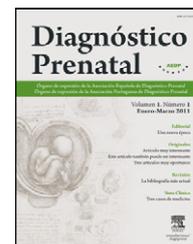




Diagnóstico Prenatal

www.elsevier.es/diagnprenat



Original

Diagnóstico prenatal y evolución de cardiopatías congénitas^{☆,☆☆}

Pilar Prats*, Queralt Ferrer, M.A. Rodríguez y Carmina Comas

Sección de Medicina Fetal, Servicio de Obstetricia, Departamento de Obstetricia, Ginecología y Medicina de la Reproducción, Institut Universitari Dexeus, Barcelona, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 10 de agosto de 2011

Aceptado el 5 de noviembre de 2011

On-line el 22 de diciembre de 2011

Palabras clave:

Cardiopatía congénita
Diagnóstico prenatal
Ecocardiografía fetal
Seguimiento
Defectos congénitos

R E S U M E N

Objetivo: Evaluar el diagnóstico prenatal y resultados posnatales de las cardiopatías congénitas diagnosticadas en nuestra Sección de Medicina Fetal.

Métodos: Se incluyeron en el estudio aquellas gestaciones en las que se realizaron controles ecográficos en nuestro Servicio de Obstetricia con seguimiento prenatal y posnatal entre enero 2004 y febrero 2009. Confirmamos la concordancia diagnóstica prenatal/posnatal y describimos el seguimiento posnatal. Excluimos del estudio: comunicaciones interventriculares < 3 mm, los defectos septales atriales tipo ostium secundum y la persistencia del ductus arterioso.

Resultados: En el periodo de estudio, se atendieron 11.821 gestaciones y se realizaron 829 ecocardiografías: 744 en gestaciones únicas (89,7%) y 85 en gestaciones múltiples (10,3%). Se diagnosticaron 108 cardiopatías congénitas (CC) (prevalencia 0,9%). La edad materna media fue de 33 años (rango 26-44 años). La edad gestacional media, en el momento del diagnóstico del defecto cardíaco, fue de 21,6 semanas (rango 12-40). Se encontraron alteraciones cromosómicas asociadas en 15 casos (13,8%) y anomalías extracardiácas en 40 fetos (37%). Se analizó la microdelección del cromosoma 22 en todos los casos de anomalías conotruncuales. La tasa de falsos negativos fue del 5,5%, la concordancia pre y posnatal de 85,7%. Se realizaron 47 (43,1%) interrupciones del embarazo y una reducción embrionaria. Seguimos a los recién nacidos afectados de CC: 52 están vivos (supervivencia 47,7%) y 6 murieron (mortalidad 5,5%). Nuestra tasa de detección es del 94,4%, con una especificidad del 99,9%, valor predictivo positivo del 95,3% y valor predictivo negativo del 99,9%.

Conclusiones: El trabajo en equipo multidisciplinar nos permite una detección prenatal de CC satisfactoria y una gran precisión diagnóstica.

© 2011 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Publicado por Elsevier España, S.L.
Todos los derechos reservados.

* Trabajo original, realizado en la Unidad de Cardiología Fetal de la Sección de Medicina Fetal del Servicio de Obstetricia del Institut Universitari Dexeus.

☆☆ Fue presentado en Forma de Comunicación libre/Ponencia en el VIII World Congress of Fetal Medicine, Slovenia, en junio del 2009.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: pilpra@dexeus.com (P. Prats).

2173-4127/\$ – see front matter © 2011 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.
doi:10.1016/j.diapre.2011.11.001

Prenatal diagnosis and outcome of congenital heart diseases

A B S T R A C T

Keywords:

Congenital heart disease
Prenatal diagnosis
Foetal echocardiography
Follow-up
Congenital heart defects

Objective: To evaluate the prenatal diagnosis and the postnatal outcome in congenital heart diseases diagnosed in our Fetal Medicine Unit.

Material and method: We reviewed all fetal echocardiographs performed in our unit between January 2004 and February 2009. We confirmed the prenatal / post-natal diagnostic concordance and we also reviewed the postnatal outcome. We excluded from the study: interventricular communications < 3 mm, atrial septal defects type ostium secundum and the persistence of ductus arteriosus.

Results: In the study period, we attended to 11,821 pregnancies and we performed 829 echocardiographs. There were 744 single births (89.7%) and 85 were multiple (10.3%). We prenatally diagnosed 108 congenital heart diseases (prevalence). The median maternal age was 33 (range 26-44) and the median gestational age at diagnosis was 21.6 weeks (range 12-40). We found associated chromosomal abnormalities in 15 cases (13.8%) and extracardiac malformations in 40 fetuses (37%). We analysed CATCH twenty two mutation in all cases with conotruncal anomalies, but in all cases the result was negative. Our false negative rate was 5.5%, pre- and post-natal concordance was 85.7%. There were 47 interruptions and we performed one embryonic reduction. We followed up all our newborns with congenital heart diseases: 52 are alive (47.7%) and 6 died (mortality: 5.5%). Our detection rate is 94.4%, with a specificity of 99.9%, positive predictive value 95.3% and negative predictive value 99.9%.

