



**ECOCARDIOGRAFÍA: INDICACIONES, TÉCNICA Y RENDIMIENTO
DIAGNÓSTICO EN EL ÁMBITO DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL DE
LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS**

**ECHOCARDIOGRAPHY: INDICATIONS, TECHNIQUE AND
PERFORMANCE DIAGNOSIS IN THE FIELD OF THE PRENATAL
DETECTION OF CONGENITAL HEART DEFECTS**

Realizado por :

Elena Beltrán Murillo

Tutorizado por:

Dr. Mauricio Tajada Duaso

TRABAJO DE FIN DE GRADO

Facultad de Medicina de la Universidad de Zaragoza

Zaragoza, 1 de Junio de 2019

ÍNDICE

1. RESUMEN.....	3
2. OBJETIVOS.....	5
3. INTRODUCCIÓN.....	5
3.1. Embriología cardíaca.....	5
3.2. Circulación fetal.....	7
3.3. Cardiopatías congénitas.....	8
3.3.1. Relevancia de las cardiopatías congénitas.....	8
3.3.2. Epidemiología prenatal y postnatal.....	9
3.3.3. Principales cardiopatías congénitas.....	10
3.4. Ecocardiografía fetal.....	15
3.4.1. Objetivos de la ecocardiografía.....	15
3.4.2. Vía de acceso y edad gestacional.....	16
3.4.3. Indicaciones de la ecocardiografía fetal.....	16
3.4.4. Valoración anatómica cardíaca.....	18
4. MATERIAL Y MÉTODOS.....	23
5. RESULTADOS.....	24
6. DISCUSIÓN.....	30
7. CONCLUSIONES.....	33
8. BIBLIOGRAFÍA.....	35

1. **RESUMEN**

Objetivos e introducción: revisión de la técnica de ecocardiografía fetal y establecimiento del rendimiento diagnóstico, frecuencia e incidencia de las cardiopatías congénitas halladas en 2018. Las cardiopatías congénitas suponen las anomalías congénitas severas más frecuentes. Existen una serie de factores de riesgo en los que hay indicación de realizar un estudio ecocardiográfico avanzado. La ecocardiografía en dos dimensiones se basa en los cinco planos de la anatomía cardíaca descritos por Yagel.

Material y métodos: estudio descriptivo incluyendo como pacientes a estudio 147 mujeres embarazadas a las que se les ha realizado la técnica de diagnóstico prenatal específico ecocardiográfico en el Hospital Universitario Miguel Servet durante el periodo de 2018.

Resultados: de nuestras 147 pacientes, se establecen un total de 71 cardiopatías congénitas halladas prenatalmente. La verificación de 34 de las patologías diagnosticadas a nivel prenatal y los 11 nuevos diagnósticos postnatales establecen un total de 45 diagnósticos confirmados. La validez de la prueba ecocardiográfica a nivel prenatal, se presenta con una sensibilidad de 75´55% y especificidad de 66´05%.

Discusión y conclusiones: La incidencia establecida en nuestro estudio es de 12 casos de cardiopatía congénita por cada 1000 nacimientos. La cardiopatía más frecuente es la comunicación interventricular (CIV), seguida de comunicación interauricular (CIA). Nuestra tercera, cuarta y quinta patologías más frecuentes serían la tetralogía de Fallot, VCSI y coartación de aorta. La detección de cardiopatías congénitas tiene un mayor rendimiento cuando estas anomalías son graves, lo que nos permite un manejo adecuado de la gestación en estos casos. Las patologías leves presentan una menor tasa de detección, pero al ser éstas de buen pronóstico no van a condicionar la morbi-mortalidad neonatal.

PALABRAS CLAVE: ecocardiografía fetal, diagnóstico prenatal, cardiopatía congénita

ABSTRACT

Objectives and introduction: review of fetal echocardiography technique and establishment of diagnostic performance, frequency and incidence of congenital heart diseases found in 2018. Congenital heart diseases represent the most frequent severe congenital anomalies. There are a number of risk factors in which there is an indication to perform an advanced echocardiographic study. Two-dimensional echocardiography is based on the five planes of cardiac anatomy described by Yagel.

Material and methods: a descriptive study including 147 pregnant women who have undergone the technique of specific echocardiographic prenatal diagnosis at the Miguel Servet University Hospital during the 2018 period.

Results: of our 147 patients, a total of 71 congenital heart diseases found prenatally are established. The verification of 34 of the pathologies diagnosed at the prenatal level and the 11 new postnatal diagnoses establish a total of 45 confirmed diagnoses. The validity of the echocardiographic test at the prenatal level is presented with a sensitivity of 75'55% and specificity of 66'05%.

Discussion and conclusions: The incidence established in our study is 12 cases of congenital heart disease per 1000 births. The most common heart disease is ventricular septal defect (CIV), followed by atrial septal defect (CIA). Our third, fourth and fifth most frequent pathologies would be tetralogy of Fallot, VCSI and coarctation of aorta. The detection of congenital heart disease has a higher performance when these anomalies are severe, which allows us an adequate management of pregnancy in these cases. Mild pathologies have a lower detection rate, but because they are of good prognosis, they will not condition neonatal morbidity and mortality.

KEYWORDS: fetal echocardiography, prenatal diagnosis, congenital heart defect

2. OBJETIVOS

Uno de los objetivos de nuestro trabajo es la realización de una revisión sistemática de la técnica ecocardiográfica fetal para el diagnóstico de cardiopatías congénitas a nivel prenatal, estableciendo principalmente la técnica e indicaciones a nivel estructural cardíaco.

Posteriormente, se lleva a cabo un estudio descriptivo realizado a todas las gestantes a las que se les ha indicado la realización de la técnica de ecocardiografía prenatal por los distintos motivos. El estudio se desarrolla en el Hospital Universitario Miguel Servet durante el periodo de tiempo de 2018.

Se quiere establecer la frecuencia de las cardiopatías halladas en el 2018 en este área. Por otro lado, comprobar la validez diagnóstica de la prueba, sensibilidad y especificidad, corroborando los hallazgos prenatales con el diagnóstico por cardiología fetal y a nivel postnatal.

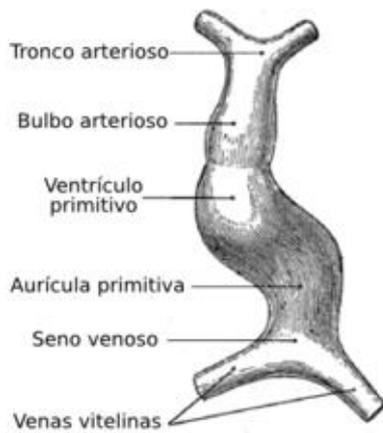
3. INTRODUCCIÓN

3.1. EMBRIOLOGÍA CARDÍACA^{1,2}

El conocimiento de la embriología cardíaca es crucial para comprender la estructura del corazón, y, entender los distintos mecanismos patogénicos que pueden estar implicados en la alteración de su desarrollo y que posteriormente, darán lugar a la formación de las cardiopatías congénitas (CC).

El corazón durante la vida fetal comienza a formarse entorno a la 3ª semana de gestación cuando el embrión ya no puede satisfacer sus necesidades.

Las células cardíacas derivan principalmente del mesodermo. El mesodermo esplácnico da lugar al miocardio auricular y ventricular, el mesodermo cefálico paraaxial y lateral da lugar a las células endoteliales y al tracto de salida, y, otros componentes del tracto de salida derivan de la cresta neural craneal.



A partir del día 21 de gestación las células endoteliales dan lugar al tubo cardíaco primitivo formado por 5 regiones que por orden de llegada del flujo son: seno venoso, aurícula primitiva, ventrículo primitivo, bulbo cardíaco y tronco arterioso.

Posteriormente, la región craneal migra hacia abajo y hacia la izquierda, y la porción caudal hacia arriba y la derecha. El seno venoso dará lugar a una parte de la aurícula derecha y el nodo sinoauricular, la aurícula primitiva origina la parte restante de la aurícula derecha y toda la aurícula izquierda. Por otro lado, el ventrículo primitivo se transforma en el ventrículo izquierdo, el bulbo cardíaco da lugar al ventrículo derecho y el tronco arterioso origina la arteria aorta ascendente y el tronco de la arteria pulmonar.

El proceso de tabicación comienza a los 23-29 días a partir de las almohadillas aurículo-ventriculares que formarán el tabique atrio-ventricular y posteriormente, la formación de las válvulas aurículo-ventriculares. A partir del día 30 se forma el septum primun y secundum para dar lugar al tabique interauricular en el cual quedan dos forámenes, el oval y el secundum. Los ventrículos se separan por el tabique ventricular conal y primitivo.

Por último, en el proceso de formación del arco aórtico y parte del sistema vascular están implicados los arcos faríngeos, que están formados por un nervio y una arteria. El tercer arco faríngeo forma la carótida primitiva y parte de la carótida interna, el cuarto arco da lugar al tronco braquiocefálico y en la parte izquierda cayado aórtico y el sexto arco forma en la parte derecha la porción distal de la pulmonar y en la izquierda el conducto arterioso.

En cuanto al sistema de excito-conducción, ya hemos nombrado que el nodo sinusal procede del seno venoso, y en cuanto al nodo aurículo-ventricular presenta dos orígenes, las células de la pared izquierda del seno venoso y células del canal aurículo-ventricular de la almohadilla endocárdica superior.

