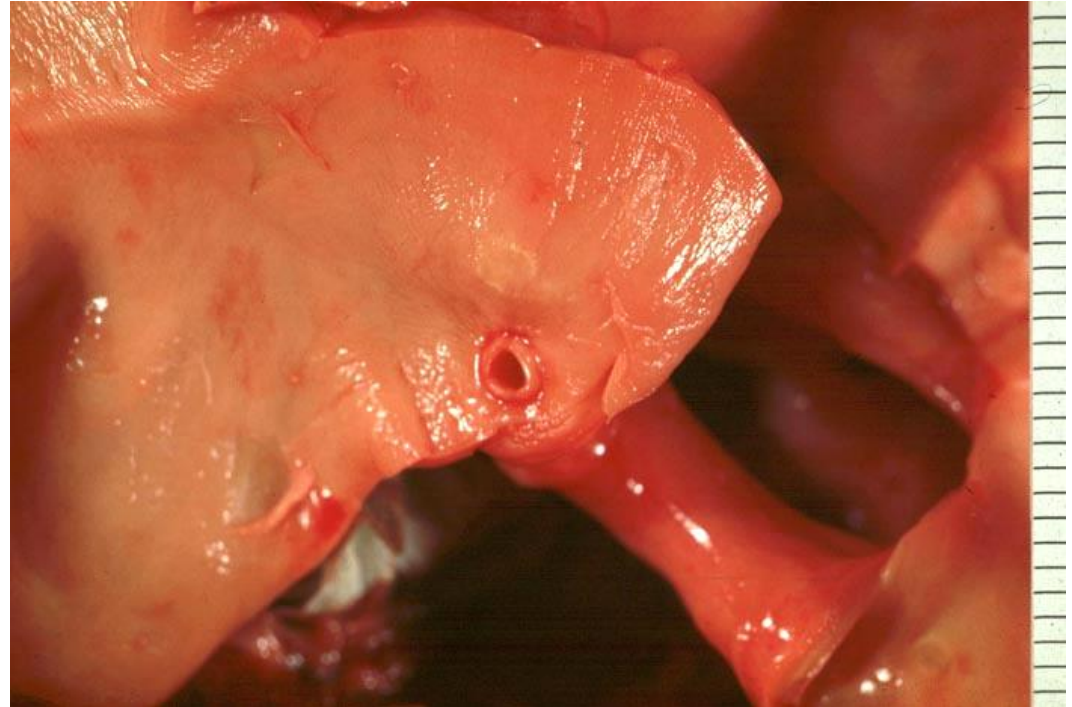
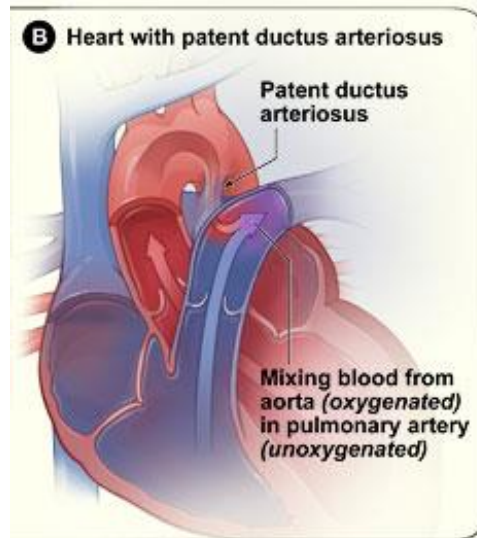
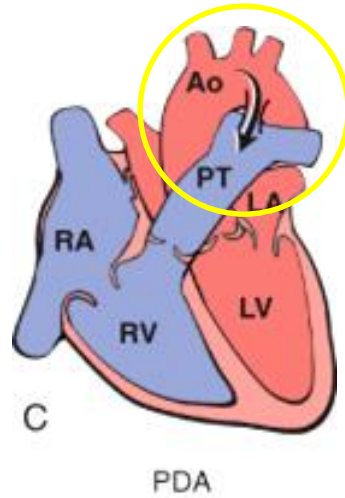
Embòlia paradoxal



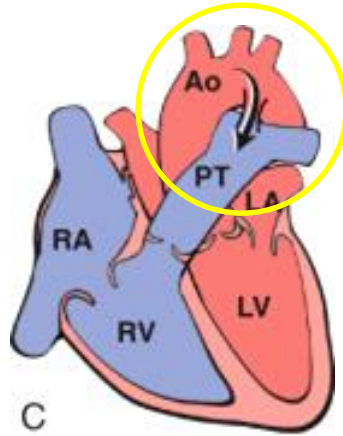
ii. Curtcircuits ESQ. ⇒ DTA.



ii. Curtcircuits ESQ. \Rightarrow DTA.

