



# PERINATOLOGÍA Y REPRODUCCIÓN HUMANA

[www.elsevier.es/rprh](http://www.elsevier.es/rprh)



## REVISIÓN

# Importancia del diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas



D.Y. Copado Mendoza<sup>a,\*</sup>, A.J. Martínez García<sup>b</sup> y S. Acevedo Gallegos<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Departamento de Medicina Materno-Fetal. INPer

<sup>b</sup> Departamento de Medicina Materno-Fetal y Departamento de Neonatología, INPer

Recibido el 4 de agosto de 2018; aceptado el 13 de agosto de 2018

Disponible en Internet el 17 de octubre de 2018

## PALABRAS CLAVE

Defectos fetales;  
Defectos cardiacos;  
Diagnóstico prenatal

**Resumen** En México, la última estadística del INEGI del año 2015 muestra que la segunda causa de mortalidad infantil se debe a malformaciones congénitas las cuales en su mayoría son cardiopatías congénitas. El periodo neonatal es la etapa en la cual ocurren la mayoría de las muertes por esta condición. Tan solo durante el año de 2013, se reportaron en México 3,593 fallecimientos secundarios a cardiopatías congénitas en niños menores de un año, dentro de las cuales más del 50% ocurrieron en el periodo del recién nacido. En países con un programa de tamizaje prenatal estructurado, el diagnóstico de las cardiopatías congénitas críticas en la vida fetal ha mostrado una reducción en la mortalidad en el periodo neonatal. El diagnóstico prenatal de este grupo de patologías es crucial para poder brindar un tratamiento de forma oportuna y mejorar el pronóstico de las personas que las padecen en nuestro país. El Instituto Nacional de Perinatología ha desarrollado una metodología para la detección oportuna en la vida fetal y manejo perinatal de las cardiopatías congénitas y pretende impulsar un Programa Nacional para el tamizaje de este grupo de enfermedades. En colaboración con los Institutos Nacionales de Salud donde se llevan a cabo las cirugías cardiovasculares en la edad pediátrica, el programa pretende mejorar la atención y el pronóstico de los pacientes con cardiopatías congénitas.

© 2018 Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## KEYWORDS

Foetal defects;  
Cardiac defects;  
Prenatal diagnosis

## Importance of the prenatal diagnosis of congenital heart diseases

**Abstract** According to latest official statistical results for 2015, the second cause of child death in Mexico is congenital malformation, most of which are congenital heart diseases. The neonatal period is the phase in which most deaths associated with this condition occurs. During 2013 alone, a total of 3,593 children under 1 year of age had a reported death in Mexico due to congenital heart diseases, and more than 50% of them occurred while they were newborns.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [yazcome@gmail.com](mailto:yazcome@gmail.com) (D.Y. Copado Mendoza).

Diagnosing critical heart diseases during the foetal period in countries with a structured prenatal screening process have shown a decrease in deaths during newborn stages. Foetal diagnosis of this group of diseases is crucial in order to provide proper treatment and improve prognosis for people suffering from them in our country. The National Perinatology Institute has developed a methodology for the timely diagnosis during foetal stages and the perinatal management of heart diseases, and aims to launch a national screening program for this group of diseases. Collaborating with the Nacional Health Institute, where cardiovascular surgeries are performed on paediatric patients, this program aspires to improve both the care and prognosis for patients with heart diseases.

© 2018 Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes. Published by Masson Doyma México S.A. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Introducción

En México, la última estadística del INEGI del año 2015 muestra que la segunda causa de mortalidad infantil se debe a malformaciones congénitas las cuales en su mayoría son cardiopatías congénitas<sup>1</sup>. El periodo neonatal es la etapa en la cual ocurren la mayoría de las muertes por esta condición. Tan solo durante el año de 2013, se reportaron en México 3,593 fallecimientos secundarios a cardiopatías congénitas en niños menores de un año, dentro de las cuales más del 50% ocurrieron en el periodo del recién nacido<sup>2</sup>. En países con un programa de tamizaje prenatal estructurado, el diagnóstico de las cardiopatías congénitas críticas en la vida fetal ha mostrado una reducción en la mortalidad en el periodo neonatal<sup>3</sup>. El diagnóstico prenatal de este grupo de patologías es crucial para poder brindar un tratamiento de forma oportuna y mejorar el pronóstico de las personas que las padecen en nuestro país. A través de las décadas esto ha sido el motor para el desarrollo de la ecocardiografía fetal.