3.2. CIRCULACIÓN FETAL³

La circulación fetal a diferencia de la circulación postnatal secuencial, se trata de una circulación en paralelo. Esto es debido a la presencia de la circulación feto-placentaria.

Otra de las diferencias principales es la existencia de 2 shunts fisiológicos a nivel fetal que producen la comunicación directa del corazón derecho e izquierdo. Estas comunicaciones son la presencia del foramen oval que comunica aurícula derecha (AD) con aurícula izquierda (AI) y el ductus arterioso que comunica arteria pulmonar con arteria aorta. Por otro lado, también existe un shunt venoso denominado ductus venoso que comunica la vena umbilical directamente con cava inferior sin pasar por el hígado.

En el feto la sangre oxigenada llega por la vena umbilical a la AD a través de la cava inferior, de aquí dos tercios de la sangre pasa directamente a AI por el foramen oval. La sangre que llega a AI va a VI e irriga principalmente cabeza y miembros superiores, y finalmente regresa de nuevo por la cava superior a AD.

El tercio restante de sangre de AD pasa a VD y sale por la arteria pulmonar. De la arteria pulmonar sólo el 10% de sangre llega a los pulmones y el 90% restante pasa por el ductus arterioso a aorta que devuelve la sangre poco oxigenada a la placenta por las arterias umbilicales.

En el nacimiento al cesar la circulación por los vasos umbilicales, se produce un aumento de las resistencias periféricas condicionando el cierre del ductus arterioso entorno al día 3-7 de vida, al que también contribuyen la disminución de síntesis de prostaglandinas por parte de la placenta y la caída de la presión pulmonar. Por otro lado, la expulsión del líquido pulmonar y expansión de los pulmones condiciona una disminución de la presión pulmonar. Esto da lugar a una caída de la presión en la AI y aumento en la AD que produce el cierre del foramen oval.

3.3. CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS

3.3.1. Relevancia de las cardiopatías congénitas

Las cardiopatías congénitas suponen las anomalías congénitas severas más frecuentes. La prevalencia de estas malformaciones se estima en torno a 0,8-1% y, en la mitad de los casos, se corresponden con defectos severos. Aunque en la actualidad, de forma global más del 85% de los niños nacidos con una cardiopatía congénita alcanzará la vida adulta, hay algunas con mortalidades superiores al 50%.

Además, es importante reseñar que las cardiopatías congénitas fetales se asocian a otras anomalías cromosómicas y síndromes genéticos, teniendo en cuenta que dicha asociación es bastante elevada. Por ello, ante el diagnóstico de una cardiopatía congénita fetal debemos conocer que:

- “El riesgo de anomalía cromosómica se estima en un 15-25% dependiendo del tipo de cardiopatía congénita.
- El riesgo de malformación extracardíaca se sitúa en un 25-40%. La presencia de una cardiopatía congénita incrementará 10 veces el riesgo de presentar otra malformación”⁴.

La mayor parte de las cardiopatías congénitas aparecerán en fetos de manera esporádica, es decir, sin presentar antecedentes o factores de riesgo conocidos. Además, las cardiopatías congénitas son las malformaciones con mayor impacto en la morbimortalidad neonatal, y aun así, siguen siendo infradiagnosticadas. Por ello, el papel de la ecografía prenatal de screening es fundamental para su sospecha y diagnóstico, y constituye la herramienta principal para el diagnóstico de éstas.

El diagnóstico prenatal ecocardiográfico permite mejorar de manera evidenciable el pronóstico ya que, por un lado, permite realizar una correcta evaluación de la gravedad de la anomalía y por otro, permite adecuar el control de la gestación y planificar y decidir el manejo tanto a nivel prenatal como postnatal. Todo ello también condicionará un impacto muy positivo en el pronóstico postnatal del feto.

3.3.2. Epidemiología prenatal y postnatal

Según los datos del estudio Eurocat recogidos entre 2012-2018 la prevalencia de las cardiopatías congénitas es de 77'71 casos por cada 10.000 nacimientos, incluidos nacidos vivos, muertes fetales a partir de la semana 20 de gestación e interrupciones del embarazo por esta causa. En cuanto a la prevalencia de las distintas cardiopatías, se incluyen de mayor a menor frecuencia la comunicación interventricular (CIV) con 37'63 casos por cada 10.000 nacimientos, seguida de la comunicación interauricular (CIA) con 16'29 casos, canal aurículo-ventricular (4'55), coartación de aorta (3'97), estenosis de la válvula pulmonar (3,83) y tetralogía de Fallot (3'46). Cabría destacar la alta tasa de interrupciones en patologías como la hipoplasia de corazón izquierdo y derecho que serían 51'26% y 44,65% respectivamente, en la existencia de tronco arterial común que ascendería al 34'97% de los casos, y 38'36% en atresia y estenosis tricuspídea.

En un estudio⁵ realizado en España sobre la incidencia de cardiopatías congénitas a 10 años en el diagnóstico posnatal en los primeros 10 días de vida se establece que la cardiopatía congénita más frecuente es la comunicación interauricular con una incidencia del 6,31 por cada 1000 recién nacidos vivos, seguida de CIV (3'48), ductus arterioso persistente (2'71), coartación de aorta (0'55) y estenosis pulmonar (0'50). La sexta cardiopatía sería la trasposición de grandes vasos (0'49), sin embargo, la tetralogía de Fallot sería, al igual que en estudios clásicos, la CC cianosante más frecuente con una incidencia de 0'41 por 1000 nacidos vivos, por encima de ésta última. La incidencia total de CC en este estudio sería en torno al 13'6, sin embargo descendería a 7'29 por 1000 nacidos vivos si se excluye la comunicación interauricular.

En cuanto al diagnóstico prenatal⁶ se observa una mayor detección de las cardiopatías congénitas mayores con respecto a las menores. Dentro de las mayores, la tasa de detección depende del tipo de cardiopatía, encontrando algunas como la hipoplasia de ventrículo izquierdo, el ventrículo único o la anomalía de Ebstein, en las que la tasa de diagnóstico prenatal de la ecocardiografía es mayor del 50%, pero otras, como la trasposición de grandes vasos, la tetralogía de Fallot, el truncus y la CIV presentan una detección inferior al 20%. Aún así, la más diagnosticada es la CIV (46%) debido

a su alta prevalencia, seguida de comunicación AV, coartación de aorta y truncus arterioso.

3.3.3. Principales cardiopatías congénitas^{3,7,8,9}

Las principales cardiopatías congénitas diagnosticadas prenatalmente se describen a continuación:

DEFECTOS SEPTALES

1. Comunicación interventricular: es una abertura en el tabique que separa ambos ventrículos. Supone la cardiopatía congénita más frecuente (30%), y por lo tanto la más detectada durante el período fetal. Pueden ser de 4 tipos según la localización del defecto septal: perimembranosa, muscular, de entrada o infundibular.

Las CIV se asocian en una proporción de hasta 30-40% a cromosopatías (t21, t13, t18 y microdelección 22q11), sobre todo las de tipo perimembranoso. Es por ello que se debe realizar cariotipo a aquellos fetos que presenten un defecto de CIV perimembranoso.

Las CIV pequeñas y en el septo muscular suelen pasar desapercibidas y generalmente cierran espontáneamente, siendo de muy buen pronóstico. Las más grandes y graves suelen ser diagnosticadas en el periodo prenatal y requieren intervención quirúrgica en el periodo postnatal siendo la tasa de supervivencia muy elevada.

2. Canal atrio-ventricular (CAV): es una anomalía cardíaca fetal (15-20% del total) caracterizada por un defecto en la cruz cordis, donde se crea un defecto en el centro del corazón que comunica a las 4 cavidades. Presenta un índice de detección prenatal muy elevado, sin embargo, muestra una alta tasa de muerte intrauterina. Presenta asociación con malformaciones de hasta el 50%, siendo entre ellas las más prevalentes las cromosomopatías, en particular la trisomía 21 (t21). La cirugía postnatal dependerá del estado clínico neonatal, edad, hipertensión pulmonar y grado de regurgitación aurículo-ventricular.

3. Comunicación interauricular (CIA): defecto en el tabique que separa ambas aurículas que constituye un 13% de las cardiopatías postnatales, siendo de difícil diagnóstico en la vida fetal al constituir el foramen oval un shunt fisiológico de esta etapa.
4. Ventrículo único: patología rara donde se reconoce la existencia de un único ventrículo que puede ser de predominancia izquierda (más frecuente), derecha o mixta. Las válvulas A-V pueden tener doble entrada, entrada única o entrada común al ventrículo.

DEFECTOS DEL CORAZÓN IZQUIERDO

5. Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico (SVIH)¹⁰: patología en la cual las estructuras cardíacas izquierdas (válvula mitral, ventrículo izquierdo, válvula aórtica y aorta) no se desarrollan por completo. Supone el 13-15% de las anomalías cardíacas prenatales, siendo postnatalmente en torno al 1-3%. Esto es debido, por un lado, al mal pronóstico de la patología, ya que supone la cardiopatía congénita de mayor mortalidad a nivel prenatal y postnatal, y por otro, a las altas tasas de interrupciones voluntarias del embarazo en esta patología.

Se asocia a otras cardiopatías como coartación de aorta y anomalías del retorno venoso. En un 10% de los casos presentan malformaciones de tipo extracardíaco (gastrointestinales, SNC, urinarias...). Un 25% de los casos presentan en el primer trimestre una traslucencia nucal mayor al percentil 95. Las anomalías cromosómicas más frecuentes a las que se relaciona son monosomía 45XO, trisomía 18 (t18) y trisomía 13 (t13). El problema de esta cardiopatía es que, en ocasiones, no se diagnostica hasta el tercer trimestre del embarazo.

