

## CASO CLÍNICO

1. Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital de Hellín, Albacete, España
  - a. Ginecólogo Adjunto
  - b. Jefe de Servicio

**Financiamiento:** el trabajo ha sido financiado con fondos propios

**Conflictos de interés:** declaramos no tener conflictos de interés

**Recibido:** 11 febrero 2020

**Aceptado:** 4 abril 2020

**Publicación anticipada:**

**Correspondencia:**

📍 Avenida Eleazar Huerta N 39, 02008, Albacete, España  
☎ 0034 6974538420  
✉ elimonzon@hotmail.com

**Citar como:** Monzón Castillo EP, Tejada Martínez G. Defecto ventricular septal aislado. Reporte de un caso. Rev Peru Ginecol Obstet. 2020;66(3). DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v66i2267>

# Defecto ventricular septal aislado. Reporte de un caso

## Isolated ventricular septal defect. A case report

Eli Pedro Monzón Castillo<sup>1,a</sup>, Gabriel Tejada Martínez<sup>1,b</sup>

DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v66i2267>

### RESUMEN

Las cardiopatías congénitas son las anomalías congénitas más frecuentes. El defecto ventricular septal (DVS) es la cardiopatía congénita más común en los recién nacidos que afecta entre 25 y 30% de los neonatos con defecto cardíaco; los de tipo medio muscular son más comunes que los perimembranosos. La incidencia de anomalías cromosómicas con DVS aislado es relativamente baja. El cierre espontáneo del DVS aislado ocurre en aquellos que son pequeños, y el DVS muscular medio es el que más comúnmente se cierra comparado con el membranoso o perimembranoso. El diagnóstico de DVS muscular aislado sin otra anomalía puede ser considerado un hallazgo benigno.

**Palabras clave.** Cardiopatía congénita, Tabiques cardíacos.

### ABSTRACT

Congenital heart disease is the most common congenital anomaly. Ventricular septal defect (VSD) is a frequent congenital heart disease in newborns, affecting 25 to 30% neonates with cardiac defects. Muscular VSDs are more frequent than perimembranous VSDs. The association of cases with chromosomal anomalies and isolated VSD is relatively low. Spontaneous closure of isolated VSD is higher with small VSD cases, and the muscular VSD is more likely to close spontaneously than the membranous or perimembranous types. Therefore, diagnosis of isolated muscular VSD with no other anomalies can be considered a benign finding.

**Key words:** Congenital heart defect, Heart septum.

### INTRODUCCIÓN

El defecto ventricular septal (DVS) es la cardiopatía congénita más frecuente en los recién nacidos, afectando entre 25 y 30% de los neonatos con cardiopatía<sup>(1)</sup>. El DVS puede ser aislado o múltiple y es comúnmente asociado con otros defectos cardíacos<sup>(2)</sup>. De acuerdo a estudios sistemáticos, el hallazgo de DVS al nacer ha aumentado substancialmente cuando se compara con estudios de años anteriores, probablemente en relación al cambio en los métodos de detección y diagnóstico. Los avances recientes en la ecocardiografía fetal han mejorado la detección prenatal de DVS, especialmente aquellos de tamaño pequeño que usualmente se presentan de manera aislada. Sin embargo, la prevalencia y distribución de los diferentes tipos de DVS no son bien conocidos, lo que requiere de más estudios para determinar correctamente el riesgo posnatal de anomalías cromosómicas asociadas con esta cardiopatía congénita, cuando es diagnosticada prenatalmente.

El pronóstico de un DVS aislado en el periodo posnatal es bueno, con alto índice de cierre espontáneo durante los primeros años de vida. Sin embargo, la evolución y el desenlace de un DVS aislado prenatal no ha sido bien establecido, ya que hay pocos estudios que hayan evaluado este tipo de cardiopatía cuando es diagnosticado en la vida fetal<sup>(1)</sup>.

Las anomalías extracardíacas asociadas con DVS incluyen las anomalías cromosómicas en cerca de 10 a 30% de los casos, dependiendo del tipo y tamaño del defecto<sup>(2)</sup>. Este índice es significativamente más elevado que lo esperado posnatalmente, lo cual con toda probabilidad es debido al espectro de pacientes diagnosticados prenatalmente, con una alta proporción de malformaciones extracardíacas asociadas con DVS. Hay tam-



bién escasa información en la evolución perinatal de DVS fetal, considerando el cierre espontáneo durante la vida fetal o el primer año de vida.