La historia de la ecocardiografía fetal es amplia y múltiples médicos han contribuido al desarrollo de esta técnica. En el año de 1964 Xin-fang Wang reportó la primera ecocardiografía con modo M del corazón fetal<sup>4</sup>. A principios de 1980 comenzó el auge de la ecocardiografía fetal, dentro de los personajes destacados se encuentra la cardióloga pediatra y una de las pioneras de la cardiología fetal, Lindsey Allan, quien en el mismo año publicó una correlación anatomopatológica y ecocardiográfica en el feto<sup>5</sup>. Recientemente, Maulik et al. publicaron una breve historia de la ecocardiografía fetal<sup>6</sup>.

## Estudio ecocardiográfico fetal

La tecnología de imagen actual ha evolucionado de forma rápida en los últimos 30 años. Los equipos de ultrasonido de última generación permiten evaluar el corazón fetal desde el primer trimestre de la gestación. La ecocardiografía fetal es un estudio no invasivo que se realiza mediante ultrasonido abdominal. Dentro de la ecocardiografía fetal existen dos estudios: tamizaje cardiaco fetal y estudios ecocardiográficos avanzados. El tamizaje cardiaco fetal idealmente debe realizarse en todas las mujeres embarazadas con el

objetivo de detectar de forma oportuna una alteración cardiaca. El estudio ecocardiográfico avanzado es un estudio en el cual se realiza un análisis secuencial evaluando todos los segmentos del corazón, lo cual permite realizar un diagnóstico estructural detallado de una cardiopatía congénita, e inclusive realizar un análisis avanzado del ritmo cardiaco fetal, este último debe ser realizado por un cardiólogo fetal.

El tamizaje cardiaco fetal se realiza entre las semanas 18 a 24 del embarazo. Las guías internacionales actuales incluyen el tamizaje cardiaco como parte de la evaluación del segundo trimestre en todas las pacientes embarazadas<sup>7,8</sup>. Además del tamizaje de rutina, las pacientes que presentan *factores de riesgo* para cardiopatías congénitas, tienen indicación de una ecocardiografía fetal avanzada con el objetivo de realizar un diagnóstico de forma oportuna<sup>8</sup>. En pacientes de muy alto riesgo para cardiopatías congénitas, la evaluación cardiaca fetal se puede realizar en algunos casos desde la semana 12 de gestación<sup>9</sup>.

En el primer trimestre, la evaluación de la translucencia nucal entre las 11 y 13.6 semanas ha demostrado ser capaz de identificar hasta un 50% de las cardiopatías mayores, y si a ello se suma el análisis Doppler del flujo en el ducto venoso la sensibilidad puede incrementar hasta un 83%. Varios estudios han demostrado que es posible hacer, en población general, tamizaje de cardiopatías en el examen de 11 a 13.6 semanas utilizando el mismo esquema del segundo trimestre con la visualización de 4 cámaras y tractos de salida, la mayoría de ellos con sensibilidades del 80%<sup>10-12</sup>.

## Indicaciones para ecocardiografía fetal

Es importante señalar que solo el 5 al 20% de los fetos que presentan una cardiopatía congénita cuentan con un factor de riesgo identificado para dicho grupo de enfermedades. El otro 80 a 95% de las cardiopatías congénitas se presentan en personas sin factores de riesgo, es decir, población de bajo riesgo, por lo que es indispensable ofrecer un tamizaje cardiaco fetal efectivo a la población general para tener oportunidad de detectar el mayor número de fetos con cardiopatías. Identificar la presencia de un factor de riesgo es indicación para realizar una ecocardiografía fetal avanzada.

Los factores de riesgo para presentar una cardiopatía congénita los podemos dividir en maternos y fetales. A continuación se presentan algunos de los principales factores de riesgo para cardiopatías congénitas durante el embarazo, los cuales son indicación para realizar una ecocardiografía fetal<sup>8</sup>.

*Factores de riesgo maternos:*

Diabetes mellitus pregestacional.

Diabetes mellitus diagnosticada en el primer trimestre.

Fenilcetonuria (no controlada).

Autoanticuerpos maternos anti-Ro y anti-La (SSA / SSB) positivos.

Ingesta de medicamentos como: inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina, ácido retinoico, ácido valproico, analgésicos y antiinflamatorios no esteroideos en el tercer trimestre.

Infección materna por rubéola en el primer trimestre.

Embarazo logrado por técnicas de reproducción asistida.

Cardiopatía congénita en pariente de primer grado del feto (materno, paterno o hermano).

Pariente de primer o segundo grado con trastorno con herencia mendeliana asociada a cardiopatía congénita.

*Factores fetales:*

Sospecha de anomalía cardíaca fetal en ultrasonido estructural u obstétrico.

Sospecha de anomalía extracardiaca fetal en ultrasonido estructural u obstétrico.