6. Coartación de aorta (CoAo): es una estenosis de la luz aórtica que supone una obstrucción al flujo sanguíneo, donde en más del 90% de los casos se localiza a nivel del istmo aórtico.

Supone el 5-8% de las cardiopatías congénitas, con una tasa de detección prenatal baja debido a la permeabilidad del ductus arterioso. La coartación de aorta se presenta de manera aislada en un 30% de los casos, siendo los restantes asociados

a otros tipos de malformaciones. Entre ellos, destacamos una asociación del 70% con válvula aórtica bicúspide, con persistencia de la vena cava superior izquierda, y dentro de las cromosomopatías el síndrome de Turner. La CoAo no sólo tiene baja tasa de detección a nivel prenatal, sino que también es una de las cardiopatías que más pasan desapercibidas en el periodo neonatal precoz, pudiendo condicionar un estado crítico del recién nacido.

7. Estenosis aórtica: 3% de las CC. Se clasifica en de tres tipos: valvular (la más frecuente), subvalvular y subaórtica. El diagnóstico prenatal es de presunción, al igual que en la coartación de aorta, sospechándolo cuando hay discordancia entre el volumen de los ventrículos o ductus arterioso aumentado de calibre.
8. Drenaje venoso pulmonar anómalo: patología en la cual las venas pulmonares desembocan anómalamente en la cava superior, inferior o aurícula derecha, siendo total o parcial según comprometa a todas ellas o no. Representa el 1-2% de las cardiopatías congénitas y su diagnóstico a nivel prenatal es bastante bajo, aumentando cuando se asocia a otro tipo de malformaciones cardíacas.
9. Interrupción del arco aórtico: cardiopatía en la que se produce una atresia de la aorta, situada entre la parte ascendente y descendente de ésta. Lo más común es que se asocie a CIV. La detección prenatal es difícil, siendo imprescindible para la supervivencia del recién nacido el mantenimiento de la permeabilidad del ductus hasta su corrección quirúrgica.

ANOMALÍAS CONOTRUNCIALES

10. Tetralogía de Fallot (TF): es la cardiopatía constituida por acabalgamiento aórtico sobre el septo infundibular, CIV, estenosis pulmonar e hipertrofia del VD. Constituye el 8-12% de las cardiopatías congénitas aunque su detección a nivel prenatal es menor.

Debemos tener en cuenta que la TF presenta una asociación familiar de hasta 7-8% si los antecedentes son de origen materno y un 1'5% si son paternos; la recurrencia entre hermanos es del 2-3%. La tetralogía de Fallot se asocia en un 25-30% a anomalías cromosómicas (t21, t13, t18) sobre todo a la microdelección

del 22q11. También se asocia a otro tipo de malformaciones extracardíacas (onfalocele, VACTERIL, renales, SNC...). El pronóstico está relacionado con el grado de obstrucción pulmonar. Actualmente la reparación quirúrgica postnatal presenta muy buenos resultados a largo plazo.

11. Transposición de los grandes vasos (TGV): se trata de una patología en la cual la aorta sale del ventrículo derecho, y la arteria pulmonar del ventrículo izquierdo, creándose dos circuitos cerrados donde la sangre oxigenada llega a VI y sale por la pulmonar dirigiéndose de nuevo a los pulmones y la sangre pobre en oxígeno llega a VD y vuelve a circular por todo el cuerpo.

Supone el 7-10% de las cardiopatías congénitas, siendo una de las más infradiagnosticadas prenatalmente. Lo más frecuente es que se presente de manera aislada, siendo muy infrecuente su asociación a anomalías cromosómicas o extracardíacas. La malformación a la que más va asociada es la CIV (30%) seguida de estenosis pulmonar y/o aórtica. La detección prenatal es de gran importancia para el mantenimiento del shunt cardíaco hasta la corrección quirúrgica postnatal.

12. Transposición de los grandes vasos corregida (TGAc): es una malformación cardíaca poco frecuente (0'05-1%). Supone una conexión discordante atrio-ventricular y ventrículo-arterial. La AI comunica con VD (situado a la izquierda) del que sale la arteria aorta, mientras que la AD comunica con VI (situado a la derecha) del que sale la arteria pulmonar.

13. Tronco arterial común: se caracteriza por la presencia de un único tronco arterial saliendo de la base ventricular, que posteriormente se bifurcará dando lugar a la arteria aorta, ramas de las pulmonares y arterias coronarias. Se trata de una cardiopatía congénita poco frecuente (0'7-1'4%). Hasta un 30% de los casos se asocian con anomalías cromosómicas, sobre todo la microdelección 22q11. Expone una mortalidad mayor al 50% en el primer mes de vida y superior al año si no se realiza corrección quirúrgica precoz.

14. Doble tracto salida VD: supone una patología en la que ambas arterias, aorta y pulmonar, salen del ventrículo derecho. Representa el 1% de las CC y, sin embargo, la incidencia a nivel prenatal es mayor. Esto se explica debido a su gran asociación (40-50%) a anomalías cromosómicas graves, lo que condiciona una reducción del número de recién nacidos vivos.

ALTERACIONES A NIVEL VALVULAR

15. Patología valvular pulmonar:

a) Atresia pulmonar: ausencia de visualización de flujo anterógrado por las arterias pulmonares. Supone en torno al 3% de las cardiopatías congénitas. Puede ser con CIV, donde los ventrículos son similares de tamaño y la aorta esta acabalgada sobre la CIV, o con tabique íntegro donde puede haber VD pequeño y agrandamiento de la aurícula derecha. Se asocia a cromosomopatías en un 10% de los casos

b) Estenosis pulmonar: supone el 8% de las CC, pero la incidencia de detección intrauterina es del 1%. Se clasifica en valvular, supraválvular e infundibular según la localización de la zona estenótica. Puede ser aislada o estar asociada a cardiopatías congénitas o cromosomopatías.

16. Anomalía de Ebstein: consiste en una atrialización del ventrículo derecho por una inserción apical de la válvula tricúspide. Se observará una aurícula derecha aumentada de tamaño, ventrículo derecho disminuido e insuficiencia tricúspide. Supone menos el 1% de las cardiopatías congénitas, presentando una mortalidad intraútero si se diagnóstica en periodo prenatal de un 35%.

17. Patología tricúspide

a) Displasia tricúspide: alteración en la formación del anillo tricúspide que a diferencia de la anomalía de Ebstein presenta una inserción normal, sin embargo condiciona estenosis o atresia pulmonar en un 30%, insuficiencia tricúspide y cardiomegalia a expensas de un aumento tanto de AD como de VD. Constituye el 7% de las patologías diagnosticadas a nivel prenatal, siendo el 0'5% de las posnatales, esto es porque en las formas leves se

puede reducir la insuficiencia al reducirse las presiones pulmonares en el nacimiento. Puede asociarse a anomalía de Ebstein y/o atresia pulmonar.

- b) Estenosis tricúspide: es excepcional a nivel prenatal, siendo frecuentemente adquirida.

- c) Atresia tricuspídea: ausencia de válvula tricúspide debido a la sustitución por tejido fibromuscular o imperforación del anillo. Esta patología condiciona una incomunicación entre AD y VD, donde éste último es hipoplásico. Generalmente irá acompañada de CIV que determinará el grado de desarrollo del VD y pulmonar. Un tercio de los casos va asociado a trasposición de los grandes vasos. Constituye el 0,3-3,7% de las cardiopatías congénitas.

3.4. ECOCARDIOGRAFÍA FETAL

3.4.1. Objetivos de la ecocardiografía

Como ya hemos nombrado anteriormente, el estudio cardíaco para el diagnóstico prenatal constituye una técnica de screening donde se pretende el diagnóstico de anomalías cardíacas de manera precoz.

Esta prueba nos permite el conocimiento de patologías a nivel prenatal que permiten ser estudiadas con mayor profundidad y en las que podemos realizar una estratificación del riesgo fetal. De esta manera, podemos informar a los progenitores del pronóstico a corto, medio y largo plazo.

Por otro lado, nos permite realizar un seguimiento de la patología en cuestión y un abordaje del embarazo según las necesidades consideradas más beneficiosas tanto para la paciente como para el feto, como el traslado de la paciente a centros más especializados, una mejor elección del modo de parto y mejor control neonatal mediante distintos tratamientos de soporte o incluso planificación de tratamiento quirúrgico precoz.

Es importante la coordinación de un equipo multidisciplinario que será integrado por ginecólogos, neonatólogos, pediatras, cirujanos vasculares y cardiólogos para un manejo óptimo de la patología fetal dando lugar a un aumento de la supervivencia y disminución de la morbilidad de fetos con malformaciones a nivel cardíaco.

3.4.2. Vía de acceso y edad gestacional¹¹

El estudio cardíaco fetal durante la gestación mediante ecocardiografía se puede realizar por dos vías de acceso, tanto por vía transvaginal como por vía transabdominal, tratándose de dos procedimientos seguros.

En cuanto a la edad gestacional, existen dos momentos idóneos en los que se puede realizar un estudio ecocardiográfico avanzado.

