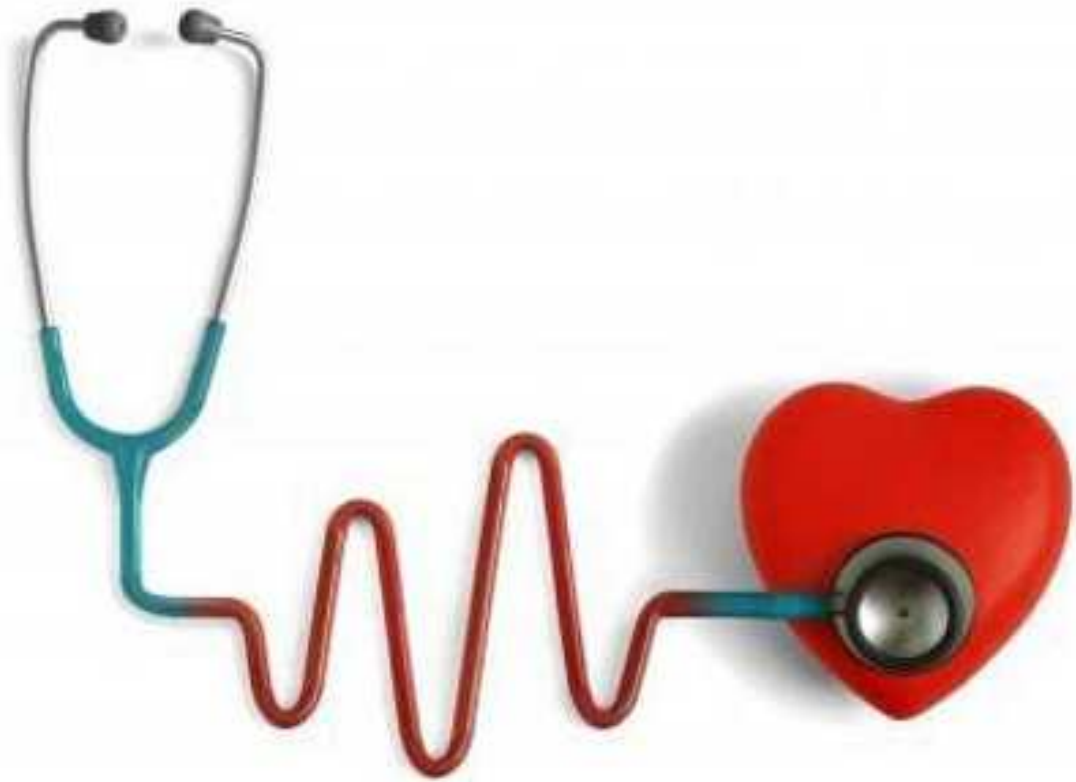


CARDIOPATIES



CONGÉNITES

AGRAÏMENTS

Primer de tot, voldria donar les gràcies a totes aquelles persones que en major o menor escala m'han ajudat i que sense elles no m'hauria estat possible realitzar aquest treball.

Agrair molt al meu tutor del curs passat en Joan Cortada per haver-me assessorat i ajudat a contactar amb la doctora, ja que sense ell mai se m'hagués acudit fer un tema relacionat amb la cardiologia.

Agrair encara més a la meva tutora del treball de recerca Nuri Portell per haver-me ajudat a realitzar-lo, guiant-me cap a la forma més correcta. Vull agrair-li tot el temps que ha dedicat a corregir-me el treball, així com les idees que em donava, en definitiva, donar-li les gràcies per haver tingut tanta paciència des del primer dia. I a la Nuri Pavón per haver-me ajudat en problemes informàtics.

D'altra banda, dono les gràcies a la doctora M^a Àngels Puigdevall que ha estat la persona que m'ha ajudat a triar el tema del treball de recerca i sobretot agrair-li la seva predisposició a l'hora de proposar-me assistir a la seva consulta. I donar-li les gràcies també per la seva ajuda desinteressada.

I per últim, i no per això menys important, donar les gràcies als meus pares pel suport que m'han donat sempre, ja que sense ells res hauria estat possible.



ÍNDEX GENERAL

PRÒLEG5

1.- INTRODUCCIÓ7

•PART TEÒRICA

1.- PEDIATRIA10

2.- CARDIOLOGIA PEDIÀTRICA12

3.- EL COR I L'APARELL CIRCULATORI13

4.- LES CARDIOPATIES CONGÈNITES25

•PART PRÀCTICA

1.-ABREVIATURES UTILITZADES EN EL TREBALL30

2.- CARDIOPATIES CONGÈNITES MÉS FREQUENTS31

3.- DIAGNÒSTIC I SEGUIMENT D'UNA CARDIOPATIA CONGÈNITA42

4.- APARELLS NECESSÀRIS PER AL DIAGNÒSTIC43

5.- DISPOSITIUS UTILITZATS EN LA CORRECCIÓ DE LES CARDIOPATIES
CONGÈNITES45

6.- EL CATETERISME CARDÍAC49

7.- TAULA DE LES CORRECCIONS DE LES CARDIOPATIES CONGÈNITES ...52

8.- ESTADA A LA CONSULTA D'UNA CARDIÒLOGA53

9.- VIDEOCONFERÈNCIES AMB L'HOSPITAL VALL D' HEBRÓN	55
10.- CASOS VISTOS EN LA CONSULTA DE CARDIOLOGIA	58
11.- ENTREVISTA A LA DOCTORA PUIGDEVALL	69
12.- GRÀFICS ESTADÍSTICS RELACIONATS AMB LES CARDIOPATIES CONGÈNITES	72
13.- CONCLUSIONS	77
14.- FONTS CONSULTADES	77
 •ANNEX	
1.- CURES DE LES CARDIOPATIES CONGÈNITES	83
2.- MALALTIES RELACIONADES AMB CARDIOPATIES CONGÈNITES	90



PRÒLEG

El tema del treball de recerca em tenia preocupada molt més abans que els tutors ens diguessin que comencéssim a buscar un tema. Havia donat moltes voltes al tema però només em venien al cap coses com malalties. Després de preguntar a la meva professora de biologia (que és la meva tutora actual) em va dir que no acceptaven malalties, ni temes com la droga. Després vaig pensar en fer algun tema d'herència dels grups sanguinis, però tampoc em va servir, ja que la part pràctica s'hauria d'haver desenvolupat en un laboratori, i les pràctiques amb mostres de sang estan prohibides en recintes escolars. Després de diversos intents, vaig pensar en el que seria el tema perfecte, el tema que em motivaria molt: la pediatria. Però tampoc vaig tenir sort, ja que el tema era molt general i extens i no em seria possible tractar-lo.

Em vaig estressar molt, pensava que no aconseguiria trobar un tema que em poguessin acceptar i que alhora m'agradés i em motivés. Fins que vaig parlar amb el que era el meu tutor: en Joan Cortada, que em va proposar anar a parlar amb la doctora i cardiòloga M^a Àngels Puigdevall, perquè ella m'ajudaria a escollir el tema del treball. Bé, després d'estar d'acord, en Joan em va aconseguir el seu correu i el seu número de telèfon. I la setmana següent em vaig posar en contacte amb ella i vam quedar. Va ser llavors quan ella em va proposar dos temes diferents: les urgències pediàtriques i les cardiopaties congènites. Després de rumiar-ho bé, em vaig decantar per les cardiopaties congènites, ja que vaig considerar que era un tema molt específic i la seva part pràctica em va interessar molt.

El meu treball de recerca no té hipòtesi ja que no es tracta d'una experimentació, sinó bàsicament observació. Però sí que té uns quants objectius, entre els quals destaquen:

- Adquirir millor coneixement sobre aquestes malalties del cor i saber quines són més freqüents.
- Conèixer els mètodes que s'utilitzen per al diagnòstic d'aquestes patologies.
- Tenir idea del seu control, així com el seu tractament i també la possible intervenció quirúrgica que es duria a terme per a la seva correcció.
- Fer un estudi estadístic de la quantitat d'infants afectats per aquestes cardiopaties.

Com he dit abans, aquest tema havia despertat molt d'interès en mi, i per això abans d'acabar el curs ja havia començat a buscar informació i l'anava classificant. A més, la doctora m'havia donat uns documents i algunes pàgines web que m'han estat de gran utilitat.

Durant el mes de juliol vaig estar fent estada a l'empresa amb la qual cosa em va costar molt trobar temps per anar avançant la part teòrica dia a dia. Jo i la meva tutora del treball de recerca, Nuri Portell, vam estar en contacte durant tot l'estiu i ella ja m'anava resolent els dubtes que tenia.

Finalment a l'agost, quan la doctora Puigdevall va tornar de les seves vacances, la vaig trucar i em va oferir la possibilitat d'estar amb ella a la consulta tot el temps que necessités. Doncs, tal com havíem quedat, vaig anar assistint a la seva consulta durant uns 12 dies. Haig de dir que em va ser de gran utilitat anar a la seva consulta, ja que gràcies a les seves explicacions no només em va familiaritzar amb el món de les cardiopaties congènites, sinó que em va facilitar molt entendre el que estava fent en el meu treball de recerca.

Les dificultats més significatives amb què em vaig trobar a l'hora de fer el meu treball són les següents:

- La utilització de tecnicismes i paraules en llenguatge mèdic: els primers dies a la consulta em sentia com si estigués a Alemanya, no entenia res del que deien, ni quan la doctora m'ensenyava les ecocardiografies i em citava cada part que es visualitzava en la pantalla. Però va ser qüestió de dies, ja que la cardiòloga em va dedicar especial atenció i m'anava traduint cada paraula al meu vocabulari. I jo, per part meva em vaig memoritzar les parts del cor per tal de facilitar-li feina a ella.

-La part emocional: a mi m'encanten els nens i encara més quan tenen una bona salut. Jo estava acostumada a veure nens sans, però a cardiologia els únics que hi venien eren els malalts. Però a l'haver fet estada a l'empresa em va ajudar a veure que la realitat de la vida és una altra, i que els nens quan estan malalts no és només quan tenen un simple refredat, sinó que tenen problemes molt més greus, que moltes vegades els fa perillar la vida. En la consulta vaig veure casos que, mai més ben dit, em van ferir el cor.

1.- INTRODUCCIÓ

Com ja he dit en el pròleg, el meu treball de recerca es basa en l'estudi de les cardiopaties congènites més freqüents per les quals es troben afectats avui dia els infants. El que pretenc fer amb aquest treball és adquirir millor coneixements sobre aquestes malalties del cor, conèixer quines són les més freqüents, saber com es controlen i si n'hi ha que es puguin curar, saber quins mètodes segueixen per fer-ho.

El meu treball de recerca consta de tres parts ben diferenciades: d'una part teòrica, una pràctica i l'annex. En la primera part hi consta tota la teoria necessària per introduir-nos en el món de les cardiopaties i també per poder entendre la part pràctica, que és la segona part del treball.

La part teòrica està dividida en quatre subapartats: en primer lloc tenim una introducció sobre la pediatria i les funcions que realitza un pediatre. En segon lloc trobem l'explicació d'una de les especialitats de la pediatria, que és la que estudia aquestes malformacions del cor: la cardiologia pediàtrica. Seguidament tenim la informació del funcionament del cor i de l'aparell circulatori (en aquest apartat trobareu l'explicació del funcionament, anatomia i estructura del cor, així com el seu sistema de conducció, el cicle cardíac, el perquè del sorolls que fa, els vasos sanguinis que permeten la circulació de la sang, i el tipus de circulació sanguínia que tenim els éssers humans). I per últim, trobem un quart apartat que ens introdueix l'explicació de les cardiopaties congènites, així com la seva aparició, causa i incidència.

En la part pràctica he explicat les cardiopaties congènites que vaig veure durant els dotze dies que vaig estar a la consulta de la Dra. Puigdevall i he inclòs imatges d'ecocardiografies fetes per mi.

A continuació, venen dos apartats:

Primer apartat: el primer hi ha els protocols que segueix la doctora a l'hora de fer una visita, el material del que disposa per realitzar-les, els dispositius que normalment s'utilitzen en les correccions d'algunes d'aquestes cardiopaties, l'explicació del que és

el cateterisme cardíac, una taula on es resumeixen les correccions que es duen a terme per a cada cardiopatia.

Segon apartat: redacto la meva experiència en la consulta de la cardiòloga, així com els casos més impactants que vaig veure, les videoconferències amb la Vall d'Hebrón a les quals vaig assistir i una entrevista a la Dra. Puigdevall. La part pràctica finalitza amb els gràfics estadístics que tenen relació amb les cardiopaties congènites.

I per últim, hi ha una tercera i última part: l'annex, on consta l'explicació detallada de les correccions de les cardiopaties congènites, per qui vulgui informar-se'n millor i algunes altres aclariments.

Les principals fonts consultades són una sèrie de pàgines web que la Societat Espanyola de Cardiologia Pediàtrica i Cardiopaties Congènites (SECPCC) dóna a l'abast, i també alguns manuals relacionats amb el tema.

PART

TEÒRICA

1.- PEDIATRIA

La **pediatria** és una branca de la medicina que estudia el creixement i les malalties tant dels infants.

Un **pediatre**; per tant, és el metge que està present des del moment del part fins a l'adolescència d'una persona. De la mateixa manera, un pediatre està preparat per tractar també a un recent nascut prematur i fins i tot adolescents de 18 o fins i tot de 21 anys d'edat.

Les **principals funcions** que ha de dur a terme un pediatre en el seu treball són:

- Vigilar el creixement i desenvolupament dels nens.
- Cuidar i orientar als seus pares sobre la seva alimentació.
- Donar instruccions als pares sobre la prevenció de les malalties.
- Atendre malalties comunes dels nens i dels adolescents.
- Vigilar la salut mental del nen.
- Atendre problemes de conducta, emocionals i socials.
- Estar capacitats per atendre problemes d'aprenentatge i altres problemes escolars.
- Ser de gran ajuda en la prevenció i control del consum de drogues en els adolescents.
- Donar suport per tractar els problemes de la pubertat i altres conflictes relacionats amb l'adolescència.

Igual que la medicina, la pediatria també té altres especialitats. Aquestes subespecialitats de la pediatria s'encarreguen dels problemes de tipus crònic o que requereixen estudis més especialitzats.

Alguns exemples d'aquestes **subespecialitats pediàtriques** són:

- Neonatologia.
- Cirurgia pediàtrica
- .-Cardiologia.
- Ortopèdia.
- Neurologia.
- Urgències i medicina crítica.
- Oftalmologia.
- Pneumologia.
- Pediatria social.

De totes les subespecialitats pediàtriques esmentades, la que tracta aquest treball de recerca és l'especialitat de cardiologia.

2.- CARDIOLOGIA PEDIÀTRICA

Podríem definir la **cardiologia pediàtrica** com la part de la pediatria, que s'encarrega de l'estudi, el diagnòstic i el tractament de les cardiopaties congènites des de l'etapa fetal fins a l'adolescència, així com les cardiopaties adquirides durant l'edat pediàtrica.

Aquesta definició ens fa veure que la funció del **cardiòleg pediatre** comprèn principalment l'estudi de les cardiopaties congènites. La paraula congènit significa que és un problema que existeix des del naixement, el qual pot tenir un origen en problemes genètics, factors ambientals, infeccions o de diversos factors a la vegada.

Les cardiopaties congènites comprenen malformacions diverses on el cor és estructuralment anormal. En cardiologia també hi ha les anomenades “cardiopaties congènites complexes”, aquest terme s'utilitza per fer notar la dificultat de poder definir i classificar algunes d'aquestes alteracions.

Degut a aquesta estructura anormal del cor, la formació del cardiòleg pediatre està centrada en l'estudi de la forma i l'estructura del cor; és a dir, la descripció d'aquests cors mal formats. Per això l'embriologia i l'anatomia són part fonamental de tot cardiòleg pediatre.

El cardiòleg pediatre ha de tenir formació prèvia com a pediatre o com a cardiòleg. La subespecialitat es realitza en 2 anys i comprèn l'estudi dels problemes congènits i adquirits del cor fins a l'adolescència.

3.- EL COR I L'APARELL CIRCULATORI

L'**aparell cardiovascular** està format per una xarxa de **vasos sanguinis**, pels quals circula la sang, i el **cor**, que és la bomba impulsora de la sang. La funció d'aquest aparell és fer arribar la sang, impulsada pel cor, a tots els teixits de l'organisme.

L'aparell circulatori té varies funcions: serveix per transportar els nutrients i l'oxigen a les cèl·lules, i per recollir les restes metabòliques que després s'han d'eliminar pels ronyons, en l'orina, i per l'aire exhalat en els pulmons, ric en diòxid de carboni (CO₂).

De tota aquesta tasca se n'encarrega la sang, que està circulant constantment. A més, l'aparell circulatori té altres funcions destacades com intervenir en les defenses de l'organisme, regular la temperatura corporal, transportar hormones, etc.

La **circulació sanguínia** en els mamífers es defineix com a tancada, doble i completa. **Tancada** perquè la sang viatja sempre per l'interior d'uns tubs tancats; **doble** perquè hi trobem dos circuits: un, el pulmonar o menor, la missió del qual és la renovació de l'oxigen de la sang, i el general o major que connecta la resta d'òrgans al cos; i es diu que és **completa** perquè hi ha una total separació entre la sang rica en oxigen i la sang rica en CO₂.

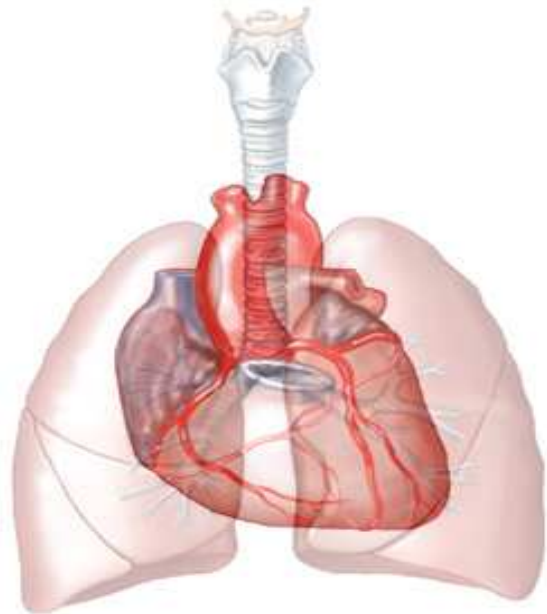


Figura 1. Localització del cor

3.1.- El cor humà

El **cor** és un òrgan buit, de la mida d'un puny, tancat en la caixa toràcica, situat en el centre del pit, entre els pulmons, i sobre el diafragma. Mesura uns 12 cm de longitud, 9 d'amplada i uns 6 de gruix i el seu pes és aproximadament d'uns 270g en una persona adulta.

Aquest òrgan és el centre del **sistema cardiovascular**, impulsa la sang a través de centenars de milers de vasos sanguinis. Bombeja 30 vegades el seu propi pes cada minut, al voltant de 5 litres de sang als pulmons i el mateix volum a la resta del cos, Així bombeja 7000 litres de sang al dia i 5 milions a l'any, estant en repòs.

Es calcula l'existència de 100.000 Km de vasos sanguinis. Com que la sang flueix per tots el teixits, els nutrients i l'oxigen passen de la sang al líquid intersticial¹ i d'aquest passen a les cèl·lules, al mateix temps que recull els productes de rebuig.

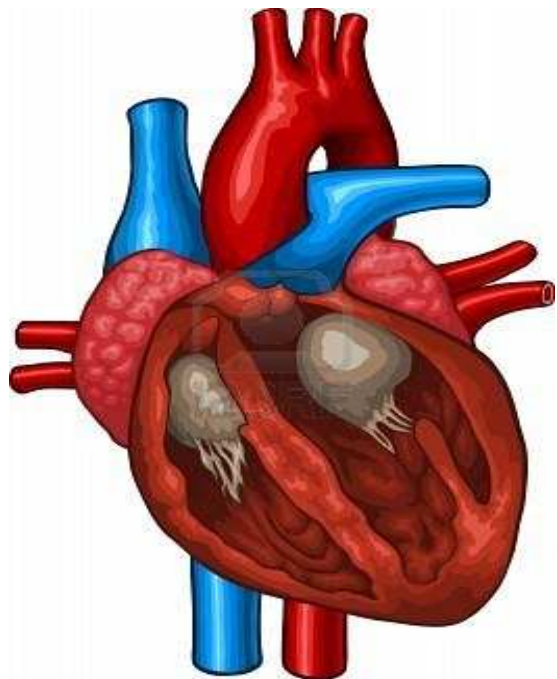


Figura 2.El cor humà vist per dins

¹ Fa referència a una petita escletxa entre dues parts del cos.

3.2.- Estructura i anatomia del cor:

Histològicament en el cor es distingeixen tres capes de diferents teixits que, del més extern al més intern es denominen pericardi, miocardi i endocardi.

El **pericardi** és com un sac fibrosós² que envolta el cor completament. Després tenim el **miocardi** que és la capa més voluminosa, està constituïda per teixit muscular d'un tipus especial anomenat teixit muscular cardíac. I el teixit més intern és l'**endocardi** que està format per un teixit epitelial de revestiment que continua amb l'endoteli de l'interior dels vasos sanguinis.

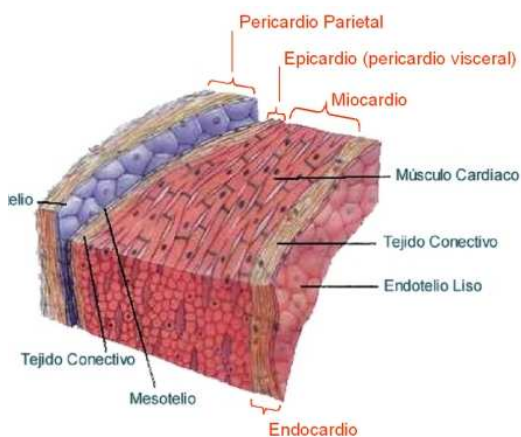


Figura 3. Les capes dels teixits del cor

Pericardio

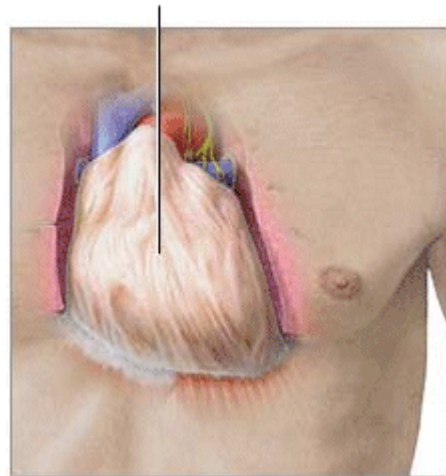


Figura 4. El sac pericàrdic envolta i protegeix el cor dins de la caixa toràcica

El cor consta de **quatre cavitats**, que estan formades per dos envans perpendiculars entre sí: dues cavitats en la part superior, les **aurícules**, i dues en la part inferior, els **ventricles**. Es diferencien pel gruix de les parets: mentre que en les aurícules les parets són fines i es poden replegar si no contenen sang, en els ventricles són molt gruixudes.

Podem dir que el cor està dividit en dues meitats que no es comuniquen entre elles: una dreta i l'altra esquerra. La meitat dreta sempre conté sang pobre en oxigen, procedent de les venes cava superior i inferior, mentre que la meitat esquerra del cor sempre posseeix sang rica en oxigen que procedeix de les venes pulmonars. Aquesta sang serà distribuïda per oxigenar els teixits de l'organisme a partir de les ramificacions de l'artèria aorta.

² És un teixit fibrós que conté sèrum. El sèrum és la part aquosa de la sang.

En algunes cardiopaties congènites persisteix una comunicació entre les dues meitats del cor, i conseqüentment es barreja la sang rica en oxigen amb la rica en diòxid de carboni, degut a que l'envà interventricular no es tanca completament durant el desenvolupament fetal.

Les 4 cavitats es comuniquen entre sí i amb la resta de l'organisme de la següent manera:

Aurícula dreta: es comunica amb el ventricle dret per la vàlvula tricúspide.

Ventricle dret: es comunica amb l'arteria pulmonar per la vàlvula pulmonar.

Aurícula esquerra: es comunica amb el ventricle esquerre per la vàlvula mitral.

Ventricle esquerre: es comunica amb l'artèria aorta per la vàlvula aòrtica.

L'aurícula dreta rep sang no oxigenada de les diferents parts del cos a través de tres venes:

- a) Vena cava superior: recull la sang dels diferents llocs de l'organisme que estan per sobre del cor.
- b) Vena cava inferior: recull la sang de totes les parts del cos que estan per sota del diafragma.
- c) Els forats coronaris: drenen la sang dels vasos que irriguen la paret del cor.

A més, hem de destacar dues de les artèries més grans del cor: l'aorta i la pulmonar.

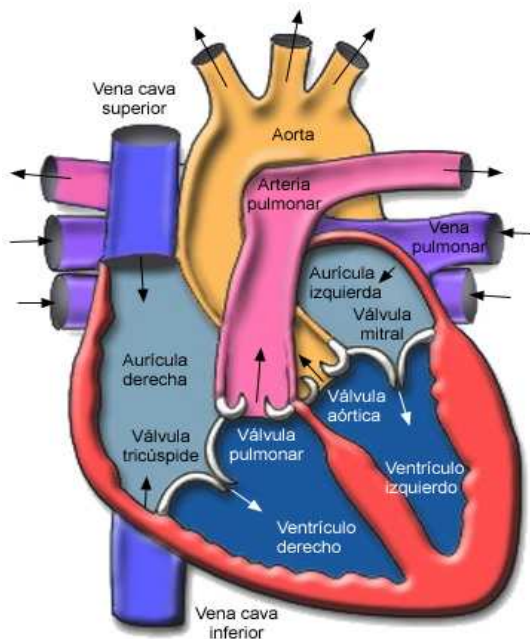


Figura 5. Les principals parts del cor

-L'**aorta** és l'artèria que neix en el ventricle esquerre i és la més gran del cos humà. La seva funció és distribuir la sang per totes les artèries del sistema circulatori excepte les artèries pulmonars.

-La **pulmonar** també és una de les principals artèries del cos humà. A diferència de l'aorta, l'artèria pulmonar neix en el ventricle dret i la seva funció és conduir la sang del ventricle dret cap als pulmons.

A més de les 4 cavitats, al cor també hi ha unes vàlvules que controlen el flux de la sang i eviten el retorn de la sang un cop ja ha estat impulsada. D'aquesta manera, el flux sanguini esdevé unidireccional.

Les **vàlvules** mencionades són:

- La vàlvula tricúspide: controla el flux sanguini entre l'aurícula dreta i el ventricle dret.
- La vàlvula mitral: permet que la sang rica en oxigen que prové dels pulmons, passi de l'aurícula esquerra al ventricle esquerre.
- La vàlvula pulmonar: controla el flux sanguini del ventricle dret a les artèries pulmonars, que transporten la sang als pulmons per oxigenar-la.
- La vàlvula aòrtica: permet que la sang rica en oxigen passi del ventricle esquerre a l'aorta.