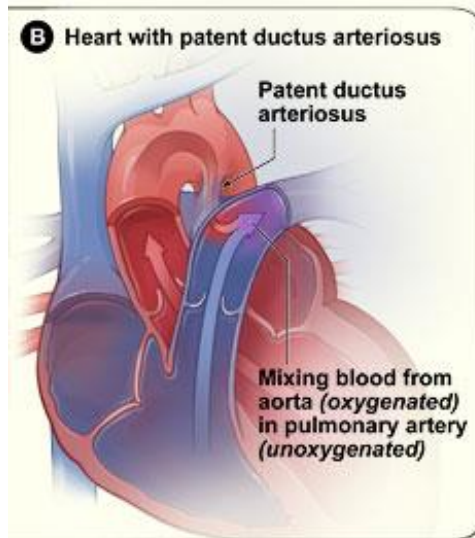


ii. Curtcircuits ESQ. \Rightarrow DTA.



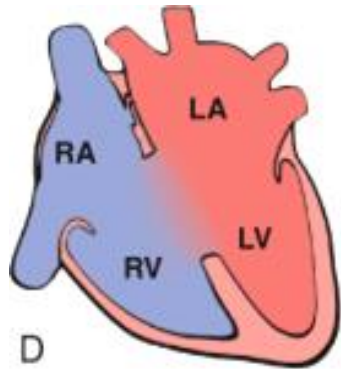
C

PDA



- La majoria sense associacions amb altres cardiopaties i sense conseqüències funcionals greus.
- Sense cianosi.
- Pot acabar en vasculopatia pulmonar obstructiva (HT pulmonar).
- Tractament: qx.

ii. Curtcircuits ESQ. \Rightarrow DTA.

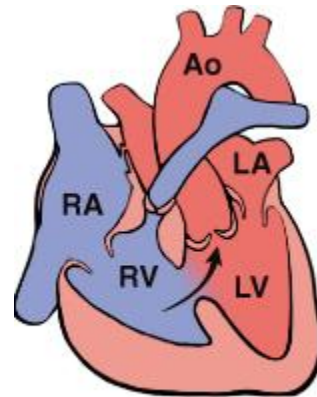


D

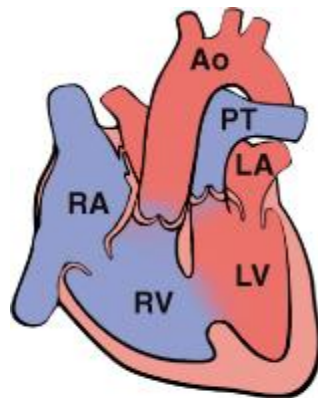
Complete Atrioventricular
Canal Defect

- Desenvolupament anormal del canal AV a l'embrió.
- Deficient formació de les vàlvules AV (mitral i tricúspide).
- Tipus:- Parcial: CIA *Primum* + vàlvula mitral anterior forcada.
- Complet: tot septe amb una vàlvula AV comuna.
- El defecte COMPLET del septe AV és relativament freqüent en pacients amb síndr. de Down i és greu.
- Tractament: qx.

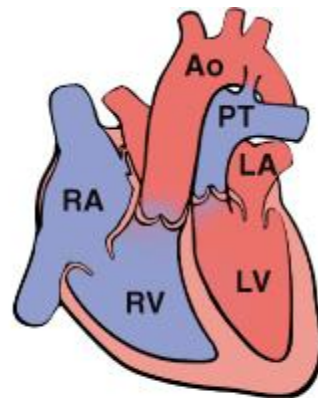
iii. Curtcircuits DTA. \Rightarrow ESQ.