### CASO CLÍNICO

Gestante de 35 años quien inició controles de gestación en nuestro hospital, G1 P0 A0, grupo sanguíneo 0 Rh+; sufría de gastritis crónica. Como cirugía previa figuraba la amigdalectomía. No tenía reacción alérgica a medicamento. No fumaba. Sin antecedentes personales y familiares de cardiopatías, tampoco su pareja.

Analítica del primer trimestre normal, hepatitis B inmune, rubeola inmune; hepatitis C, virus de inmunodeficiencia humana, toxoplasma y sífilis negativas.

Se realizó tamizaje del primer trimestre, siendo de riesgo bajo para síndrome de Down 1/7 388.

A las 20 semanas se realizó ecografía anatómica, en la que se evidenció un defecto ventricular septal aislado a nivel muscular medio, sin otras anomalías cardíacas ni extracardíacas asociadas (figuras 1 y 2). Dicho defecto medía 2,6 mm, siendo pequeño, a nivel muscular medio (figura 3). El feto era masculino.

En los controles obstétricos se continuó visualizando el defecto ventricular. Cuando llegó a término, fue dificultoso observarlo, por la posición fetal.

Se produjo el parto vaginal a las 39 semanas. Peso del nacimiento 3 080 g. A la exploración cardíaca, el ritmo cardíaco era rítmico, soplo sistólico II/VI, pulsos periféricos presentes y simétricos. Fue derivado a cardiología pediátrica a los 18 días de vida, donde la ecocardiografía fetal mostró situs sólido, ordenación segmentaria normal, aurículas normales, septo interauricular con foramen oval permeable de 2 mm con *shunt* izquierda-derecho, válvulas aurículo ventriculares normales, ventrículos de morfología y disposición normales, contractilidad normal, TAPSE (excursión o desplazamiento durante la sístole del anillo tricúspideo; valora indirectamente la función ventricular derecha) 13 mm, DVID (diámetro diastólico del ventrículo izquierdo) 15 mm, DVIS (diámetro sistólico del ventrículo izquierdo) 10 mm, FE (fracción de eyección) 68%. Septo interventricular de 4,8 mm con dos comunicaciones interventriculares

FIGURAS 1 Y 2. VISUALIZACIÓN DEL DEFECTO VENTRICULAR A NIVEL MUSCULAR MEDIO.

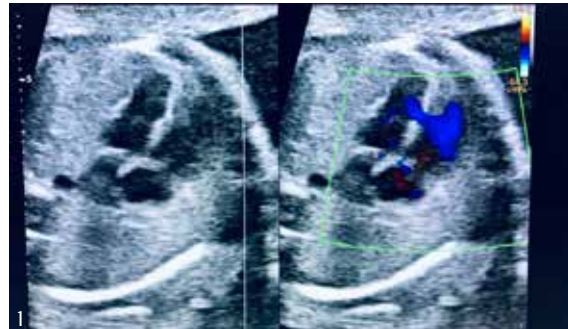


FIGURA 3. DEFECTO VENTRICULAR PEQUEÑO DE 2,6 MM.



(CIV) musculares en tercio medio de 2 y 1 mm con *shunt* izquierda a derecha y gradiente dinámica 37 mmHg. Válvulas sigmoideas normales. Arterias grandes de tamaño y disposición normales. Drenajes venosos normales. Conclusión: CIV musculares pequeñas sin repercusión hemodinámica. Foramen oval (FOV) permeable. Control en 6 meses.

### DISCUSIÓN

Se estima que las anomalías cardíacas estructurales ocurren en 8 a 10 de 1 000 nacidos vivos a término, y puede ser 10 veces más frecuente en bebés prematuros<sup>(2)</sup>. Las anomalías cardíacas



cas están frecuentemente asociadas con otras anomalías, porque el corazón empieza a desarrollarse a partir de la tercera semana después de la concepción y continúa su desarrollo hasta el final de la octava semana. Desde que el corazón se desarrolla básicamente durante todo el periodo de la organogénesis, es susceptible de desarrollar anomalías<sup>(3)</sup>. Además, muchas de las anomalías cardíacas son diagnosticadas en pacientes sin factores de riesgo; por lo cual, la evaluación del corazón fetal es un importante componente de la ecografía obstétrica rutinaria<sup>(2,3)</sup>. Las guías de evaluación prenatal del Colegio Americano de Radiología y del Instituto Americano de Ultrasonografía en Medicina indican el estudio del corazón fetal<sup>(3)</sup>.

El septo interventricular separa el ventrículo derecho del izquierdo y está compuesto por ambos tejidos: muscular y membranoso. Un septo interventricular normal se extiende desde el ápex cardíaco al septo atrial.