Conclusions: Multidisciplinary team work leads to a better detection of congenital heart disease and to a better diagnostic accuracy.

© 2011 Asociación Española de Diagnóstico Prenatal. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

Las cardiopatías congénitas son las anomalías congénitas mayores más frecuentes al nacimiento, con una prevalencia de 6-8 por 1.000 recién nacidos vivos. Constituyen la malformación estructural severa de mayor prevalencia y de mayor impacto en la morbilidad neonatal, y aún así siguen siendo las anomalías menos diagnosticadas prenatalmente¹.

Para determinados defectos cardíacos, hay evidencia científica suficiente que demuestra el valor del diagnóstico prenatal para mejorar tanto su supervivencia como morbilidad²⁻⁴. El diagnóstico prenatal permite el consejo prenatal a los padres, la planificación del parto en un centro terciario y en casos muy seleccionados, incluso, se podría plantear terapia fetal. Obviamente, ofrece además la posibilidad a los padres de elegir si desean seguir con el embarazo u optar por la interrupción del mismo.

En el año 2004 creamos una unidad responsable del manejo de la patología cardíaca fetal en el Servicio de Obstetricia de nuestro departamento, con el fin mejorar la atención a la paciente, aumentar nuestra tasa de detección de cardiopatías congénitas y su seguimiento, actualizando el protocolo de actuación y asegurando un control más exhaustivo de los casos de patología cardíaca fetal.

Nuestra Unidad de Cardiología Fetal está compuesta por obstetras especialistas en diagnóstico prenatal, cardiólogos infantiles y anatomopatólogo, con la colaboración de un genetista clínico y el equipo de neonatología.

El objetivo de nuestro estudio es valorar la capacidad diagnóstica y el seguimiento de las cardiopatías congénitas

diagnosticadas en la Sección de Medicina Fetal del Instituto Universitario Dexeus desde la implantación de la nueva unidad.

Material y métodos:

Se incluyeron en el estudio aquellas gestaciones, únicas o múltiples, en las que se realizaron controles ecográficos en nuestro servicio de obstetricia con seguimiento prenatal y posnatal entre enero 2004 y febrero 2009. Además, se revisaron todas las ecocardiografías realizadas en nuestra Unidad de Cardiología Fetal en el mismo periodo de tiempo.

En población de bajo riesgo, nuestro protocolo recomienda una ecografía a las 11-13+6 semanas para el estudio de marcadores de aneuploidías, una ecografía de cribado de malformaciones congénitas a las 20-22 semanas de gestación y un control ecográfico de crecimiento fetal alrededor de las 32 semanas. En casos de presencia de marcadores sugestivos de cardiopatía en la exploración de las 11-14+6 semanas, se recomienda una ecocardiografía precoz a las 14-16 semanas. Consideramos marcadores de cardiopatía la medición de una translucencia nucal (TN) superior al percentil 99^o y/o un flujo atrial revertido en la onda de velocidad de flujo del ductus venoso (DV).

Nuestro protocolo de estudio del corazón fetal en la población de bajo riesgo es el siguiente: estudio cardíaco basado 5 cortes transversales (abdominal alto, 4 cámaras cardíaco, 5 cámaras cardíaco, 3 vasos y tres vasos y tráquea), que ha sido definido por la ISUOG como exploración cardíaca básica ampliada⁵. En nuestro centro, también aplicamos el

doppler color en la exploración cardíaca de screening (11-13+6 semanas, 20-22 semanas y 32 semanas). En los casos de sospecha de patología cardíaca fetal se deriva a la paciente a la Unidad de Cardiología Fetal para la práctica de una ecocardiografía fetal. Este estudio consiste en una valoración detallada de la estructura y función cardíaca, incluyendo el estudio del situs viscerotrial, las conexiones venosas sistémicas y pulmonares, la función del *foramen oval*, las conexiones atrioventriculares y ventriculoarteriales, anatomía valvular, la relación espacial de las grandes arterias y los cortes sagitales del arco aórtico y el arco del ductus arterioso. En la exploración se aplica tanto el doppler pulsado como el doppler color para el estudio de la función cardíaca. Ante la sospecha de patología cardíaca fetal, se recomienda estudio citogenético fetal. Posteriormente, son presentados en el comité multidisciplinar de Medicina Fetal, integrado en nuestro Servicio de Obstetricia. En función de la decisión tomada por dicho comité (según pronóstico y deseo de la paciente) se acepta realizar la interrupción del embarazo o no, en los casos de patología cardíaca severa. El manejo médico de las patologías cardíacas en las que se decide interrupción del embarazo se llevó a cabo por un equipo especializado compuesto por tres obstetras y una comadrona. La necropsia fue realizada por un mismo anatomopatólogo especializado en este ámbito de patología cardíaca fetal y el asesoramiento es realizado por un mismo genetista clínico. Si la paciente decide continuar con la gestación, el seguimiento y control de la patología se realiza en la Unidad de Cardiología Fetal, programándose el parto en los casos en que la patología cardíaca requiera atención inmediata en el recién nacido.