A Classic Tetralogy of Fallot



With VSD



Without VSD

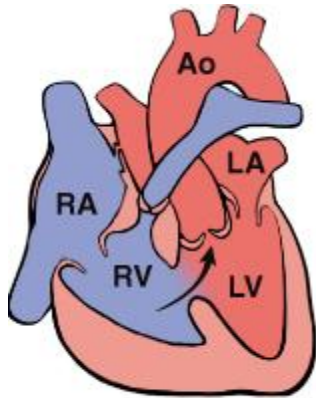
B Complete Transposition

Cianosi
primerenca

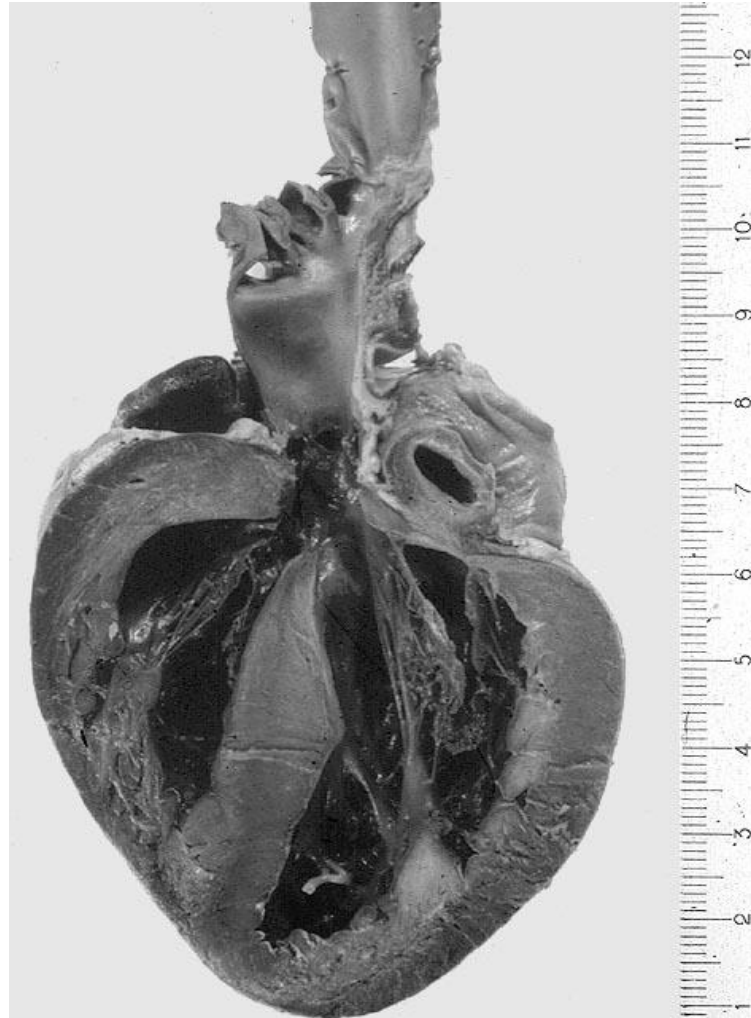


Des de l'inici de
la vida postnatal

iii. Curtcircuits DTA. \Rightarrow ESQ.

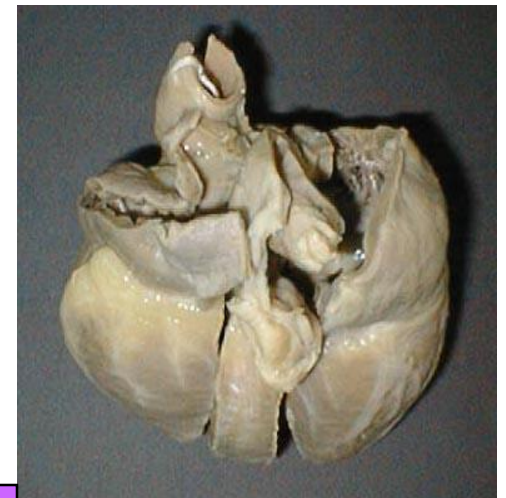


A Classic Tetralogy of Fallot

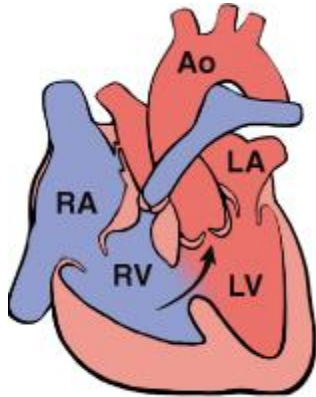


cor en forma de bota

- CIV
- Obstrucció en el tracte d'eixida del VD (ESTENOSI SUBPULMONAR)
- ENCAVALCAMENT DE L'AORTA
- HVD



iii. Curtcircuits DTA. \Rightarrow ESQ.