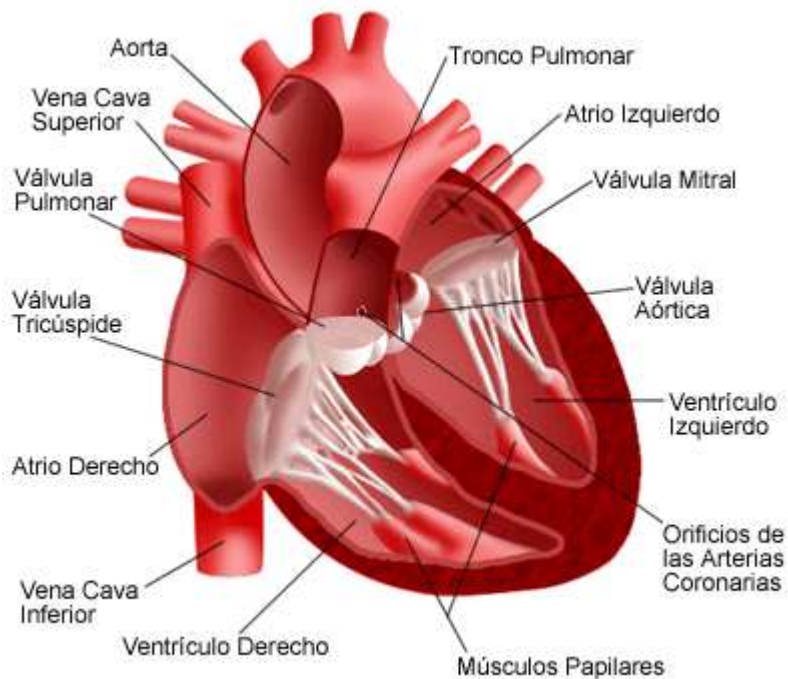


Figura 6. Vàlvules del cor

3.3.- Sistema de conducció i marcapassos

Encara que el cor està en gran part format per teixit muscular, no depèn del sistema nerviós per batejar i bombejar la sang. El cor posseeix el seu propi **sistema de generació i conducció d'impulsos elèctrics**. Aquest sistema és capaç d'iniciar, automàticament i regularment (entre 60-100 vegades per minut), els impulsos.

El **impulsos elèctrics** estimulen les cèl·lules veïnes i aquestes estimulen altres cèl·lules. I així, d'una manera ràpida, l'impuls elèctric (ones elèctriques) es despleguen per totes les parts del cor.

L'impuls elèctric es genera en el nòdul sinusal, aquest despolaritza³ les aurícules, començant per la part dreta i seguin un recorregut contrari al sentit de les agulles del rellotge, i acabant en l'aurícula esquerra.

Després, l'ona elèctrica arriba al nòdul aurícula-ventricle, i es propaga lentament per la part superior del nòdul.

Quan arriba a la part final del nòdul AV, l'ona s'accelera i entra en el feix de His, continuant a l'esquerra i a la dreta per les dues branques del feix.

Seguidament s'inicia la despolarització dels ventricles i aquest procés acaba en les fibres de Purkinje.

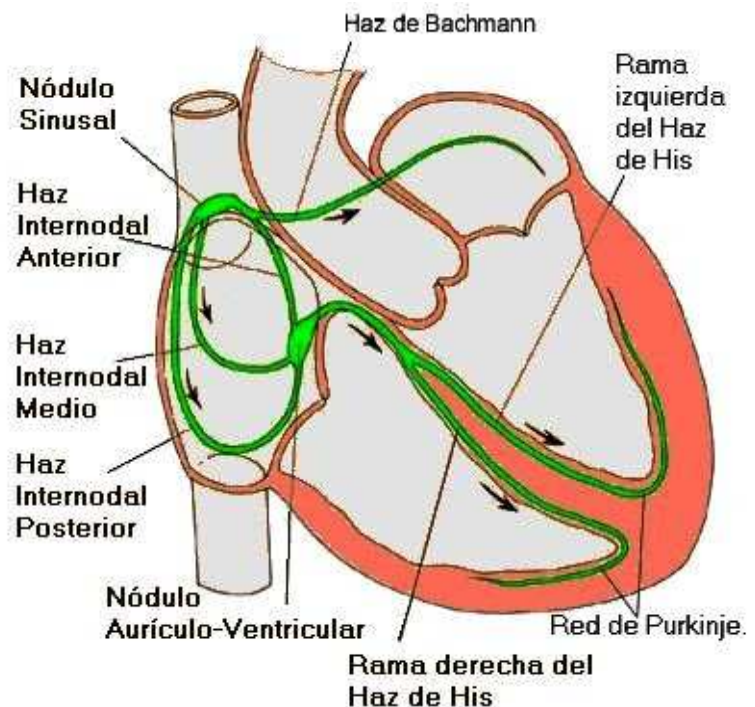


Figura 7. Sistema elèctric d'activació cardíaca

³ Rebaixar el potencial elèctric. És a dir, disminuir la intensitat de la càrrega elèctrica.

3.4.- El cicle cardíac

Com ja hem dit abans, el cor fa dos moviments: el de contracció, que s'anomena **sístole**, i el de relaxació que s'anomena **diàstole**.

El **cicle cardíac**; és a dir, els canvis que pateix el cor fins que torna a la mateixa situació, correspon a les fases següents:

a) Final de la diàstole: aurícules i ventricles relaxats. Vàlvules sigmoïdes tancades. La sang entra per les venes caves i pulmonars a les aurícules i cap als ventricles.

b) Sístole auricular (1/10s): les aurícules es contrauen i el petit volum de sang que contenen passa als ventricles.

c) Sístole ventricular (3/10s): contracció dels ventricles i tancament de les vàlvules auriculoventriculars. Augment de la pressió en els ventricles fins que s'obren les vàlvules sigmoïdes. Els ventricles no es buiden completament.

d) Inici de la diàstole: comença a les aurícules. Els músculs ventriculars es relaxen. Les vàlvules sigmoïdes es tanquen. Les vàlvules auriculoventriculars s'obren i els ventricles comencen a omplir-se.

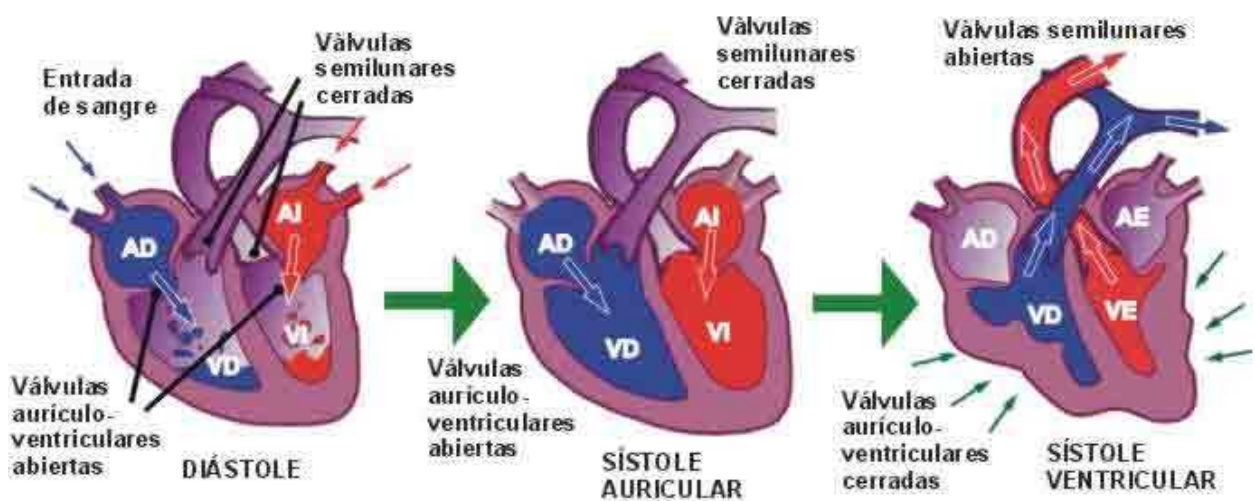


Figura 8. Cicle cardíac (Sístole i Diàstole)

3.5.- Els sorolls del cor

Quan el cor batega emet uns sorolls característics que es poden sentir recolzant l'oïda sobre el pit o bé mitjançant un estetoscopi.

En el cor es produeixen dos tipus de sorolls per cicle cardíac. El primer és un soroll greu, no molt intens i de llarga duració que està produït pel tancament de les vàlvules bicúspide, tricúspide i la contracció del múscul ventricular (tots els músculs fan soroll al contraure's). Aquest primer soroll es representa amb l'onomatopeia **LUB** i indica l'inici de la sístole ventricular.

Després hi ha un segon soroll, més agut, intens i de menor duració, que representa el tancament de les vàlvules semilunars i marca el final de la sístole ventricular. Aquest soroll a diferència del primer, és representat per l'onomatopeia **DUP**.

3.6.- Els vasos sanguinis

Els **vasos sanguinis** (artèries, capil·lars i venes) són conductes musculars elàstics que distribueixen i recullen la sang de tot el cos. Es denominen artèries aquells vasos sanguinis que porten la sang, ja sigui rica o pobre en oxigen, des de el cor fins als òrgans corporals. Les grans **artèries** que surten des dels ventricles del cor van ramificant-se i fent-se més fines, fins que es converteixen en **capil·lars**, vasos tan fins que a través d'ells es realitza l'intercanvi gasós i de substàncies entre la sang i els teixits. Un cop que aquest intercanvi s'ha efectuat en la xarxa capil·lar, els capil·lars es tornen a unir en vènules i **venes** per on la sang torna a les aurícules del cor.

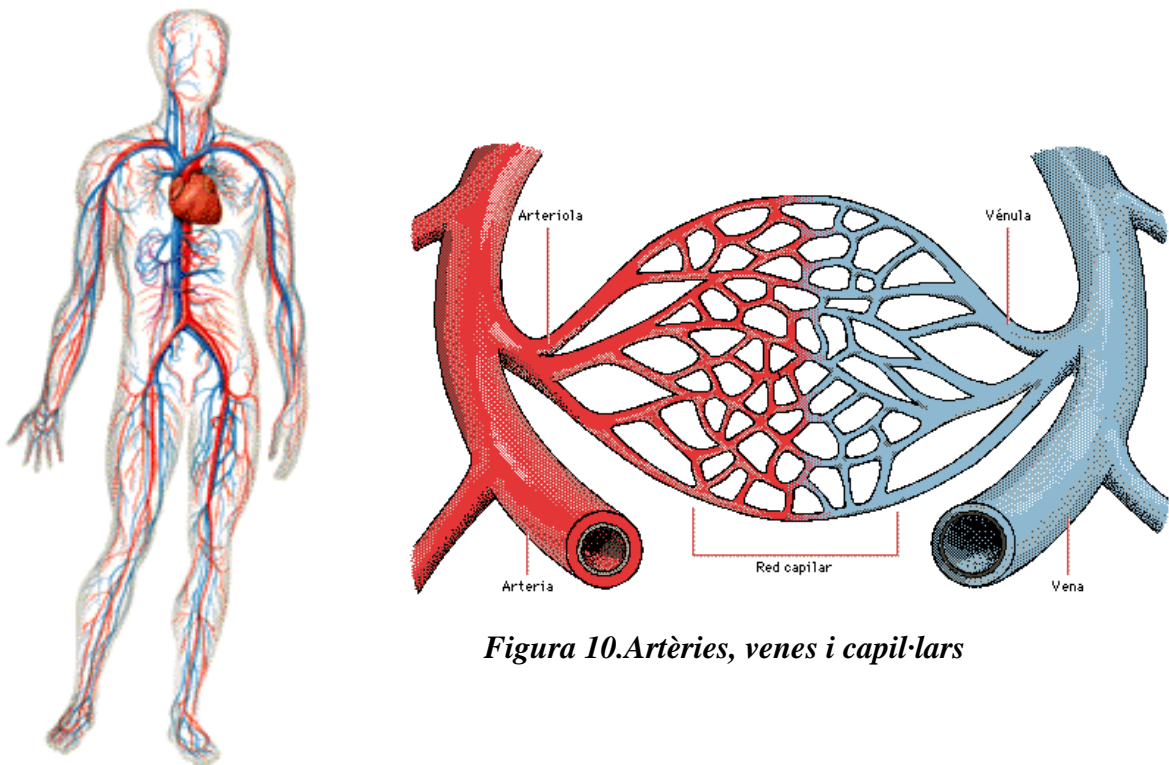


Figura 10. Artèries, venes i capil·lars

Figura 9. Aparell circulatori humà

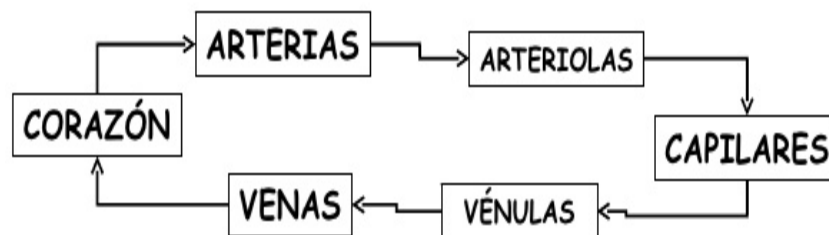


Figura 11. Circuit de la sang pels vasos sanguinis

3.6.1.- Les artèries

Són vasos gruixuts i elàstics que neixen en els ventricles. Aporten sang als òrgans del cos i per elles circula la sang a pressió degut a l'elasticitat de les parets.

Del cor surten dues artèries:

1. **Artèria Pulmonar** que surt del ventricle dret i porta la sang als pulmons.

2. **Artèria Aorta** que surt del ventricle esquerre i es ramifica, d'aquesta artèria en surten altres entre les quals hi ha:

- Caròtides: aporten sang oxigenada al cap.
- Subclàvies: aporten sang oxigenada als braços.
- Hepàtica: aporta sang oxigenada al fetge.
- Esplènica: aporta sang oxigenada a la melsa.
- Mesentèriques: aporten sang oxigenada a l'intestí.
- Renals: aporten sang oxigenada als ronyons.
- Ilíaqües: aporten sang oxigenada a les cames.

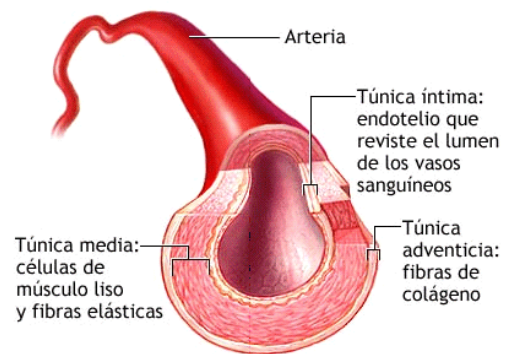


Figura 12. Tall transversal

d'una artèria

3.6.2.- Els capil·lars

Són vasos summament prims en què es divideixen les artèries. Són tan fins que permeten que a través d'ells es realitzi l'intercanvi de gasos i substàncies entre la sang i els teixits del cos. Aquests vasos penetren per tots els òrgans del cos, i a l'unir-se altre cop formen les venes.

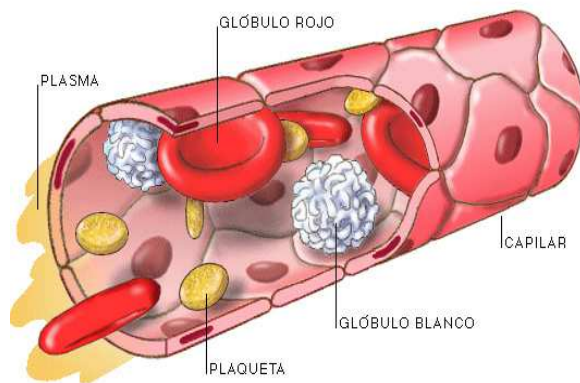


Figura 13. Vista interior d'un capil·lar

3.6.3.- Les venes

Són vasos de parets primes i poc elàstiques que recullen la sang i la tornen al cor, desemboquen en les aurícules.

-En l'**Aurícula Dreta** desemboquen: la Cava Superior formada per les jugulars que venen del cap i les subclàvies (venes) que procedeixen dels membres superiors. La Cava Inferior que envolta el cor.

-En l'**Aurícula Esquerra** desemboquen: les quatre venes pulmonars que porten sang des dels pulmons i que curiosament és sang arterial.

Les venes (les artèries no) posseeixen unes vàlvules que impedeixen que la sang circuli en sentit equivocat. Són les anomenades “**nius d'orenetes**”.

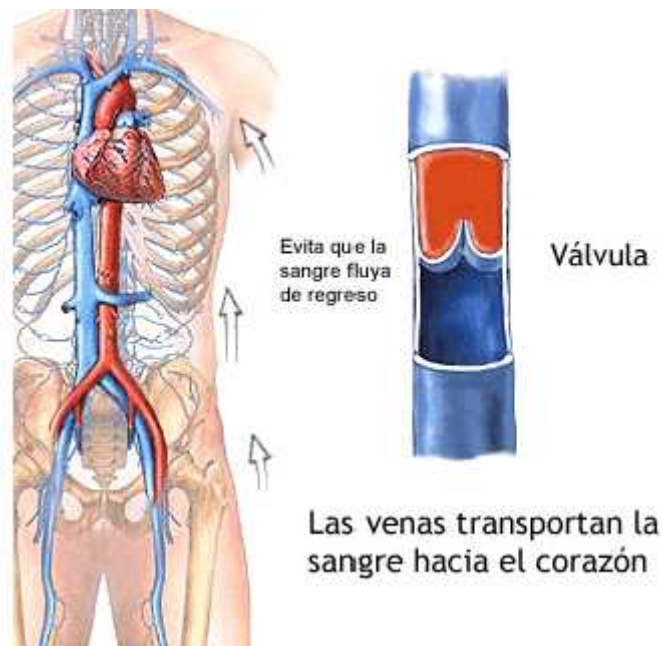


Figura 14. Vàlvules de les venes “Nius d'orenetes”

3.7- La doble circulació de la sang

La **circulació sanguínia** permet la distribució dels nutrients i també de l'oxigen a totes les cèl·lules de l'organisme. Una altra funció del sistema circulatori és recollir el diòxid de carboni, l'aigua, l'amoníac i els seus derivats, que són productes de rebuig.

En la següent imatge distingim els dos circuits complementaris que realitza la sang: la major o general i la menor o pulmonar.

En la **circulació pulmonar o menor** la sang va del cor als pulmons (P), on la sang es carrega d'oxigen i descarrega de diòxid de carboni, tornant al cor (carregada d'oxigen) a través de la vena pulmonar.

En la **circulació general o major**, la sang carregada d'oxigen surt per l'artèria aorta i dona la volta a tot el cos (C) abans de retornar al cor a través de la vena cava⁴.

Podem observar que gràcies als envans que hi ha entre les dues aurícules i els dos ventricles, dins del cor no es barreja la sang pobre en oxigen (de color blau) amb la rica en oxigen (de color vermell).

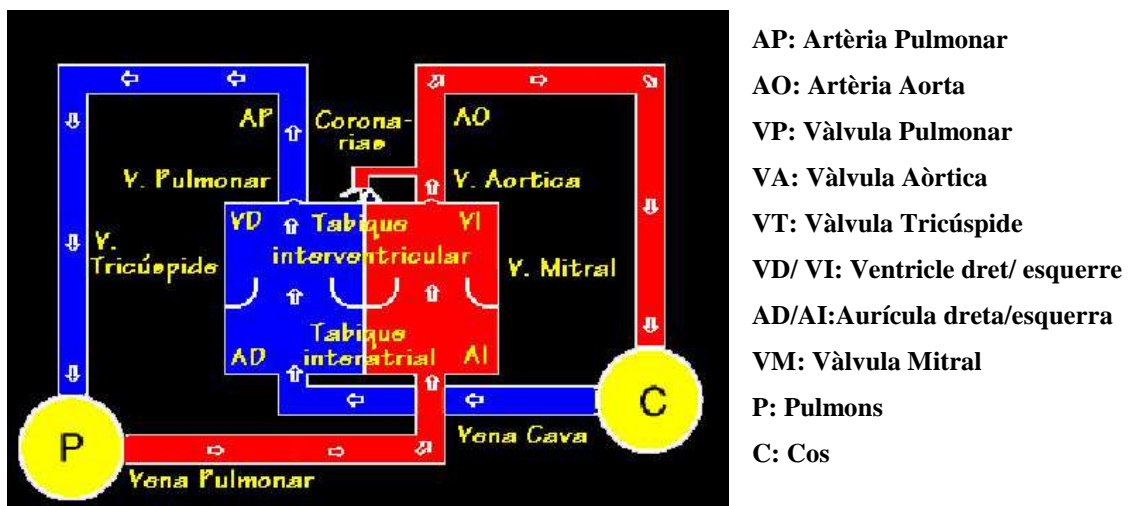


Figura 15. Circulació major i menor de la sang

⁴ Nota: en realitat hi ha dues venes: la vena cava superior i la inferior, però en el dibuix només se n'ha posat una per simplificar.

4.- LES CARDIOPATIES CONGÈNITES

4.1.- Què són?

Les **cardiopaties congènites** són lesions anatòmiques d'una o varies de les quatre cavitats cardíques, dels envans que les separen, o de les vàlvules o tractes de sortida del cor.

Les cardiopaties congènites no són infreqüents. Uns 8 de cada 1000 recent nascuts pateixen aquest problema. La notícia que el seu fill pateix una lesió cardíaca congènita és sempre motiu de gran preocupació per part dels pares. I efectivament una cardiopatia congènita no diagnosticada, ni tractada, sempre és quelcom seriós, i a diferència del que passa amb altres òrgans, amb un cor malalt la situació clínica dels nens petits, en especial els recent nascuts, canvia ràpidament podent ser greu en poques hores.

En els nens més grans la lesió cardíaca no tractada pot condicionar la seva vida futura, ja que impedeix que el cor es mantingui bategant bé, els 80-90 anys de vida que possiblement tindran de mitjana els nostres fills.

Però avui dia la detecció mèdica de les cardiopaties congènites es duu a terme en els primers dies, setmanes o mesos de vida, de manera que amb molta anticipació es pot planificar el corresponent tractament mèdic o quirúrgic. La gran majoria de les cardiopaties congènites són capaces de ser corregides total i definitivament, permetent que el nen gaudeixi d'una vida també completament normal o quasi normal.

Hi ha més de 50 tipus diferents de lesions. Però amb molta freqüència es combinen varies lesions en un mateix nen i certs noms de cardiopaties engloben realment varies anomalies, com és el cas de la Tetralogia de Fallot.

4.2.- Quan apareixen?

El nen dins de la matriu materna té el cor totalment desenvolupat en la sisena setmana de l'embaràs i precisament algunes cardiopaties congènites que són alteracions o deficiències en el desenvolupament cardíac, ja existeixen en aquesta sisena setmana.

Però no totes les cardiopaties encara que siguin congènites, existeixen en el moment de néixer. Algunes es manifesten dies, setmanes, mesos o fins i tot anys després, però el seu origen sempre és congènit.

Així doncs les cardiopaties congènites no són fixes (que existeixen o no al néixer), sinó que són dinàmiques (que poden existir al néixer o no). Les que existeixen al néixer poden ser modificades ràpidament en els següents dies, i així algunes poden desaparèixer, altres es poden agreujar, etc. Per això requereixen seguiment mèdic durant els primers mesos de vida.

Molts pares es pregunten si la cardiopatia es podria haver diagnosticat durant l'embaràs. És a dir, si per ecocardiografia es podria haver fet un diagnòstic fetal. Aquesta tècnica d'ecocardiografia s'està implantant progressivament en les consultes ginecològiques.

En resposta a aquesta pregunta que ronda pel cap de molts pares, cal dir que depenent de la cardiopatia es poden detectar o no. Per exemple hi ha cardiopaties que no es poden detectar, ja que la seva existència és normal i necessària durant la vida fetal en l'embaràs i només es consideren cardiopaties si persisteixen després del naixement del bebè. Hi ha d'altres que existeixen, però són tan lleugeres que no es poden detectar. En canvi hi ha d'altres que són progressives i no es manifesten en els mesos inicials però sí en els finals. Finalment, n'hi ha d'altres que sí que es poden detectar a partir de la setzena setmana de l'embaràs però no sempre és fàcil ja que el fetus està donant voltes contínuament i no sempre té una adequada posició per valora-li el cor.

4.3.- Causes de la seva aparició

La medicina actual desconeix la verdadera causa de les anomalies o deficiències del desenvolupament cardíac i per tant de les cardiopaties congènites.

Avui dia només es coneixen **factors de risc o circumstàncies** que afavoreixen tenir un fill amb cardiopatia:

-Pares d'edat inferior a 18 i superior a 35 anys.

-Antecedents familiars de cardiopaties congènites.

-Nens amb alteracions cromosòmiques (síndrome de Down, síndrome de Di George, etc).

-Factors materns de diabetis, alcoholisme, lupus, fenilcetonúria i rubèola durant l'embaràs.

-Ingesta de drogues durant l'embaràs com amfetamines, hidantoïna, trimetadiona, talidomida, etc.

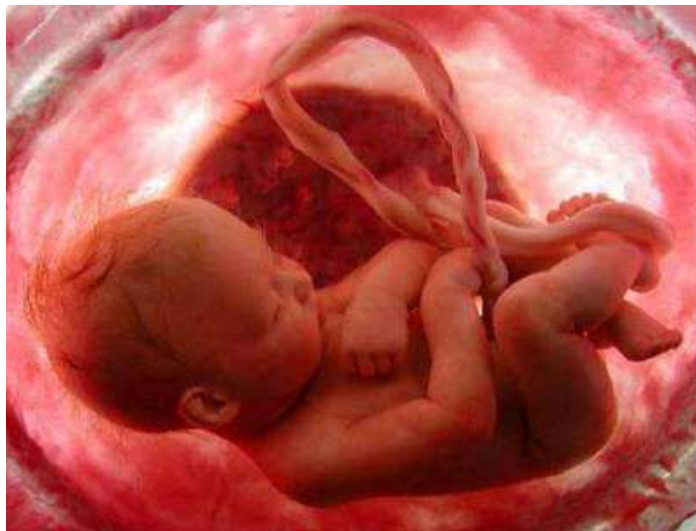


Figura 16.Fetus en la matriu de la mare

Segons els coneixements actuals, el factor d'**herència genètica no té gaire importància** en les cardiopaties congènites, i és difícil de trobar dos germans amb cardiopaties congènites, ja que el risc de reincidència és molt baix.

Així doncs està injustificat el sentiment de culpabilitat que tenen el pares, ja que es pensen que són ells els que han transmès la cardiopatia al fill. I moltes vegades es pregunten si es poden arriscar a tenir un altre fill.

En la majoria el risc de tenir un altre fill cardíopata és molt petit, i per tant sí que poden tenir un altre fill. Però tot i així, és aconsellable rebre el consell genètic o càlcul estadístic de les possibilitats de tenir un altre fill amb cardiopatia congènita.