Cariotipo fetal anormal.

Taquicardia, bradicardia o ritmo irregular fetal.

Aumento de la translucencia nuchal en primer trimestre (> p95).

Embarazo gemelar monocorial.

Hidrops fetal.

## Beneficios del diagnóstico prenatal

Una vez detectada una probable alteración en el tamizaje cardíaco fetal se debe realizar un estudio ecocardiográfico avanzado por un cardiólogo fetal en las siguientes 72 h lo antes posible para confirmar o descartar alguna alteración cardíaca. El papel del cardiólogo fetal es llevar a cabo un diagnóstico detallado, brindar asesoría a los padres y formular un plan de tratamiento prenatal y posnatal según sea el caso<sup>8</sup>.

Las cardiopatías congénitas pueden ser clasificadas en críticas, mayores y menores. Las críticas son aquellas que requieren de cirugía o cateterismo cardíaco dentro de los primeros 28 días de vida<sup>13</sup>. El diagnóstico prenatal de una cardiopatía congénita crítica permite preparar a un equipo multidisciplinario, con el objeto de brindar el mejor manejo integral y oportuno tanto a la madre como al feto.

Una vez realizado el diagnóstico de una cardiopatía congénita crítica en la vida fetal se debe dar el asesoramiento completo a los padres, en el cual se les proporcionará la información necesaria y los detalles acerca del problema cardíaco y lo que existe alrededor del mismo. El consejo genético, el lugar donde se llevará a cabo el nacimiento, el apoyo psicológico y la descripción de las medidas terapéuticas que requerirá el recién nacido con cardiopatía son algunos de los aspectos que deben de abordarse durante el asesoramiento.

Algunos fetos con cardiopatías congénitas críticas, en casos selectos, pueden ser candidatos a intervencionismo cardíaco fetal con el objetivo de cambiar la historia natural de la enfermedad o brindar una mejor condición al nacimiento<sup>8</sup>.

En el ámbito de las arritmias fetales un diagnóstico oportuno puede salvar la vida de un feto cuando se canaliza a tiempo para su tratamiento. Las taquiarritmias pueden producir hidrops fetal y la muerte intrauterina rápidamente si no son controladas a tiempo. En la actualidad existen métodos precisos para poder clasificar y diagnosticar los diferentes tipos de arritmias fetales<sup>14</sup>. El manejo farmacológico prenatal para distintos tipos de arritmias fetales ha mostrado su efectividad en reducir la mortalidad *in utero*<sup>15</sup>.

## Equipo interdisciplinario

El éxito en la atención de un feto con cardiopatía congénita será el objetivo del trabajo en equipo. Diferentes especialistas desempeñan un papel importante en la atención de los pacientes con cardiopatías. Obstetras, genetistas, médicos materno-fetales, cardiólogos fetales, neonatólogos, cirujanos cardiovasculares, hemodinamistas pediátricos, enfermeras, psicólogos y trabajadores sociales deben trabajar en conjunto para brindar la mejor atención a la madre y al feto. El trabajo interdisciplinario y las sesiones médicas conjuntas, donde se toman en cuenta todos los diferentes puntos de vista con distintos enfoques, permiten realizar diagnósticos más precisos y establecer el abordaje de forma integral. Es de suma importancia establecer una cadena de continuidad desde el diagnóstico de una cardiopatía congénita en la etapa prenatal hasta el nacimiento y el seguimiento pediátrico.

El trabajo interinstitucional es indispensable en la atención de estos pacientes. Los recién nacidos con cardiopatía congénita crítica deben ser trasladados en las mejores condiciones a los centros de cirugía cardiovascular. La comunicación interinstitucional es clave para que esto funcione. En algunos casos especiales es conveniente que el nacimiento ocurra dentro del centro de cirugía cardiovascular para favorecer la intervención temprana y la estabilidad del paciente<sup>13</sup>.

Por otro lado, desafortunadamente, también sabemos que no todas las cardiopatías tienen un pronóstico favorable para la vida, en especial cuando se encuentran asociadas a alteraciones cromosómicas. En el Instituto Nacional de Perinatología se ha logrado integrar un equipo interdisciplinario, donde los diferentes servicios implicados trabajamos de la mano a través del *Programa de Cuidados Paliativos*. Parte esencial de este programa es el asesoramiento y sensibilización de los padres, así como el acompañamiento por diferentes especialistas en todas las etapas del proceso de aceptación de la pérdida y del difícil camino de sobrellevar un duelo. La OMS define los cuidados paliativos como el cuidado total y activo: físico, emocional, social y espiritual del niño y también de su familia. Se inician cuando se diagnostica la enfermedad con un pronóstico fatal. El cuidado paliativo eficaz requiere un enfoque multidisciplinario que incluye a la familia, hace uso de los recursos disponibles en la comunidad y puede aplicarse con éxito, incluso si los recursos son limitados. Los casos que son candidatos a

cuidados paliativos deben ser cuidadosamente seleccionados y la decisión final siempre estará en manos de los padres<sup>16</sup>.