Un primer momento, en el primer trimestre, donde se efectúa la ecocardiografía precoz, entre la semana 12-16 de gestación (preferentemente en la semana 13-14), por vía de acceso transvaginal. Esta edad es la óptima para obtener una buena imagen de las 4 cámaras cardíacas y de los grandes vasos, además, durante este período la imagen del corazón fetal no se encuentra obstruida por el aire de los pulmones ni por las costillas u otras estructuras del feto, como ocurre en las etapas más avanzadas de la vida. En el caso del Hospital universitario Miguel Servet la ecocardiografía precoz se realiza en la semana 16 de gestación.

Entre las semanas 18 y 22 (preferentemente semana 20-21) de gestación se realiza la ecocardiografía de segundo trimestre, donde las válvulas cardíacas se encuentran plenamente desarrolladas, y es momento óptimo para su evaluación, así como de la salida de la aorta, y el corte de los 3 vasos más tráquea. En este caso la vía de acceso será la transabdominal.

3.4.3. Indicaciones de la ecocardiografía fetal^{4,12}

A todas las gestantes se les efectuará una valoración anatómica cardíaca con la realización de la ecografía morfológica segundo trimestre (19-21 semana). Sin embargo, debemos conocer una serie de situaciones en las cuales se requiere un seguimiento más estrecho de aquellas gestantes de alto riesgo de presentar un feto con malformaciones de tipo cardíaco, pudiendo ofrecerles de esta manera, un estudio ecocardiográfico avanzado. Las situaciones de riesgo descritas a continuación son las

referidas en el protocolo del Clinic de Barcelona y el Hospital Universitario Miguel Servet¹:

RIESGO MATERNO

- Enfermedades metabólicas:
 - a) Diabetes pregestacional: realizar ecocardiografía en la semana 20. Si mal control metabólico (HbA1c > 7%) realizarla precoz (semana 16).
 - b) Fenilcetonuria
- Obesidad materna con IMC mayor a 40: ecocardiografía precoz 14 semana.
- Exposición a teratógenos cardíacos:
 - a) Alcohol, cocaína , marihuana.
 - b) Radiación ionizante
 - c) Fármacos: anticonvulsivantes, litio, antidepresivos, ácido retinoico.
 - d) Fiebre materna mayor a 38°C en el primer trimestre.
- Infección materna: TORCH, Parvovirus B19 y Coxsackie.
- Cardiopatía congénita materna
- Conectivopatía materna con Ac Anti-Ro, Anti-La.
- Tratamiento materno con antiinflamatorios no esporádico con riesgo de constricción del ductus arterioso: EC en semana 32.

INDICACIONES FETALES

- Traslucencia nucal >p99 en semanas 11-14 gestación: EC PRECOZ.
- Pliegue nucal > 6 mm en ecografía morfológica.
- Ductus con flujo atrial ausente o revertido en semanas 11-14.
- Presencia de malformación extracardíaca mayor o feto con anomalía genética.
- Sospecha de cardiopatía en ecografía del primer trimestre: EC PRECOZ
- Screening de aneuploidia de alto riesgo, sin realización de prueba invasiva.
- Arritmias fetales
- Hidrops fetal
- Polidramnios asociado a otras malformaciones o con exploración cardíaca incompleta
- CIR si exploración cardíaca incompleta o asociado a malformación. CIR con p<3 se recomienda ecocardiografía funcional.

- Gestación gemelar monocorial
- Marcadores vasculares: arco aórtico derecho, persistencia de la vena cava superior izquierda o arteria subclavia derecha aberrante.
- Infección fetal sobre todo por Cosackie, Parvovirus B19 y CMV.

HISTORIA FAMILIAR

- Madre, progenitor o hijo previo con CC compleja: EC precoz. Si además es una cardiopatía evolutiva EC en semana 32.
- Síndrome genético hereditario asociado a cardiopatía congénita.
- No se consideran indicaciones de estudio avanzado los antecedentes de CIV, CIA, coartación de aorta, ductus arterioso ni miocardiopatías.

A las gestantes que presenten un riesgo elevado de tener un feto con cardiopatía congénita, se les ofrecerá completar el estudio ecocardiográfico en el tercer trimestre. En caso de que la gestante presente conectivopatía de riesgo, se indicará control ecocardiográfico cada 2 semanas entre la semana 16-28 de gestación. La obesidad mórbida materna constituye un riesgo elevado por sí mismo por lo que se indica realización de ecocardiografía precoz.

Hoy en día, tanto la toma de ansiolíticos y antidepresivos por parte materna como la presencia de arteria umbilical única en gestación de bajo riesgo, se asocia con una baja probabilidad de presentar cardiopatía congénita, por lo que no es necesaria la realización de estudios adicionales.

Por último, la mala visualización cardíaca por mala posición fetal o condición materna, presencia de focos hiperecogénicos o presencia de quistes en plexos coroideos no constituyen indicaciones de realización de ecocardiografía.

3.4.4. Valoración anatómica cardíaca^{7, 11, 13}

La ecocardiografía en dos dimensiones se basa en los cinco planos de la anatomía cardíaca descritos por Yagel, que constituye la base del cribado y del diagnóstico de anomalías cardíacas congénitas. Estos 5 planos son:

1. Evaluación del situs visceral (plano abdominal alto)

Comprobar el lado derecho e izquierdo del feto. Con un corte transversal a nivel del estómago, determinar que el propio estómago y aorta descendente se sitúan a la izquierda, y, cava inferior queda a la derecha del feto. Por último, con un corte transversal del tórax confirmar que el ápex cardíaco se sitúa hacia la izquierda.



Imagen 1: Visión Eco 2D del plano abdominal alto. Se visualiza estómago y aorta descendente a la izquierda y vena cava inferior a la derecha⁷.

2. Evaluación de las 4 cámaras

Por un lado, valoramos frecuencia, tamaño, eje cardíaco y contractilidad. La función cardíaca fetal debe oscilar entre 120-160 latidos por minuto, debe ser regular y con una contracción sincrónica de aurículas y ventrículos. El tamaño cardíaco normal debe ser inferior a un tercio el diámetro del tórax, y el eje debe localizarse desviado $45^{\circ} \pm 20^{\circ}$ hacia la izquierda. En ocasiones puede observarse derrame pericárdico considerado fisiológico en cantidades inferiores a 2 mm.

Por otro lado, este plano nos permite la valoración e identificación de las 4 cámaras cardíacas que deben ser simétricas y donde podemos diferenciar las estructuras que se nombran a continuación. Diferenciamos las aurículas derecha e izquierda y la presencia del tabique interauricular entre ellas, con la existencia del septum primun y del foramen oval, así como la visualización de las 4 venas pulmonares con su entrada a la aurícula izquierda.

También, podemos diferenciar los ventrículos, el derecho más anterior que el izquierdo, separados por el tabique ventricular valorando la integridad del mismo. Por último, en esta proyección separando aurícula y ventrículo derecho e izquierdo, encontramos los septos atrio-ventriculares y las válvulas tricúspide y mitral respectivamente, donde valoramos su correcta implantación y reconocimiento de su flujo con Ecografía-Doppler para descartar la presencia de regurgitación.

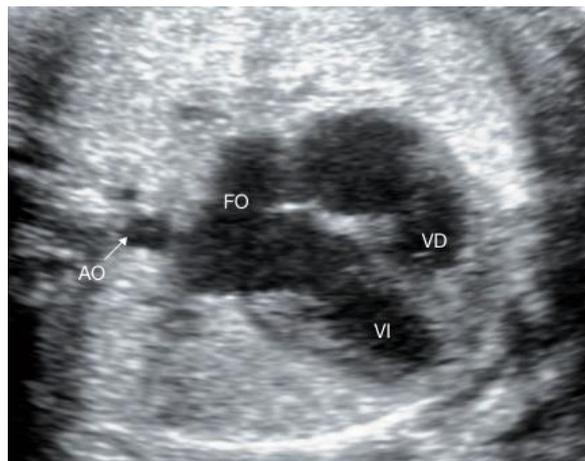


Imagen 2: Plano en 4 cámaras. Diástole ventricular. Apertura de las válvulas AV con la fosa oval (FO) con el flap protruyendo hacia la aurícula izquierda⁷.

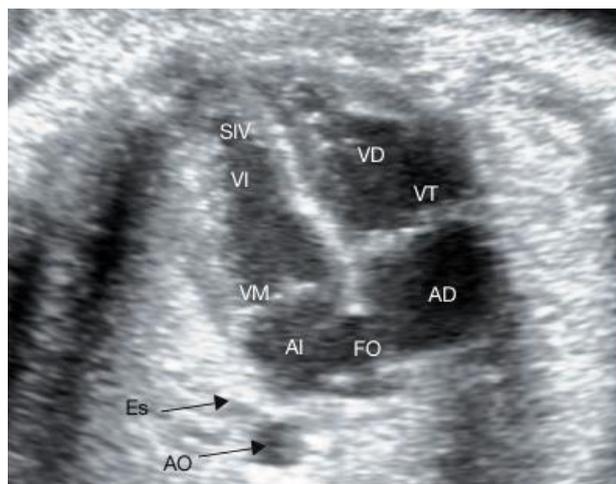


Imagen 3: Plano de corte transversal en 4 cámaras apical. Sístole ventricular. AD: aurícula derecha; AI: aurícula izquierda; Ao: aorta torácica; Es: esófago; FO: fosa oval; SIV: septo interventricular; VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo⁷.