La formación del septo interventricular empieza a los 28 días de gestación, aproximadamente, cuando la cresta del músculo medio empieza a invaginarse; el borde libre del septo muscular se fusiona con el septo membranoso formado por invaginaciones endocárdicas a los 49 días de gestación.

Un DVS resulta del mal desarrollo del septo muscular embriológico, mal desarrollo de las invaginaciones endocárdicas, o exceso en la reabsorción del tejido miocárdico en el septo muscular<sup>(3)</sup>. El diagnóstico de DVS fetal puede ser mediante el corte de cuatro cámaras usando una vista lateral, para detectar de mejor manera el cortocircuito bidireccional a través del defecto. La evaluación de cinco cámaras ayuda a identificar los defectos de salida, principalmente el DVS membranoso de salida. Los objetivos del diagnóstico fetal son definir el segmento del septo ventricular involucrado y de excluir otra anomalía cardíaca<sup>(2)</sup>.

El DVS es la cardiopatía congénita más frecuente en recién nacidos<sup>(4,5)</sup>, si excluimos la válvula aórtica bicúspide<sup>(4)</sup>. En su forma aislada, representa aproximadamente entre 20% y 40% de todas las cardiopatías congénitas<sup>(4,5)</sup>. Clásicamente, la prevalencia se cifraba entre 1 y 3,5/1 000 recién nacidos vivos, mayor en prematuros. Sin embargo, recientemente se han dado cifras más elevadas,

hasta de 50/1 000 recién nacidos vivos y superiores. Los factores que explican las diferencias son: la población seleccionada, si el diagnóstico atiende a criterios clínicos o ecocardiográficos y si se incluyen o no diagnósticos prenatales<sup>(4)</sup>.

El reciente incremento en la prevalencia en los neonatos se atribuye a cambios en el método diagnóstico y en la modalidad de la detección con el uso frecuente de la ecocardiografía fetal<sup>(5)</sup>. Desde que el DVS es una condición poligénica heredada, es influenciada por factores genéticos, factores ambientales, o ambos<sup>(6)</sup>. En los DVS no asociados a cromosomopatía o a enfermedades con herencia mendeliana, el riesgo de recurrencia de cardiopatía congénita en familiares de primer grado de un afectado se sitúa entre 3 y 4%, existiendo concordancia (esto es, la cardiopatía será también un DVS) en más de la mitad de los casos<sup>(4)</sup>.

Los DVS pueden ocurrir en diferentes localizaciones, e incluye las membranosas, musculares, área supracristal y área de la válvula de entrada atrioventricular. El DVS del septo muscular puede dividirse en defectos a nivel de la mitad muscular, apical, anterior y posterior. El DVS de la mitad muscular, la más frecuente, es 5 veces más prevalente que el defecto a nivel apical. Los efectos fisiológicos del DVS dependen del tamaño del defecto. Aunque no hay una definición universalmente aceptada respecto al tamaño del DVS, los estudios clínicos usan comúnmente la siguiente clasificación: pequeño < 4 mm, mediano 4 a 6 mm, y grande > 6 mm. Los DVS medianos y grandes pueden ser detectados intraútero tan pronto como a las 16 a 18 semanas de gestación; los pequeños a moderados pueden pasar desapercibidos durante la ecocardiografía fetal<sup>(7)</sup>. En nuestra paciente, el DVS correspondía a un DVS muscular medio y de tamaño pequeño, evidenciado en la ecografía de las 20 semanas y con la función Doppler.

La detección de DVS antes del nacimiento ha aumentado exponencialmente en los últimos años por varias razones, como el uso de equipos altamente cualificados, el empleo extensivo de ecografía en el diagnóstico prenatal, el entrenamiento del personal dedicado a la ecografía (médicos y técnicos), el retraso del embarazo a edad mayor y la supervivencia de prematuros, todo lo cual aumenta la prevalencia de cardiopatías congénitas y particularmente los DVS al nacimiento<sup>(1,7)</sup>.



La guía del Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología y otras muchas guías de ecocardiografía fetal, proponen el despistaje de ecografía anatómica a las 20 semanas de gestación. La detección prenatal de las anomalías fetales mejora la supervivencia neonatal y reduce la morbilidad. Esto permite planificar, derivar y atender el parto en un centro terciario, asegurando mejor cuidado perquirúrgico y neonatal en caso de requerirlo. Las técnicas avanzadas en la ecocardiografía fetal y su distribución universal han facilitado la detección precoz hasta de cardiopatías congénitas menores (por ejemplo, pequeños DVS aislados). En algunos casos, la finalización de la gestación es una opción<sup>(7)</sup>.