4.4.-Incidència de les cardiopaties congènites

Hi ha 8 cardiopaties per cada 1.000 nascuts vius. I a Espanya cada any neixen 5.000 nens amb algun tipus de cardiopatia. La majoria tenen cardiopaties lleus que desapareixen amb el temps. Per exemple el buf innocent, és un soroll que fa la sang al circular i per això no es considera una cardiopatia. Tot i així hi ha al voltant de 2.000 nens que són operats a l'any en Espanya, i com a mínim uns 6.500 nens a tota Europa.

PART

PRÀCTICA

1.-ABREVIATURES UTILITZADES EN EL TREBALL

Al llarg del treball he utilitzat moltes abreviatures, i per tal d'entendre-ho millor les indico tot seguit:

Cardiopaties congènites:

CIA: comunicació interatrial

CIV: comunicació interventricular

EP: estenosi pulmonar

EA: estenosi aòrtica

T4 de Fallot: tetralogia de Fallot

Ductus: ductus arteriós persistent

TGV: transposició dels grans vasos

DSVD: doble sortida del ventricle dret

VU: ventricle únic

CoAo: coartació de l'artèria aorta

Parts del cor:

AP: artèria pulmonar

AO: artèria aorta

VP: vàlvula pulmonar

VA: vàlvula aòrtica

VT: vàlvula tricúspide

VM: vàlvula mitral

VE/ VI: ventricle esquerre/ *ventrículo izquierdo*

VD: ventricle dret

AE/ AI: aurícula esquerra/ *aurícula izquierda*

AD: aurícula dreta

P: pulmons

C: cos

Altres:

ECG: electrocardiograma

2.- CARDIOPATIES CONGÈNITES MÉS FREQUÈNTS

La diversitat de cardiopaties congènites és molt extensa. N'hi ha unes 30, però només farem una breu explicació de les més importants i freqüents.

Cal dir que totes les ecocardiografies i imatges de radiografies que surten al llarg d'aquest treball són fetes personalment per mi durant l'estada a la consulta de la Dra. Puigdevall.

2.1.- Comunicació interatrial (CIA):

És una comunicació entre les dues aurícules, és normal durant la vida fetal però s'ha de tancar al néixer. En la majoria de les persones no es tanca totalment però no permet el pas de sang a través seu a no ser que se la forci; és com una porta tancada que es pot obrir si s'empeny.

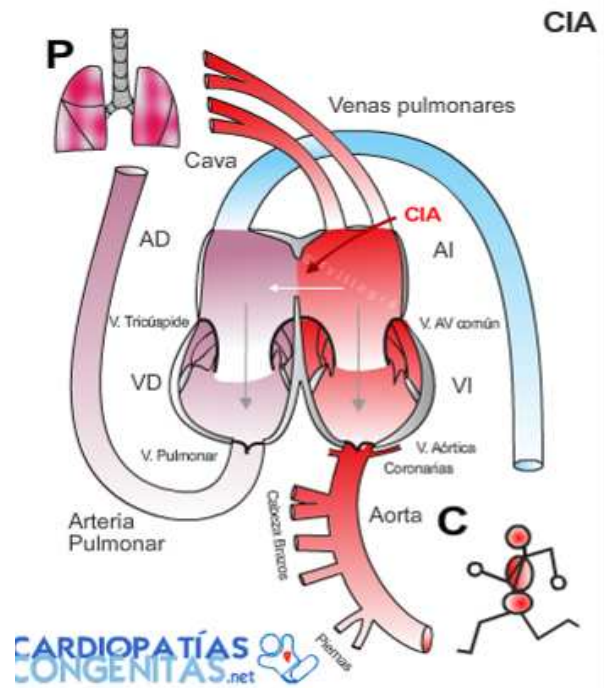


Figura 17. Imatge d'una CIA



Figura 18. Ecocardiografia d'una CIA

2.2.- Comunicació interventricular (CIV):

En l'envà interventricular existeix un forat pel qual passa sang oxigenada del VE al VD de manera que part d'aquesta sang torna inútilment al pulmó a oxigenar-se quan en realitat ja ho està. Això fa que el VD, l'AP, els pulmons, les VP, l'AE i el VE estiguin sobrecarregats i conseqüentment es dilatin.

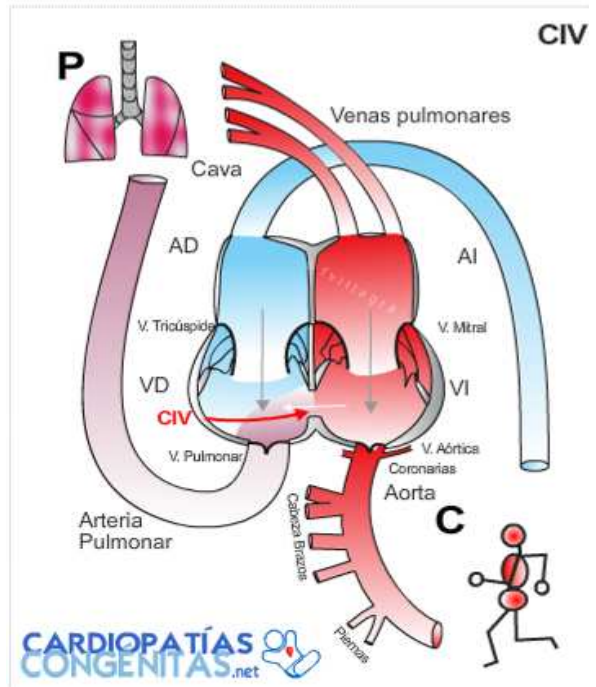


Figura 19. Imatge d'una CIV



Figura 20. Ecocardiografies d'una CIV

2.3.- Coartació de l'artèria Aorta (CoAo):

Es tracta d'un estrenyiment de l'aorta, és l'artèria més gran que tenim i que surt del cor portant sang oxigenada a tot el cos. Com a conseqüència d'aquest estrenyiment el VE ha d'impulsar sang a tot el cos amb més força i pressió.

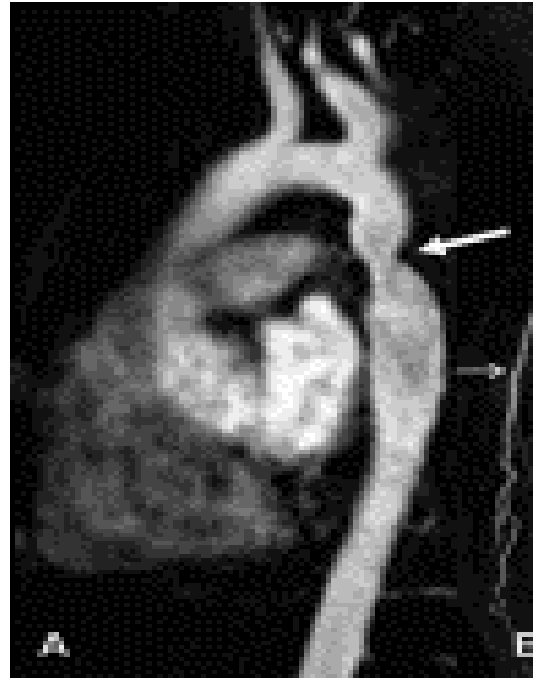
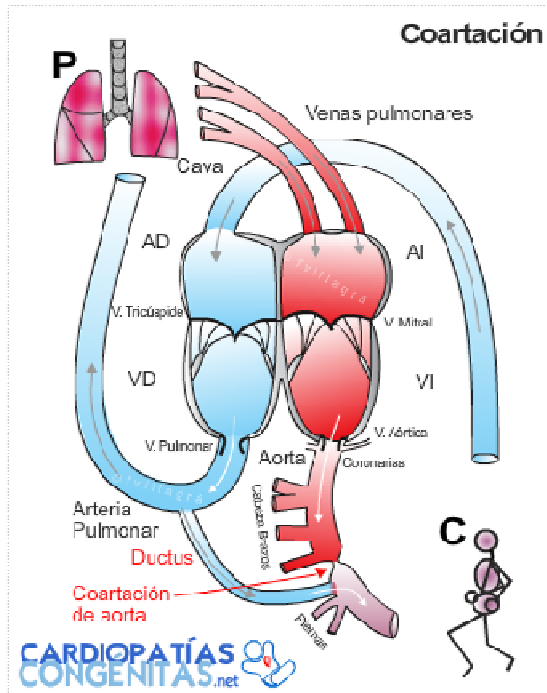


Figura 21. Imatge i ecardiografies d'una CoAo

2.4.- Doble sortida del ventricle dret (DSVD):

En un cor normal l'AO surt del VE i l'AP del VD. En la DSVD l'AO surt correctament del VD, el problema és que l'AO també surt d'allà mateix. És a dir, els dos vasos surten del mateix ventricle i cap surt del VE. A més, en tota DSVD existeix una comunicació interventricular.

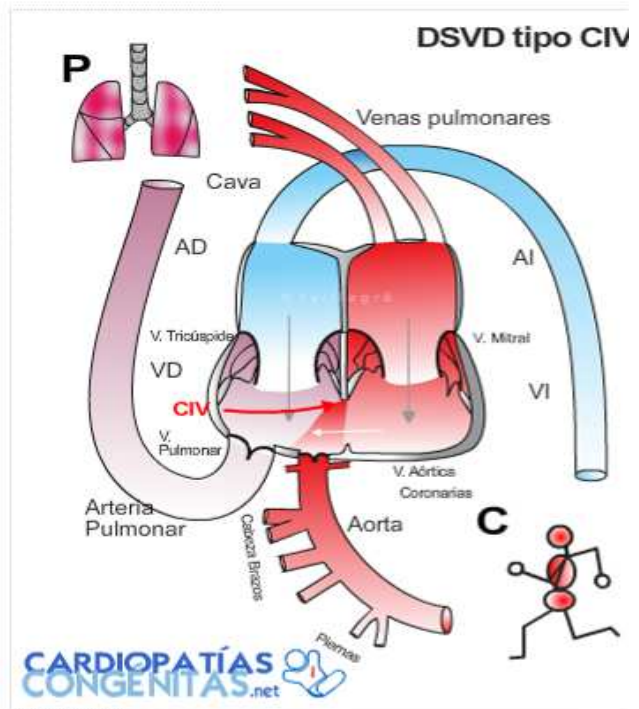


Figura 22. Imatge de la DSVD



Figura 23. En aquesta ecocardiografia es veu com del ventricle dret en surt l'arteria aorta i també la pulmonar.

2.5.- Tetralogia de Fallot (T4 de Fallot)/ Nens de sang blava:

La tetralogia de Fallot s'anomena així perquè inclou 4 malformacions (tetra) i Fallot perquè Etienne-Louis Arthur Fallot va ser qui la va definir el 1888.

Les 4 malformacions que inclou la T4 de Fallot són les causants de la barreja de la sang venosa amb la sang arterial amb efectes cianòtics. Són el que es coneix vulgarment com a **nens de sang blava**. Se'ls anomena així perquè adquireixen una coloració blavosa de la pell quan ploren o s'alimenten.

Les quatre lesions que conté la T4 de Fallot són:

- Comunicació interventricular:** una obertura en la paret ventricular.
- Estenosi pulmonar:** estrenyiment de la vàlvula pulmonar obstruint així el ventricle dret.
- Superposició de l'aorta:** l'aorta es troba desviada cap al costat dret del cor i recolzada sobre la comunicació interventricular.
- Hipertròfia del ventricle dret:** el ventricle dret es dilata a l'intentar bombejar sang a través de l'obstrucció cap a l'artèria pulmonar.

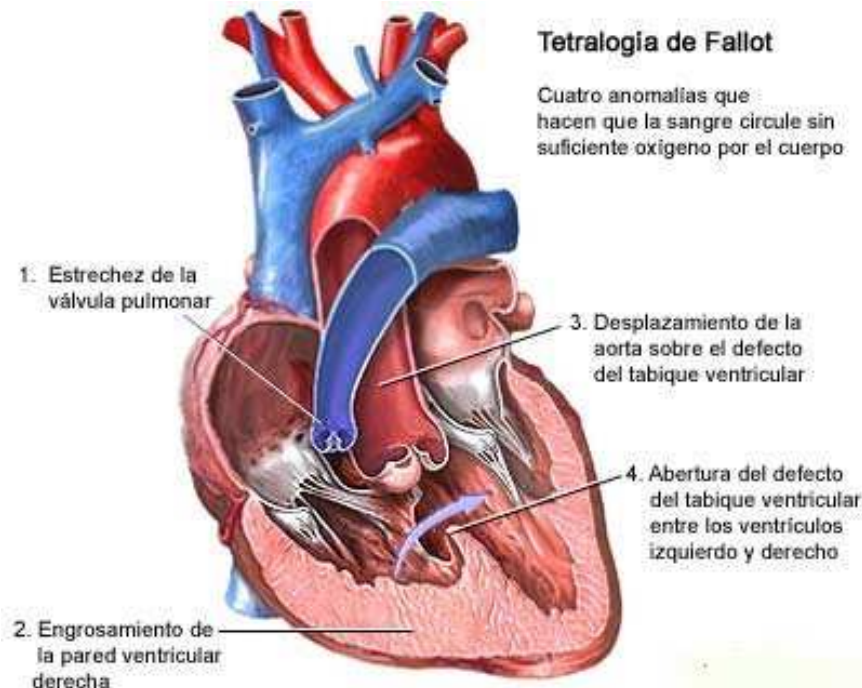


Figura 24. Les quatre malformacions de la Tetralogia de Fallot

***Causes de la tetralogia de Fallot:**

Igual que moltes cardiopaties congènites, la causa de l'aparició de la tetralogia de Fallot també és desconeguda. Però sí que s'ha observat que hi ha una alta incidència d'aquesta cardiopatia en trastorns cromosòmics com el síndrome de Down i el síndrome de Di George (l'eliminació parcial de gens ocasiona defectes cardíacs, nivells baixos de calci i deficiència immunitària).

***Síntomes de la tetralogia de Fallot:**

- Dificultat per alimentar-se i per tant, no augmenten de pes.
- Retard en el creixement.
- Insuficiència per augmentar de pes.
- Cianosis que s'intensifica durant el període de agitació (Crisi d'hipòxia⁵)
- Pèrdua del coneixement.
- Mort sobtada.
- Engruiximent de la pell o de l'os al voltant de les ungles del dits de les mans.

Los niños con tetralogía de Fallot presentan una coloración de piel azulada cuando lloran o se alimentan



Figura 25. Coloració pròpia de la crisi d'hipòxia

⁵ En la fase aguda de la malaltia, es produeix la “crisi d'hipòxia”, que és la falta aguda d'oxigen . Generalment el primer signe d'aquesta crisi és la cianosis, que apareix degut als esforços o el plor.

2.6.- Estenosi pulmonar (EP):

Es tracta d'un estrenyiment de l'anell, la vàlvula pulmonar o l'artèria pulmonar. El ventricle dret ha d'impulsar la sang cap al pulmó amb més força i més pressió per salvar l'obstacle de l'estenosi pulmonar. És qüestió de temps perquè el ventricle dret es deteriori i fracassi en la seva funció. En nens petits si l'EP és severa pot ocasionar un quadre clínic⁶ molt greu.

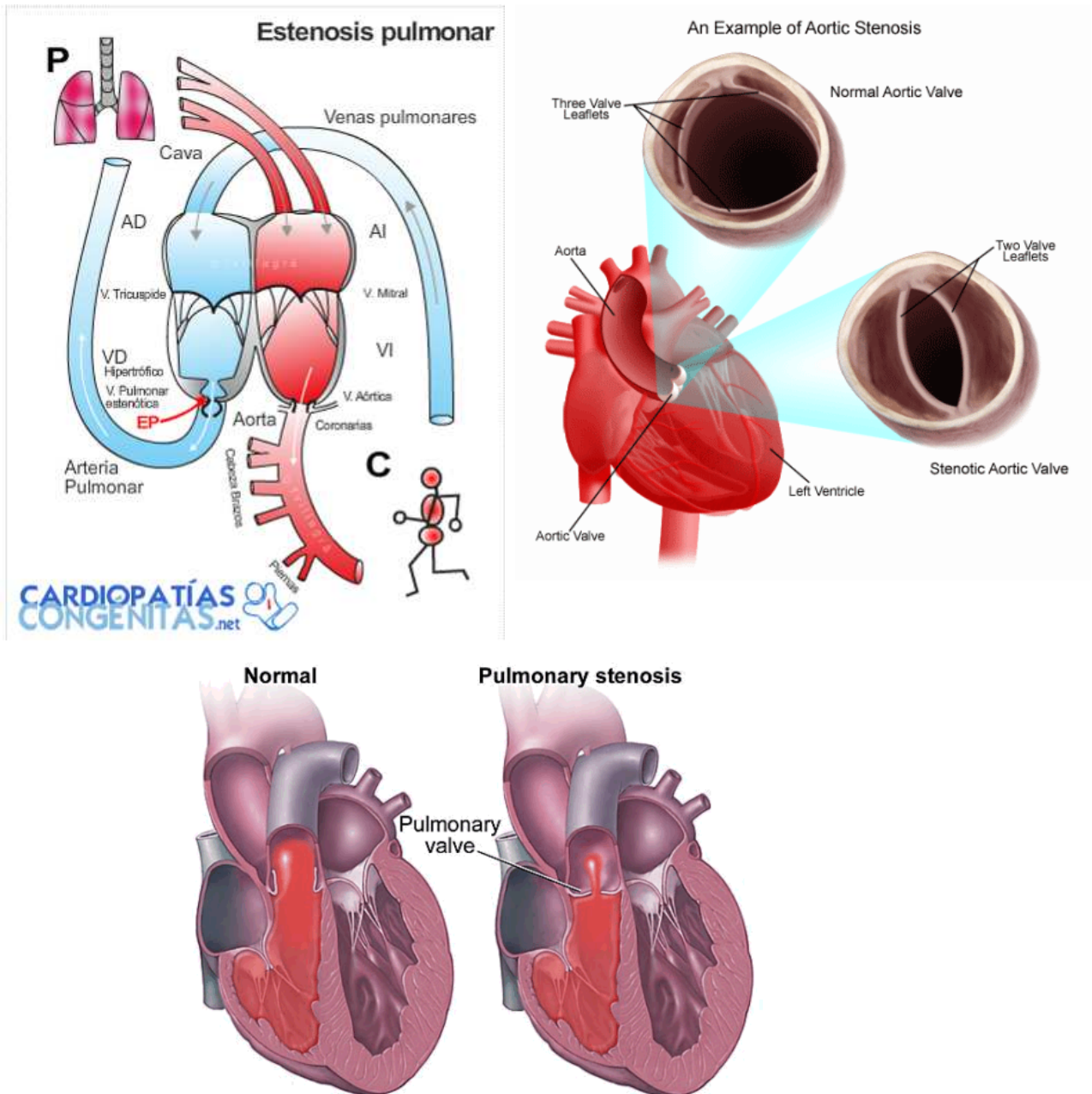


Figura 26. Estenosi Pulmonar

⁶ És el conjunt de símptomes i signes de referència que provoca una malaltia. Gràcies als quadres clínics els doctors poden saber com tractar cada malaltia determinada.

2.7.- Estenosi aòrtica (EAo):

L'estenosi aòrtica similar a l'EP consisteix en l'estrenyiment a nivell del tracte de sortida del ventricle esquerre, l'anell aòrtic o la vàlvula aòrtica. La diferència entre la EP és que el ventricle afectat és l'esquerre, i de la mateixa manera que l'estenosi pulmonar amb el temps pot obstruir-se i deixar de funcionar, cosa que provocaria la mort de l'infant.

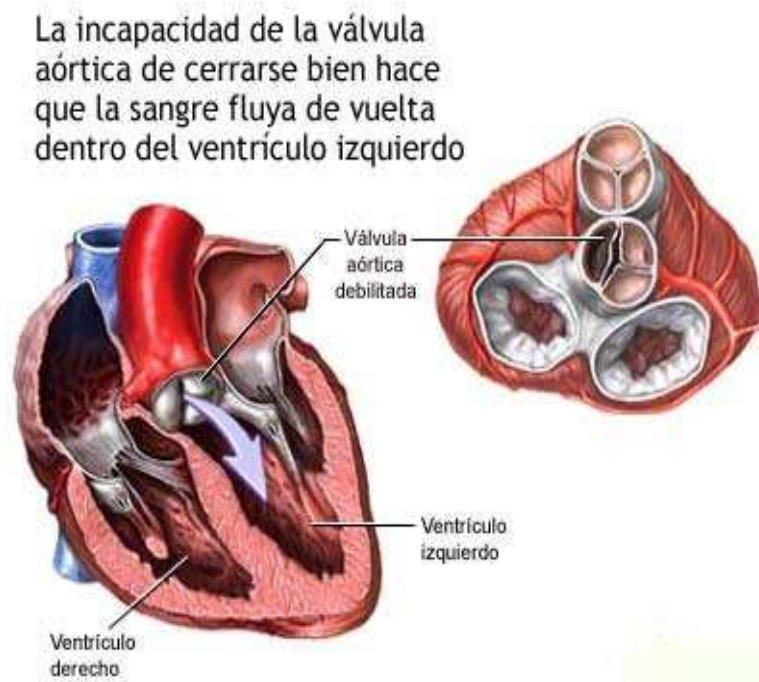


Figura 27. Estenosi aòrtica

2.8.- Transposició dels grans vasos (TGV):

Consisteix en un error en la connexió entre els ventricles i les seves respectives artèries: el ventricle dret es connecta amb l'aorta en comptes de connectar-se amb la pulmonar, i el ventricle esquerre amb l'artèria pulmonar en comptes de l'aorta.

La situació hemodinàmica⁷ és crítica doncs la sang oxigenada (**vermella**) del ventricle esquerre en comptes d'anar a tot el cos a través de l'aorta, va inútilment al pulmó a oxigenar-se de nou; però el més greu és que la sang no oxigenada (**blava**) del ventricle dret en comptes d'anar al pulmó a oxigenar-se, va a través de l'aorta a tot el cos que es queda sense oxigen.

Els nens recent nascuts sobreviuen gràcies a l'existència d'un ductus i una CIA que de manera natural o mitjançant tractament mèdic es mantenen oberts. A través d'ells s'intercanvia entre els dos circuits un mínim de sang, que és suficient perquè el nen sobrevisqui. És a dir, la sang no oxigenada (**blava**) passa a través de la CIA i el ductus cap als pulmons i la sang oxigenada (**vermella**) passa a través de la CIA a tot el cos.

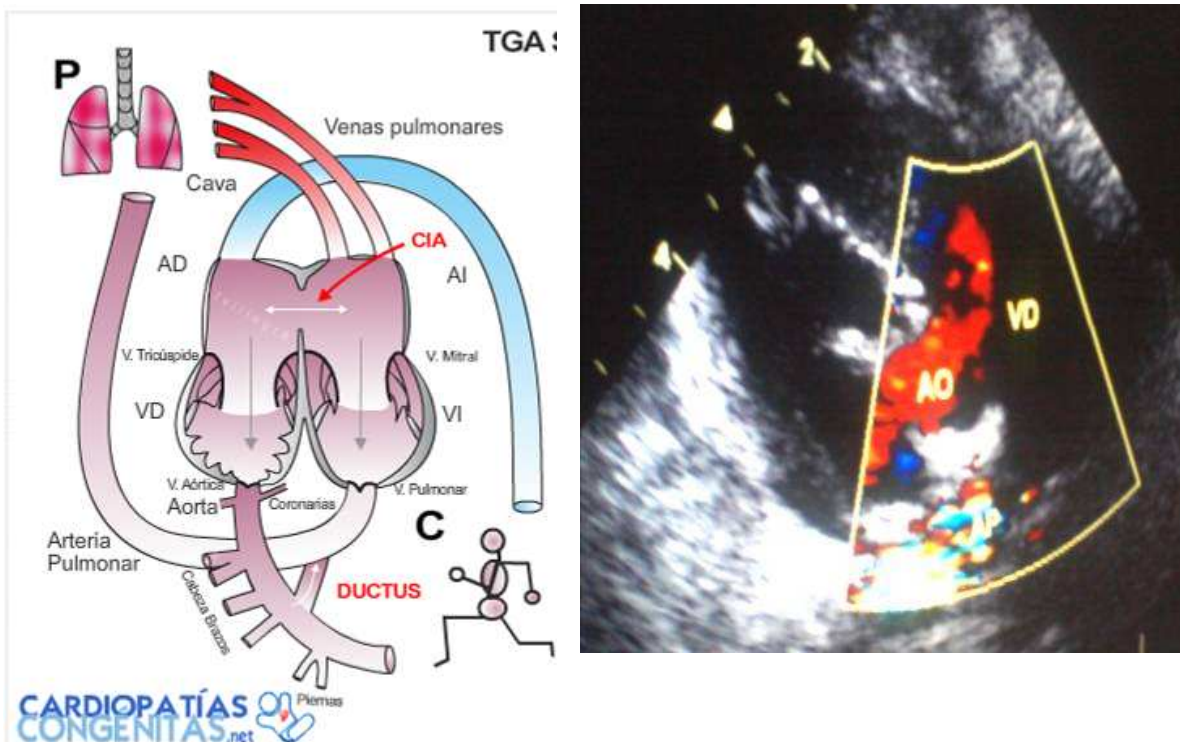


Figura 28. Imatge i ecografia de la TGV. En l'ecografia es veu com del ventricle dret en surt l'artèria aorta en comptes de la pulmonar.

⁷L'hemodinàmica és el flux i les pressions de la sang.

2.9.- Ductus:

Es tracta d'un vas que connecta l'aorta amb l'artèria pulmonar fora del cor. El fetus dins de la mare necessita tenir el ductus obert per sobreviure ja que a través seu passa la sang cap a la placenta per ser oxigenada.

Al néixer i funcionar els pulmons al nen ja no li fa falta i se sol tancar espontàniament en els primers dies de vida.

Però alguns ductus no es tanquen i segueixen permetent el pas de sang oxigenada (vermella) de l'aorta (que té més pressió) a l'artèria pulmonar (té menys pressió) i als pulmons inútilment ja que està prèviament oxigenada, això fa que es barregi (violeta) amb la sang no oxigenada que prové del ventricle dret. Aquest flux de sang extra sobrecarrega el pulmó i el cor i fa que augmenti el treball tot provocant un deteriorament.

Aquesta cardiopatia provoca insuficiència cardíaca i amb el temps hipertensió pulmonar.

