

## CARTA AL EDITOR

### A propósito del artículo titulado *Comunicación interventricular: revisión de la literatura* About the Article Entitled *Ventricular Septal Defect: A Literature Review*

Dra. Norma Elena de León Ojeda

*Especialista de II Grado en Genética Clínica. MSc. en Bioética. Cardiocentro William Soler. La Habana.*

*Terminal Professional Degree in Clinical Genetics. William Soler Cardiology Center. Havana.*

Estimado editor:

Soy genetista clínico, trabajo en la esfera de cardiopatías congénitas con el cardiocentro William Soler. Acabo de analizar el artículo de revisión publicado en su revista acerca de la comunicación interventricular (CIV) y me llama la atención que respecto a la epidemiología genética hay errores conceptuales incluidos en el resumen y en el acápite de epidemiología relacionados con la genética de este defecto cardiovascular congénito.

En el resumen se plantea: *"...la comunicación interventricular ocupa un gran porcentaje entre todas, y es la que más se asocia a los síndromes cromosómicos con etiología multifactorial".* <sup>(1)</sup>

La clasificación de las enfermedades genéticas incluye: enfermedades monogénicas (por mutaciones en al menos un gen), cromosómicas (por cambios en la estructura o número cromosómico) y multifactoriales (por interacción de genes con ambiente que condicionan la aparición del defecto), es por eso que los síndromes cromosómicos y la etiología multifactorial se recogen en la literatura como grupos diferentes, mutuamente excluyentes por la clasificación, aunque puedan entrelazar sus efectos en cada individuo relacionados con fenómenos epigenéticos.

El segundo párrafo de la epidemiología plantea que: *"es la cardiopatía congénita que más se asocia a los síndromes cromosómicos incluyendo trisomía 13, 18 y 21, así como síndromes raros asociados con los grupos*

*4, 5 y C de mosaicismo, además del síndrome de Apert y síndrome de "maullido de gato", aunque en el 95 % de los casos la CIV no está asociada a anomalía cromosómica".* <sup>(1)</sup>

Es realmente una cardiopatía que, en síndromes cromosómicos y las tres trisomías referidas, es muy frecuente, pero no existen los grupos 4 y 5, sino los cromosomas 4 y 5; sí existe el grupo C que incluye los cromosomas del 6 al 12 y también existe el mosaicismo como otro fenómeno genético, es decir, esta oración mezcla varios conceptos que por separado pueden estar involucrados pero no como está referido en el texto. El síndrome causado por delección del brazo corto del cromosoma 5, antiguamente conocido como del "maullido del gato", resulta peyorativo y se ha propuesto eliminar esta expresión del argot médico.

En general son de etiología multifactorial como se refiere más adelante en el artículo, en su mayoría, por acción de teratógenos como medicamentos, alcohol, déficit de ácido fólico, acción de retinoides y otros, pero pueden acompañar también a cromosomopatías como la 21, 13 y 18 así como a delección parcial de brazos cortos de cromosomas 4 o 5, a síndromes monogénicos como el Apert y Charge, a espectros como el facio-aurículo-vertebral y a asociaciones como la VATER.

Por otra parte la clasificación de las cardiopatías congénitas se ha estandarizado después de un consenso en el año 2000, a cuya nomenclatura y clasificación de todos los términos en defectos cardiovasculares fue

**Recibido:** 20 de diciembre de 2011

**Aprobado:** 5 de febrero de 2012

#### **Correspondencia:**

Dra. Norma Elena de León Ojeda  
Cardiocentro William Soler. La Habana.

**Dirección electrónica:** [norma.deleon@infomed.sld.cu](mailto:norma.deleon@infomed.sld.cu)

dedicado un número de la revista *Annals of Thoracic Surgery*. Deben referirse los aspectos que recoge la clasificación anatómica que define:

- No identificado: no puede asignarse a un segmento específico
- Múltiple: varios defectos de septación en diferentes segmentos del TIV
- Tipo 1: subarterial, supracristal, infundibular, conal, que rodean la valva semilunar, región conal o tabique de salida.
- Tipo 2: perimembranoso, paramembranoso, conoventricular, que abarca el tabique membranoso bordeado por la válvula semilunar.
- Tipo 3: de entrada o tipo canal AV, que involucra la entrada del tabique ventricular derecho inmediatamente por debajo del aparato valvular AV.
- Tipo 4: muscular, completamente rodeado por

músculo.

- Tipo Gerbode: fistula VI-AD

El tipo I puede asociarse a defectos tímicos por ser una anomalía troncoconal, el tipo 3 puede asociarse en mayores proporciones a la trisomía 21.

Esta clasificación está referida en el siguiente artículo: Jacobs JP, Burke RB, Quintessenza JA, MD, Mavroudis C. Congenital heart surgery nomenclature and Database project: Ventricular Septal Defect. *Ann Thorac Surg.* 2000;69:S25–35.

No queremos demeritar el esfuerzo realizado por los autores en la colección de información para esta revisión, pero se deben aclarar términos genéticos que pueden tender a confundir a los lectores, para contribuir a la integración de saberes.

Un saludo afectuoso,

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Osorio Góngora LA, Silot Oliveros D. Comunicación interventricular: revisión de la literatura. *Medisur*[revista en Internet]. 2011[citado 4 Ene 2012];9(6):[aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://www.medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/1603>.