Aproximadamente 50% de las personas con síndrome de Down tienen cardiopatías congénitas. En un estudio con amplia población llevado a cabo en Inglaterra, desde 1985 al año 2006, se identificaron anomalías cardíacas en 42% de los niños nacidos con síndrome de Down. Aunque el defecto septal atrioventricular completo es la anomalía cardíaca más frecuente en el síndrome de Down, los DVS representan aproximadamente el 31% de las cardiopatías en este grupo de personas. Por lo cual, realizar exámenes adicionales para identificar el riesgo de síndrome de Down en pacientes con DVS aislado es parte del debate. Los estudios previos de la asociación entre DVS y varios tipos de aneuploidías no distinguían entre DVS aislado o DVS asociado a otras anomalías cardíacas y anomalías extracardíacas mayores. Ori Shen y col comunicaron 92 casos con DVS aislado, y ninguno tuvo trisomía 21. Este estudio se verifica con otros dos más, en los cuales no se encontró trisomía 21 entre los 25 y 248 casos de DVS aislado<sup>(7)</sup>. De acuerdo a estos resultados, la trisomía 21 es considerada infrecuente cuando un DVS es el único hallazgo de anomalía sonográfica<sup>(7,8)</sup>.

El riesgo de anomalía cromosómica asociado con DVS aislado es controversial. De acuerdo a dos grandes estudios, la presencia de DVS incrementa el riesgo de aneuploidía y de anomalías extracardíacas en los fetos afectados. Sin embargo, la evolución y el pronóstico de DVS aislado detectado prenatalmente no ha sido definitivamente establecido. Gómez y col evaluaron el riesgo de anomalía cromosómica asociada con el diagnóstico prenatal de DVS aislado. Durante

el periodo de 6 años que duró el estudio, 248 casos de DVS aislado fueron diagnosticados entre 995 casos de cardiopatías congénitas. Se realizó amniocentesis para estudio genético en 119 embarazos, y el cariotipo de los 129 casos restantes se obtuvo posnatalmente. La prevalencia de anomalía cromosómica fue 1,2% (3/248). En otro estudio de 5 años, 534 cardiopatías congénitas fueron detectadas en 23 500 embarazos. Además, se halló 76 DVS musculares aislados, pero ninguno presentó anomalía cromosómica, sugiriendo que los DVS musculares aislados son hallazgos benignos durante la gestación<sup>(7)</sup>.

Se conoce que los DVS pueden cerrar espontáneamente, pero la incidencia y el mecanismo permanecen sin aclarar. La incidencia de cierre espontáneo de DVS es entre 5 y 84%, dependiendo del tamaño, lugar y el tipo de defecto, así como del tiempo de seguimiento. Muchos estudios informan que el cierre espontáneo de DVS ocurre más frecuentemente en los defectos pequeños que en los amplios<sup>(7)</sup>. Se señala que los defectos, particularmente el muscular con diámetro < 3 mm, cierran espontáneamente en cerca de 83,8% de los casos durante la gestación o el primer año de vida<sup>(7,9)</sup>.

La incidencia del cierre espontáneo del DVS también varía dependiendo del sitio del defecto. Miyake y col observaron que el DVS trabecular muscular medio tiende a cerrar espontáneamente de manera precoz y con más frecuencia que los DVS trabeculares musculares anterior y apical, con un rango de cierre de 83%, 84% y 89% para el DVS anterior, apical y medial, respectivamente.

El cierre espontáneo del DVS también depende del tipo de defecto. El DVS muscular cierra espontáneamente con más frecuencia que el membranoso o perimembranoso<sup>(9)</sup>.

También, el cierre espontáneo se relaciona con el tiempo de seguimiento; 32,7% de los defectos se cierran espontáneamente durante la vida intrauterina, 44,3% en el primer año de vida y 23% permanecen permeables<sup>(7,9)</sup>.

El pronóstico de los neonatos con DVS está relacionado con la localización del defecto, su tamaño, y si está asociado o no con otras anomalías congénitas<sup>(7)</sup>.