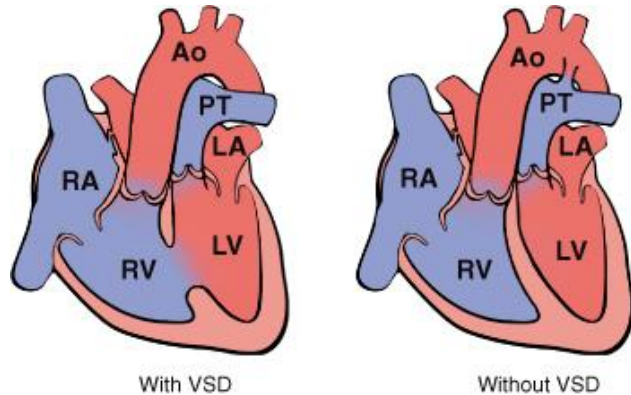


A Classic Tetralogy of Fallot



- La persistència d'un DUCTE ARTERIÓS PERMEABLE és necessària perquè siga COMPATIBLE AMB LA VIDA.
- També pot observar-se un DEFECTE EN EL SEPTE AURICULAR, una INSUFICIÈNCIA DE LA VÀLVULA AÒRTICA i inclús una CROSSA AÒRTICA DRETA.
- Tractament: qx.

iii. Curtcircuits DTA. \Rightarrow ESQ.

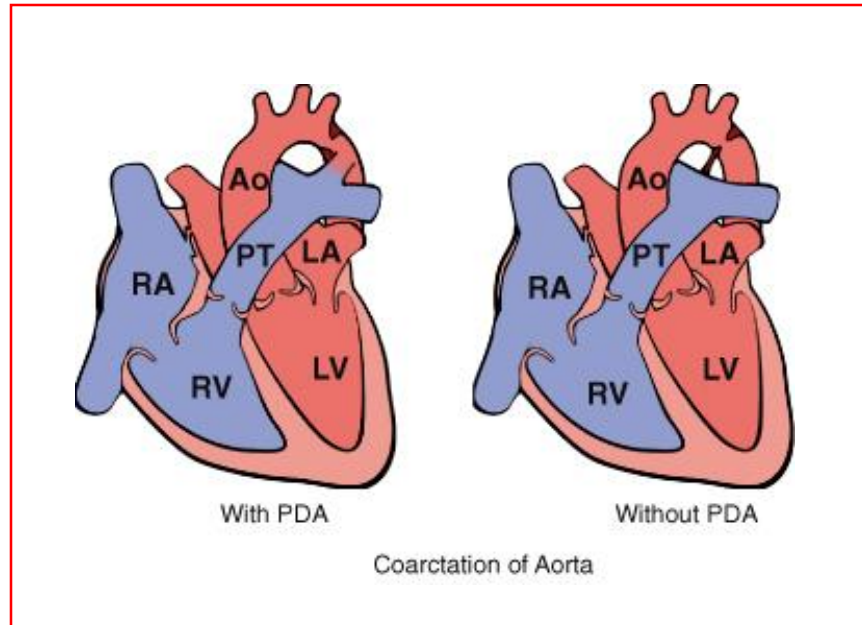


B Complete Transposition



- "Transposició completa de les grans artèries" \Rightarrow aorta-VD i pulmonar-V esq. L'aorta és anterior a l'arteria pulmonar.
- Vàlvules A-V generalment normals.
- Hi ha una forma descrita que s'associa amb CIV i altres formes sense CIV.
- Genera de forma primerenca HVD i atròfia impr. de la paret del ventricle esquerre.
- Tractament: qx.

iv. Anomalies cardíaqües obstructives

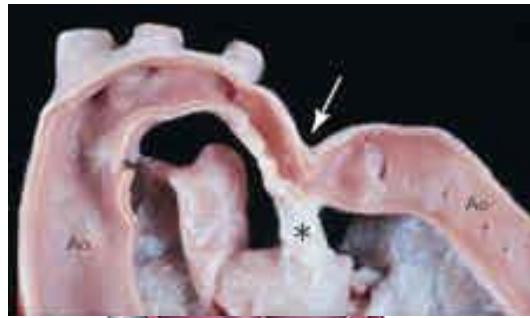
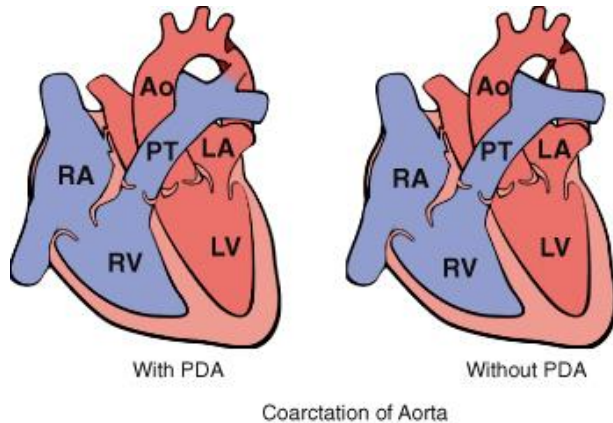