3. Tracto de salida del ventrículo izquierdo

Valoramos la salida de la aorta del ventrículo izquierdo y la continuidad con el septo interventricular. La aorta sale del ventrículo y se dirige hacia la derecha, cruzándose con la arteria pulmonar a 90°. Se realiza la medición del tamaño de la aorta valorado en el anillo valvular en sístole y el flujo con Eco-Doppler, midiendo el pico sistólico (normal <120cm/sg).

4. Tracto de salida del ventrículo derecho

Valoramos la salida de la arteria pulmonar del ventrículo derecho y su proyección hacia la zona antero-posterior cruzándose con aorta. Se valora el diámetro pulmonar con la medición del tamaño en el anillo valvular en momento sistólico, al igual que la aorta, y el flujo pulmonar con el pico sistólico (<120cm/sg). En la arteria pulmonar, se valora también la existencia de ambas ramas pulmonares.

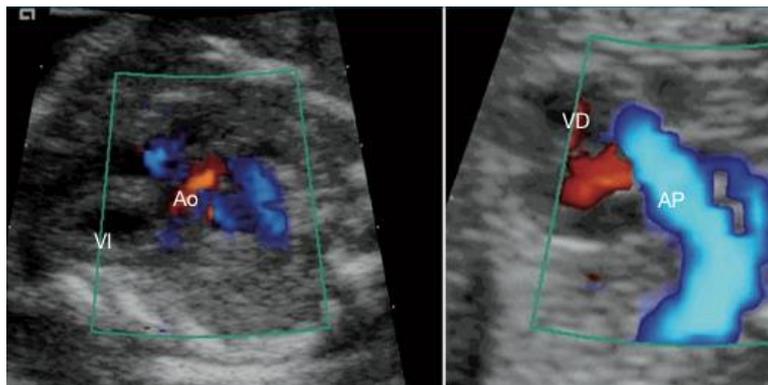


Imagen 4: Patrón Doppler color de tractos de salida y arterias. Izquierda: aórtico; derecha: pulmonar⁷.

5. Corte de los 3 vasos “corte de la V” (a nivel de mediastino superior)

En este corte valoramos la presencia de los grandes vasos, su colocación y diámetro. De derecha a izquierda, encontramos cava superior, aorta y arteria pulmonar, siendo la de mayor diámetro la pulmonar y la de menor la cava superior. La tráquea se sitúa a la derecha de la aorta. Es imprescindible la visualización en este corte de la convergencia del ductus arterioso con el istmo aórtico en forma de “V” y la visualización del flujo anterógrado de todos estos vasos.



Imagen 5: Plano transversal de 3 vasos (región superior del tórax). Arteria pulmonar anterior y en orden de tamaño decreciente, aorta y vena cava superior. Delante se aprecia el timo (Ti) abrazando los grandes vasos, y a ambos lados, los pulmones (P)⁷

Una vez determinados los 5 planos de Yagel, existen una serie de cortes avanzados a nivel ecocardiográficos que consisten en identificar el drenaje de vena cava superior e inferior a aurícula derecha, drenaje del ductus venoso a cava inferior, evaluación del arco aórtico y troncos supraaórticos y visualización Doppler del arco del ductus arterioso.

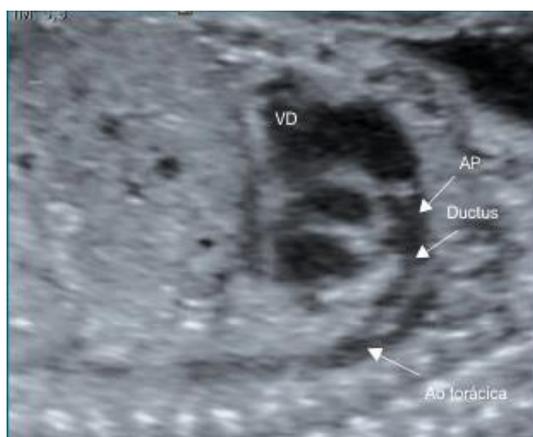


Imagen 6: Plano longitudinal. Visión del arco de ductus arterioso. La arteria pulmonar emerge anteriormente del ventrículo derecho continuándose con el arco de ductus hacia la aorta torácica⁷.



Imagen 7: Plano longitudinal. Salida de la aorta (Ao) del ventrículo izquierdo (VI). Sistema de las venas cavas inferior y superior (VCI y VCS) entrando a la aurícula derecha⁷.

4. MATERIAL Y MÉTODOS

Se lleva a cabo la revisión bibliográfica, así como de los protocolos de las indicaciones y la técnica de la ecocardiografía fetal desde el punto de vista estructural, que se ha relatado con anterioridad. Tenemos en cuenta que no se ha realizado la investigación acerca de la técnica de ecocardiografía funcional cardíaca ya que se trata de una técnica compleja que es llevada a cabo por el servicio de cardiología pediátrica del hospital materno-infantil de Zaragoza.

Se realiza un estudio descriptivo incluyendo como pacientes a estudio las mujeres embarazadas a las que se les ha realizado la técnica de diagnóstico prenatal específico ecocardiográfico en el Hospital Universitario Miguel Servet durante el periodo de 2018 (1 de enero al 31 diciembre).

De este modo incluimos en el estudio a 147 pacientes, a las cuáles se les ha realizado dicha técnica tanto por indicación materna, destacando diabetes mellitus materna descompensada, tratamiento epiléptico materno y antecedentes de cardiopatía familiar, como por el hallazgo casual en las ecografías de control gestacional de posible cardiopatía congénita.

Nuestro objetivo es realizar el registro de las cardiopatías congénitas halladas en nuestro grupo de estudio. Así como comprobar la especificidad y sensibilidad de la técnica ecocardiográfica como prueba diagnóstica. La validez diagnóstica de la técnica prenatal será comparada con el diagnóstico posterior establecido tanto por cardiología fetal como por la ecocardiografía realizada a los neonatos a nivel postnatal tras el nacimiento. Esto se realiza comprobando posteriormente la atención de estos niños a nivel postnatal, de esta manera se podrán confirmar o descartar los hallazgos realizados en la ecocardiografía prenatal obstétrica, así como la posibilidad de realizar nuevos diagnósticos que hayan podido pasar desapercibidos.

Se excluyen como patología cardíaca aquellos fetos con hallazgo de arteria subclavia derecha aberrante y foco cardíaco hiperecogénico, puesto que son hallazgos que por sí solos no constituyen un aumento del riesgo de cardiopatía congénita.

Para establecer los datos de incidencia de las patologías diagnosticadas se escogen como población de referencia al número total de recién nacidos en el Hospital Miguel Servet durante 2018 que asciende a un número de 3741 neonatos.

5. RESULTADOS

En cuanto al diagnóstico ecocardiográfico realizado a nuestras 147 pacientes, de ellos se establecen un total de 71 cardiopatías congénitas halladas prenatalmente. Se definen un conjunto de 154 diagnósticos con las 71 cardiopatías nombradas previamente, 4 focos hiperecogénicos, 26 fetos con arteria subclavia derecha aberrante y 53 con normalidad cardíaca. Esto es debido principalmente a que varios diagnósticos están asociados en el mismo feto.

La cardiopatía congénita más frecuente prenatalmente sería la CIV con un total de 28 casos, seguida de la discordancia de cavidades y vasos con 8 casos, insuficiencia tricúspide con 6 casos y CIA 5 casos. Se diagnostican 4 casos de Fallot, 3 casos de coartación, 3 de persistencia de vena cava superior izquierda (VCSI) y 3 casos de derrame pericárdico.

Por último, encontramos 2 casos de síndrome de hipoplasia del ventrículo izquierdo (SHVI) y 2 arritmias fetales por extrasistolia supraventricular, también un feto con anomalía de Ebstein y otro con estenosis pulmonar. El canal A-V diagnosticado se encuentra asociado a uno de los diagnósticos de Fallot en el mismo feto.

Aunque no constituyen cardiopatías congénitas en sí, también se han seguido gestantes por visualización de dilatación de ductus venoso, prominencia de la ácigos, dilatación de orejuela derecha y aneurisma del septo interauricular.

PATOLOGÍA	FRECUENCIA PRENATAL
CIV	28
Discordancia de cavidades y vasos	8
Insuficiencia tricuspídea	6
CIA	5
Falot	4
Coartación aorta	3
VCSI	3
Derrame pericárdico	3
SHVI	2
Arritmias	2
Canal AV	1
Estenosis pulmonar	1
Ebstein	1
Prominencia ácigos	1
Orejuela dilatada	1
Ductus aneurismático	1
Aneurisma septo interauricular	1
TOTAL	71

RESULTADO ECOCARDIOGRAFÍA	NÚMERO
Patológica	71
FOCI	4
ARSA	26
Normal	53
TOTAL DATOS	154

Sin embargo, tras el seguimiento de las gestantes a estudio por cardiología fetal y posteriormente, tras el parto su control por parte de cardiología pediátrica para corroborar el diagnóstico a nivel postnatal, se establece que de las 71 patologías halladas prenatalmente, sólo se verifican 34 de ellas.

Se calculan las concordancias entre el diagnóstico prenatal-postnatal de los diagnósticos establecidos prenatalmente. De esta manera, se establece una concordancia del 100% en patologías como SHVI, canal A-V, tetralogía de Fallot, coartación de aorta, estenosis pulmonar, anomalía de Ebstein y prominencia de la ácigos.

En cuanto a la comunicación interventricular sólo se confirman 12 casos de los 28, con una concordancia del 43%. La comunicación inter-auricular presenta una verificación prenatal-postnatal del 60% y el derrame pericárdico del 33%.