Es generalmente aceptado que el pronóstico de DVS aislados en el periodo posnatal es bueno, con un alto índice de cierre espontáneo durante el primer año de vida, que va a depender del peso fetal, el tamaño del cortocircuito medido prenatalmente y la localización del mismo<sup>(10)</sup>. El DVS muscular aislado es 7 veces más prevalente que el perimembranoso y están asociados a buen pronóstico, con ningún caso relacionado a anomalías cromosómicas, con un riesgo similar a las gestaciones normales<sup>(11)</sup> y 1 a 2% de riesgo de requerir cirugía durante el primer año de vida posnatal. Mientras tanto, el DVS perimembranoso está asociado con 3,1% de riesgo de anomalía cromosómica; y si el radio DVS/aorta está por encima de 0,5, la probabilidad de requerir cirugía en el primer año de vida es alrededor de 50%. Estos datos pueden ayudar cuando se asesora a las pacientes al detectar DVS aislado<sup>(10,11)</sup>. En nuestra paciente se consensuó con los padres y se optó por continuar la gestación sin realizar prueba invasiva, ya que estábamos ante el caso de un DVS aislado sin otra anomalía cardíaca ni extracardíaca asociada.

En conclusión, el DVS es la cardiopatía congénita más frecuente, siendo los de tipo medio muscular más comunes que los perimembranosos. Los DVS perimembranosos están asociados con riesgo alto de anomalías cromosómicas comparados con los DVS musculares, los cuales tienen riesgo similar a las gestaciones normales. La incidencia de anomalías cromosómicas y DVS aislado es relativamente bajo. El cierre espontáneo del DVS depende del tamaño, sitio y tipo del defecto. La incidencia de cierre espontáneo del DVS aislado es alta para aquellas que son pequeñas, y el DVS muscular medio es el que más frecuentemente se cierra espontáneamente comparado con el membranoso o perimembranoso. El DVS aislado puede cerrar espontáneamente en útero o posnatalmente, y la gran mayoría de los DVS muscular medio cierra antes del primer año de vida. Además, el diagnóstico de DVS muscular aislado sin otra anomalía puede ser considerado un hallazgo benigno.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Gómez O, Martínez JM, Olivella A, Bennasar M, Crispí F, Massoller N, et al. Isolated ventricular septal defects in the era of advanced fetal echocardiography: risk of chromosomal anomalies and spontaneous closure rate from diagnosis to age of 1 year. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2014;43(1):65-71. Doi:10.1002/uog.12527
- Bravo-Valenzuela NJ, Peixoto AB, Araujo Júnior E. Prenatal diagnosis of congenital heart disease: A review of current knowledge. *Indian Heart J.* 2018;70(1):150-64. doi:10.1016/j.ihj.2017.12.005
- Barboza JM, Dajani NK, Glenn LG, Angtuaco TL. Prenatal diagnosis of congenital cardiac anomalies: A practical approach using two basic views. *Radiographics.* 2002;22(5):1125-38. doi: <https://doi.org/10.1148/radiographics.22.5.g02se171125>
- Malo Concepción P, Insa Albert B. Comunicación interventricular. En: Albert Brotons DC. *Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y adolescente.* 3. España: Grupo CTO. 2015:237-53.
- Erol O, Sevket O, Keskin S, Yazıcıoğlu HF, Gül A. Natural history of prenatal isolated muscular ventricular septal defects. *J Turk Ger Gynecol Assoc.* 2014;15(2):96-9. doi:10.5152/jtgga.2014.0012
- Mu K, Chen L, Wen J, Liu Y, Liu N, Cao DH. Prenatal diagnosis of ventricular septal defect and trisomy 7q11.23q21.3 in two fetuses: A case report. *Genet Mol Res* 17 (1): gmr16039878. DOI: <http://dx.doi.org/10.4238/gmr16039878>
- Huang SY, Chao AS, Kao CC, Lin CH, Hsieh CC. The outcome of prenatally diagnosed isolated fetal ventricular septal defect. *J Med Ultrasound.* 2017;25(2):71-5. doi:10.1016/j.jmu.2017.05.005
- Shen O, Lieberman S, Farber B, Terner D, Lahad A, Levy-Lahad E. Prenatal isolated ventricular septal defect may not be associated with trisomy 21. *J Clin Med.* 2014;3(2):432-9. doi:10.3390/jcm3020432
- Jin Y, Wang A, Wang Y, Wang Y, Wang W, Hou X. Natural history of prenatal ventricular septal defects and their association with foetal echocardiographic features. *Cardiol Young.* 2012 Jun;22(3):323-6. doi: 10.1017/S1047951111001521
- Li X, Song GX, Wu LJ, Chen YM, Fan Y, Wu Y, et al. Prediction of spontaneous closure of isolated ventricular septal defects in utero and postnatal life. *BMC Pediatr.* 2016;16(1):207. doi:10.1186/s12887-016-0735-2
- Brenner M, Eichhorn KH, Schleubner E. The importance of isolated muscular ventricular septal defect (VSD) – diagnosed in the second trimester – for pregnancy and delivery. *Ultraschall Med.* 2016;37-SL15\_1. Doi:10.1055/s-0036-1587780