Por otro lado, todos los recién nacidos en nuestro departamento son revisados por los neonatólogos de la Unidad de Pediatría. En casos de sospecha de patología cardíaca (no diagnosticada prenatalmente) se realiza estudio clínico y se solicitan las pruebas complementarias pertinentes.

En este estudio, se analizaron las indicaciones y se revisaron los casos en los que se detecta patología cardíaca prenatal, confirmando la concordancia diagnóstica pre y posnatal. En los casos en los que se realiza una interrupción del embarazo estudiamos la concordancia entre el diagnóstico prenatal y la anatomía patológica del feto. Si la paciente sigue adelante con la gestación, el recién nacido es controlado en nuestro centro, y un cardiólogo infantil miembro de la unidad confirma o descarta el diagnóstico prenatal mediante ecocardiografía posnatal.

Se excluyen del estudio las comunicaciones interventriculares menores de 3 mm, los defectos septales atriales tipo *ostium secundum* y la persistencia del ductus arterioso.

Resultados

Un total de 11.821 gestantes cumplieron los criterios de inclusión. Se realizaron 829 ecocardiografías fetales: 744 en gestaciones únicas (89,7%) y 85 en gestaciones múltiples (10,3%). Las indicaciones principales para la realización de una ecocardiografía en nuestra sección fueron: la presencia de ductus venoso patológico (51,7%), estudio cardíaco de screening (población de bajo riesgo) (9,6%), TN por encima del 99° percentil (10,1%), antecedente de cardiopatía (6,3%) y sospecha de

Tabla 1 – Indicaciones de ecocardiografía

Indicación	N.º	%	CC	VPP (%)
Ductus venoso > 95 P	429	51,7	6	1,3
TN > 99 P	84	10,1	15	17,8
Sospecha ecográfica de cardiopatía congénita	76	7,1	61	80,2
Malformación fetal	25	3	8	32
Arritmia fetal	12	1,4	3	25
Fármacos	10	1,2	0	0
SDD de alto riesgo	20	2,4	2	10
Diabetes materna	11	1,2	2	18,1
CIR	7	0,8	2	28,5
Lupus eritematoso sistémico	3	0,3	0	0
Cromosomopatía	1	0,1	1	100
Gemelos monocoriales	16	1,9	3	18,7
Antecedentes de cromosomopatía	2	0,2	0	0
Antecedentes de cardiopatía	53	6,3	5	9,4
Screening	80	9,6%	0	0

CC: cardiopatía congénita; CIR: crecimiento intrauterino restringido; NT: translucencia nucal; SDD: screening de primer trimestre; VPP: valor predictivo positivo

malformación cardíaca en ecografía morfológica (7,1%). En la [tabla 1](#) describimos todas las indicaciones para la práctica de ecocardiografía y el valor predictivo de las mismas. El mayor rendimiento diagnóstico lo obtenemos en los casos de sospecha de malformación cardíaca (VPP del 80,2%) y en los casos de malformación fetal asociada (VPP 32%). El VPP de los marcadores precoces de CC, como hallazgo aislado, es de 17,8% para la TN y de 1,3% para el DV. La indicación de cribado cardíaco muestra un nulo rendimiento diagnóstico (en este grupo no se diagnosticó ninguna cardiopatía).

La serie incluye un total de 109 cardiopatías congénitas, 11 de ellas en gestaciones múltiples, lo que representa una prevalencia del 0,9%. En el grupo de las cardiopatías, la edad media de las pacientes fue de 33 años (rango 26-44). La edad media al diagnóstico fue de 21,6 semanas (rango 12-40 semanas). Un total de 77 casos (71%) fueron diagnosticados antes de las 23 semanas. La patología diagnosticada se distribuyó según la siguiente clasificación: 19 casos de patología de tractos de salida, 11 casos de patología de corazón izquierdo, 9 casos de patología de corazón derecho, 18 casos de patología septal, 1 caso de isomerismo, 21 cardiopatías complejas y 29 clasificadas como «otras». Las CC diagnosticadas prenatalmente en nuestra unidad están descritas en la [tabla 2](#).

La incidencia de CC en gestaciones múltiples fue significativamente mayor (1,85%) ($p < 0,05$). Si desglosamos en gestaciones múltiples monocoriales y bicoriales, observamos una incidencia muy superior en las gestaciones monocoriales (6,06%) respecto a las bicoriales (1,32%) ($p < 0,05$). En la [tabla 3](#), se describen los 11 casos de gestaciones múltiples con anomalía cardíaca.