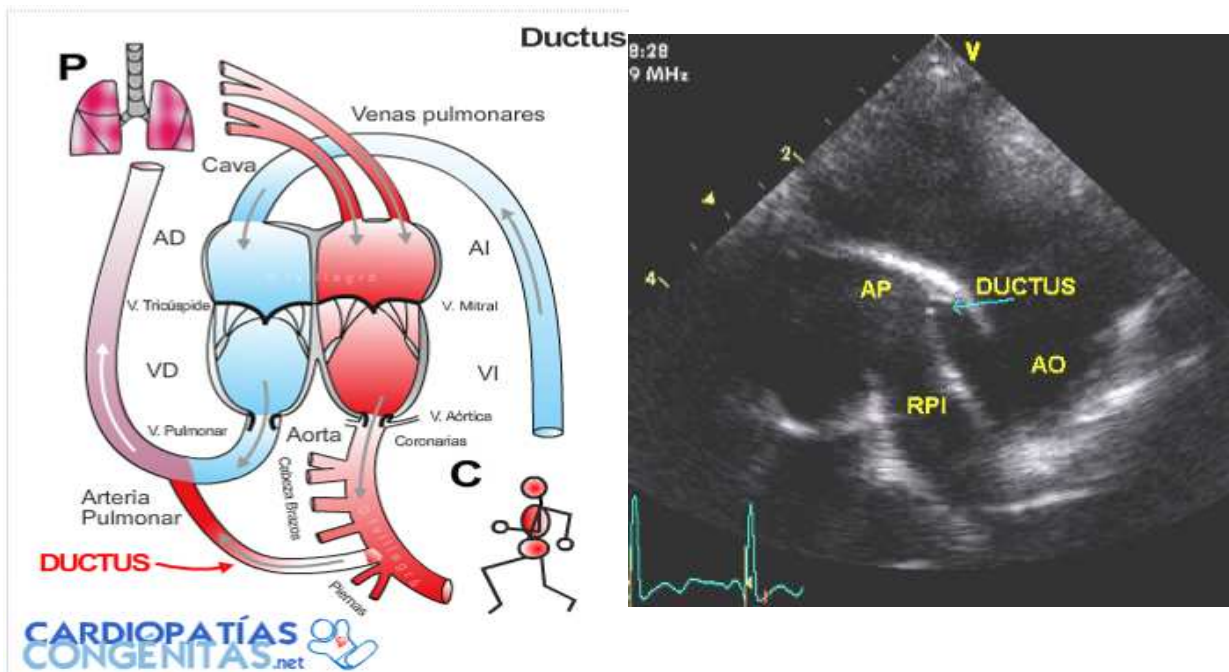


Figura 29. Imatge i ecocardiografia d'un ductus

2.10.- Ventricle únic (VU):

A tots el nens que tenen aquesta patologia els-hi falta mig cor, concretament un ventricle i quasi sempre és el dret que queda reduït a una petita cavitat, de manera que el ventricle esquerre fa la funció com a ventricle únic havent d'impulsar tant la sang no oxigenada (**blava**) que prové de 'aurícula dreta com la sang oxigenada (**vermella**) que prové de les venes pulmonars. Per tant, el treball que ha de fer és doble. Les sangs es barregen en l'aurícula esquerra i el cor impulsa una sang insuficientment oxigenada (**violeta**) cap als pulmons i a la resta del cos.

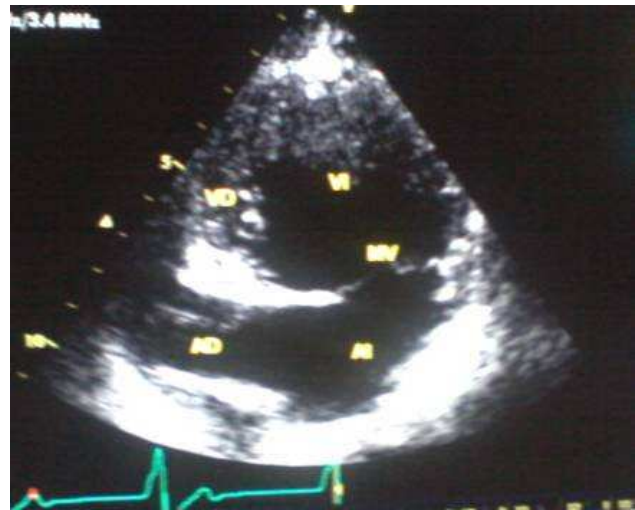
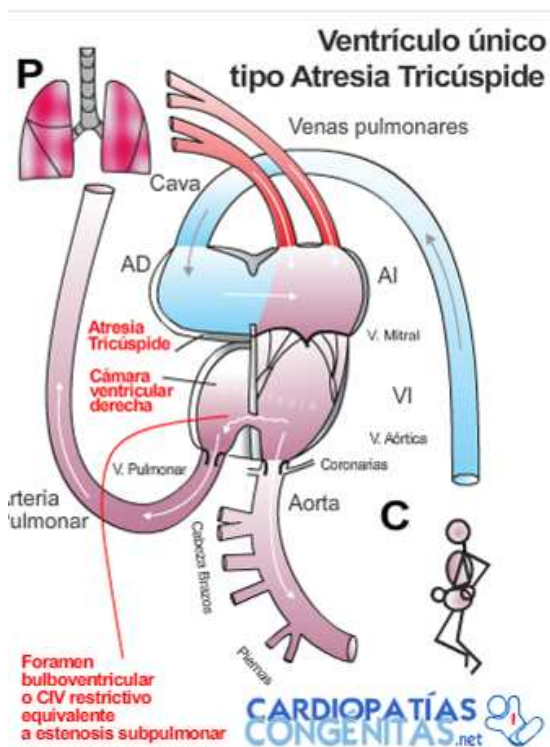


Figura 30. Imatge i ecardiografia de cardiopatia de ventricle únic

2.11.- Buf innocent

Molts infants quan acaben de néixer i el doctor els auscultava veu que a més dels batecs normals del cor, sent com una fressa. Llavors envia l'infant a que el visiti un cardiòleg, que després d'auscultar-lo veu que és un buf innocent, és a dir, són sorolls normals que fa la sang al circular pel cor, ja que aquesta va a una velocitat molt elevada quan els nens són petits.

3.- DIAGNÒSTIC I SEGUIMENT D'UNA CARDIOPATIA CONGÈNITA

Durant el temps que vaig passar a la consulta de la Dra. Puigdevall em vaig fixar que segons era una primera visita o no seguia un protocol determinat o un altre.

3.1.- Protocol a seguir quan és una primera visita:

1. **Exploració:** s'explora el cor mitjançant l'estetoscopi. D'aquesta manera, el cardiòleg ausculta el pacient i mira els batecs del cor i també s'assegura que no hi hagi algun buf innocent (fressa en el cor).
2. **Ecocardiograma:** amb un ecògraf el cardiòleg mira si l'anatomia del cor i la circulació de la sang són correctes o no. A partir d'aquesta exploració el cardiòleg intenta identificar totes les parts del cor i comprovar que funcionin correctament.
3. **Electrocardiograma:** depenent de si el doctor considera convenient fer-li un ECG se li fa o no.

3.2.- Protocol quan és una visita de seguiment:

1. **Exploració** amb l'estetoscopi.
2. **Ecocardiograma:** es fa per revisar l'estat de l'anomalia i assegurar-se que no hagi empitjorat o que hagi aparegut alguna anomalia nova.
3. **Electrocardiograma:** si el cardiòleg troba necessària la seva realització.
4. **Saturació d'oxigen en la sang:** quan es tracta d'alguna cardiopatia cianòtica⁸ se'ls mira la saturació.
5. **Pressions:** es controla les pressions a aquells infants que s'han d'intervenir quirúrgicament, perquè si la tensió està alta no es pot realitzar l'intervenció, ja que es correrien grans riscos que provocarien la mort de l'infant.

⁸ Cardiopaties que provoquen la coloració de color blau (cian) de la pell dels malalts.

4.- APARELLS NECESSÀRIS PER AL DIAGNÒSTIC

Són els aparells que tot cardiòleg té en la seva consulta i que li permeten realitzar la seva feina amb precisió.

1. **Estetoscopi:** aparell que utilitza el metge per auscultar els sorolls del cor.



Figura 31. Estetoscopi

2. **Electrocardiograma:** és una prova que registra l'activitat elèctrica del cor, mostra els ritmes anormals (arítmies), i detecta danys del múscul del cor.

Es realitza a partir de la col·locació d'uns elèctrodes sobre punts concrets del cos. Igual que la foto següent.

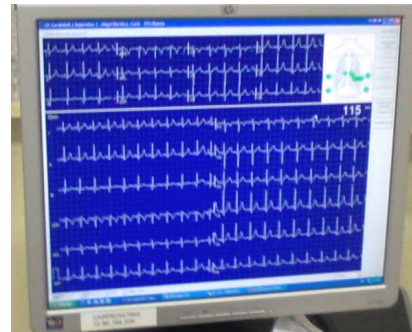


Figura 32. Col·locació dels elèctrodes i electrocardiograma

3. **Ecocardiograma:** és una prova que s'utilitza per detectar malalties del cor sobre la base del principi de radar o sonar. Les ones sonores d'alta freqüència es transmeten a l'interior del cor. Aquestes ones es reflecteixen a partir de diverses interfícies⁹ dins del cor i proporcionen imatges en moviment de les seves parets musculars.



Figura 33. Ecocardiograma

⁹ Superfície interna entre dues fases.

4. **Holter**: és un dispositiu electrònic de petita mida que registra i emmagatzema l'electrocardiograma del pacient durant unes 24 hores com a mínim.

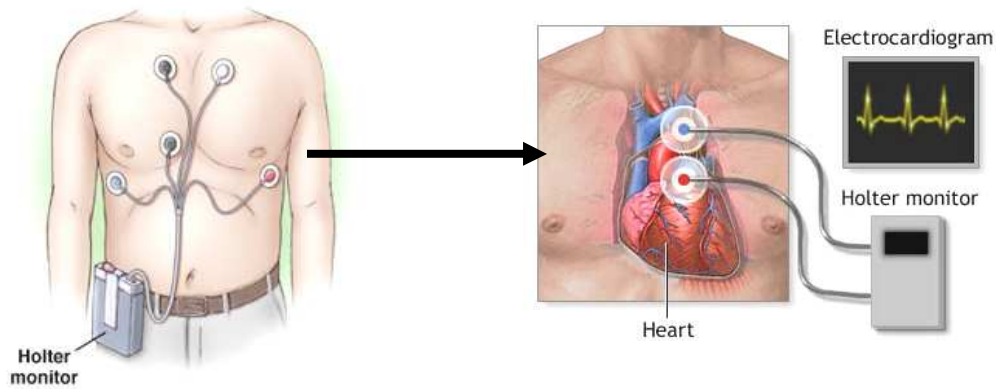


Figura 34.Holter

5. **Pulsioxímetre**: és un dispositiu que gràcies a l'emissió d'ones que fa pot calcular la saturació d'oxigen en la sang.



Figura 35.Pulsioxímetre

6. **Critikón**: és un monitor que permet veure les pressions sistòlica i diastòlica, així com la saturació d'oxigen en la sang.



Figura 36.Monitor Critikon

5.- DISPOSITIUS UTILITZATS EN LA CORRECCIÓ DE LES CARDIOPATIES CONGÈNITES

1. Marcapassos:

És un petit aparell electrònic que funciona amb bateries, aquest s'insereix sota la pell per ajudar el cor perquè bategui regularment i amb una freqüència apropiada.

Un marcapassos generalment té dos parts: el generador i les derivacions. El generador és on s'emmagatzema la bateria i la informació per regular el batec cardíac i les derivacions són els cables que van des del generador, a través d'una vena principal, fins el cor on es connecten. Les derivacions envien els impulsos elèctric al cor per indicar-li que ha de bategar.

Aquest aparell és capaç de percebre si el batec està per sobre de cert nivell, en aquest cas s'apaga automàticament i, de la mateixa manera, pot percebre si va més lent del normal, llavors s'encén automàticament i comença a funcionar de nou.

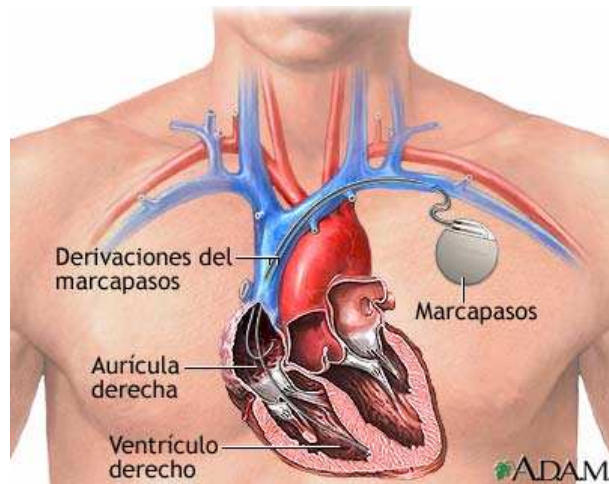


Figura 37. Imatge d'un marcapassos intern

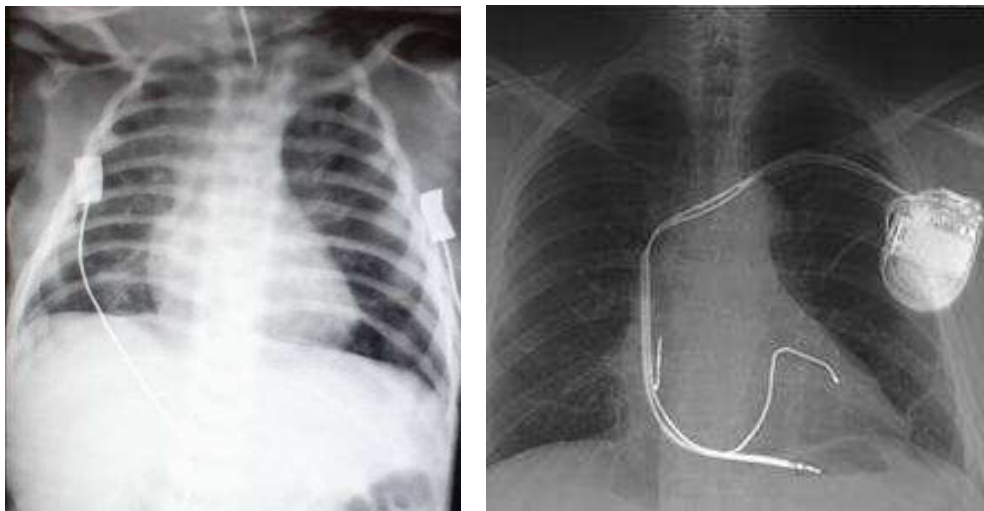


Figura 38. Radiografies d'un marcapassos intern

2. Banding:

És un procediment mèdic que utilitza gomes elàstiques per a la constricció. Consisteix en crear un estenosi artificial per tal de reduir el pas de sang, També és utilitzat per prevenir hipertensió. Aquest procés s'utilitza principalment per tancar forats que existeixen en les parets que separen les quatre cavitats com: una CIV o una CIA.

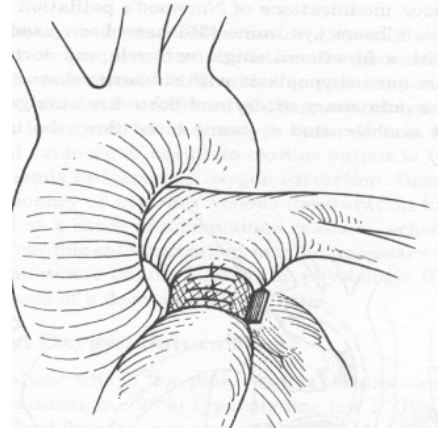


Figura 39. Dibuix d'un banding

3. Stent:

És un dispositiu metàl·lic que té una forma semblant a una xarxa, que es col·loca a l'interior d'una artèria per mantenir-la permeable¹⁰ després de la seva desobstrucció.

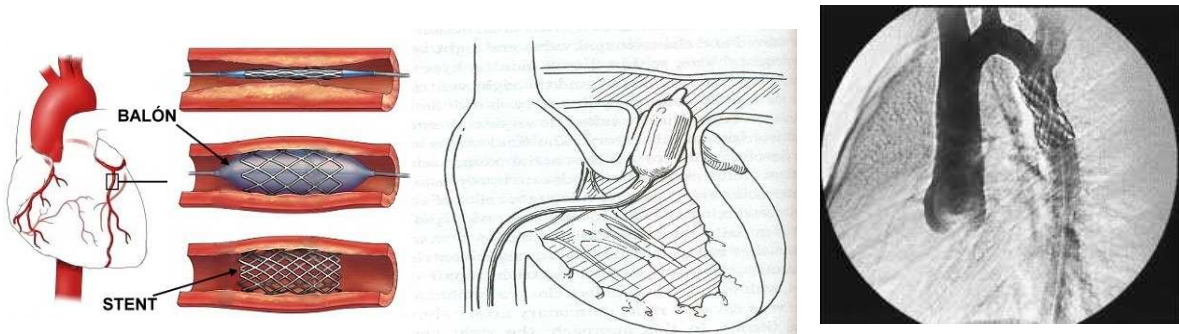


Figura 40. Imatges i radiografia d'un stent

4. Pegat:

Aquest dispositiu en cardiologia s'utilitza per tancar forats com la CIV.

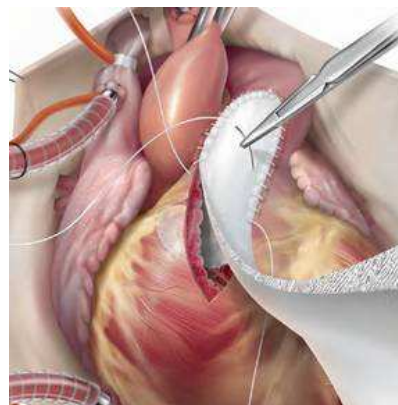


Figura 41. Imatge d'un pegat

¹⁰ Permeable: que deixi passar a un gas o un líquid a través dels seus porus, en aquest cas la sang.

5. Amplatzer:

És un teixit fet de nítinol; un aliatge de níquel i liti, que està enganxat a dos discs que estan connectats entre si amb un cinturó d'un 3 o 4 mm. La funció de l'amplatzer és tancar les obertures que hi ha entre algunes de les quatre cavitats del cor: com una CIV o una CIA.



Figura 42. Amplatzer

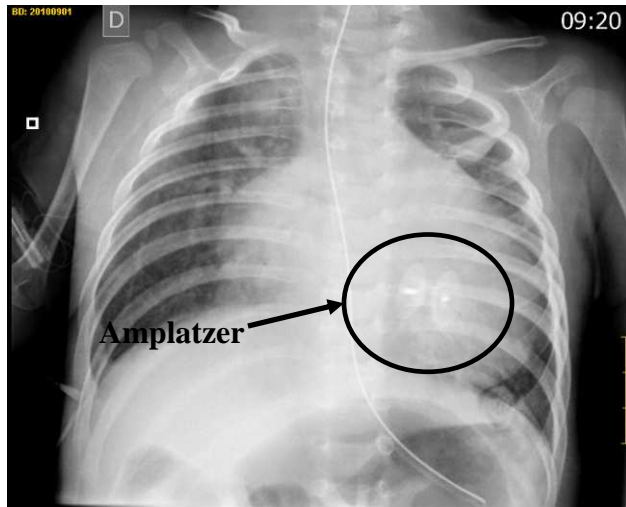


Figura 43. Radiografia i ecocardiografia d'un amplatzer

6. Dispositiu d'assistència ventricular intern i extern:

És una bomba mecànica que ajuda un cor massa dèbil a bombejar sang a tot el cos. A vegades, es fa servir com a un "pont cap al transplantament" ja que pot ajudar a un pacient a sobreviure fins que se li faci el transplantament de cor. Pot ser intern (si està a l'interior del cos) o extern si la bomba està connectada al cor però surt a l'exterior.



Figura 44. Dispositiu d'assistència ventricular extern (esquerra) i intern (dreta)

7. Pròtesis valvular mecànica i biològica.

Quan les **vàlvules cardíques** emmalalteixen es produeixen dos tipus de lesions: l'estrenyiment o fusió de la vàlvula (estenosi), que dificulta l'obertura de la vàlvula i el pas de sang, i les insuficiències o tancament valvular defectuós que fa que la sang flueixi en una direcció errònia. Algunes lesions ocasionen precoçment ofec i fatiga (estenosi valvular) però altres només causen símptomes en fases molt avançades.

La reparació quirúrgica d'una vàlvula implica la reconstrucció perquè aquesta funcioni correctament o la seva substitució per una pròtesis valvular. Hi ha dos tipus de pròtesis: les mecàniques i les biològiques.

-Pròtesis valvular mecànica: està fabricada amb materials plàstics, metalls i les més modernes estan constituïdes per un petit cilindre de carboni pirolític¹¹. Tot i així, amb el temps, aquestes pròtesis s'obstrueixen, i per això els pacients necessiten prendre anticoagulants orals diàriament i de manera indefinida. En general duren entre 20 i 30 anys.

-Pròtesis valvular biològica: estan fetes de teixit animal o humà. Són recomanables per pacients que no desitgin prendre anticoagulants o desitgin seguir amb la pràctica d'esports de risc; als que tinguin problemes addicionals com úlcera d'estomac, malalties preexistents de coagulació o als que tenen una edat molt avançada; i a dones que desitgin gestar (que no han de prendre anticoagulants pel risc de malformacions fetals). Aquest tipus de vàlvules tenen una durabilitat limitada i al cap de 10-15 anys aproximadament el 30% dels pacients han de tornar a operar-se per poder substituir-la.



Figura 45. Pròtesis valvular metàl·lica i biològica

¹¹ És grafit bombardejat amb àtoms de carboni a temperatures molt altes, és un material tan dur com el diamant.

6.- EL CATETERISME CARDÍAC

El cateterisme cardíac són un conjunt de maniobres, realitzades amb un catèter, amb finalitat diagnòstica o terapèutica. Segons la finalitat d'aquestes maniobres, distingim dos tipus de cateterismes: el diagnòstic i el terapèutic.

El **cateterisme habitual o diagnòstic**: consisteix en la introducció d'un catèter (tub llarg i prim) per les venes o artèries que tenim a l'entrecoix, al coll o en els braços fins al cor; un cop s'ha situat dins del cor s'injecta a través del catèter una substància (contrast iodat que es veu gràcies a la seva opacitat per raigs X) que permet visualitzar perfectament l'interior del cor (angiografia cardíaca) i permet al cardiòleg diagnosticar les malformacions cardíques.

Però avui dia el cateterisme amb finalitat diagnòstica s'utilitza cada vegada menys ja que el diagnòstic també es pot aconseguir amb altres mètodes menys agressius com l'ecocardiografia, ressonància magnètica, etc, que no requereixen punxar el nen ni introduir catèters per venes o artèries.

En canvi cada vegada s'utilitza més el cateterisme per tractar o corregir cardiopaties per evitar la intervenció quirúrgica, és el que s'anomena **cateterisme terapèutic**.

El fet de poder corregir lesions internes en el cor sense haver de recórrer a la cirurgia constitueix el gran avantatge del cateterisme terapèutic. Per exemple la cirurgia d'una comunicació interatrial (CIA) implica l'obertura sagnant i dolorosa del tòrax del nen amb anestèsia general, una certa mortaldat, una estància de certa duració a la UCI (Unitat de Cures Intensives) i a l'hospital, un cost econòmic considerable, l'administració de quantitats significatives de sang i a més a més, la presència d'unes cicatrius molt vistoses.

El cateterisme terapèutic tanca la CIA amb una simple punxada a l'entrecoix que en nens majors ni es requereix anestèsia general; el procediment dura menys de 2 o 3 hores i només requereix una estància a la UCI d'unes hores i a l'hospital de 24 hores com a màxim. Sense deixar cicatrius, ni dolors, sense haver de fer transfusions amb un ingrés hospitalària mínim i un cost econòmic molt petit.

Òbviament el cateterisme terapèutic té els seus riscos, complicacions i inconvenients:

1. L'inconvenient més gran és la pròpia novetat de la tècnica, ja que els seus resultats a curt i sobretot a llarg termini són menys coneguts que els de cirurgia.
2. La pitjor visualització de la lesió que cal corregir. En cirurgia es veu directament la lesió, mentre que per cateterisme terapèutic es visualitza a través de raigs X, i per això el marge d'error és més gran.
3. L'obstrucció de certes lesions com la CIA o el ductus es realitzen amb dispositius artificials que romanen dins l'organisme per tota la vida i podrien donar lloc a complicacions futures; mentre que en cirurgia es corregeixen majoritàriament amb simples punts de sutura.
4. El cateterisme terapèutic pot ocasionar danys vasculars en l'artèria o vena a través del qual s'introdueixen els nombrosos catèters i dispositius.
5. L'exposició del nen a raigs X amb els consegüents perills i inconvenients és prolongada.

Tot i aquests riscos i complicacions que comporten les correccions amb cateterisme terapèutic, els cardiòlegs es decanten per aquest mètode en la cura de la majoria de les cardiopaties congènites, especialment les més senzilles.

Aquí podeu veure en quines cardiopaties es recorre al cateterisme terapèutic, i en quines s'ha de fer la correcció per cirurgia.

Cardiopatia Congènita	Preferència	Procediment	Futur
Estenosi pulmonar	Cateterisme terapèutic	Valvuloplàstia	Curatiu
Tetralogia de Fallot	Cirurgia	Valvuloplàstia	Curatiu
Estenosi Aòrtica	Cateterisme terapèutic	Valvuloplàstia	Pal·liatiu
Coartació de l'aorta	Cirurgia	Angioplàstia	Curatiu
Recoartació¹² de l'aorta	Cateterisme terapèutic	Angioplàstia/ Stent	Curatiu
Ductus arteriós	Cateterisme terapèutic	Amplatzer	Curatiu
CIA ostium secundum¹³	Cateterisme terapèutic	Amplatzer	Curatiu
CIA ostium primum¹⁴	Cirurgia	Pegat	Curatiu
CIV	Cirurgia	Pegat	Curatiu
Transposició dels grans vasos	Cateterisme terapèutic	Atrioseptostomia	Pal·liatiu

¹² Aquesta malformació es dona quan l'infant anteriorment ha estat corregit d'una coartació d'aorta però al cap de poc temps torna a créixer teixit i per tant a obstruir-se l'artèria.

¹³ La CIA es troba en la zona més alta de la paret que separa les aurícules que es denomina *septum interauricular*.

¹⁴ La CIA es troba en la zona més baixa del septum interauricular.

7.- TAULA DE LES CORRECCIONS DE LES CARDIOPATIES CONGÈNITES

En aquesta taula podeu veure quins processos es duen a terme a l'hora de corregir certes cardiopaties congènites. Per qui vulgui més informació, mireu l'apartat de l'annex.

Cardiopatia congènita	Cateterisme	Intervenció quirúrgica
Comunicació interatrial	Tancament percutani	Punts de sutura Pegat
Comunicació interventricular¹⁵	Tancament percutani	Pegat
Coartació de l'aorta	Angioplàstia	Resecció i sutura
Doble sortida del ventricle dret	_____	Pegat
Tetralogia de Fallot	_____	Pegat
Estenosis pulmonar	Valvuloplàstia	En casos excepcionals
Estenosis aòrtica	Valvuloplàstia	Valvulotomia
Transposició dels grans vasos	_____	Jatene o Switch
Ductus¹⁶	Tancament percutani	Clip metàl·lic, lligament o secció
Ventricle únic	_____	Glenn i Fontan

*L'angioplàstia consisteix en la dilatació d'un vas (artèria, vena, etc).

*La valvuloplàstia consisteix en la dilatació d'una vàlvula.

*La valvulotomia consisteix en obrir una vàlvula mitjançant un bisturí.

¹⁵ Els primers mesos de vida la presència d'una CIV és normal, ja que al cap d'unes quantes setmanes o mesos es tanca espontàniament.