No se comprueba ningún caso a nivel postnatal de insuficiencia tricuspídea, discordancia de cavidades y vasos, aneurisma del septo auricular, orejuela dilatada ni ductus venoso aneurismático.

Patología	Diagnóstico Prenatal	Confirmación postnatal/Cardiología fetal	Concordancia
CIV	28	12	43%
CIA	5	3	60%
SHVI	2	2	100%
Canal AV	1	1	100%
Fallot	4	4	100%
Insuficiencia tricuspídea	6	0	0
Coartación aorta	3	3	100%
VCSI	3	3	100%
Estenosis pulmonar	1	1	100%
Arritmias	2	2	100%
Ebstein	1	1	100%
Derrame pericárdico	3	1	33%
Prominencia ácidos	1	1	100%
Discordancia cavidades y vasos	8	0	0
Orejuela dilatada	1	0	0
Ductus aneurismático	1	0	0
Aneurisma septo interauricular	1	0	0
TOTAL	71	34	48%

El seguimiento por cardiología a nivel postnatal, permite realizar 11 nuevos diagnósticos de los neonatos. Estos nuevos hallazgos son en parte, aproximaciones iniciales erróneas hechas a nivel prenatal, pero que con la evolución se etiquetan de otra patología cardíaca. De esta manera, dos de las discordancias de cavidades y vasos se diagnostican postnatalmente de dos aneurismas del septo inter-auricular y una de ellas asociada a CIV.

Por otro lado, en el feto con prominencia de la ácidos a nivel neonatal se le visualiza dextrocardia y persistencia de la vana cava superior izquierda (VCSI), además de presentar desembocadura de la vena cava inferior en el sistema ácidos. En una de las insuficiencias tricúspides prenatales se visualiza a nivel postnatal atresia de la válvula pulmonar.

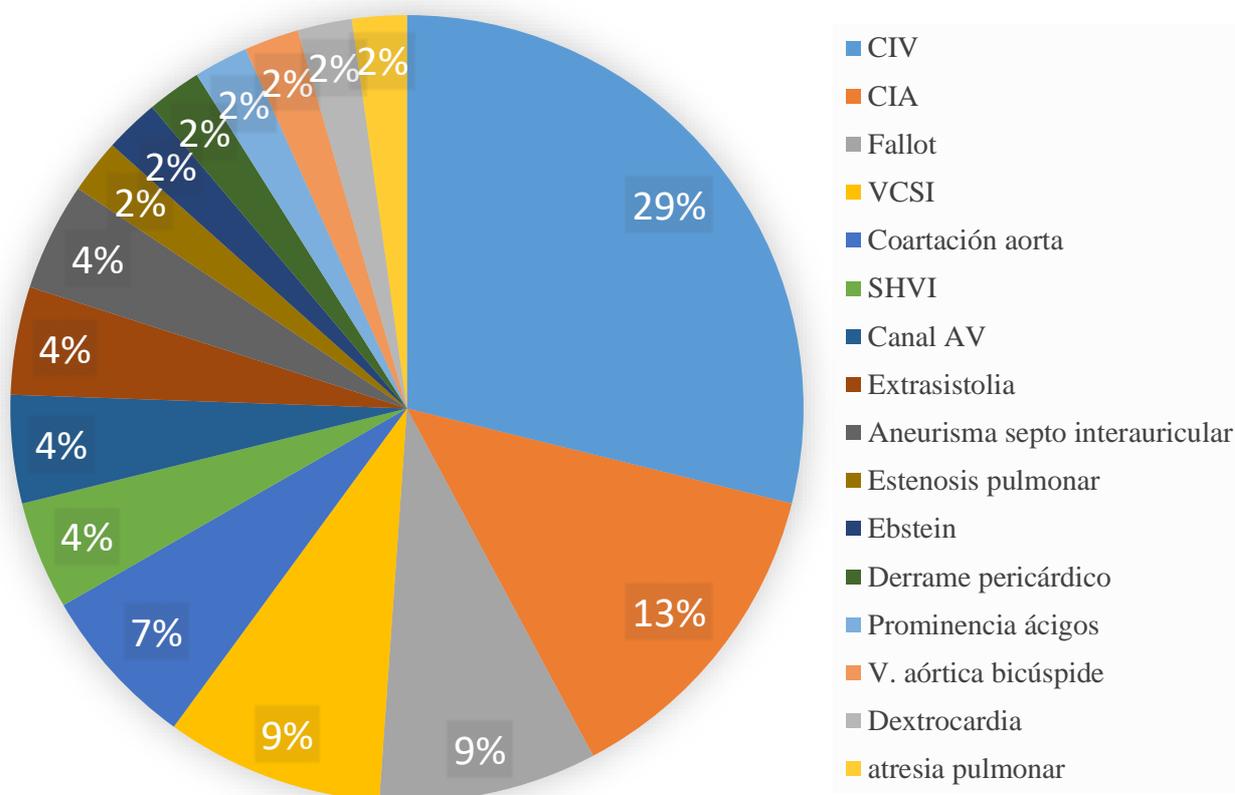
Por último, una comunicación auricular se le suma diagnóstico de canal A-V en el control tras el nacimiento, así como un diagnóstico de comunicación interventricular se asocia a un nuevo hallazgo de CIA. En tres fetos normales se ven dos CIA y válvula bicúspide aórtica respectivamente en cada uno de ellos.

Patología	Confirmación		Total
	postnatal/Cardiología fetal	Nuevos diagnósticos	
CIV	12	1	13
CIA	3	3	6
SHVI	2	0	2
Canal AV	1	1	2
Falot	4	0	4
Insuficiencia tricuspídea	0	0	0
Coartación aorta	3	0	3
VCSI	3	1	4
Estenosis pulmonar	1	0	1
Arritmias	2	0	2
Ebstein	1	0	1
Derrame pericárdico	1	0	1
Prominencia ácigos	1	0	1
Discordancia cavidades y vasos	0	0	0
Orejuela dilatada	0	0	0
Ductus aneurismático	0	0	0
Aneurisma septo interauricular	0	2	2
V. aórtica bicúspide		1	1
Dextrocardia		1	1
Atresia pulmonar		1	1
TOTAL	34	11	45

Finalmente, explicaremos que tras la comprobación de 34 de las patologías diagnosticadas a nivel prenatal como los 11 nuevos diagnósticos postnatales se establecen un total de 45 diagnósticos de cardiopatías congénitas en nuestra muestra. En resumen, la incidencia de las cardiopatías congénitas en las gestantes a estudio diagnosticadas en el Hospital Universitario Miguel Servet durante el seguimiento de 2018 fue de 12 casos de malformación cardíaca por cada 1000 nacimientos.

De las cardiopatías congénitas la de mayor frecuencia es la comunicación interventricular (CIV) con un 29% del total de anomalías encontradas, seguida de comunicación interauricular (CIA) con un 13%. En tercer y cuarto lugar se presentan la tetralogía de Fallot y la persistencia de vena cava superior izquierda (VCSI), ambas con una frecuencia de 9%. Como quinta cardiopatía más frecuente en nuestra muestra, con una frecuencia de 7%, se hallaría la coartación de aorta y, en cuanto a canal aurículo-ventricular (canal AV), arritmias, aneurisma del septo inter-auricular y síndrome de hipoplasia de ventrículo izquierdo (SHVI) encontraríamos en todas ellas una frecuencia del 4%. El resto de malformaciones se corresponderían a una frecuencia del 2% del total.

Frecuencia postnatal de las CC



Si nos centramos en nuestra población de recién nacidos cabría destacar que durante el año 2018 la incidencia para las cardiopatías nombradas anteriormente sería de 34´75 casos de CIV por cada 10.000 nacimientos, 16´03 en el caso de CIA y 10´69 tanto para tetralogía de Fallot como para persistencia de vena cava superior izquierda (VCSI). En el caso de coartación de aorta tendríamos un total de 8´01 casos por cada 10.000 nacidos, y en el de SHVI, canal A-V, arritmias y aneurisma del septo interauricular 5´34 casos. Por último, las patologías de estenosis y atresia pulmonar, anomalía de Ebstein, derrame pericárdico, dextrocardia, prominencia de la ácidos y válvula aórtica bicúspide tendrían la incidencia de 2´67 casos por cada 10.000 nacimientos.

En cuanto a la validez de la prueba ecocardiográfica a nivel prenatal, se presenta una sensibilidad de 75´55% y especificidad de 66´05%. De esta manera, se establece que la ecocardiografía fetal como técnica screening permite detectar una cantidad

relevante de cardiopatías congénitas. Sin embargo, vemos una especificidad algo más baja, esto es debido a los falsos positivos que se pueden detectar a nivel fetal, o bien por diagnóstico erróneo, o bien porque muchos hallazgos leves se corrigen posteriormente.

De todas nuestras pacientes se realiza procedimiento invasivo, amniocentesis o biopsia corial, a 36 de ellas, que constituye el 24'48% del total de las 147 gestantes a estudio. El resultado de las pruebas invasivas es normal excepto para 4 de ellos. Presentamos dos diagnósticos de trisomía 21 (T21) asociados a Fallot y a CIV perimembranosa cada uno de ellos. El tercer caso es un polimalformado con HCG-array que nos informan de polimalformación en un feto CIR precoz que se había visualizado derrame pericárdico y que además asocia agenesia de cuerpo calloso, y ascitis. Por último, la anomalía de Ebstein ofrece un BHG-array alterado.