En relación a la asociación de cardiopatía y cromosomopatía, en 16 casos se encontraron anomalías cromosómicas asociadas (14,1%) ([tabla 4](#)). En las anomalías conotruncales (19) se realizó estudio CATCH 22. En todos los casos, el resultado fue normal. En relación a la asociación de anomalías cardíacas y extracardíacas, en 38 casos se hallaron otras anomalías congénitas extracardíacas (34,8%) ([tabla 5](#)). Las cardiopatías más

Tabla 2 – Listado de cardiopatías congénitas

Diagnóstico prenatal	N.º	%
Tetralogía Fallot	5	4,8
CIV	12	11
Canal AV parcial	2	1,8
Canal completo AV	3	2,7
Aneurisma septo interauricular	1	0,9
Dilatación idiopática de aurícula derecha	1	0,9
Agnesia vena cava inferior	2	1,8
Anomalía de Ebstein	2	1,8
SVIH	6	5,5
Sd. Shone	2	1,8
TGA	7	6,4
TGA corregida (o Inversión ventricular)	1	0,9
Truncus común	1	0,9
Inversión ventricular con vasos en L-transposición	1	0,9
Arteria subclavia derecha aberrante	1	0,9
Arco aórtico derecho	1	0,9
Agnesia ductus venoso intrahepático	11	10,1
Persistencia de vena cava superior izquierda (con dilatación se seno coronario)	3	2,7
Persistencia de vena umbilical derecha	2	1,8
Retorno venoso anómalo	2	1,8
VDDS	1	0,9
Cardiomegalia	2	1,8
Miocardopatía hipertrófica	1	0,9
Miocarditis vírica	1	0,9
Estenosis aórtica	2	1,8
Estenosis pulmonar/atresia	3	2,7
Insuficiencia mitral	1	0,9
Atresia mitral	1	0,9
Isomerismo izquierdo	1	0,9
Coartación de aorta	5	4,5
Situs inversus	1	0,9
Arritmias	3	2,7
Ectopia cordis	1	0,9
Cardiopatía compleja	20	18,5

AV: aurículoventricular; CIV: comunicación interventricular; SVIH: síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico; TGA: trasposición de grandes arterias; VDDS: ventrículo derecho de doble salida.

Tabla 3 – Cardiopatías congénitas en gestaciones múltiples

CC y gestaciones múltiples		
CC	Corionicidad	Resultado
Agnesia de ductus venoso	BC	ILE
Cardiopatía compleja (T13)	BC	Reducción embrionaria
Agnesia de ductus venoso	MC	Vivo
TGA	BC	Vivo
Ectopia Cordis	MC	ILE
Miocarditis vírica	BC	Vivo
SHVI	BC	Muerte neonatal
TGA+VDDS	MC	Vivo
Sd. Shone	BC	Muerte a los 9 meses
Insuficiencia mitral	MC	Vivo
Arritmia	BC	Vio

BC: bicorial; ILE: interrupción legal del embarazo; MC: monocorial; SHVI: síndrome del ventrículo izquierdo hipoplásico; T: trisomía; TGA: trasposición de grandes arterias; VDDS: ventrículo derecho de doble salida.

Tabla 4 – Aneuploidías y cardiopatías congénitas

Cardiopatía congénita	Aneuploidía
SVIH	45,X0
Defecto septal, coartación aórtica	
Cardiopatía compleja	
Canal AV	47, XX+13
Cardiopatía compleja	
Cardiopatía compleja	
Cardiopatía compleja	
VDDS	47,
Tetralogía Fallot	XY+18
Atresia mitral	
Cardiopatía compleja	
Cardiomegalia	47,
Canal AV	XX+21
Canal AV	
Anomalía de tracto de salida	69, XXX
Cardiomiopatía hipertrófica	Mosaicismo T16

AV: aurículoventricular; SVIH: síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico; T: trisomía; VDDS: ventrículo derecho de doble salida.

frecuentemente asociadas a malformaciones extracardíacas son las cardiopatías complejas y la agnesia de ductus venoso.

En relación al seguimiento, se realizaron 47 (43,1%) interrupciones del embarazo y una reducción embrionaria (tabla 6). La mayoría de las CC interrumpidas se asocian con malformaciones extracardíacas y/o aneuploidías. En todos los casos de interrupción de embarazo se realizó estudio anatómopatológico.

Nuestra tasa de falsos positivos fue del 0,1% (tres sospechas de coartación aórtica y dos comunicaciones interventriculares no confirmadas al nacimiento) y la de falsos negativos fue del 5,6% (seis recién nacidos fueron diagnosticados de un defecto congénito en el periodo neonatal, que no se detectó prenatalmente). Las cardiopatías congénitas diagnosticadas en el periodo neonatal fueron: dos comunicaciones interventriculares mayores de 3 mm, un caso de retorno venoso anómalo, una estenosis pulmonar leve, una obstrucción congénita de la vena cava inferior y un defecto cardíaco severo tipo tetralogía de Fallot (tabla 7).