¹⁶ Moltes vegades el ductus es pot curar mitjançant medicació.

8.- ESTADA A LA CONSULTA D'UNA CARDIÒLOGA

Durant el mes de juliol quan estava a l'hospital Josep Trueta fent l'estada a l'empresa, vaig aprofitar per anar a trobar-me amb la doctora M^a Àngels Puigdevall i parlar del meu treball de recerca. La doctora Puigdevall no només és la cardiòloga més coneguda i estimada en tota la província de Girona, sinó també una gran persona. Quan vaig anar a la sisena planta de l'hospital, que és on actualment hi ha la planta de cardiologia, la vaig trobar quan estava passant la seva última visita abans d'anar de vacances. Així que em vaig esperar una estona a fora fins que va acabar i va sortir a parlar amb mi. Després de parlar una estona sobre com anava el meu treball de recerca, em va proposar de començar a anar a la seva consulta just quan ella tornés de les vacances d'estiu, i així vam quedar.

Doncs, tal i com havíem quedat amb la doctora el dia 20 d'agost vaig agafar el primer autobús que deixa just davant del Trueta, i vaig pujar fins a la planta de cardiologia i vaig preguntar a la secretària per la M^a Àngels Puigdevall i ella em va acompanyar fins a la seva consulta. Allà tant la doctora com la seva infermera amb van rebre molt amablement. Em van dir que em posés la bata d'una infermera que estava de vacances, ho vaig fer i seguidament vam començar amb les visites.

El primer dia em vaig sorprendre molt perquè pensava que com a màxim tindria unes 3 o 4 visites al dia, però vaig veure que era tot el contrari i que la consulta de la cardiòloga estava sempre plena, a la que sortia un pacient ja n'hi havia dos més esperant. Sincerament crec que la doctora té molta feina perquè al ser la única cardiòloga especialitzada en pediatria a la província de Girona, li venen pacients de tot arreu, hi havia dies que pobreta no li donava temps ni de dinar i ho havia de fer a les 5 o 6 de la tarda.

Abans d'anar a la consulta, havia vist sempre nens sans, i que com a molt tenien un refredat, un esquinc, etc. Però a l'haver assistit a la consulta vaig veure que la realitat era una altra, i que estava molt equivocada ja que no pensava que hi haguessin tants infants amb patologies cardíques, que constantment fan trontollar les seves vides.

Haig de dir que m'ho vaig passar molt bé a la consulta i que sobretot vaig aprendre moltíssim, ja que la M^a Àngels es va mostrar molt predisposada a ajudar-me en el que fos. Com que els primers dies era una novella en el món de cardiologia no entenia res de res, i em veia molt perduda, però la funció de professora que feia la doctora em va ajudar molt a familiaritzar-me amb aquest món, de manera que a poc a poc, vaig anar entenent quasi tot el que em deia, encara que fes servir tecnicismes.

Estic molt satisfeta del temps que vaig dedicar a la part pràctica del meu treball de recerca, perquè considero que m'ha ajudat molt per comprendre més bé tota la part teòrica.



Figura 46. Jo a l'entrada de la planta de cardiologia

9.- VIDEOCONFERÈNCIES AMB L'HOSPITAL VALL D' HEBRÓN

A la consulta de la doctora Puigdevall no només es duen a terme les vistes que té programades, sinó que cada divendres es duen a terme unes sessions de videoconferència amb l'hospital Vall d' Hebrón de Barcelona. Les videoconferències són unes sessions que ells anomenen de “telemedicina” . Aquestes sessions són de continu aprenentatge ja que els doctors comparteixen els seus coneixements personals i d'aquesta manera cada cop n'adquireixen de nous.

A més a l'hospital de Catalunya on es fan les operacions de cor és a l'hospital Vall d'Hebrón. No es fan operacions a l'hospital Josep Trueta perquè no es considera que un hospital hagi d'estar habilitat per això fins que la mitjana de intervencions que es duguin a terme sigui igual o superior a 600 infants intervinguts. Per això totes les operacions i intervencions que la doctora Puigdevall cregui necessàries per realitzar, les presenta a Vall d'Hebrón que després s'encarreguen de tot el procés de comunicació als pares, etc.

Si és un cas que no corre pressa la doctora el presenta personalment, ja que cada dimecres assisteix a l'hospital, on passa vista amb normalitat. En canvi si és un cas urgent és molt més pràctic presentar-lo mitjançant el programa de “telemedicina”. Els és molt útil perquè quan tenen dubtes de la tècnica que han d'utilitzar per corregir alguna cardiopatia li comenten a la doctora Puigdevall i viceversa.

En la fotografia del costat es veu la pantalla de l'ordinador quan estàvem fent la videoconferència. Es pot observar com a part dels cardòlegs, hi ha molts joves, que són els residents de MIR.

La imatge no es veu gaire bé perquè està feta amb el mòbil.



Figura 47. Videoconferència

Els dos dies que vaig assistir a les videoconferències els únics que van presentar els seus casos van ser els de Vall d'Hebrón, ja que tenien alguns casos molt urgents i necessitaven comentar-los a la Dra. Puigdevall.

Bé, es van presentar varis casos, però el que més em va impactar va ser el d'una noia de 19 anys que tenia una **estenosi subaòrtica**. Es va tancar amb operació quirúrgica però al cap de poc temps es va tornar a regenerar; és a dir, va tornar a créixer teixit que obstruïa la vàlvula aòrtica.

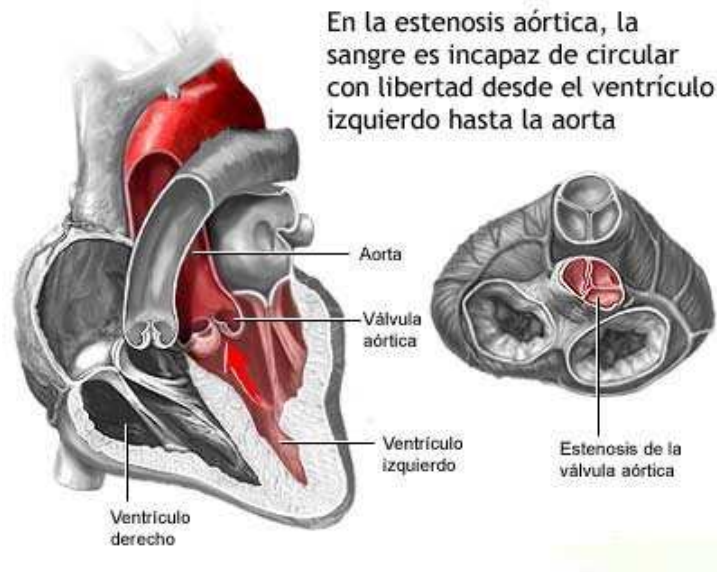


Figura 48. Estenosi aòrtica

Però aquest no era l'únic problema en què es trobava la noia, sinó que a més va agafar una **endocarditis**¹⁷. L' endocarditis l'agafen les persones que tenen alguna cardiopatia entrar en contacte amb objectes bruts, (per la brutícia, bacteris, etc) entre d'altres causes.

En el cas d'aquesta noia el bacteri que li va causar l'endocarditis es coneix com a: **Coxiela Burnettii**. Aquest bacteri és molt corrosiu i li havia gastat progressivament el teixit de la vàlvula aòrtica, de manera que tenia un forat en la vàlvula, que deixava escapar la sang (insuficiència cardíaca).

S'havia d'estudiar el cas el més ràpid possible, ja que s'havia d'intervenir quirúrgicament posant-li una **pròtesis valvular aòrtica mecànica o biològica**.

¹⁷ Inflamació de l'endocardi.

Aquest era el tema que s'estava debatent aquell dia. La decisió era molt complicada, ja que aquest cas normalment es dona en gent de 50 anys cap amunt, i s'arregla amb una pròtesis biològica que és teixit d'un donant i dura uns 8-10 anys. Però el seu inconvenient és que va conjuntament amb *sintròm* i per una noia tan jove, si se li posés no seria viable per més endavant per si la joveneta volgués quedar embarassada.

Finalment van decidir que la pròtesis mecànica era la millor solució, encara que no fos l'opció que més temps li duraria i d'aquesta manera s'assegurarien que la noia pogués tenir fills sense problemes.

10.- CASOS VISTOS EN LA CONSULTA DE CARDIOLOGIA

Els dies que vaig estar a la consulta vaig poder veure una quantitat impressionant de casos diversos de cardiopaties, de simple i de més complexes, etc. I no només això, sinó que també vaig anar amb la doctora una dia a la planta de prematurs, on ella revisa que no tinguin cap indicati de cardiopatia. I també vaig anar a ginecologia, on la doctora a través d'ecografia preventiva mirava si el fetus que tenia alguna senyal de cardiopatia o no.

Com ja he dit, vaig veure moltíssim casos, però a continuació us explico el que em van encuriosir més:

1. Dilatació del ventricle dret

Un dels casos que més em va impactar va ser el d'una nena de 9 anys que tenia una cardiopatia congènita complexa, la cardiòloga al fer-li l'ecocardiografia va observar que el ventricle se li estava dilatant molt ràpidament. Aquesta nena s'havia d'intervenir el més ràpid possible, ja que si el ventricle continuava dilatant-se arribaria un punt que el cor no aguantaria tanta pressió i cauria en fallida; és a dir, moriria. Per aquest motiu, la doctora el mateix divendres que la va visitar, la va presentar a l'hospital Vall d'Hebrón per videoconferència per tal que fos intervinguda urgentment.

A continuació podeu observar la imatge de la radiografia que se li va fer per diagnosticar-li aquesta dilatació. El gran problema és la velocitat en què es dilatava, ja que com podreu comprovar en les següents radiografies, veureu l'evolució entre el juliol i l'agost.

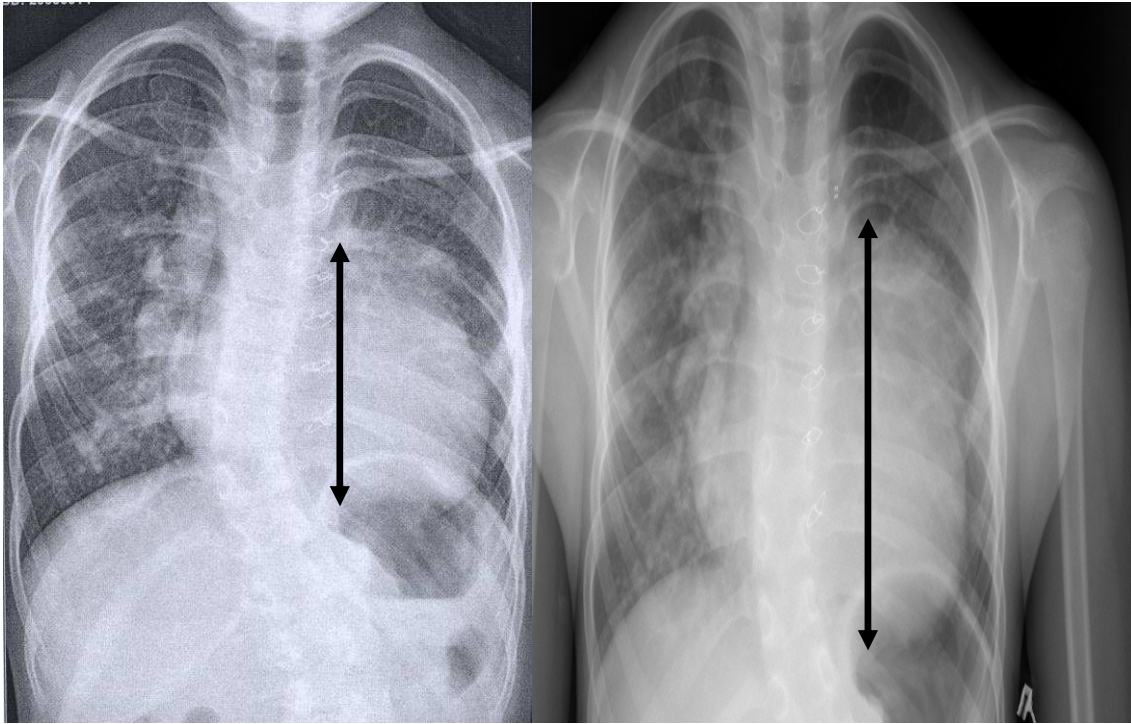


Figura 49. Radiografies de cor normal i cor dilatat

La radiografia de l'esquerra és del juliol del 2012, quan encara tenia un cor de dimensions normals, i la de la dreta és de l'agost i es pot veure com el cor s'ha dilatat molt en un sol mes.

En la radiografia de l'esquerra també es pot veure una escoliosis lumbar, o dit d'altra manera, una torsió de la columna vertebral.



Figura 50. Escoliosi lumbar

2. Situació anormal del cor

Un altre cas que em va impressionar va ser el d'una nena de 4 anys que tenia una cardiopatia congènita també complexa: la transposició dels grans vasos i una situació anormal del cor, en comptes de tenir-lo a l'esquerra ella el té a la dreta.

La transposició dels grans vasos s'anomena així perquè el ventricle dret que hauria de connectar amb l'artèria aorta connecta amb la pulmonar, i el ventricle esquerre en comptes de fer-ho amb l'aorta ho fa amb la pulmonar. Aquesta malaltia té conseqüències molt greus, ja que la circulació de la sang a través del cor es veu totalment alterada, doncs la sang oxigenada no fa més que tornar a oxigenar-se als pulmons inútilment, mentre que la sang no oxigenada va a través de l'aorta a tot el cos que es queda sense oxigen.

Donada aquesta situació la nena ja estaria morta, però la “sort” que té és que a més a més té una CIV; és a dir, un forat en la “paret” que separa el ventricle dret i l'esquerre. Conseqüentment la sang oxigenada es barreja amb la no oxigenada, la quantitat de sang que va al lloc correcte on ha de ser distribuïda és molt poca, però suficient per permetre-li la supervivència.

A continuació veureu la radiografia del cor de la nena en qüestió, on es pot comprovar la posició anormal d'aquest òrgan.



Figura 51. Radiografia de cor situat a la dreta

3. Trasplantament de cor

El cas que més em va afectar emocionalment va ser el d'un nen de 9 anys que tenia una estenosis valvular aòrtica; és a dir, la vàlvula que permet l'entrada de la sang a l'artèria aòrtica estava obstruïda, i per tant, no permetia el flux correcte de la sang. Això li provocava insuficiència cardíaca molt greu, tant que el nen portava ja un any sense anar a l'escola, ja que la ruta que feia de casa a l'escola li suposava molt d'esforç. Al pujar les escales o caminar o fer algun exercici físic el cor necessita bombejar sang més ràpid del normal, ell al tenir aquesta obstrucció, el flux de sang és insuficient pel cor.

La situació d'aquest nen era molt crítica, i s'havia d'operar per fer un transplantament de cor. Però es va trobar amb un altre obstacle, ja que abans de la intervenció quirúrgica va tenir hipertensió pulmonar (pressió pulmonar elevada), cosa que no feia viable la intervenció. Això és deu a que els pulmons al tenir molta pressió no poden bombejar la sang correctament perquè la sortida del ventricle dret no pot engolir la sang.

Davant aquest cas, la Dra. Puigdevall conjuntament amb els cardiólegs va decidir que s'hauria de posar-li un dispositiu d'assistència ventricular interna. Aquest dispositiu és un tub que connecta directament el ventricle esquerre amb l'artèria aorta, per disminuir l'esforç que ha de fer el ventricle. S'esperaria 6 mesos perquè la pressió pulmonar disminuís i després se li faria el transplantament de cor.

Cal dir que aquesta operació d'assistència ventricular interna és molt cara, i no entra en la seguretat social, ja que si se li posa a aquest nen, serà el primer cas en què es posa aquest dispositiu en tot Espanya.

A continuació teniu una imatge de com funciona el dispositiu d'assistència ventricular interna. No és una imatge real, ja que com he dit no és molt corrent fer aquesta intervenció en nens petits.

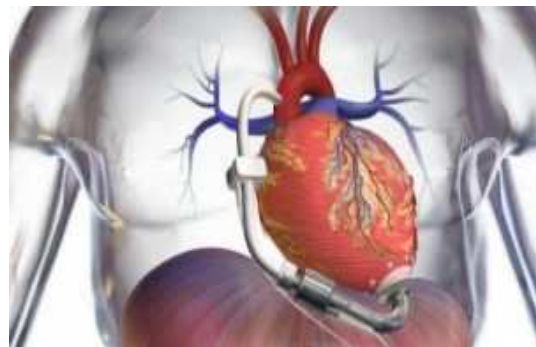


Figura 52. Funcionament del dispositiu d'assistència ventricular intern

4. Comparació d'alguns electrocardiogrames

Recordem que un electrocardiograma és la representació gràfica de l'activitat elèctrica del cor.

El marcapassos natural del cor és el nòdul sinusal que és el que marca l'inici d'aquest procés i és el que genera el corrent elèctric

La freqüència que ens calcula l'electrocardiograma són les pulsacions del cor en un minut. La freqüència normal en una persona adulta és de 60 a 100 pulsacions/minut.



Figura 53. Imatge d'un ECG clàssic

Ona P: despolarització auricular, és el moment en què es contrauen les aurícules i el corrent elèctric passa als ventricles.

Complex de QRS: està format per dos ones negatives la Q i la S i una ona positiva la R. Aquestes ones representen la despolarització ventricular. Representa la contracció dels ventricles.

Ona T: representa la repolarització ventricular. Representa la relaxació dels ventricles.

Els següent electrocardiograma és un que em va fer la infermera de la Dra. Puigdevall quan estava amb elles a la consulta. He decidit fer-lo servir d'exemple ja que és un ECG normal per tal de comparar-lo amb altres que no ho són.

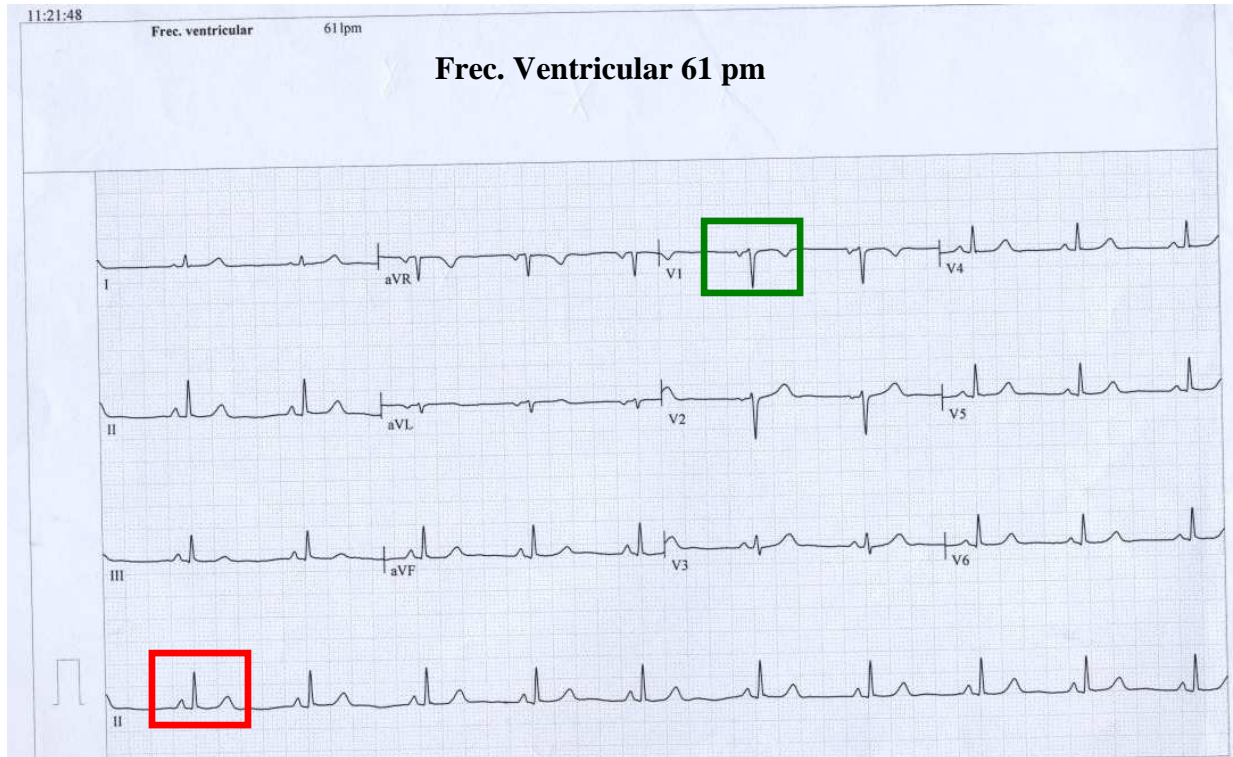


Figura 54. El meu electrocardiograma

Mirant el meu electrocardiograma podem dir que tinc una pulsació normal perquè està dins de l'interval [60, 100] tot i que és una mica baixa, però això depèn de cada persona. Cal esmentar que els nens petits quan neixen la seva freqüència cardíaca és molt elevada però a mesura que van passant els anys cada vegada es va alentint més.

També podem dir que tinc una activitat cardíaca normal, ja que el meu cor fa tot el cicle, és a dir, primer l'ona P, després el complex de QRS i finalment l'ona T (**color vermell**).

Però hi ha una cosa curiosa en què em vaig fixar quan vaig veure el meu electrocardiograma. Si ens fixem en la primera part veiem que el cicle cardíac és negatiu (**color verd**). Normalment aquesta negativitat és deguda a la repolarització del ventricle, normalment un cop ens anem fent grans desapareix, però hi ha gent com jo que li queda per tota la vida.

A continuació si comparem un electrocardiograma d'un pacient amb el meu veurem dues diferències molt importants, amb les quals podrem fer-nos una idea de quina és l'anormalitat del primer ECG.

La primera gran diferència és la freqüència cardíaca, la meua freqüència és de 61 pulsacions/min, mentre que la d'aquest noi és de 167 pulsacions/min, és a dir la seva freqüència triplica la meua aproximadament. Per tant, les vegades que el meu cor batega en 3 minuts, el seu ho fa en 1 sol minut. I en segon lloc tenim els intervals cardíacs (**claudàtors**) veurem que el de dalt és molt més curt, i que per tant el cor batega molt més ràpid del normal, això és el que es coneix com una **taquicàrdia**.

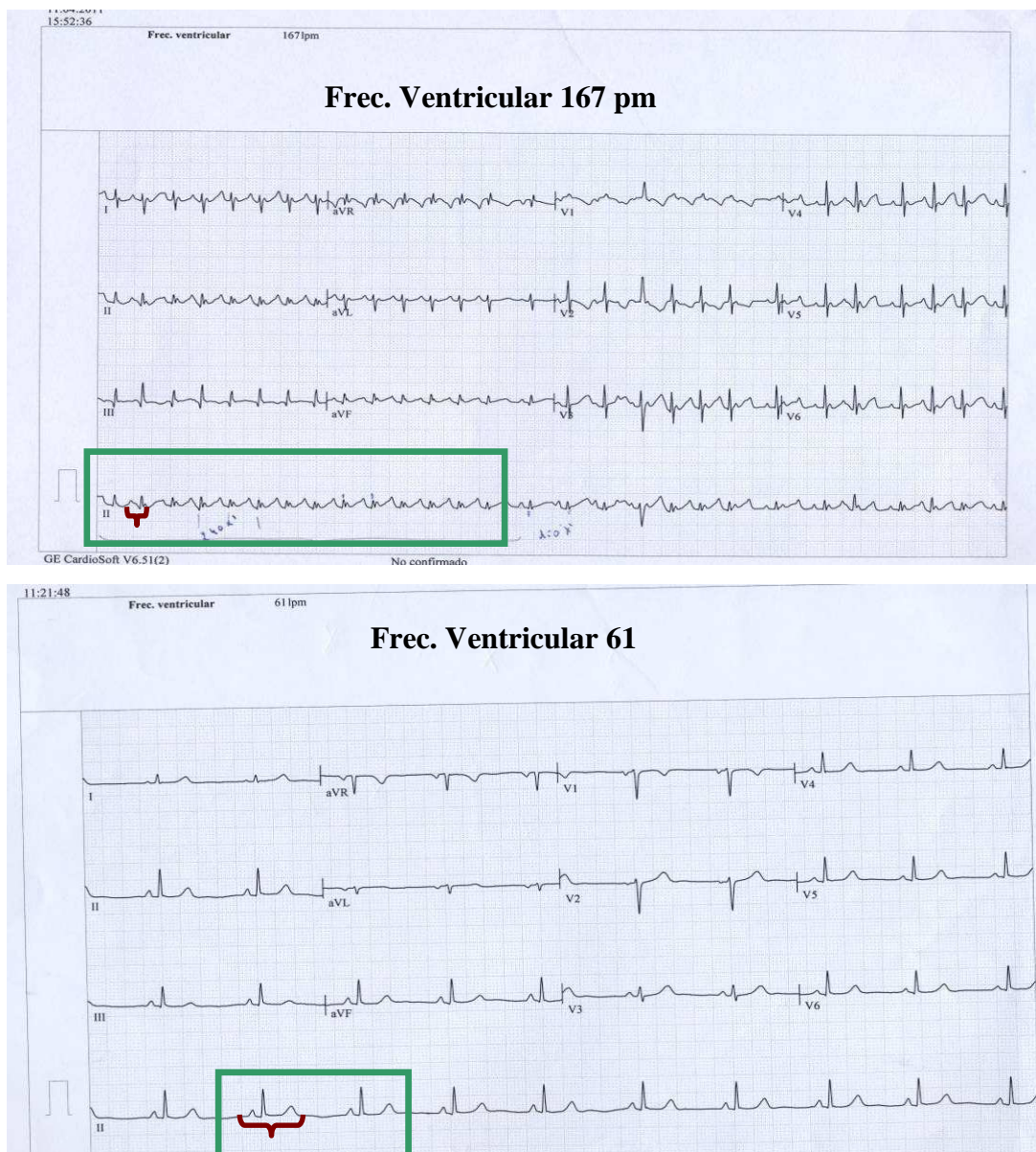


Figura 55. Comparació dels dos ECG

5. Transfusió feto-fetal

La Dra. Puigdevall a part de passar visites a la seva consulta, els dimecres ha de baixar a la planta de pediatria a la secció de prematurs. El fet que un bebè neixi als 7 mesos fa que moltes vegades neixi amb malalties del cor ja que els òrgans no s'acaben de perfeccionar fins als 9 mesos. Per això, quan neix un bebè prematur la doctora el va a visitar per assegurar-se si té algun indicati de cardiopatia o no.

Doncs, un dimecres que estava a la consulta, la doctora em va proposar baixar amb ella a veure els prematurs, i vam veure un cas molt bonic que us explicaré a continuació.

És el cas de dues nenes bessones: la Maria i la Lola. Aquestes dues germanes es van formar en la mateixa placenta i compartien el cordó umbilical; és a dir, era un sol cordó que al final es dividia en dos, i cada part anava a una de les bessones. Com que els fetus estan en continu moviment i la posició de la mare també va variant, hi havia diferència de pressions, amb el qual una de les dues rebia més sang que l'altra. Aquest cas s'anomena transfusió *feto-fetal*, ja que una de les dues criatures rep més sang (receptora) i l'altra en rep menys (donant).



