



Cardiopatías y enfermedades genéticas. 1ª Parte

Las cardiopatías o enfermedades del corazón son las malformaciones congénitas más frecuentes, afectando aproximadamente al 1% de todos los recién nacidos vivos. Se producen como resultado de alteraciones en el desarrollo del corazón desde antes de nacer.

La causa concreta de las cardiopatías congénitas no se conoce en la mayor parte de los casos. Se presentan en su mayoría como malformaciones aisladas, aunque cada vez más se asocian a diversas alteraciones genéticas.

A mi hijo le han diagnosticado una cardiopatía, ¿puede tener una enfermedad genética?

En los últimos años se ha logrado un gran avance en el diagnóstico de enfermedades de origen genético. Aunque en la mayoría de los casos se asume una causa multifactorial por la interacción de genes y ambiente, cada vez en más ocasiones se identifican cardiopatías formando parte de enfermedades genéticas. De hecho, actualmente se encuentra una causa genética en uno de cada tres pacientes con cardiopatía.

¿Qué quiere decir que una enfermedad es genética? ¿Qué debo saber?

Una enfermedad genética se debe a una alteración en el material genético que posee una persona. Los genes son unidades de información que determinan cómo son las proteínas y las células de nuestro organismo. Los genes a su vez forman parte de cromosomas. Un ser humano normal tiene 46 cromosomas (cada mitad heredada de un progenitor).

Una enfermedad genética puede ser heredada de nuestros padres o bien aparecer espontáneamente en un individuo (novo Estos trastornos pueden originarse por alteraciones en el número o composición de los cromosomas, o bien por anomalías de genes concretos.

Las enfermedades genéticas pueden presentar diversas formas de herencia. Cuando se deben a la alteración en un único gen, el tipo de herencia se denomina mendeliana (en honor a Gregor Mendel). En estos casos, cada progenitor aporta a la descendencia una propia (denominada alelo) del gen en cuestión. Los tipos de herencia mendeliana más frecuentes son: autosómica dominante (riesgo del 50% de transmitir la enfermedad a cada hijo), autosómica recesiva (riesgo de cada uno de los hijos de padecer la enfermedad del 25%) y ligada al cromosoma X (los varones tienen mayor riesgo de desarrollar la enfermedad puesto que sólo tienen un cromosoma X).

Mi hijo tiene una cardiopatía debida a una enfermedad genética, ¿qué peculiaridades conlleva esto?

Su hijo debe ser evaluado precozmente y controlado periódicamente por un Cardiólogo Infantil. Las dificultades para ganar peso, el cansancio, la sudoración excesiva o una respiración agitada pueden ser signos de empeoramiento de la situación cardiaca.

Es fundamental que estos niños sean tratados y seguidos en centros de referencia y bajo un manejo multidisciplinar, con un equipo de profesionales en el que se incluyen Neonatólogos, Pediatras, Cardiólogos Infantiles, Genetistas y otros especialistas implicados en función del tipo de enfermedad.

Estos equipos estarán en contacto con su Pediatra de Atención Primaria, encargado de coordinar la atención

integral de su hijo, puesto que la mayoría de las veces estos niños requieren no sólo la atención médica sino también implicación de Atención Temprana y servicios especiales en materia de Educación.

Otro punto importante es el Consejo Genético, que debe solicitarse siempre en hospitales de referencia. Los médicos encargados proporcionan información y apoyo a pacientes y familias con una enfermedad genética o en riesgo de padecerla. Se basa en la valoración clínica y en los test genéticos, y sus objetivos son informar del diagnóstico y pronóstico de dicha enfermedad y asesorar sobre el riesgo de recurrencia para futuros embarazos.

Artículo publicado el 12-7-2021, revisado por última vez el 12-7-2021

La información ofrecida en En Familia no debe usarse como sustituta de la relación con su pediatra, quien, en función de las circunstancias individuales de cada niño o adolescente, puede indicar recomendaciones diferentes a las generales aquí señaladas.

Este texto, perteneciente a la [Asociación Española de Pediatría](#), está disponible bajo la [licencia Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 3.0 España](#).

Más referencias sobre el tema e información sobre los autores en:

<https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/cardiopatias-enfermedades-geneticas-1a-parte>