Seguimos a los recién nacidos afectados de CC: 52 están vivos (supervivencia 47,7%) y 6 murieron en los primeros meses de vida (mortalidad 5,5%). Los 6 niños que fallecieron presentaban cardiopatías graves (canal aurículoventricular, ventrículo común + trasposición de grandes arterias asociado a displasia renal y crecimiento intrauterino restringido (CIR), agnesia del ductus venoso, Sd. Shone, atresia pulmonar y tetralogía de Fallot (no diagnosticada prenatalmente).

Estos resultados reflejan una tasa de detección en nuestra población de estudio del 94,4%, con una especificidad del 99,9%, valor predictivo positivo del 95,3% y valor predictivo negativo del 99,9%. La concordancia diagnóstica pre y postnatal fue del 85,7%. En 5 casos se encontró una discrepancia entre el diagnóstico ecográfico prenatal y el resultado de la necropsia. En la tabla 8 detallamos todos los casos con discrepancia en el diagnóstico. Destacamos que 3 de ellos fueron diagnosticados antes de las 16 semanas y a pesar de la discrepancia diagnóstica el pronóstico fue severo en todos los casos.

Tabla 5 – Cardiopatías congénitas y malformaciones extracardiácas asociadas

Cardiopatía congénita	Malformación extracardiáca	Cariotipo
Cardiopatía compleja	Hidrops	47XX,+18
Cardiopatía compleja	Dandy Walker, atresia uretral, hipotelorismo	46,XX
Canal AV	Holoprosencefalia, arrinia, anoftalmia, probóscide, polidactilia	47,XX+13
Agnesia ductus venoso	Hidrops	46,XX
Agnesia ductus venoso	Hidrops	46,XX
Coartación aórtica	Alteración SNC	
Cardiomegalia	Hidrops	47,XY+21
Cardiopatía compleja	Anasarca, CIR, onfalocele, malposición de las 4 extremidades	
Insuficiencia válvula mitral	CIR selectivo	
Cardiopatía compleja	Hidrops, ventriculomegalia	45,X0
Tronco común	Encefalocele	46,XX
Agnesia de ductus venoso	Hidrops	46,XX
Tetralogía de Fallot	Hidrops	
CIV	Onfalocele	
Cardiomegalia	Hidrops, micropene, hepatomegalia, CIR, quiste abdominal	46,XY
SVIH	Hidrops	45,X0
Cardiopatía compleja	Riñón en herradura, defecto del tubo neural sacro, anomalías posición de extremidades inferiores.	47,XX+18
Anomalia tractos de salida	Hidrocefalia, anomalía posicional extremidades inferiores, oligoamnios, desproporción entre cabeza y abdomen, DTN	69,XXX
Tetralogía Fallot	CIR	46,XY
CIV	Higroma quístico	45,X0
Agnesia ductus venoso	Higroma quístico	46XX
Canal AV	Inserción baja de pabellones auriculares	47,XY+21
	Síndrome de Apert	
Cardiopatía compleja	Hernia umbilical	46,XX
Cardiopatía compleja	Holoprosencefalia, quiste fosa posterior, hernia umbilical, displasia renal bilateral, polidactilia en ambas manos.	46,XY+13
VDDS	Onfalocele, malposición pies, clinodactilia, braquicefalia	47,XX+18
Hipoplasia cavidades izquierdas	Quiste interhemisférico	
Agnesia de ductus venoso	Hidrops fetal generalizado, higroma laterocervical	46,XX
Cardiopatía compleja	Síndrome de Merkel	
Vena cava superior izquierda persistente	Obstrucción congénita de la unión ureteropélvica	47,XX+18
Atresia mitral	Encefalopatía	
Cardiopatía compleja	Onfalocele, polidactilia, retrognatia, AAU	46,XY+13
Miocardiopatía hipertrófica	CIR	Mosaico T16
Agnesia de ductus venoso	Poliquistosis renal	46,XY
CIV	Poliquistosis renal, higroma quístico	46,XX
TGA	Obstrucción congénita de la unión ureteropélvica, displasia renal, CIR	
Agnesia de ductus venoso	Displasia pabellones auriculares	46,XX
CIV	CIR	46,XX

AAU: arteria umbilical única; CIR: crecimiento intrauterino restringido; CIV: comunicación interventricular; DTN: defecto tubo neural; SNC: sistema nervioso central; SVIH: síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico; T: trisomía; TGA: trasposición de grandes arterias; VDDS: ventrículo derecho de doble salida.