Figura 56. Imatge de dos bessons en la matriu de la mare

Això té relació amb les cardiopaties perquè, segons les estadístiques, en la majoria d'aquests casos el receptor neix amb una cardiopatia. Però aquestes dues bessones van tenir molta sort perquè totes dues van néixer sanes i cap d'elles presentava indicis de cardiopatia.

El que és curiós d'aquest cas és la diferència de pes entre una i l'altra. La receptora, com que rebia més sang va néixer amb un pes de 1210 g, mentre que la donadora al tenir deficiència de sang va néixer amb 970 g. I no només això, sinó que la donadora necessitava estar connectada a una màquina que li proporcionava oxigen, mentre que l'altra no.

A continuació us adjunto les fotos de les dues bessones on es veu com una és més menuda i està connectada a una concentradora d'oxigen.



Figura 57. Fotos de dues bessones prematures de menys de 24 hores de vida en l'hospital Josep Trueta

6. Nen amb mare diabètica

Mirant per la sala de prematurs, vaig veure un nadó que només tenia dos dies i que em va cridar l'atenció la seva grandària, ja que era més grassonet que els altres nadons. A més em va encuriosir perquè sempre havia associats nens prematurs amb nens molt petitons, i aquell no ho era. Quan li vaig preguntar a la doctora com era que aquell bebè fos així, em va dir que era perquè la seva mare era diabètica, i a més presentava una cardiopatia, ja que la diabetis en la mare augmenta la possibilitat de tenir un fill amb problemes cardíacs.

Aquí teniu la foto de l'Alejandro. Si es compara la seva mida amb la de les bessones veurem que són molt diferents.

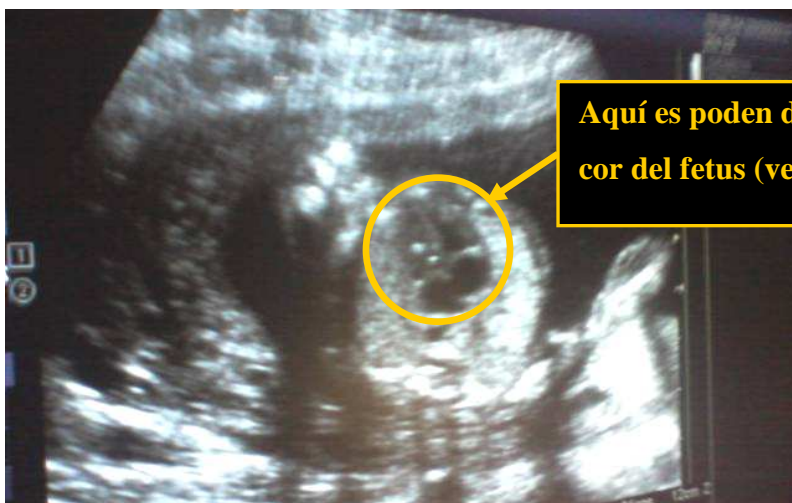


Figura 58. Foto d'un nadó de mare diabètica de l'hospital Trueta

7. Ecografia d'un fetus

Finalment m'agradaria mostrar-vos una imatge d'una ecografia que li feien a una infermera que estava embarassada de 6 o 7 mesos. Us podeu preguntar què feia a la planta de ginecologia quan hauria d'estar a cardiologia. Doncs molt senzill, ara amb les noves tecnologies, abans que neixi el nen ja se li poden detectar totes les parts del cos, i per tant el cor també. Per això la doctora Puigdevall hi ha dies que baixa a ginecologia per donar un cop d'ull a la salut dels fetus.

Doncs un dia que vaig baixar amb ella, em va fer molta gràcia que es veiés tan clarament la imatge del bebè en la pantalla de l'ecògraf, i per això li vaig fer algunes fotos.



Aquí es poden distingir les 4 cavitats del cor del fetus (ventricles i aurícules).

Figura 59. Ecografia d'un fetus i ecocardiografia del seu cor

11.- ENTREVISTA A LA DOCTORA M^a ÀNGELS PUIGDEVALL

•Quina carrera vas estudiar? I quina especialitat?

-Vaig estudiar la carrera de medicina i l'especialitat de pediatria a la Universitat de Girona, però després em vaig especialitzar en cardiologia a la Vall d'Hebrón.

•Tenies sempre clar que volies ser cardiòloga? Si és que no, què et va fer decantar per aquesta professió?

-No. Em vaig decantar per cardiologia pediàtrica perquè quan estava fent MIR va venir un infant amb fallida cardíaca, i la seva mare estava plorant molt desesperada. I el problema és que no podiem saber quina n'era la causa, no sabíem si era per una comunicació interventricular, una interatrial o una transposició de vasos. Aquella experiència em va afectar molt i vaig pensar: "Has d'estudiar cardiologia!".

•Descriu-me la teva professió en poques paraules.

-Encantadora, apassionant, dinàmica, creativa i de servei .

•La teva feina sempre ha estat relacionada amb la cardiologia?

-No, vaig estar un temps treballant al CAP de Salt, i aquí al Trueta ho combinava amb lactants i UCI (Unitat de Cures Intensives).

•Vas tenir dificultat per ser més objectiva en la teva professió?

-Sí, de vegades t'impliques molt amb els pares i el nen i les emocions et traeixen moltes vegades.

•Has tingut casos de nens amb situacions tan greus que no es poguessin salvar?

-Sí, i és molt dolorós.

•**Digue'm quina ha estat la teva experiència més impactant com a cardiòloga.**

-La situació que més em va impactar com a cardiòloga va ser la mort d'un nen per hipertensió pulmonar. Aquell temps no teníem ecocardiògraf, i era molt més difícil diagnosticar una cardiopatia. Va ser molt dolorós.

•**Què sents quan un pacient teu ha estat intervingut amb èxit?**

-Sobretot sento satisfacció pel nen, pels pares i pel treball en equip (dels cirurgians, doctors, infermeres, etc).

•**Quan diagnostiques per primera vegada una cardiopatia en un infant i n'has d'informar als pares, com intentes comunicar-los-ho?**

-Primer de tot se'ls hi ha d'explicar molt bé el que passa, amb dibuixets, imatges, etc. Després se'ls hi ha de dir quin tractament cal seguir i finalment és essencial indicar el tant per cent d'èxit. I cal recalcar que treballem en equip, perquè els pares no es sentin sols. I tot això s'ha d'explicar a poc a poc, i anar cada vegada introduint de manera suau i sobretot no es pot dubtar davant els pares.

També s'ha de ser optimista i donar esperança perquè els pares no defalleixin. Jo potser a vegades, fins i tot ho sóc massa.

•**Com reaccionen els pares davant aquestes situacions?**

-És molt variable, quan són cardiopaties simples normalment ho accepten, però quan són complicades els pares del nen s'enfonsen, tenen sentiment de culpabilitat, rebuig, però de mica en mica quan van venint a passar visita ho van assumint.

•**Què és el que més et motiva de la teva feina?**

-El que més em motiva és fer una feina que serveixi per als altres i tenir una formació contínua per donar el nivell adequat.

Aquí teniu una foto de la doctora i jo a la consulta de cardiologia pediàtrica de l'hospital Josep Trueta.



Figura. 60. La M^a Àngels i jo a la consulta

12.- GRÀFICS ESTADÍSTICS RELACIONATS AMB LES CARDIOPATIES CONGÈNITES

12.1.- Incidència de les cardiopaties congènites més comunes

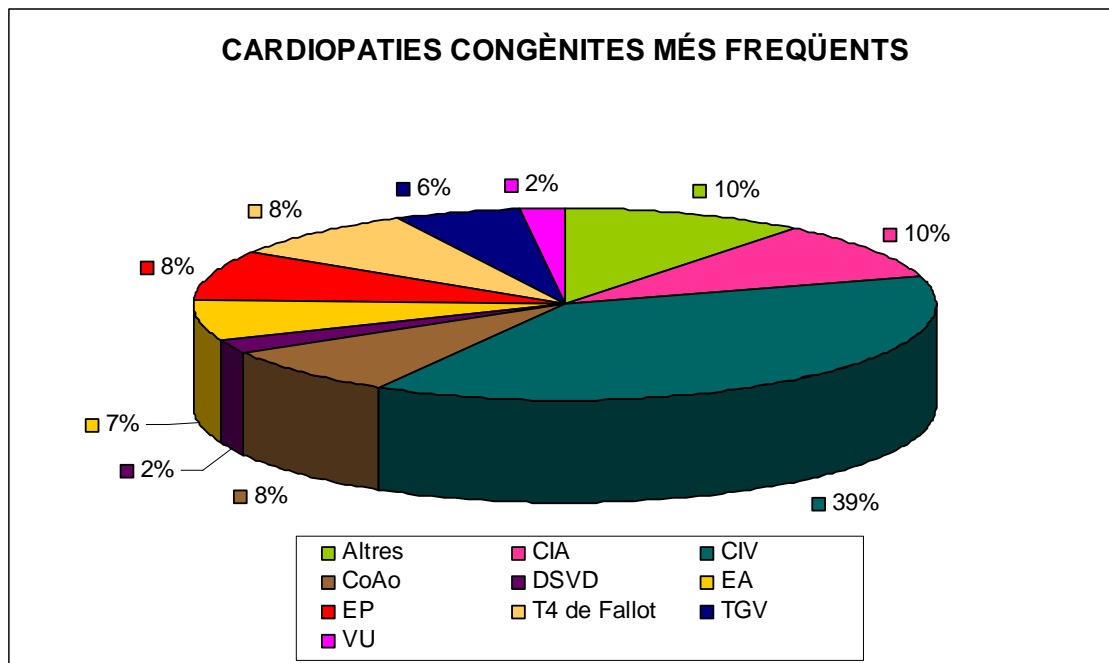


Figura 61. Gràfic realitzat a partir de les dades de la Societat Espanyola de Cardiologia Pediàtrica i Cardiopaties Congènites.

La incidència de cardiopaties congènites és de 8 de cada 1000 recent nascuts, n'hi ha de molts tipus però les més comunes són les que estan representades en els gràfics.

Podem observar que la cardiopatia més freqüent en els infants és la comunicació interventricular (CIV) amb un 39% del total de nens afectats amb cardiopaties congènites i després tenim amb un 10% la comunicació interatrial (CIA).

En tercer lloc tenim l'estenosi pulmonar (EP), la coartació de l'artèria aorta (CoAo) i la tetralogia de Fallot (T4 de Fallot). Amb un percentatge del 8%, també tenim l'estenosi aòrtica (EA) amb un percentatge una mica més baix que les anteriors. I amb una incidència més baixa tenim la transposició dels grans vasos (TGV), el ventricle únic (VU) i la doble sortida del ventricle dret (DSVD).

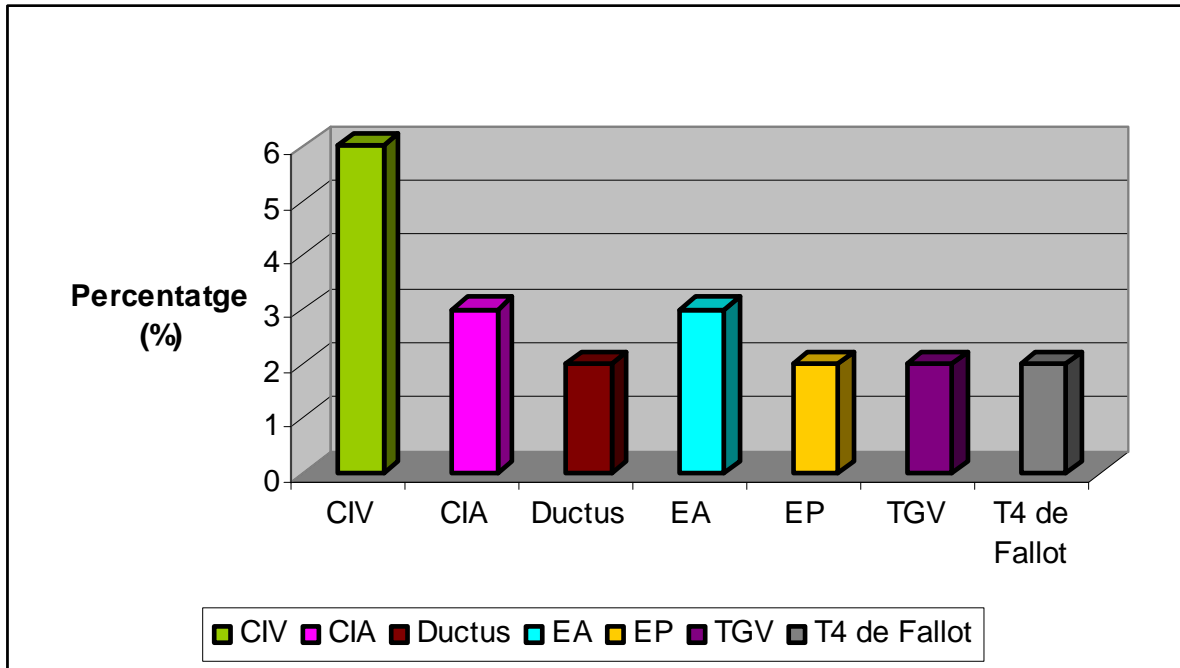
12.2.- Risc de tenir un altre fill amb cardiopatia congènita

Figura 62. Gràfic realitzat a partir de les dades de la Societat Espanyola de Cardiologia Pediàtrica i Cardiopaties Congènites.

Una de les principals preocupacions dels pares que tenen un fill amb cardiopatia congènita és si un altre fill patiria aquesta anomalia. No es pot dir que el risc de reincidència no afecta, perquè tal com indica el gràfic hi és present. Però aquest percentatge de reincidència és relativament baix, ja que oscil·la entre el 2 i el 6%. No obstant això, s'aconsella als pares fer-se un estudi genètic per calcular les possibilitats de tenir un altre fill amb cardiopatia congènita.

12.3.- Incidència de cardiopaties congènites en els fills segons el progenitor afectat en general

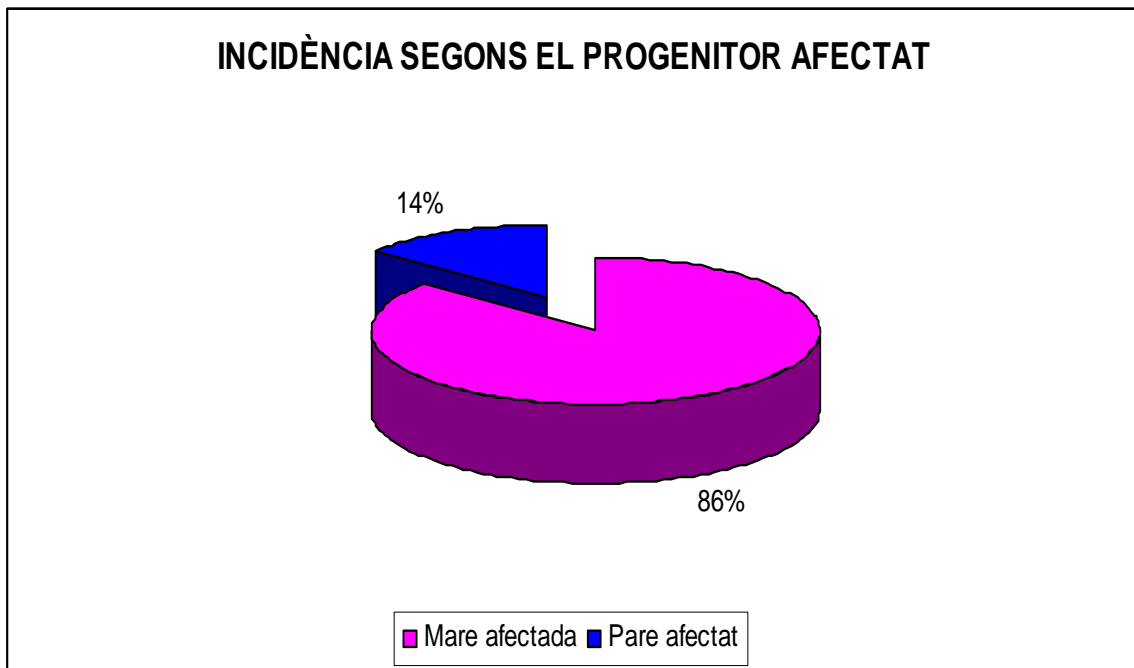


Figura 63. Gràfic realitzat a través de les dades de la Societat Espanyola de Cardiologia Pediàtrica i Cardiopaties Congènites.

En aquest gràfic es veu quin progenitor té més probabilitats de transmetre l'anomalia de la qual n'està afectat als fills. En aquest cas es veu clarament que heretar una cardiopatia congènita de la mare és molt més probable (en la majoria dels casos) que heretar la cardiopatia amb què es veu afectat el pare. La diferència és molt clara ja que la mare representa el 86% mentre que el pare només el 16%.

La diferència és tan gran perquè les cardiopaties congènites estan associades a molt factors diferents, entre aquests, estan els factors externs o ambientals que es transmeten al fetus a través de la mare (ex: radiacions, alimentació amb molts conservants, intoxicacions, etc). Llavors si la mare transmet el gen que fa alterar la formació de les cèl·lules, hi ha una predisposició més que es desenvolupi una malformació del cor.

Seguidament us adjunto un gràfic semblant a aquest però de caràcter més específic, ja que hi consta el percentatge de incidència segons cada tipus de cardiopatia.

12.4.- Descendència afectada quan hi ha un progenitor amb cardiopatia congènita

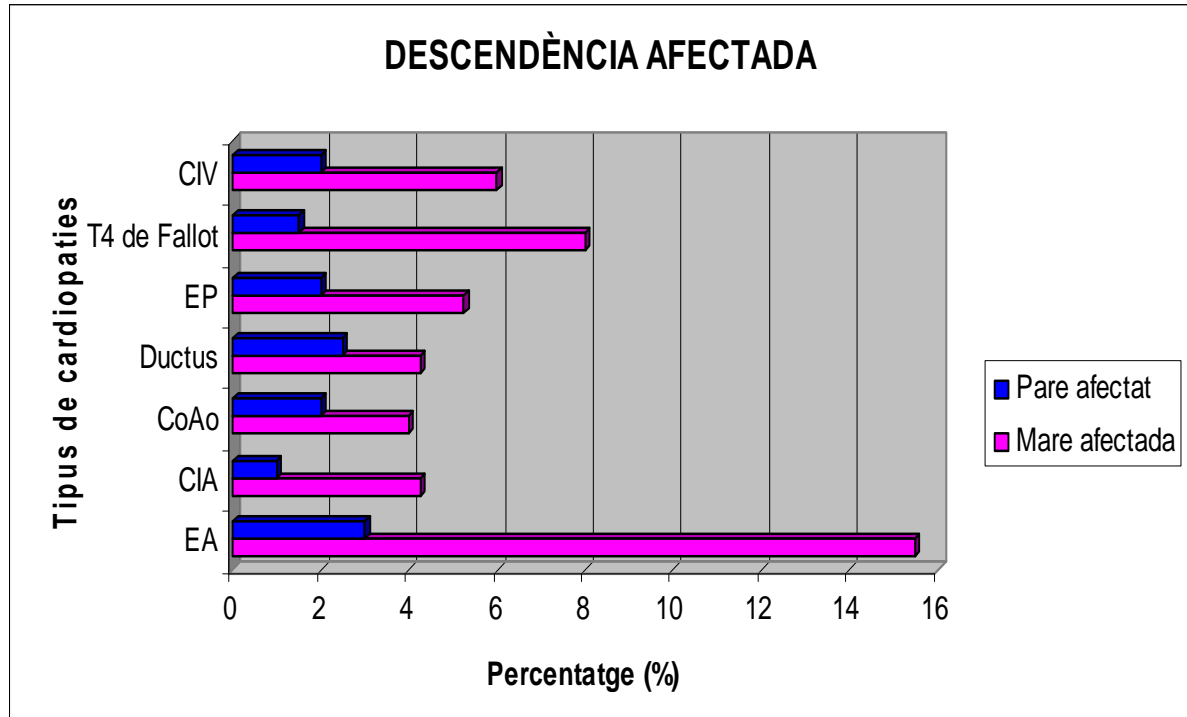


Figura 64. Gràfic realitzat a partir de les dades de la Societat Espanyola de Cardiologia Pediàtrica i Cardiopaties Congènites

Mirant aquest gràfic podem concloure que l'estenosi aòrtica (EA) és la cardiopatia congènita amb més possibilitat de ser transmesa als fills, amb un 16% aproximadament. Després les més destacades són la tetralogia de Fallot (T4 de Fallot) i la comunicació interventricular (CIV) amb un 8 i un 6% respectivament.

En aquets gràfic es pot veure que a part de la diferència de possibilitats d'heretar alguna de les anomalies és diferent depenent de quina cardiopatia sigui. Hi ha també diferència de tan per cent depenent de si és la mare que si ho és el pare. Tot i així, el percentatge d'incidència és molt baix en tots els casos.

12.5.- MALALTIES CROMOSÒMIQUES AMB AFECTACIÓ CARDÍACA

Com ja he dit en capítols anteriors, les cardiopaties congènites es veuen afavorides per certes malalties. Generalment degudes a alteracions cromosòmiques com: la trisomia del 21 (síndrome de Down), la trisomia del 18 (síndrome de Edwards), la síndrome de Klinefelter, la síndrome del miol de gat o la distròfia de Duchenne, entre d'altres . És a dir, els infants que pateixin algunes d'aquestes malalties es veuran més propensos a patir cardiopaties congènites.

En el següent gràfic podeu observar quin percentatge d'infants amb aquestes malalties es veuen afectats paral·lelament per cardiopaties congènites.

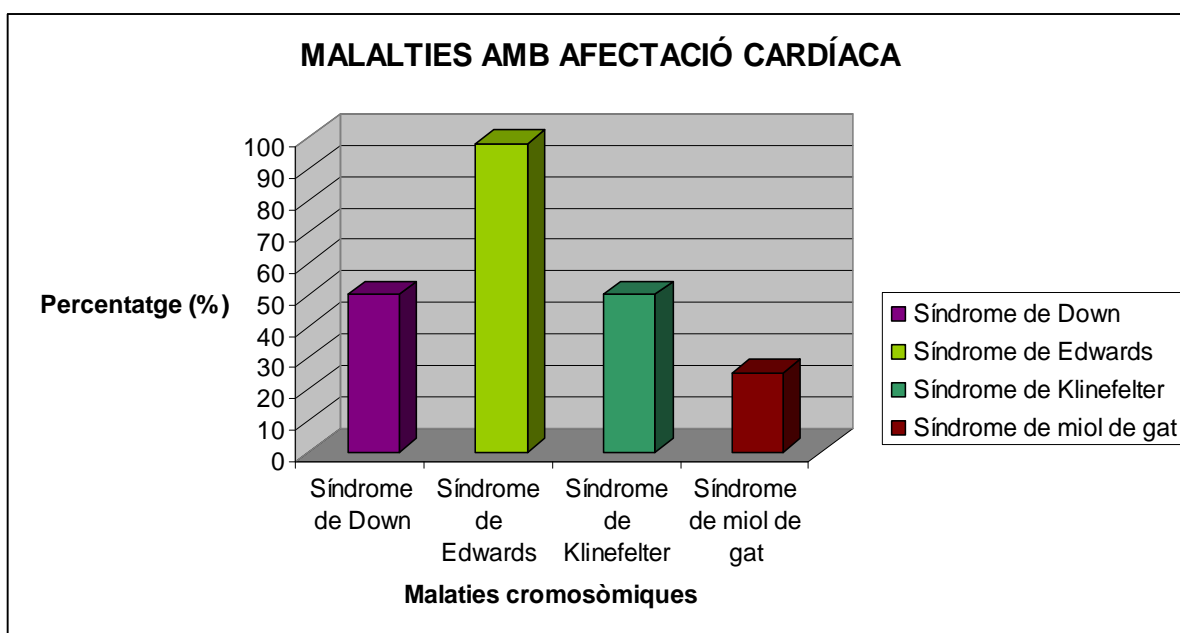


Figura 65. Gràfic realitzat a partir de les dades de la SECPC.

La dada més sorprenent és que de cada 100 infants que tenen el síndrome de Edwards, el 98% dels casos es veuen afectats per cardiopaties congènites.

Malalties cromosòmiques	Lesions més comunes
Síndrome de Down	CIV, CIA
Síndrome de Edwards	CIV, EP, valvulopaties¹⁸
Síndrome de Klinefelter	CIA
Síndrome de miol de gat	Ductus

A continuació hi ha cada malaltia cromosòmica amb les cardiopaties amb les quals està associada. *Per a més informació sobre aquestes malalties, consultar l'annex.

¹⁸ Malformacions de les vàlvules cardíques.

13.- CONCLUSIONS

Després d'haver realitzat tot el treball puc dir que he assolit correctament els meus objectius, ja que, després d'haver assistit a la consulta de la doctora Puigdevall i d'haver fet recerca sobre aquest tema, he aconseguit conèixer millor tot aquest món.

He arribat a la conclusió que de cardiopaties congènites n'hi ha de molts tipus: n'hi ha de molt complexes i n'hi ha que no tant, però totes requereixen un seguiment clínic.

Abans de fer la part pràctica a la consulta de la doctora pensava que no veuria gaires casos, ja que segons les estadístiques que vaig consultar la incidència de les cardiopaties congènites és de 8 de cada 1000 nounats. Però quan vaig assistir a la consulta durant el 12 dies, vaig veure que era molt diferent del que m'imaginava, ja que la consulta era com una desfilada de pacients, a la que sortia un, l'altre ja estava esperant davant la porta per entrar. Aparentment semblen més freqüents del que són.

A partir dels gràfics realitzats he conclòs:

- Que la cardiopatia congènita més freqüent per la qual es veuen afectats els infants és la comunicació interventricular.
- Que la possibilitat de tornar a tenir un fill amb la mateixa cardiopatia que el fill anterior és molt baix, però que tot i així, el risc de reincidència hi és present.
- Que en la majoria del casos, un nen té més possibilitats d'adquirir una cardiopatia congènita si la mare n'està afectada que no pas si el pare ho està.
- Que hi ha algunes malalties cromosòmiques que afavoreixen l'aparició de les cardiopaties congènites de manera considerable, com en el cas de la síndrome de Edwards en què la possibilitat d'adquirir una d'aquestes anomalies cardíques és del 98%.

En definitiva, crec que per ser un cardiòleg pediatre has de ser una persona amb molta responsabilitat i realment tenir vocació per aquest ofici, perquè requereix molt d'esforç, dedicació i sacrifici, perquè salvar la vida d'un infant no és pas bufar i fer ampolles.