Coartació de
l'aorta



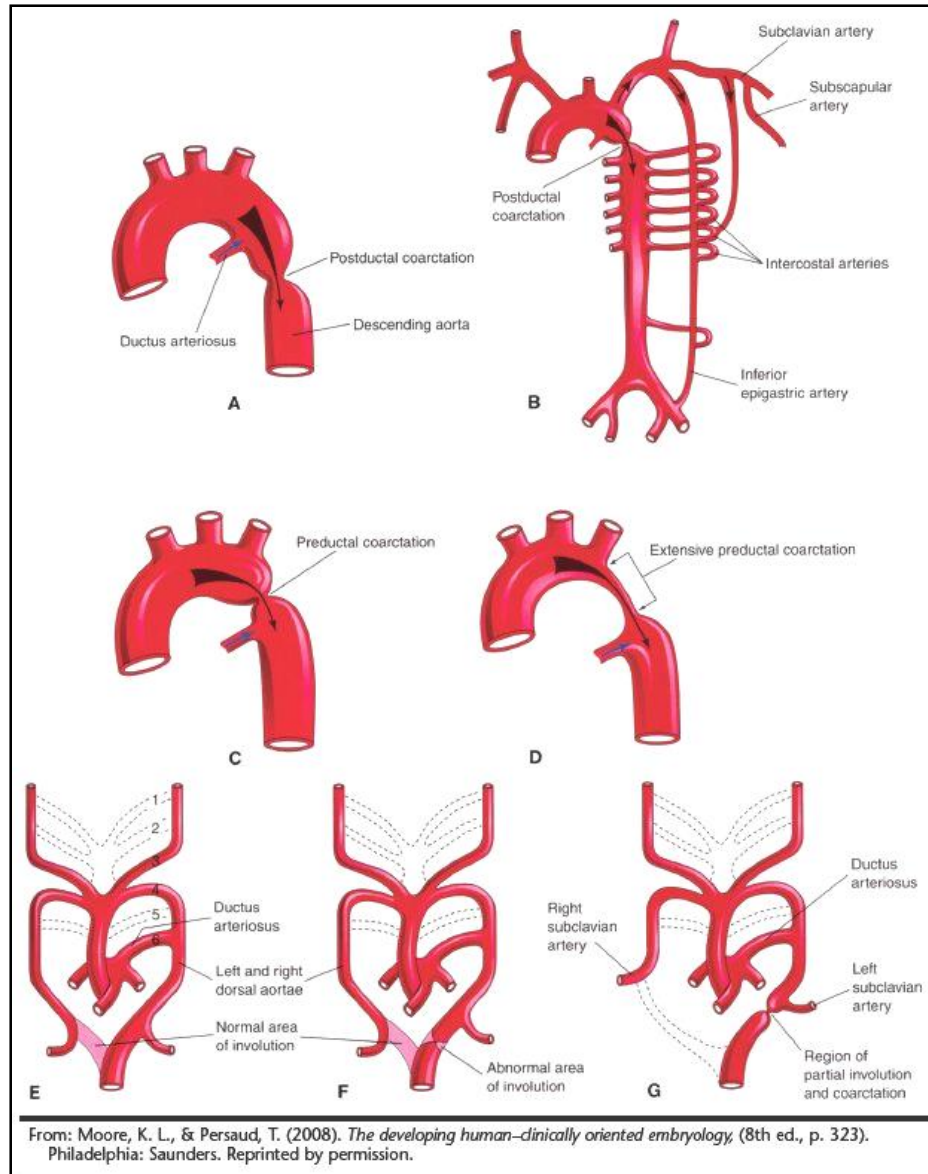
amb/sense
persistència del
conducte arteriós