Discusión

La prevalencia de CC en nuestra población es del 0,9%, comparable con el de otras series publicadas^{6,7}. El programa de cribado de patología de nuestra sección y la creación de la Unidad de Cardiología Fetal en nuestro servicio nos ha permitido un diagnóstico y seguimiento más exhaustivo de nuestras gestantes con CC. Presentamos unos resultados óptimos con una tasa de detección del 94,4% y una especificidad del 99,9%. Con nuestra política de cribado conseguimos que la mayoría de los casos (71,3%) sean diagnosticados antes de las 23 semanas. La detección de malformaciones antes de las 23 semanas en nuestro país tiene una alta relevancia, debido a la limitación de la práctica de interrupciones por causa fetal hasta las 22 semanas según la Ley del Aborto vigente hasta el

2010 en España. Nuestra detección precoz es más alta que la publicada en otras series europeas, que la informan del 27,9% por debajo de las 24 semanas, aunque esta serie publica los datos registrados hasta el año 2001⁸. La serie nacional más reciente, publicada por el grupo de Galindo et al, que recoge datos entre 2004 y 2006, muestra una tasa de detección prenatal del 65,7%, y del 52,6% hasta la semana 22⁹. Las tasas de detección descrita en la literatura varían mucho según la técnica de exploración cardíaca. McBrien et al¹⁰ publican en 2009 una tasa de detección global del 27%. Sin embargo, Achiron et al¹¹ ya en 1992 presentan una sensibilidad en la detección de cardiopatías del 48% en los casos de exploración cardíaca básica (corte de cuatro cámaras) y del 78%, cuando se realizaba una exploración cardíaca básica ampliada. Desde los años 90 se han publicado diferentes series con tasas de detección muy dispares, del 20 al 88%, dependiendo de la población de estudio

Tabla 6 – Cardiopatías congénitas sometidas a interrupción del embarazo

14 cardiopatía compleja
7 síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico
4 agenesia de ductus venoso
4 canal aurículoventricular
3 Tetralogía de Fallot
2 comunicaciones intraventricular
2 estenosis aórticas
2 transposición de grandes arterias
2 transposición de grandes arterias
1 inversión ventricular con vasos en L-transposición
1 tronco común
1 coartación de aorta
1 ectopia cordis
1 cardiomegalia
1 anomalía de tractos de salida
1 ventrículo derecho de doble salida
1 anomalía de Ebstein
1 estenosis pulmonar
1 atresia mitral

Tabla 7 – Descripción de los falsos positivos y falsos negativos

Falsos positivos
3 Coartación aorta
2 CIV
Falsos negativos
2 CIV
1 retorno venoso anómalo
1 estenosis pulmonar leve
1 obstrucción congénita de vena cava inferior
1 tetralogía de Fallot

CIV: comunicación interventricular.

(alto o bajo riesgo), el centro hospitalario, el explorador o el tipo de exploración cardíaca realizada¹²⁻¹⁸. Creemos que nuestros buenos resultados son debidos a la creación de la Unidad de

Tabla 8 – Discordancia ecográfica/anatomopatológica de cardiopatías congénitas en interrupciones del embarazo

Diagnóstico prenatal	Edad gestacional	Anatomía patológica
Canal AV	14	Tetralogía de Fallot
Truncus común	15	Tetralogía de Fallot
Atresia mitral, Canal AV	16	Canal AV (T18)
VDDS	20	Canal AV (T18)
Estenosis pulmonar	21	Ventrículo derecho hipoplásico + interrupción de vena cava inferior

AV: aurículoventricular; VDDS: ventrículo derecho de doble salida; T: trisomía Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the eurofet study. Am J Obstet Gynecol 1999;181:446-454.

Cardiología Fetal en el contexto de un centro de referencia, lo que conlleva la especialización en patología cardíaca fetal de los médicos integrantes en la unidad. La especialización y formación de obstetras y cardiólogos infantiles en el corazón fetal mediante cursos específicos, y la necesidad de una formación continuada ha sido descrita como fundamental para poder mejorar la sensibilidad de la detección de los defectos cardíacos fetales¹⁹. En concordancia con las conclusiones referidas en el registro nacional de Galindo et al⁹, dos elementos clave para optimizar la detección prenatal de CC serían el estudio ecográfico sistemático incluyendo la valoración de cortes de entrada y salida y la disponibilidad de un especialista en ecocardiografía fetal, ambas condiciones presentes en nuestra serie.

Las CC que no detectamos prenatalmente son en 3 casos anomalías del retorno venoso, 2 comunicaciones interventriculares, 1 estenosis pulmonar leve y una tetralogía de Fallot. Las alteraciones del retorno venoso son difíciles de diagnosticar prenatalmente, y la mayoría son de buen pronóstico (exceptuando las formas completas). Las comunicaciones interventriculares pueden pasar desapercibidas cuando el corte de 4 cámaras no se consigue transversal (corte idóneo para estudio del tabique interventricular), y no siempre por posición fetal o por artefactos en la imagen es fácilmente valorable. La estenosis pulmonar es una alteración progresiva, que puede debutar clínicamente después del nacimiento y en los casos de ser leve es prácticamente imposible de detectar prenatal por las presiones intracardiácas. Respecto a la tetralogía de Fallot no diagnosticada prenatalmente, destacaríamos que fue un caso difícil de valorar, la presente acudió a nuestro centro al final de la gestación con un síndrome polimalformativo y la valoración del corazón no fue en ningún momento satisfactoria.