14.- FONTS CONSULTADES

*Webgrafies

<http://www.secardioped.org> (juliol-setembre de 2012)

<http://www.cardiopatiescongenitas.net/> (juliol-octubre de 2012)

<http://www.profesiones.com.mx/pediatrica.htm> (juliol de 2012)

<http://www2.uca.es/dept/enfermeria/socrates/cardio/01.htm> (agost de 2012)

<http://www.juntadeandalucia.es/averroes/~29701428/salud/ssvv/cardiogrande.htm>
(juliol de 2012)

<http://www.ate.uniovi.es/8695/documentos/clases%20pdf/electrocardiograf%EDa%201.pdf>
(agost de 2012)

<http://es.wikipedia.org/wiki/Electrocardiograma> (setembre de 2012)

<http://www.monografias.com/trabajos91/sistema-cardio-vascular/sistema-cardio-vascular.shtml> (juliol de 2012)

<http://www.medicinapreventiva.com.ve/holter.htm> (setembre de 2012)

<http://tetralogiadefallot.blogspot.com.es/> (agost de 2012)

<http://insuficienciaaortica.blogspot.com.es/> (agost de 2012)

<http://bioinstrumentacion.eia.edu.co/WebEstudiantes/2005II/marcapasos/paginas/CLAS ES.htm> (agost-setembre de 2012)

<http://www.icba.com.ar/hemodinamia/stent.html> (agost-setembre de 2012)

http://www.cirurgiacardiaca.eu/mppal_seccion_2/eltomenu_valvulares/c_valvulares.html
(agost-setembre de 2012)

***Manuals**

Manual para padres de niños con cardiopatias congénitas (versió digital)

GELONCH, Núria; SERRA, M. Mercè. *Biologia humana*. 1a edició. Barcelona: Castellnou, 1999.

KULKARNI, MI. *Pediatric Cardiology* (versió digital)

PARK, Myung K. *Manual práctico de Mosby: Pediatric Cardiology* (versió digital)

***Vídeos**

<http://www.youtube.com/watch?v=kzSG-H0sxCU> (15/10/2012)

***Imatges utilitzades en la memòria escrita**

<http://cardiopatiascongenitas.net/> (20/10/2012)

Figura 15	Figura 26	Figura 67	Figura 73
Figura 17	Figura 28	Figura 68	Figura 74
Figura 19	Figura 29	Figura 70	Figura 75
Figura 21	Figura 30	Figura 71	Figura 76
Figura 22	Figura 66	Figura 72	Figura 77

<http://www.sepeap.org/> (agost de 2012)

Figura 31

<http://www2.uca.es/dept/enfermeria/socrates/cardio/01.htm> (agost de 2012)

Figura 1	Figura 5	Figura 9	Figura 13
Figura 2	Figura 6	Figura 10	Figura 14
Figura 3	Figura 7	Figura 11	Figura 48
Figura 4	Figura 8	Figura 12	Figura 69

<http://tetralogiadefallot.blogspot.com.es/> (agost de 2012)

Figura 24

<http://insuficienciaaortica.blogspot.com.es/> (agost de 2012)

Figura 27

<http://bioinstrumentacion.eia.edu.co/WebEstudiantes/2005II/marcapasos/paginas/CLAS ES.htm> (agost-setembre de 2012)

Figura 38

<http://www.icba.com.ar/hemodinamia/stent.html> (agost-setembre de 2012)

Figura 40

http://www.cirurgiacardiaca.eu/mppal_seccion_2/eltomenu_valvulares/c_valvulares.html
(agost-setembre de 2012)

Figura 45

<http://embarazoen.blogspot.com.es/2011/05/posibilidades-reales-del-feto.html> (juliol de 2012)

Figura 16

<http://elmercaderdelasalud.blogspot.com.es/2011/01/el-color-de-la-piel-como-indicio.html> (agost de 2012)

Figura 25

<http://www.diariomedico.com/2009/08/18/area->

Figura 44

<http://www.bebesymas.com/embarazo/tipos-de-gemelos>

Figura 56

***Imatges extretes de power points que em va facilitar la doctora:**

Figura 39

Figura 40

Figura 41

Figura 42

***Imatges fetes per mi:**

Figura 18

Figura 32

Figura 47

Figura 59

Figura 20

Figura 33

Figura 49

Figura 60

Figura 21

Figura 35

Figura 51

Figura 61

Figura 23

Figura 36

Figura 54

Figura 62

Figura 28

Figura 38

Figura 55

Figura 63

Figura 29

Figura 43

Figura 57

Figura 64

Figura 30

Figura 46

Figura 58

Figura 65

ANNEX

1.- CURES DE LES CARDIOPATIES CONGÈNITES

1. Correcció de la comunicació interatrial

La CIA es pot corregir de dues maneres:

-**Tancament percutani:** el mètode pel qual es decanten els cardiòlegs avui dia, és el tancament d'aquesta CIA per cateterisme terapèutic en el qual s'implanta un dispositiu obstructiu. Consisteix a introduir a través d'un catèter un dispositiu d'amplazer que tanqui la CIA. Per això es requereix que la CIA tingui unes vores adequades per poder implantar i fixar l'amplazer.

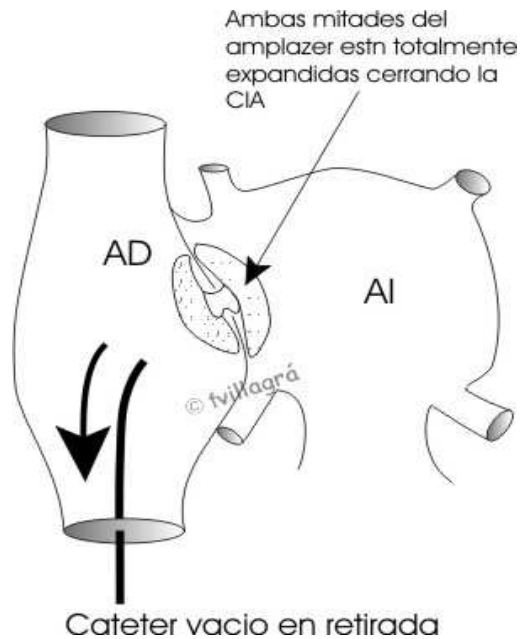


Figura 66. Tancament percutani

-**Correcció quirúrgica:** en la pràctica diària, en un de cada 4 o 5 casos, no és possible el tancament percutani, cosa que fa que es necessiti recórrer a la cirurgia. El tancament quirúrgic consisteix habitualment en una simple sutura contínua. Ocasionalment és necessari la utilització d'un pegat si la CIA és molt gran o té característiques especials.

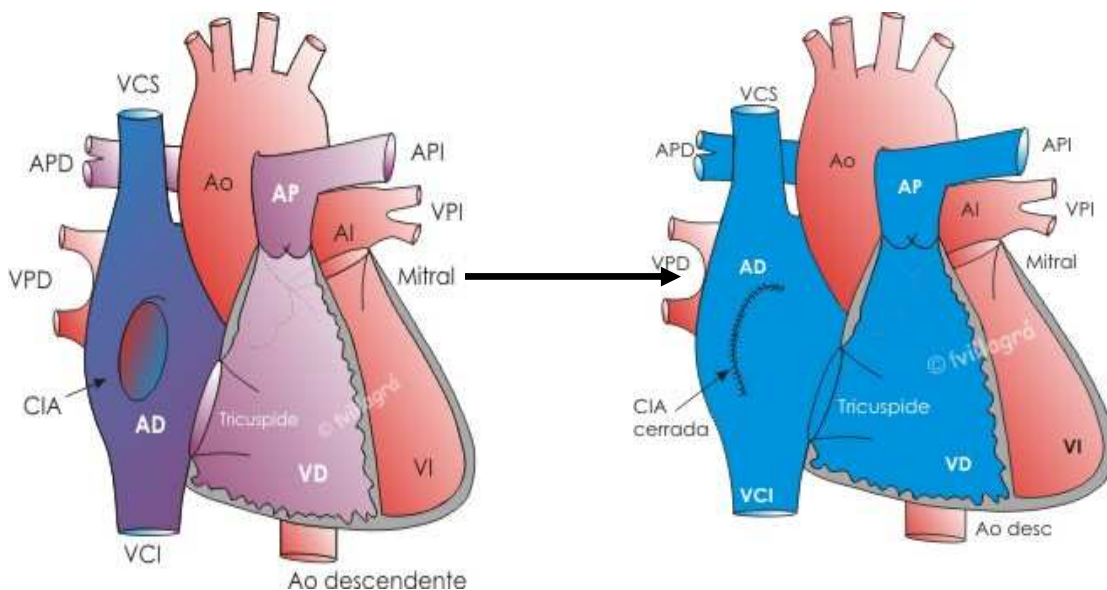


Figura 67. CIA abans i després de l'operació

2. Correcció de la comunicació interventricular

La CIV és un cas “normal” en un recent nascut, de manera que molts d'aquests forats es tanquen espontàniament en les primeres setmanes o mesos de vida per això cal esperar una mica abans de decidir intervenir quirúrgicament. Si no es tanca o si causa insuficiència cardíaca o hipertensió pulmonar cal operar-se el més aviat possible.

L'operació consisteix en el tancament del forat amb un **pegat** a través de l'aurícula dreta (auricolotomia).

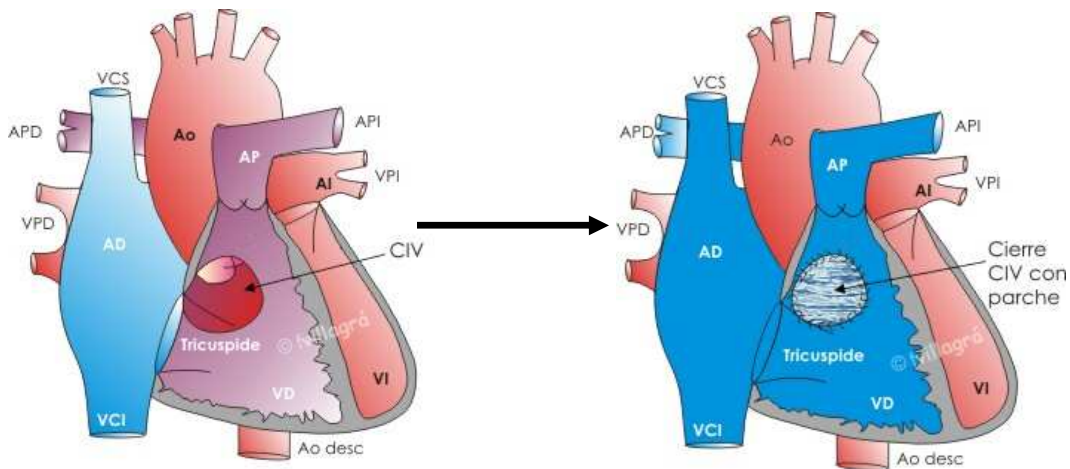


Figura 68. CIV abans i després de l'operació

3. Correcció de la coartació de l'aorta

La tècnica més utilitzada per la correcció de la coartació de l'aorta és l'**angioplastia**. Aquest procediment consisteix en introduir un pilota dins una artèria obstruïda per dilatar-la, amb la finalitat de recuperar el flux sanguini normal.

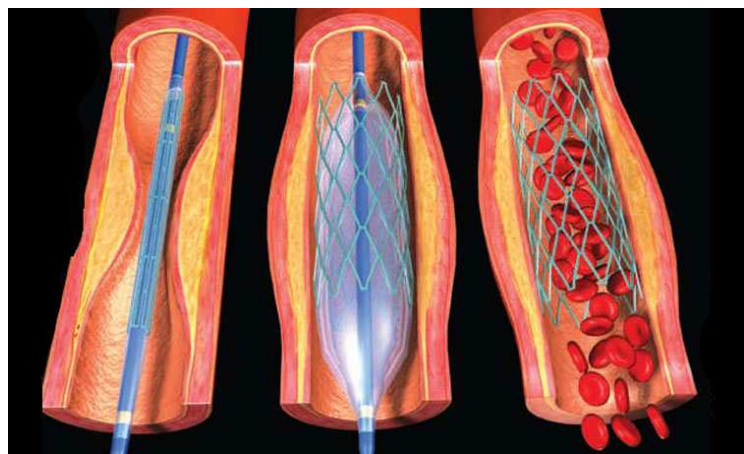


Figura 69. Procediment d'angioplastia

4. Correcció doble sortida del ventricle dret

Ja sabem que totes les cardiopaties de doble sortida del ventricle dret tenen associades una CIV. A diferència d'una CIV simple, aquesta CIV no es tanca espontàniament amb el temps. El tancament de la CIV amb pegat en la DVSD és més complex i arriscat que en la CIV simple. En aquesta cardiopatia s'ha de tancar la CIV al mateix temps que es connecta el ventricle esquerre amb l'aorta.

5. Correcció de la tetralogia de Fallot

En la majoria dels casos la correcció de la tetralogia de Fallot consisteix bàsicament en tancar la CIV amb un pegat de manera que l'aorta quedi connectada amb el ventricle esquerre, i després corregir l'estenosi pulmonar.

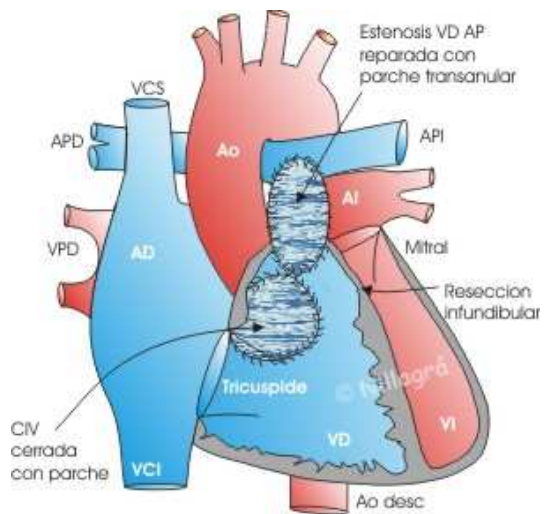


Figura 70. Correcció de la CIV i de l'EP en la tetralogia de Fallot

6. Correcció de l'estenosi pulmonar

Majoritàriament la correcció d'aquesta cardiopatia es realitza mitjançant el següent tractament, i només en casos determinats es requereix intervenció quirúrgica.

El **tractament percutani** consisteix en l'obertura percutània de la vàlvula pulmonar (valvuloplastia pulmonar) mitjançant un cateterisme terapèutic. Es realitza amb un catèter pilota que dilata la vàlvula pulmonar.

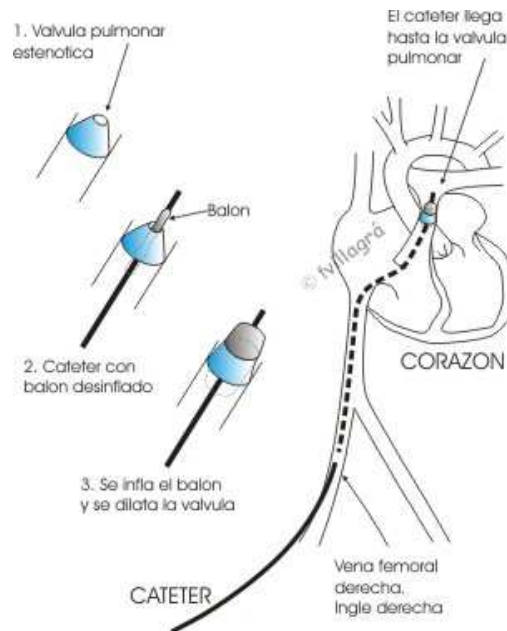


Figura 71. Catèter amb pilota

7. Correcció de l'estenosi aòrtica

El procés de correcció de l'estenosi aòrtica consisteix exactament en el mateix que el de l'estenosi pulmonar.

8. Correcció de la transposició dels grans vasos

Al ser una cardiopatia complexa, el seu tractament és només quirúrgic i consisteix en l'operació de **Jatene o Switch**. Es tallen les dues artèries (pulmonar i aorta), i es reconnecten creuades de manera que l'artèria pulmonar queda unida al ventricle dret i l'aorta a l'esquerra. Les artèries coronàries que són les que porten la sang al propi cor, han de ser canviades de lloc i trasplantar-les des de l'artèria pulmonar a l'aorta perquè el miocardi rebi sang oxigenada ja que si es deixessin connectades a l'artèria pulmonar el cor rebria sang no oxigenada.

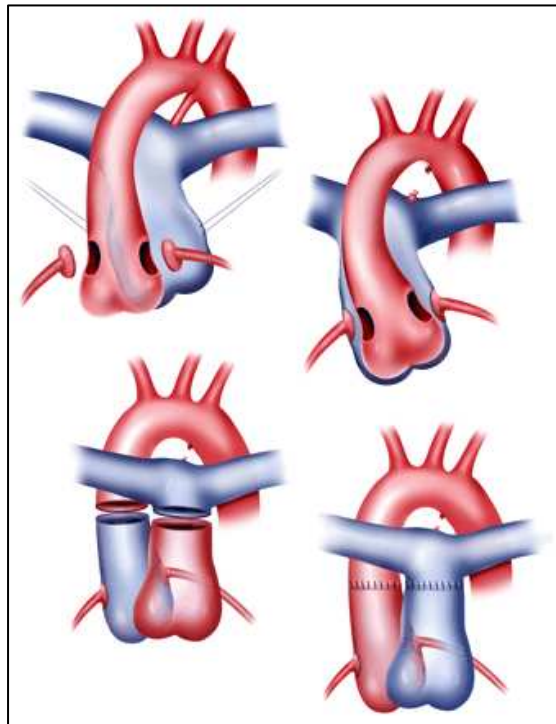


Figura 72. Tècnica de Jatene o Switch

9. Correcció del ductus

El tancament del ductus es pot aconseguir amb medicació en els recent nascuts, i en la resta de nens a través de cateterisme terapèutic implantant un aparell oclusiu o bé mitjançant una senzilla intervenció quirúrgica.

-Tancament percutani: es tanca el ductus mitjançant cateterisme terapèutic. Consisteix en introduir a través d'un catèter, diversos dispositius que tanquen el ductus. L'èxit està assegurat pràcticament en el 100% dels casos.

Per això només es recorre a la intervenció quirúrgica en casos de ductus en nens prematurs o de baix temps, en els quals no és possible el tractament percutani per la mida diminuta dels vasos, que no permeten introduir el catèter. I un altre cas en què s'accepta la cirurgia és en casos excepcionals on el ductus no es pot corregir amb dispositius percutanis.

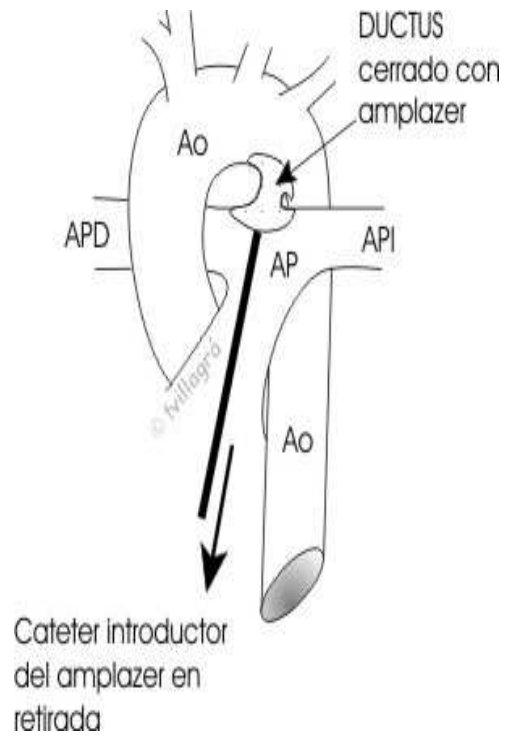


Figura 73. Cateterisme corrector de ductus

-Tancament quirúrgic: com hem dit abans està indicat en prematurs i casos excepcionals. En els dibuixos adjunts s'observa el ductus abans de ser corregit, i el seu tancament quirúrgic mitjançant el clip metàl·lic, lligadura o secció.

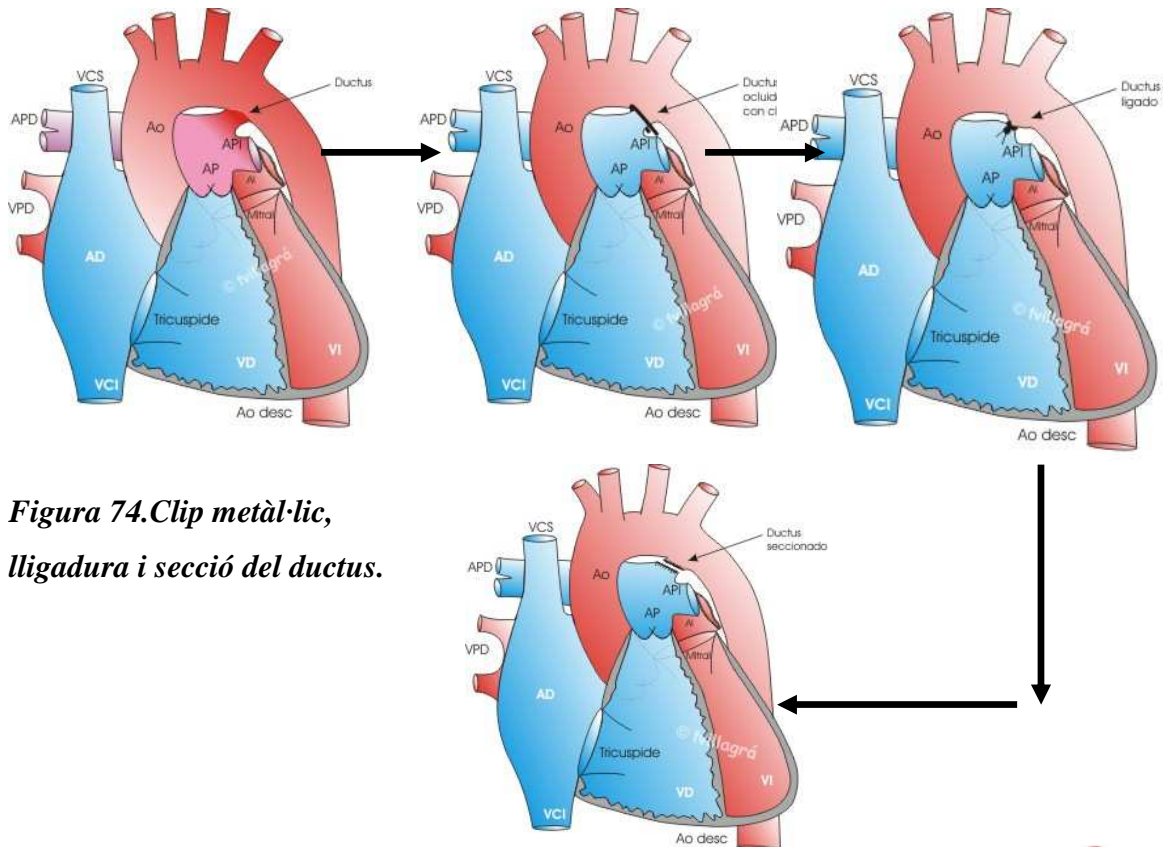


Figura 74. Clip metàl·lic, lligadura i secció del ductus.

10. Correcció del ventricle únic

En el 70% dels casos s'associa aquesta cardiopatia a una estenosi pulmonar que disminueix el flux que va als pulmons i per tant afecta negativament l'oxigenació de la sang (augment de cianosis), però disminueix beneficiosament també el treball del ventricle únic al disminuir el flux que va al pulmó i que per tant torna de nou al cor.

El millor tractament d'aquesta patologia consisteix en desviar parcial o totalment la sang no oxigenada que prové de les venes caves directament cap al pulmó mitjançant anastomosis entre les caves i les artèries pulmonars evitant que aquesta sang passi pel cor que queda exclusivament dedicat a impulsar la sang oxigenada a tot el cor. Aquest treball desenvolupat és el d'un cor normal (però que només suporta una circulació, la de la sang oxigenada) conservant la seva durabilitat.

Avui dia quasi tots els grups quirúrgics segueixen el següent protocol en el tractament d'aquesta cardiopatia:

1. Fístula sistèmico-pulmonar amb la tècnica de **Blalock-Taussig**: és la connexió entre la branca de l'aorta i l'altra de l'artèria pulmonar perquè arribi més sang al pulmó.

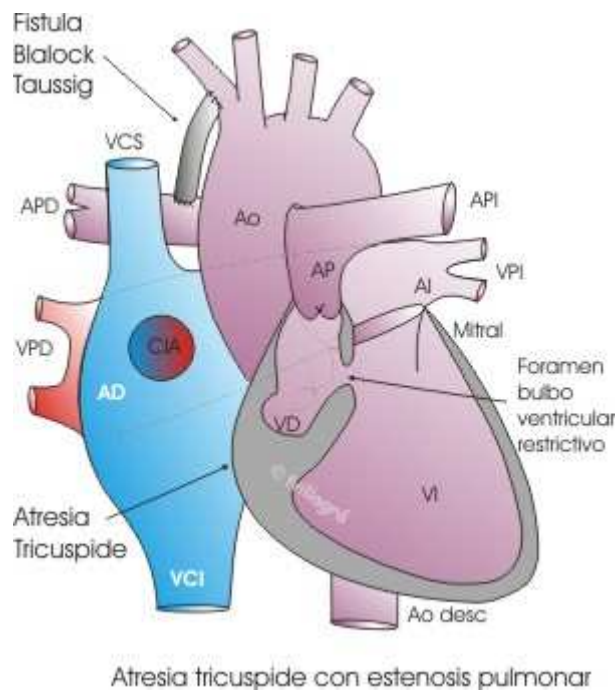


Figura 75. Tècnica de Blalock-Taussig

2. Connexió vena cava superior amb l'artèria pulmonar dreta. **Glenn**: aquesta operació es realitza als 4-6 mesos o abans si és precís, de manera que aquesta sang no passi ja pel cor encara que segueixi arribant a ell la sang no oxigenada que prové de la cava inferior (de la meitat inferior del cos).

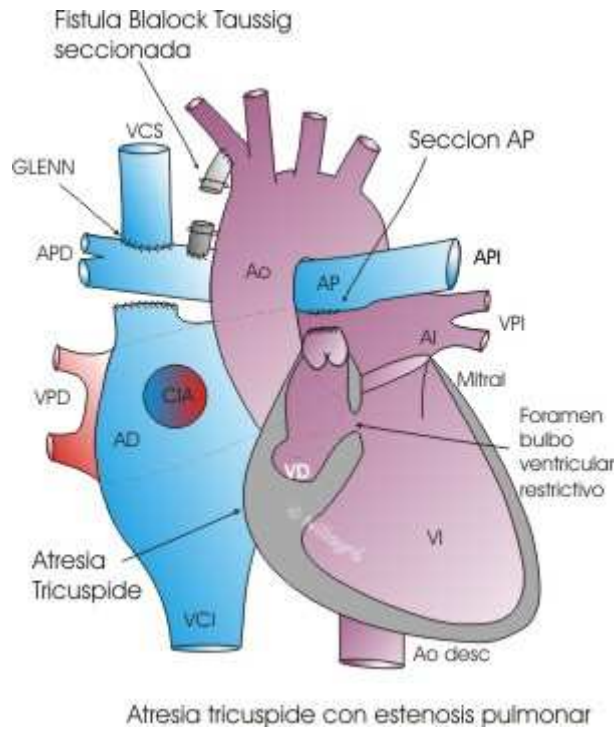


Figura 76. Tècnica de Glenn

3. Connexió vena cava inferior amb l'artèria pulmonar. **Fontan**: aquest procés completa l'operació anterior i es duria a terme quan el nen tingui 3 anys o 13 Kg.