En el Instituto Nacional de Perinatología, cada semana se realiza una sesión médica conjunta en el departamento de medicina materno-fetal, donde se presentan los casos diagnosticados por primera vez, integrándose todos los estudios y valoraciones realizadas por distintas disciplinas. La sesión se conforma por los médicos de todas las especialidades que participan en la atención de la madre y el feto. El objetivo es llevar a cabo un diagnóstico y plan de tratamiento integral enfocado a brindar la mejor atención a los pacientes.

## Conclusión

Incrementar el diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas en México debe convertirse en una de las prioridades de los programas nacionales de salud con el objetivo final de reducir la mortalidad infantil y mejorar el pronóstico de los individuos que las padecen. Un diagnóstico oportuno siempre aumentará la posibilidad de una mejor atención para la madre y el feto.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Instituto Nacional de Estadística y Geografía (INEGI): Registros de mortalidad. Consulta en línea: Principales causas de mortalidad por residencia habitual, grupos de edad y sexo del fallecido (Año 2015). Disponible en: <http://www.inegi.org.mx/est/contenidos/proyectos/registros/vitales/mortalidad/>.
2. Torres-Cosme JL, Rolón Porras C, Aguinaga Ríos M, et al. Mortality from congenital heart disease in Mexico: A problem on the rise. *PLoS One*. 2016;11:1–16.
3. Eckersley L, Saddler L, Parry E, Finucane K, Gentles TL. Timing of diagnosis affects mortality in critical congenital heart disease. *Arch Dis Child*. 2016;101:516–20.
4. Wang XF. The use of fetal echocardiography for pregnancy diagnosis. *Chin J Obstet Gynecol*. 1964;7:411–4.
5. Allan LD, Tynan MJ, Campbell S, Wilkinson JL, Anderson RH. Echocardiographic and anatomical correlates in the fetus. *Br Heart J*. 1980;44:444–51.
6. Maulik D, Nanda NC, Maulik D, Vilchez G. A brief history of fetal echocardiography and its impact on the management of congenital heart disease. *Echocardiography*. 2017;34:1760–7.
7. Carvalho JS, Mavrides E, Shinebourne EA, Campbell S, Thilaganathan B. Improving the effectiveness of routine prenatal screening for major congenital heart defects. *Heart*. 2002;88:387–91.
8. Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, Copel JA, Sklansky MS, Abuhamad A, et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease. *Circulation*. 2014;129:2183–242.
9. Carvalho JS, Moscoso G, Ville Y. First trimester transabdominal fetal echocardiography. *Lancet*. 1998;351:1023–7.
10. Favre R, Cherif Y, Kohler M, Kohler A, Hunsinger M-C, Bouffet N, et al. The role of fetal nuchal translucency and ductus venosus Doppler at 11–14 weeks of gestation in the detection of major congenital heart defects. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003;21:239–43.
11. Maiz N, Plasencia W, Dagklis T, Faros E, Nicolaides K. Ductus venosus Doppler in fetuses with cardiac defects and increased nuchal translucency thickness. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2008 Mar;31:256–60.
12. Persico N, Moratalla J, Lombardil CM, Zidere V, Allan L, Nicolaides KH. Fetal echocardiography at 11–13 weeks by transabdominal high-frequency ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2011;37:296–301.
13. Carvalho JS. Antenatal diagnosis of critical congenital heart disease. Optimal place of delivery is where appropriate care can be delivered. *Arch Dis Child*. 2016:1–3.
14. Carvalho JS, Prefumo F, Ciardelli V, Sairam S, Bhide A, Shinebourne EA. Evaluation of fetal arrhythmias from simultaneous pulsed wave Doppler in pulmonary artery and vein. *Heart*. 2007;93:1448–53.
15. Jaeggi ET, Carvalho JS, De Groot E, Api O, Clur SA, Rammeloo L, et al. Comparison of transplacental treatment of fetal supraventricular tachyarrhythmias with digoxin, flecainide, and sotalol. *Circulation*. 2011;124:1747–54.
16. Cárdenas L, Enríquez G, Haecker S. Recién nacido portador de cardiopatía congénita compleja. Análisis de riesgo, toma de decisiones y nuevas posibilidades. *Rev Med Clin Condes*. 2016;27:476–84.