Dentro de nuestro estudio, una de nuestras pacientes presenta un feto con un síndrome genético denominado VACTERL, que es una asociación de malformaciones de las que deriva el acrónimo de su nombre. Se caracteriza por la presencia de al menos 3 de los siguientes defectos: malformaciones vertebrales, atresia anal, cardiopatías, fístulas traqueo-esofágicas, renales y de extremidades. En este feto se halla un canal A-V junto con un Fallot y arteria umbilical única, así como la confirmación postnatal de éstos y atresia esofágica.

De esta manera, del total de nuestros 45 diagnósticos de cardiopatías se establece una asociación con anomalías cromosómicas y síndromes genéticos del 9%.

Por último, comentar que tras la comunicación a las gestantes de la presencia de cardiopatía congénita en su feto, cuatro de ellas decidieron realizar interrupción legal del embarazo (ILE), estando entre estas interrupciones patologías con pronóstico más infausto como Tetralogía de Fallot, síndrome de hipoplasia de ventrículo izquierdo (SHVI), la anomalía de Ebstein y el feto con presencia de derrame pericárdico y agenesia de cuerpo calloso (polimalformado). En total constituiría un 8'8% de interrupciones dentro de las malformaciones diagnosticadas. Por otro lado, el caso de síndrome de hipoplasia de ventrículo izquierdo que no realizó ILE presentó muerte postnatal.

6. DISCUSIÓN

La incidencia establecida en nuestro estudio es de 12 casos de cardiopatía congénita por cada 1000 nacimientos, al igual que al final del estudio estableceríamos que la prevalencia de cardiopatía en nuestra población sería igual a 1,2%. Esto se correspondería con los datos obtenidos en las revisiones de artículos que establecen que la prevalencia de cardiopatías sería en torno a 0,8-1%, y en cuanto la incidencia en nuestro estudio es algo superior si la comparamos con los datos de la Eurocat que establecen un total de 77 casos por cada 1000 nacimientos.

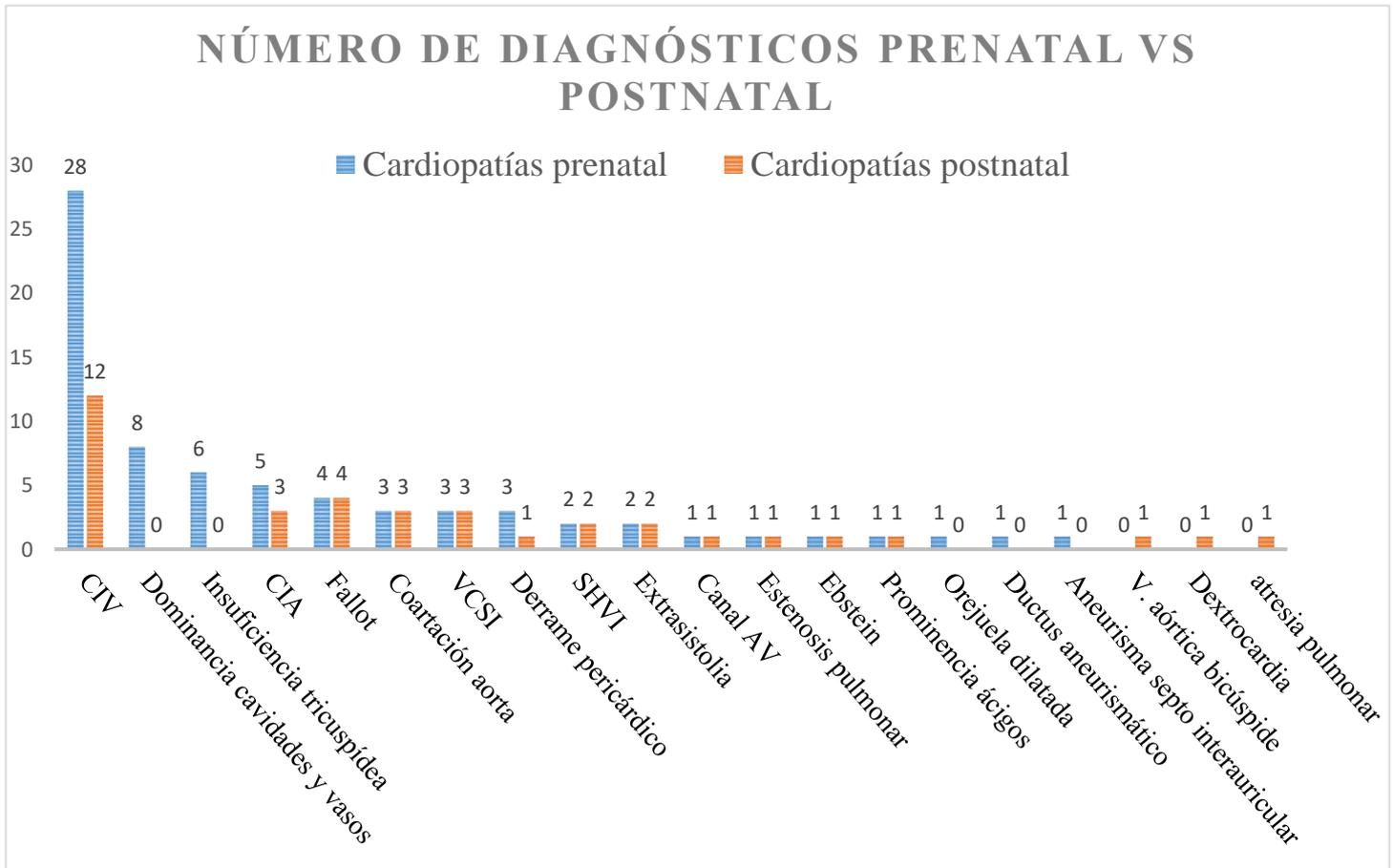
La cardiopatía más frecuente en nuestro estudio es la CIV, seguida de CIA con datos muy similares a Eurocat en cuanto a prevalencia. Nuestra tercera, cuarta y quinta patologías más frecuentes serían la tetralogía de Fallot, VCSI y coartación de aorta, sin embargo en otros estudios no considerarían la persistencia de vena cava superior izquierda e incluirían a los anteriores defectos valvulares y canal AV^{14,15}.

Dentro de todas las cardiopatías halladas se establece que prácticamente la totalidad de los diagnósticos realizados en nuestra muestra son realizados a gestantes de manera esporádica. Es decir, la mayoría de las gestantes en las que la ecocardiografía se realizó por indicaciones concretas o factores de riesgo han presentado un resultado normal. Esto se adecua a la bibliografía que establece que el 90% de las malformaciones cardíacas diagnosticadas por ecocardiografía se realiza en gestantes de bajo riesgo^{1,3}.

En la capacidad diagnóstica de nuestra técnica influye en gran medida el tipo de anomalía que se encuentra¹⁶. De esta manera, cardiopatías congénitas graves como hipoplasia de ventrículo izquierdo, anomalía de Ebstein, tetralogía de Fallot y coartación de aorta presentan en nuestra muestra detecciones prenatales cercanas al 100%, sin embargo en otros estudios la detección de Fallot es baja. Por otro lado, patologías como CIA y CIV presentan tasas de detección mucho más bajas a nivel prenatal, así como otras no detectadas en nuestra muestra como transposición de grandes vasos y truncus que también se detectan en menor medida³.

Contrastando el diagnóstico prenatal con el postnatal, cabe reseñar que a nivel postnatal la frecuencia de diagnóstico de cardiopatías leves es mucho mayor, principalmente por la sensibilidad de las técnicas diagnósticas, que conlleva un

aumento de la incidencia. Además, patologías como la CIA y el ductus arterioso persistente son situaciones fisiológicas tanto en la vida fetal como en los primeros días de vida del neonato, pudiendo realizarse una sobreestimación de estas entidades a nivel postnatal precoz, y sin embargo, siendo muy difícil diagnosticarlas a nivel prenatal, al ser fisiológicas de este periodo.