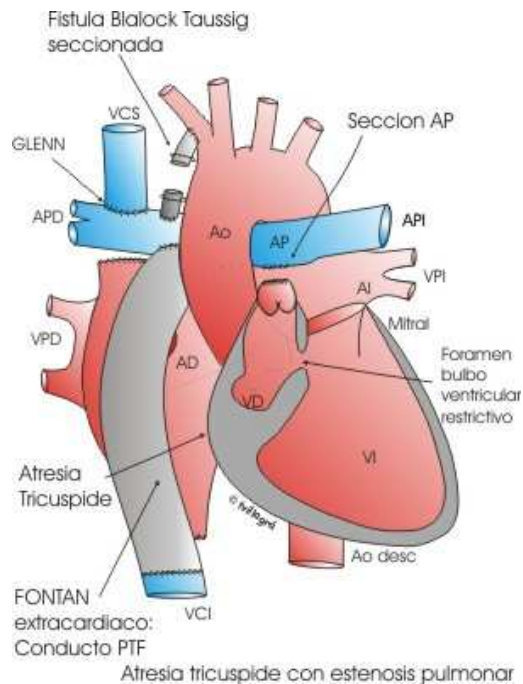


Figura 77. Tècnica de Fontan

2.- MALALTIES RELACIONADES AMB CARDIOPATIES CONGÈNITES

2.1.-Síndrome de Down o trisomia del 21:

És un trastorn genètic que fa que una persona tingui 47 cromosomes en comptes de 46 (tenen un cromosoma de més).

Causes:

La síndrome de Down passa quan hi ha una copia extra del cromosoma 21. Per això s'anomena trisomia del 21. Aquest cromosoma extra causa problemes en el desenvolupament del cos i del cervell.

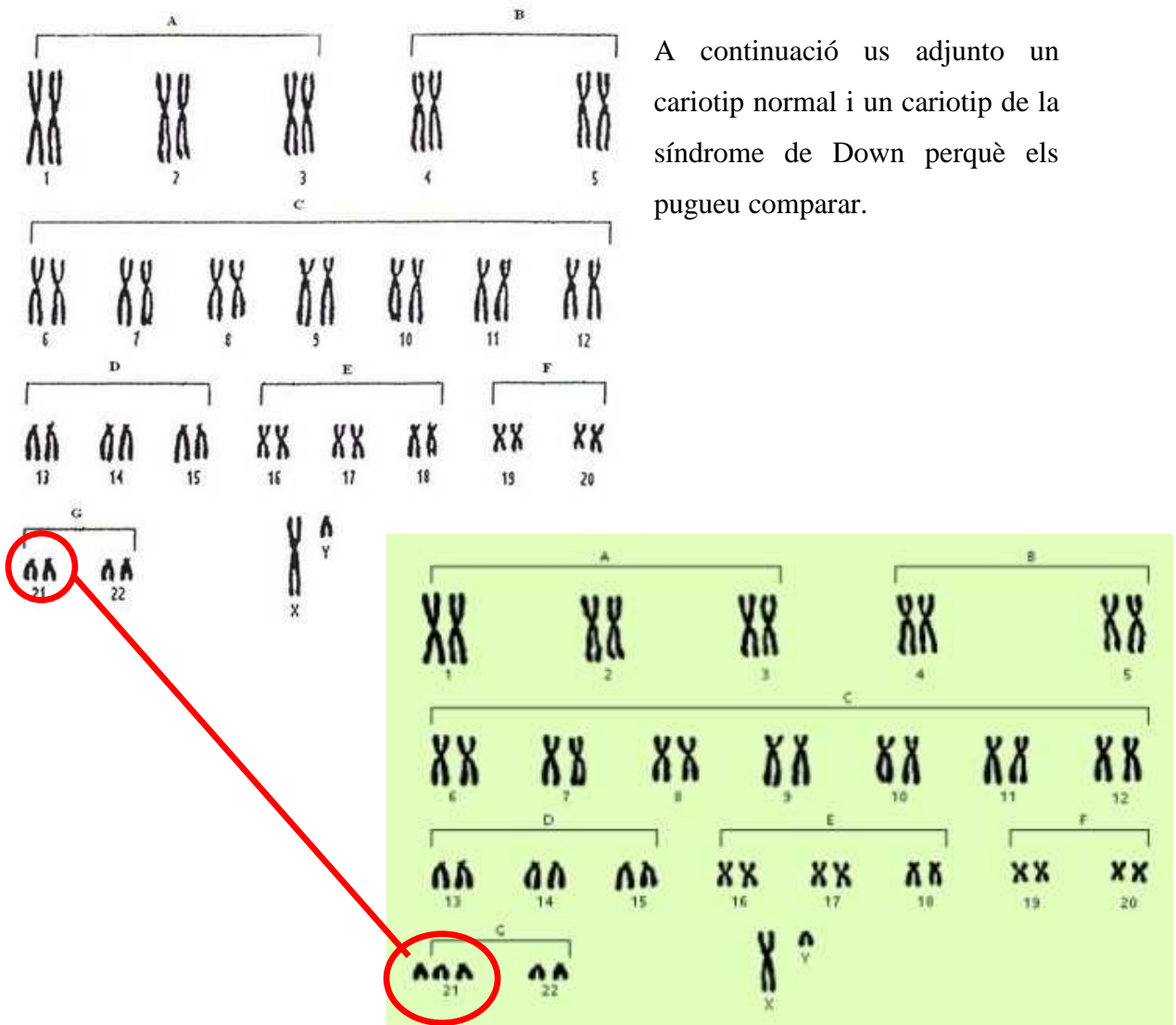


Figura 78. Cariotip normal i cariotip de la síndrome de Down

Símptomes:

Els símptomes de la síndrome de Down varien d'una persona a una altra i poden ser lleus o greus. Però els nens amb aquesta síndrome tenen una aparença molt característica.

Els signes físics més comuns són;

- Cap més petit del normal i anormalment format (per exemple: el cap pot ser rodó amb una àrea plana a la part posterior).
- Disminució del to muscular al néixer (solen ser més blanquets).
- Excés de pell en la nuca.
- Plec únic en la palma de la mà.
- Orelles petites.
- Boca petita.
- Mans curtes i amples amb dits curts.
- Ulls inclinats cap amunt.

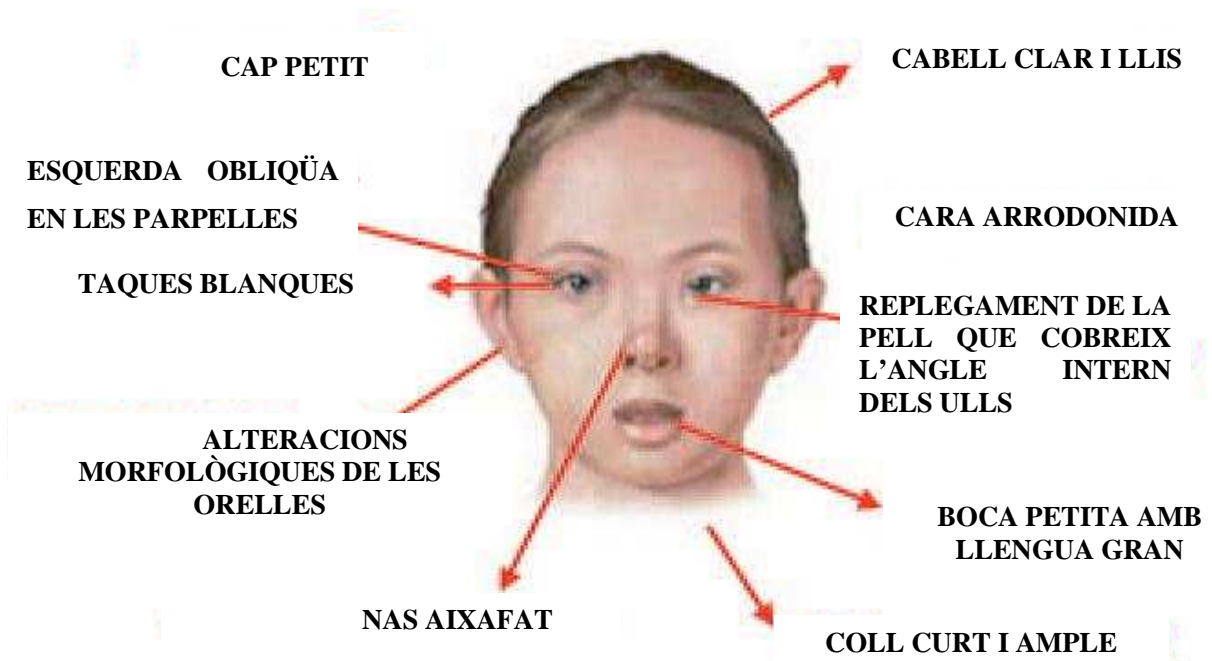


Figura 79. Característiques físiques dels nens amb trisomia del 21

Una de les altres característiques que tenen aquests nens és la morfologia de les mans i els peus. Els tenen petits, amples i els dits solen ser més curts que els normals. I també tenen un plegament diferent en les palmes de les mans.

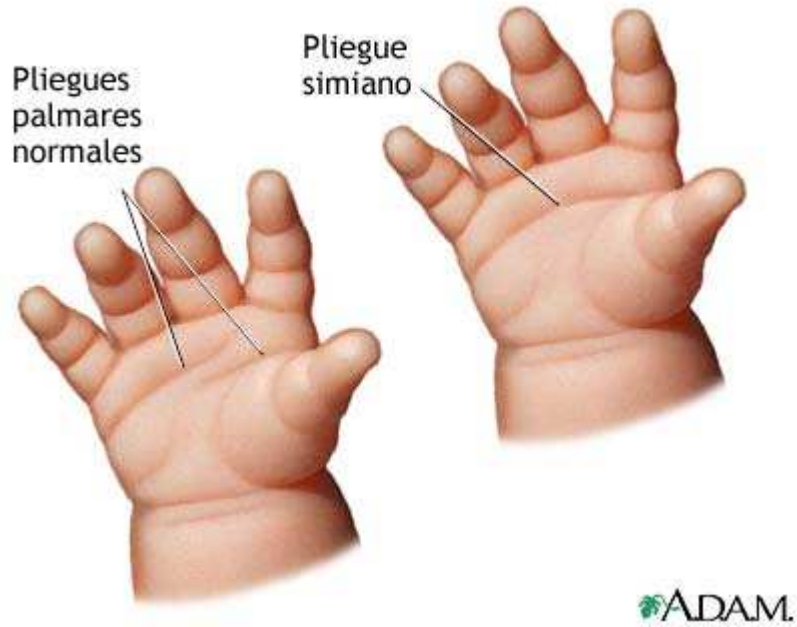


Figura 80. Imatge comparació de mans normals i mans de nen amb síndrome de Down



Figura 81. Nen amb síndrome de Down

2.2.- Síndrome de Edwards o trisomia del 18

És un trastorn genètic en el qual la persona que el pateix té una tercera còpia del cromosoma 18, en comptes de tenir-ne només dues.

Causes:

La trisomia del 18 és una síndrome comuna i és tres vegades més freqüent en les nenes que en els nens. Es coneix com a trisomia del 18 perquè hi ha un cromosoma extra en la parella divuitena de cromosomes.

Síntomes:

-Punyets tancats, cames creuades, peus convexos, pes baix al néixer, retard mental, cap petit, morfologia anormal del pit.

A continuació podeu observar la còpia extra del cromosoma 18.

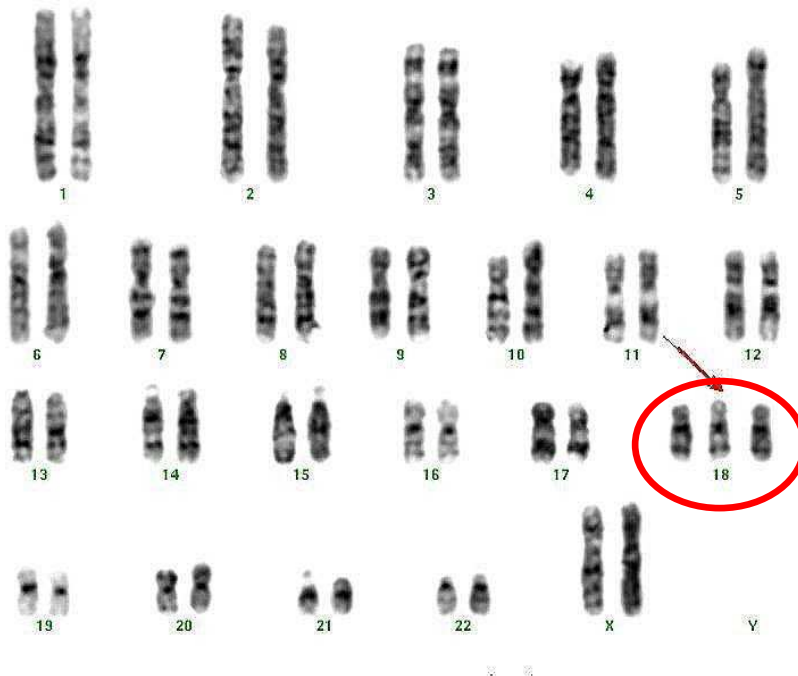


Figura 82. Cariotip de la trisomia del cromosoma 18

Característiques físiques més comunes dels infants amb síndrome de Edwards o trisomia del 18.



Figura 83. Característiques físiques de la trisomia 18



Figura 84. Nena amb síndrome de Edwards

2.3.- Síndrome de Klinefelter o XXY

És la presència d'un cromosoma X extra en un home.

Causes, incidència i factors de risc:

Els éssers humans tenim 46 cromosomes. Els dos cromosomes sexuals determinen el sexe de cada persona. Les dones tenen dos cromosomes sexuals XX, mentre que els homes tenen un de cada XY.

Els homes que tenen síndrome de Klinefelter tenen com a mínim un cromosoma X extra, és a dir, en comptes de tenir XY tenen XXY o XXXY, etc.

La seva incidència és aproximadament d'un afectat entre 500 i 1000 mascles nascuts. Les dones que es queden embarassades després del 35 anys tenen una probabilitat lleugerament més alta de tenir un nen amb aquest síndrome.

Síntomes:

Proporcions corporals anormals (cames llargues, tronc curt, espatlles de la mateixa mida que els malucs), mida anormal de les mames, infertilitat, problemes sexuals, menor quantitat de pèl axil·lar i facial, testicles petits i estatura alta.

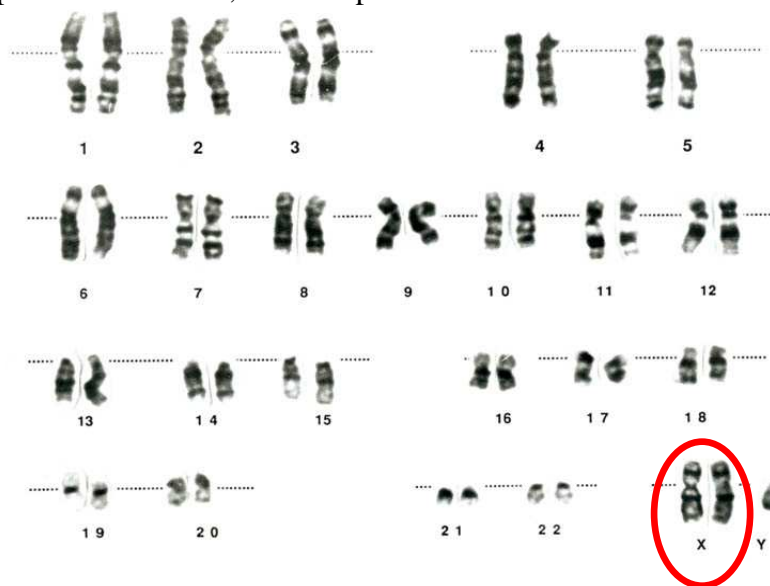


Figura 85. Cariotip de la síndrome de Klinefelter o XXY

2.4.- Síndrome de miol de gat

És un grup de símptomes que resulten de la falta d'una part del cromosoma número 5. S'anomena així degut als plors similars al miol de gat que fan els bebès.

Causes:

Es creu que la majoria dels casos passen durant el desenvolupament de l'òvul i de l'espermatozoide. Alguns casos escassos passa quan un dels pares li transmet una forma reordenada i diferent del cromosoma al seu fill.

Símptomes:

Plors similars al miol de gat, inclinació dels ulls cap avall, pes baix al néixer i creixement lent, retard mental, desenvolupament lent de les habilitats motores, cap petit, ulls separats, etc.

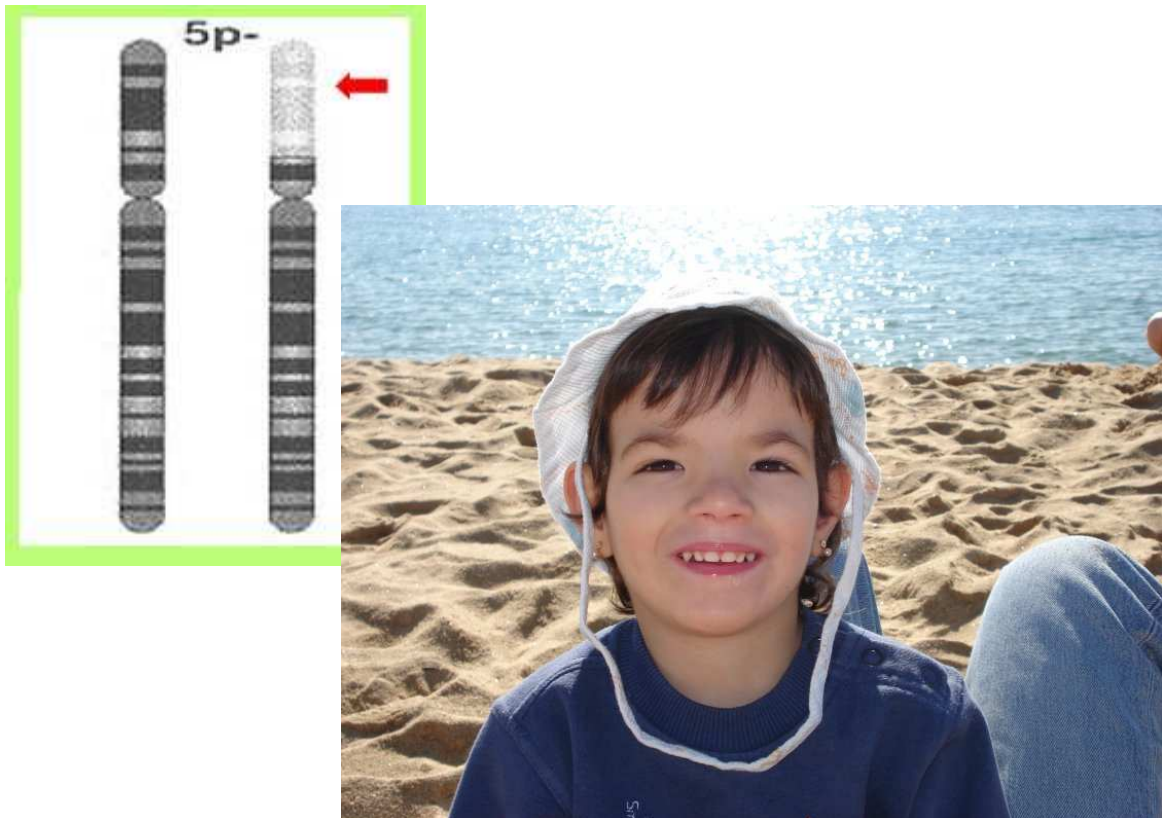


Figura 86. Deleció d'una part del cromosoma 5 i imatge d'una nena amb síndrome de miol de gat.

2.5.- Distròfia muscular de Duchenne

És un trastorn hereditari que implica la debilitat muscular i empitjora ràpidament.

Causes:

És causada per un gen defectuós per la distrofina (una proteïna en els músculs). Però, generalment es presenta en persones amb famílies sense antecedents coneguts d'aquesta afectació.

El gen defectuós és present en el cromosoma sexual X, i és autosòmica recessiva, és a dir, un fill d'una mare portadora de la malaltia té el 50% de possibilitats d'heretar la malaltia, i el 50% de no fer-ho, perquè per heretar-la només necessita que la progenitora li transmeti el cromosoma afectat. En canvi perquè una filla tingui la malaltia, s'ha de donar el cas que el pare també estigui afectat i la mare estigui afectada o sigui portadora.

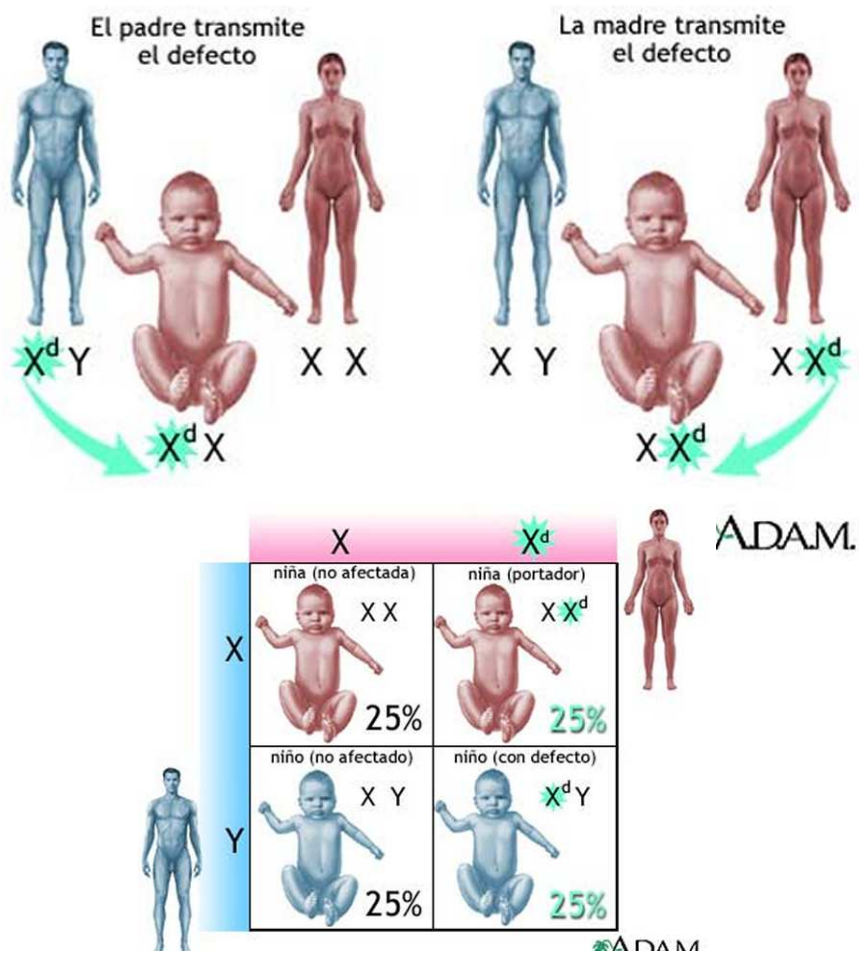


Figura 87. Herència de la distròfia de Duchenne

Símptomes:

Els símptomes generalment apareixen abans dels 6 anys. Les característiques més comunes són les següents: fatiga, problemes d'aprenentatge, retard mental, debilitat muscular (caigudes freqüents, dificultat per aixecar-se o per pujar les escales), dificultat per caminar (aquesta capacitat fins i tot es pot arribar a perdre als 12 anys d'edat i el nen haurà d'utilitzar cadira de rodes), dificultats per respirar i aparició de cardiopaties als 20 anys d'edat.

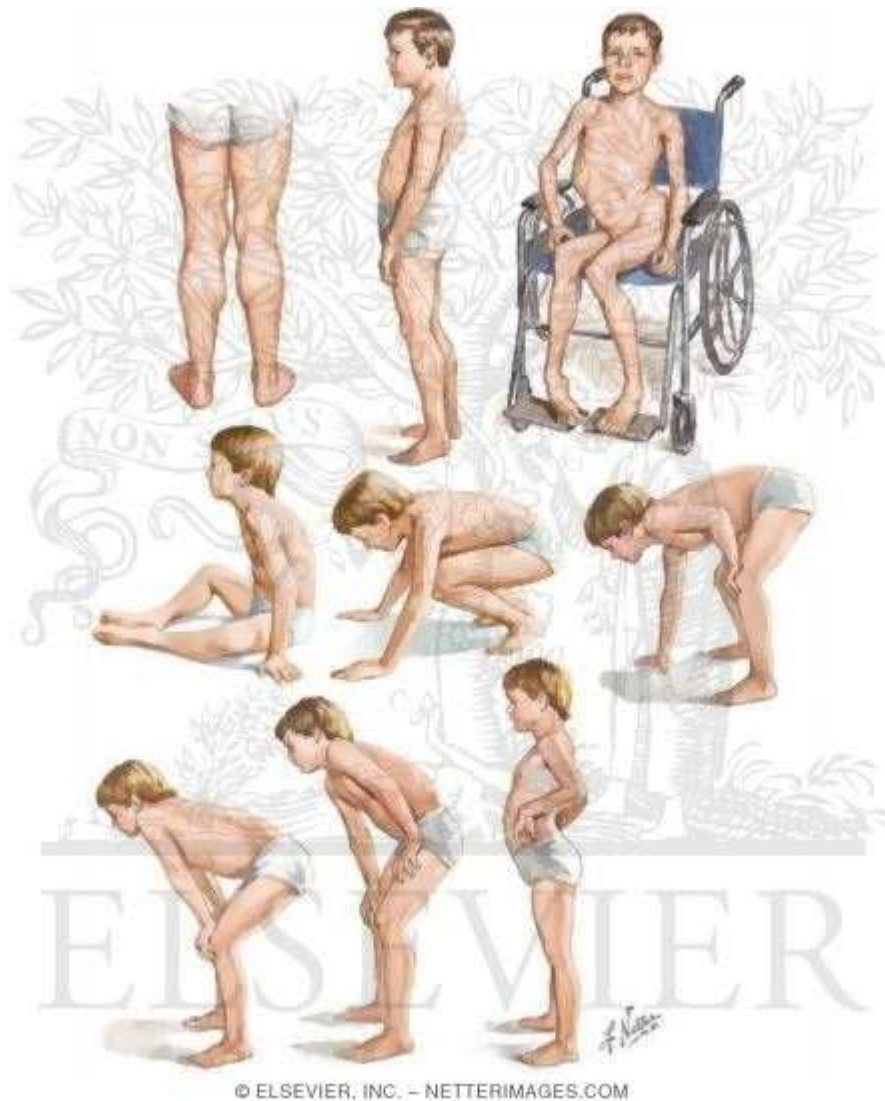


Figura 88. Símtomes de la distròfia de Duchenne