iv. Anomalies cardíaqües obstructives



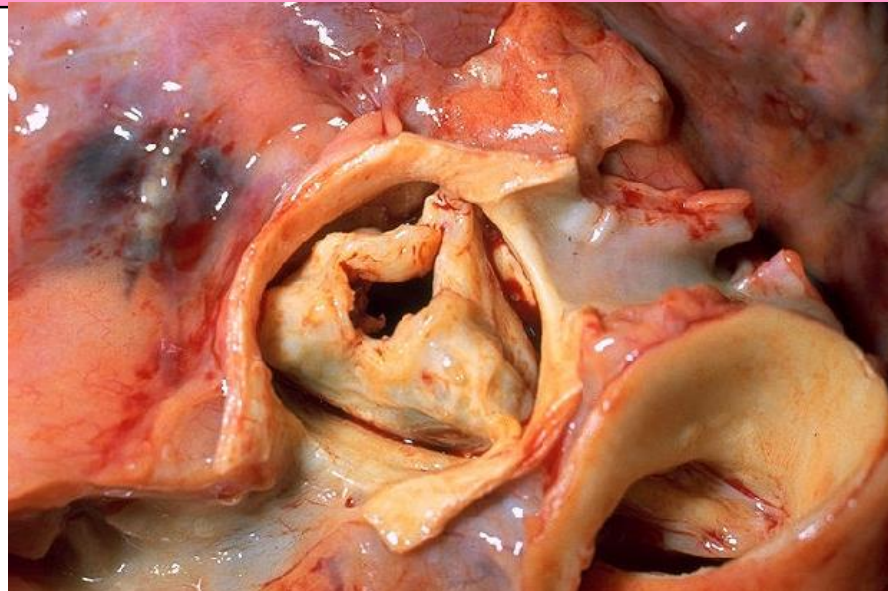
- L'ESTENOSI O COARTACIÓ AÒRTICA és molt freqüent.
- Més freqüent en homes i en la síndrome de Turner en dones.
- Tipus:
 - FORMA INFANTIL: hipoplàsia de la *crossa proximal* de l'aorta.
 - FORMA ADULTA: cresta en l'aorta distalment al ductus.
- Associació amb *vàlvula aòrtica bicúspide* i *CAP* ⇒ cianosi RN en la meitat inferior del cos o bé hipotensió amb polsos febles als MI.
- Tractament: qx; en general amb excel·lents resultats.

iv. Anomalies cardíagues obstructives



iv. Anomalies cardíagues obstructives.

- Altres cardiopaties obstructives: ESTENOSI o ATRÈSIA DE LES VÀLVULES PULMONAR O AÒRTICA.
- L'estenosi o atrèsia de la vàlvula pulmonar és relativament freqüent (sola o en relació amb la malaltia de Fallot).
- L'estenosi o atrèsia de la vàlvula aòrtica és de tres tipus: valvular (anomalies en les valves: fibroses), supravalvular (displàsia aorta: engruiximent de la paret), subaòrtica (anell engruixit).



...notes per a casa

- Les cardiopaties congènites són relativament freqüents i degudes a factors genètics i ambientals ⇒ patogènia en part desconeguda.
- Les cardiopaties congènites cianòtiques o no cianòtiques solen evolucionar a un estadi final, determinat per la sobrecàrrega del VD i una HT pulmonar, que en general compromet seriosament la vida de xiquets o d'adults.
- Les cardiopaties congènites obstructives determinen un dèficit de reg distal a l'obstrucció i una sobrecàrrega en sentit retrògrad que també té repercussió sobre el territori pulmonar.
- El tractament d'elecció d'aquests processos és en general la cirurgia.

Bibliografia específica

- Anderson R. H. i Weinberg, P. M. "The clinical anatomy of tetralogy of fallot". *Cardiol Young*, 2005, 15 suppl. 1:38-47.
- Borghi A., Ciuffreda M., Quattrociochi M. i Preda, L. "The grown-up congenital cardiac patient". *J. Cardiovasc Med.* (Hagerstown) 2007, 8:78-82
- Kirk, E. P., Sunde, M., Costa, M. W. et al. "Mutations in cardiac T-box factor gene TBX20 are associated with diverse cardiac pathologies, including defects of septation and valvulogenesis and cardiomyopathy". *Am J. Hum Genet*, 2007, 81:280-91.
- Qu, J. Z. "Congenital heart diseases with right-to-left shunts". *Int Anesthesiol Clin*, 2004, 42:59-72.
- Towbin, J. A. i Belmont, J. "Molecular determinants of left and right outflow tract obstruction". *Am J Med Genet*, 2000, 97:297-303.