En la casuística publicada en la literatura, la indicación de ecocardiografía más frecuentemente asociada a CC es la detección de un corte de 4 cámaras anómalo¹⁶. En concordancia con ello, en nuestra serie la indicación que más frecuentemente se asocia con CC es la sospecha de CC en la ecografía de las 20-22 semanas, con un VPP del 80,2%. Destacamos el elevado VPP de sospecha de CC en ecografía de screening, muy superior al VPP de las indicaciones clásicas de ecocardiografía fetal (diabetes materna, lupus eritematoso sistémico, fármacos).

La indicación más frecuente, sin embargo, es la detección de un índice de pulsatilidad anómalo en el ductus venoso (>95° percentil). Se realizaron 429 ecocardiografías bajo esta indicación, pero el VPP de la misma es de 1,3%. A raíz de estos resultados, nos hemos planteado en nuestro servicio retirar las alteraciones en el índice de pulsatilidad del ductus venoso como indicación para la solicitud de una ecocardiografía. Por otro lado, la práctica de una ecocardiografía en población no seleccionada no está justificada, ya que tiene un rendimiento diagnóstico nulo. Con este estudio, demostramos que la práctica de una ecocardiografía en una población no seleccionada de bajo riesgo no tiene ninguna justificación diagnóstica. No debemos olvidar que una ecocardiografía es una exploración cara, que requiere equipamiento de alta tecnología y a poder ser de última generación y profesionales médicos subespecializados, con acreditaciones específicas que requiere un esfuerzo en formación continuada.

Los defectos septales son las anomalías cardíacas aisladas más frecuentemente diagnosticadas en nuestra serie (11%), como ha sido también en otros estudios¹⁶. Le siguen la agenesia del ductus venoso (10,1%), la transposición de grandes arterias (6,4%), el síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico (5,5%) y la tetralogía de Fallot (4,8%).

A destacar, que ninguna de las cardiopatías diagnosticadas en las gestaciones múltiples son las que usualmente se asocian a gestaciones gemelares monocoriales (estenosis pulmonar, ventrículo derecho hipertrófico).

Las alteraciones en el cariotipo y malformaciones extracardíacas se asocian frecuentemente con los defectos cardíacos^{15,16,20,21}. En nuestra serie, un 14,1% de las CC presentan alteraciones en el cariotipo y un 37,9% malformaciones extracardíacas. En 13 casos encontramos asociación de CC, aneuploidía y malformaciones extracardíacas (12%). Esta asociación es menor a la publicada en otras series. La asociación aneuploidía-cardiopatía congénita llega a ser del 25-40%, según diferentes autores¹⁵⁻¹⁷. Nosotros aconsejamos estudio de cariotipo en todos los casos de malformaciones cardíacas, ya que se trata de una población de alto riesgo de aneuploidía. En los casos de cardiopatías conotruncuales también se aconseja el estudio de la microdelección del cromosoma 22²². Sin embargo, nosotros no hemos encontrado ningún caso de microdelección del cromosoma 22 asociado. Esta información es vital para poder asesorar adecuadamente a los padres ya que el pronóstico de la patología cardíaca, y, por consiguiente el consejo prenatal, depende de la presencia o ausencia de anomalías extracardíacas y/o defectos cromosómicos²³.

El diagnóstico prenatal mejora el resultado posnatal de las cardiopatías congénitas, tanto en el periodo preoperatorio como en la poscirugía, y posiblemente también mejora la supervivencia a largo plazo^{24,25}. En nuestra serie, 5 casos no fueron diagnosticados prenatalmente y uno de ellos falleció en el periodo neonatal inmediato. Sin duda, la falta de la sospecha prenatal de la presencia de la cardiopatía (tetralogía de Fallot) en el neonato fue decisiva en su pronóstico. Los 4 casos restantes fueron diagnosticados por los neonatólogos en los primeros días de vida y están vivos.

Del resto de la nuestra serie, a destacar que un 43,1% de las pacientes decide una interrupción del embarazo, cifras discretamente inferiores a las publicadas en la serie reciente nacional de CC de Galindo et al (61%)⁹. El alto número de interrupciones en nuestra serie es debido a la detección precoz de las CC, al mal pronóstico de las mismas y la alta asociación con alteraciones extracardíacas, ya sean cromosómicas o estructurales.

Conclusiones

Nuestra serie con una casuística considerablemente alta presenta resultados óptimos en detección y concordancia diagnóstica pre y posnatal. Además hemos conseguido una tasa de seguimiento elevada, tanto en los casos en los que se realizó una interrupción del embarazo, obteniendo el resultado de la anatomía patológica en todos ellos como en los casos de fetos vivos.

Sin embargo, son necesarios estudios con un seguimiento a mayor largo plazo para conocer el pronóstico de las

cardiopatías congénitas. En nuestra serie, en algunos casos el seguimiento es menor a 5 años.

El diagnóstico prenatal de las CC sigue siendo un reto para los ecografistas. Sin embargo, creemos que el trabajo en equipo multidisciplinar permite una detección prenatal de CC satisfactoria y una gran precisión diagnóstica.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

- Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the eurofetus study. *Am J Obstet Gynecol.* 1999;181:446-54.
- Franklin O, Burch M, Manning N, Sleeman K, Gould S, Archer N. Prenatal diagnosis of coarctation of the aorta improves survival and reduces mortality. *Heart.* 2002;87:67-9.
- Bonnet D, Coltri A, Butera G, Fermont L, Le Bidois J, Kachaner J, et al. Detection of trasposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation.* 1999;99:916-8.
- Tworetzky W, McElhinney DB, REdDY VM, Brook MM, Hanley FL, Silverman NH. Improved surgical outcome after fetal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome. *Circulation.* 2001;103:1269-73.
- ISUOG., Guidelines. Cardiac secreeniong examination of the fetus: guidelines for performing the "basic" and extended basic" cardiac scan. *UOG.* 2006;27:107-13.
- Oggè G, Gaglioti P, Maccanti S, Faggiano F, Todros T. Prenatal screening for congenital heart disease with four-chamber and outflow-tract views: a multicenter study. *UOG.* 2006;28:779-84.
- Cedergren MI, Kallen BAJ. Obstetric outcome of 6346 pregnancies with infants affected by congenital heart defects. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2006;125:211-6.
- Stoll C, Garne, Clementi M, Euroscan Study. Evaluation of prenatal of associated congenital heart diseases by fetal ultrasonographic examination in Europe. *Prenat Diagn.* 2001;21:243-52.
- Galindo A, Herraiz I, Escribano D, Lora D, Melchor JC, De la Cruz J. Prenatal Detection of Congenital Heart Defects: A Survey on Clinical Practice in Spain. *Fetal Diagn Ther.* 2011;29:287-95.
- McBrien A, Sands A, Craig B, Dornan J, Casey F. Major congenital heart disease: antenatal detection, patient characteristics and outcomes. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2009;22:101-5.
- Achiron R, Glaser J, Gelernter I, Hegesh J, Yagel S. Extended fetal echocardiographic examination for detecting cardiac malformations in low-risk pregnancies. *BMJ.* 1992;304:671-4.
- Bromley B, Estroff JA, Sanders SP, Parad R, Roberts D, Frigoletto FD, et al. Fetal echocardiography: accuracy and limitations in a population at high and low risk for heart defects. *Am J Obstet Gynecol.* 1992;166:1473-81.
- Wigton TR, Sabbagha RE, Tamura RK, Cohen L, Minogue JP, Strasberger JF. Sonographic diagnosis of congenital heart disease: comparasion between the four-chamber view and multiple cardiac views. *Obstet Gynecol.* 1993;21:81-93.
- Kirk JS, Riggs TW, Comstock CH, Lee W, Yang SS, Weinhouse E. Prenatal screening for cardiac anomalies: the value of routine addition of the aortic root to the four chamber view. *Obstet Gynecol.* 1994;84:427-31.

15. Rustico MA, Benettoni A, D'Ottavio G, Maieron A, Fischer-Tamaro I, Conoscenti G, et al. Fetal heart screening in low risk pregnancies. *UOG*. 1995;6:313-9.
16. 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.
17. Tegnander E, Williams W, Johansen OJ, Blaas H-Gk, Eik-Nes SH. Prenatal detection of heart defects in a non-selected population of 30149 fetuses-detection and outcome. *UOG*. 2006;27:252-65.
18. Wu Q, Li M, Ju L, Zhang W, Yang X, Yan Y, et al. Application of the 3-vessel view in routine prenatal sonographic screening for congenital heart disease. *J Ultrasound Med*. 2009;28:1224-319.
19. Gardiner H. Antenatal detection of heart defects is important and achievable. *Ultrasound*. 2005;13:164-9.
20. Wong SF, Chan FY, Cincotta RB, Lee-Tannock A, Ward C. Factors influencing the prenatal detection of structural congenital heart diseases. *UOG*. 2003;21:19-25.
21. Allan LD, Sharlan G, Milburn A, Lockhart SM, Groves AMM, Anderson RH, et al. Prospective diagnosis of 1006 consecutive cases of congenital heart diseases in the fetus. *J Am Coll Cardiol*. 1994;23:1452-8.
22. Levy-Mozziconacci A, Piquet C, Heurtevin PC, Philip N. Prenatal diagnosis of 22q11 microdeletion. *Prenatal Diagn*. 1997;17:1033-7.
23. Allan LD, Huggon IC. Counselling following a diagnosis of congenital heart disease. *Prenat Diagn*. 2004;24:1136-42.
24. Eapen RS, Rowland DG, Franklin WH. Effect of prenatal diagnosis of critical left heart obstruction on perinatal morbidity and mortality. *Am J Perinatol*. 1998;15:237-42.
25. Mahle WT, Clancy RR, Moss EM, Gerdes M, Jobes DR, Wernosky G. Neurodevelopmental outcome and lifestyle assessment in school-aged and adolescent children with hypoplastic left heart syndrome. *Pediatrics*. 2000;105:1082-9.