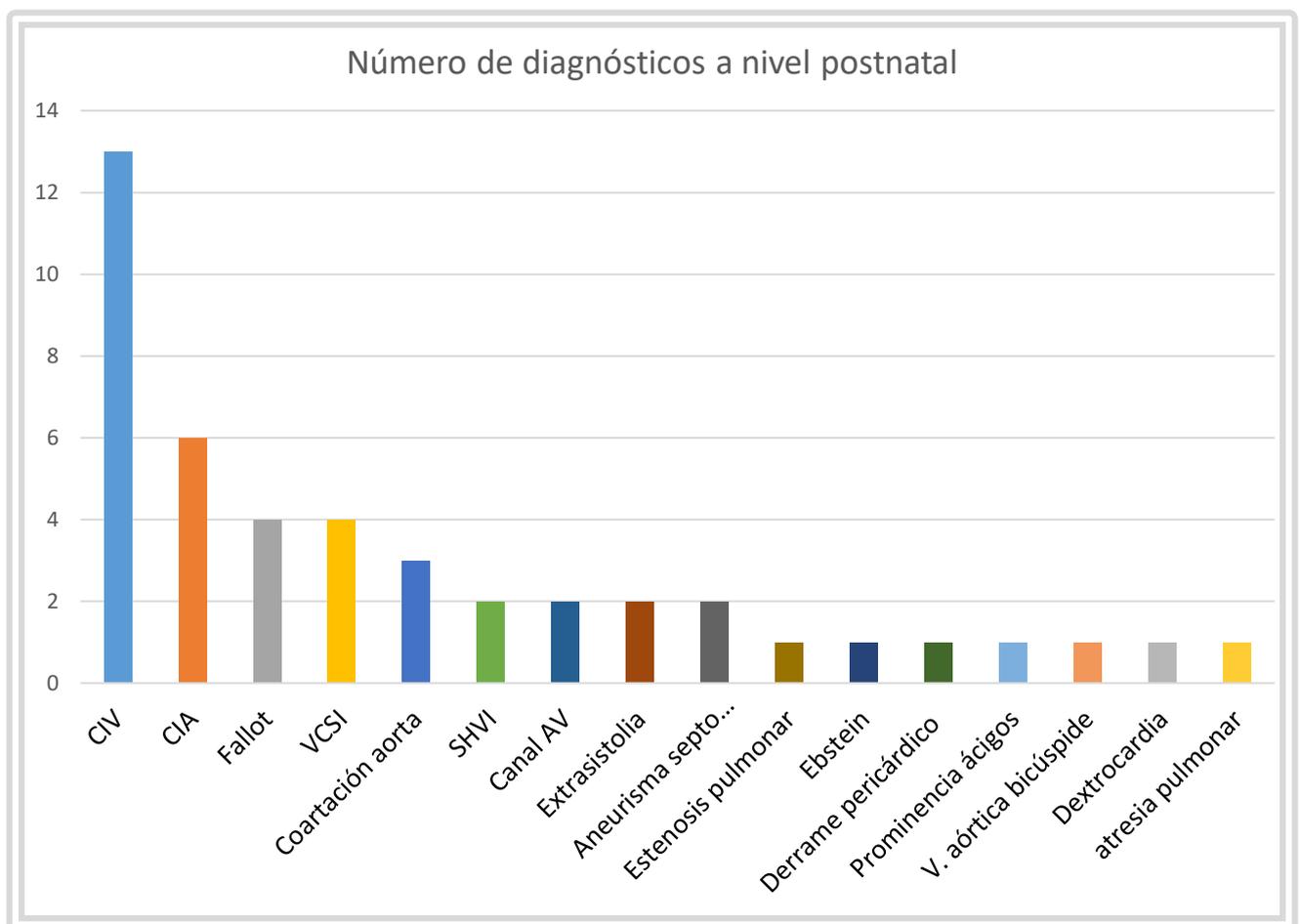
En cuanto a los falsos positivos hallados en nuestro estudio, presentamos sobre todo defectos septales como la comunicación interventricular (CIV), esto es debido a que pequeños defectos visualizados podrían corregirse posteriormente durante el desarrollo fetal y en los primeros días de vida del neonato.

Por otro lado, destacamos también los casos detectados a nivel prenatal de insuficiencia de la válvula tricúspide, que de la misma manera, no se confirmó ninguno postnatalmente. La causa que se ha podido establecer es que una inicial sospecha o aproximación diagnóstica prenatal de defectos funcionales valvulares

leves, podría corregirse con posterioridad. En nuestro estudio se produjo lo anteriormente mencionado, a excepción de un caso de insuficiencia tricúspide que resultó ser diagnosticada de atresia de la válvula pulmonar a nivel postnatal.

Lo mismo ocurre con la discordancia de cavidades y vasos donde se realiza un seguimiento más estrecho ante estos hallazgos prenatales que posteriormente son etiquetados de discordancias fisiológicas a excepción de dos casos confirmados como presencia de aneurisma del septo inter-auricular y uno de ellos, con presencia de CIV.

Estos falsos positivos podrían condicionar una preocupación por parte de la gestante que debería ser evitada. Sin embargo, tenemos que comunicar a la paciente que la mayor parte de estas sospechas diagnósticas son hallazgos leves, que requieren seguimiento y que son generalmente de buen pronóstico.



Dentro de las limitaciones del estudio podemos decir que nos hemos basado en la recogida de datos a partir de la historia clínica de las pacientes, por lo que se tratarían de datos indirectos, y podría tener un mayor riesgo de sesgos.

Por otro lado, debemos comentar que la confirmación postnatal en algunas ocasiones sólo se realizaba con la primera consulta por cardiología pediátrica y con seguimiento inferior a 1 año. Este hecho se debe a que se trata de un estudio reciente de los diagnósticos de 2018 y en algunos casos sólo tendríamos dicha confirmación inmediatamente posterior pero no un seguimiento más a la larga de los neonatos que podría condicionar, como ya hemos visto, a resoluciones espontáneas de patologías o incluso a detección de otros diagnósticos.

En cuanto a otras dificultades que hemos podido constatar son principalmente la atención del parto por otros profesionales donde quedaría la valoración y comprobación postnatal fuera de nuestro alcance.

El estudio podría continuar con la revisión de la detección anual de las cardiopatías congénitas por ecocardiografía prenatal específica, así como con el establecimiento de un periodo de tiempo determinado de seguimiento postnatal para comprobar cómo ha sido la evolución y el pronóstico de los neonatos diagnosticados.

7. CONCLUSIONES

Las cardiopatías congénitas son las malformaciones más frecuentes a nivel prenatal. Es importante conocer su elevada asociación con síndromes genéticos, cromosómicos y otros tipos de malformaciones extracardíacas por tener un impacto importante a nivel fetal.

La ecocardiografía prenatal específica permite el diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas.

Las indicaciones principales de realización de dicha técnica son por factores de riesgo maternos, fetales y por historia familiar. Sin embargo, la mayor parte de las cardiopatías halladas prenatalmente no se realiza en estas gestantes, sino en hallazgos casuales realizados en las ecografías en gestantes de bajo riesgo.

La detección de cardiopatías congénitas tiene un mayor rendimiento cuando estas anomalías son graves, lo que nos permite un manejo adecuado de la gestación en estos casos. Las patologías leves presentan una menor tasa de detección, pero al ser éstas de buen pronóstico no van a condicionar la morbi-mortalidad neonatal.

Se concluye que la ecocardiografía prenatal es un buen método de screening para el diagnóstico de anomalías cardíacas congénitas, sin embargo, es necesario su seguimiento por cardiología fetal, así como su confirmación a nivel postnatal.

8. **BIBLIOGRAFÍA**

1. Sadler TW. Sistema Cardiovascular. En: Sadler TW, Ferrán JL. Langman fundamentos de embriología médica con orientación clínica. 1ª ed. Buenos Aires: Médica panamericana; 2006. 39-58.
2. Portela Torron F. Embriología, anatomía quirúrgica, evolución. Cir Cardiov. 2014; 21(2): 74–78.
3. López Fraile S. Valoración de los parámetros normales de ecocardiografía fetal en 2D y 3D a lo largo de la gestación [tesis doctoral]. Valencia: Departamento de Pediatría, Obstetricia y Ginecología, Facultad de Medicina Universidad de Valencia; 2015.
4. Gómez O, Bennasar M, Crispi F, Masoller N, Marimon E, Pérez M et al. Protocolo de ecocardiografía fetal. [Monografía en Internet]. Barcelona; Guías clínicas medicina materno-fetal ICGON hospital Clinic Barcelona. 2017 [acceso 15 marzo 2019]. Disponible en:
<https://medicinafetalbarcelona.org/protocolos/es/patologia-fetal/ecocardiografia-fetal.html>
5. Pérez-Lescure Picarzo J, Mosquera González M, Latasa Zamalloa P, Crespo Marcos D. Incidencia y evolución de las cardiopatías congénitas en España durante 10 años (2003-2012). An Pediatr (Barc). 2018; 89(5): 294-301.
6. Sainz JA, Zurita MJ, Guillen I, Borrero C, García-Mejido J, Almeida C et al. Cribado prenatal de cardiopatías congénitas en población de bajo riesgo de defectos congénitos. Una realidad en la actualidad. An Pediatr (Barc). 2015; 82(1): 27-34.
7. Bartrons Casas J. Ecocardiografía fetal. Examen de la anatomía y circulación normal del feto [monografía en Internet]. Lima; Guzlop-editoras. 2017 [acceso 4 marzo 2019]. Disponible en:

8. Gratacós Martínez G. *Cardiología Fetal*. 1ª ed. Madrid: Marbán; 2015.
9. Martínez JM, Puerto B, Hernández-Andrade E, Gratacós E. *Cardiopatías Congénitas*. En: Gratacós E, Gómez R, Romero Galue R, Nicolaides KH, Cabero Roura L, directores. *Medicina Fetal*. 1ª ed. Madrid: medicapanamericana; 2007. P. 345-364.
10. Pérez Ramírez M, Mulet Matos E, Hartmann Guilarte A. *Ecocardiografía fetal. Diagnóstico de cardiopatías complejas*. *Rev Cubana Obstet Ginecol*. 1999; 25(2): 96-102.
11. Muner-Hernando M, Gil-Mira M, Zapardiel I. *Avances en el diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas*. *Ginecol Obstet Mex*. 2013; 81:334-344.
12. Finch AD. *La importancia de la ecocardiografía fetal en la detección y el manejo de las malformaciones cardíacas congénitas*. *Rev Esp Cardiol*. 2006; 59(3): 23-8.
13. Rubén González G. *Ecocardiografía fetal. ¿Cómo mejorar nuestra capacidad diagnóstica?*. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2005; 70(3): 140-146.
14. 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(4): 287-95.
15. Prats P, Ferrer Q, Rodríguez MA, Comas C. *Diagnóstico prenatal y evolución de cardiopatías Congénitas*. *Diagn Prenat*. 2011; 22(4): 128–135.
16. Van Velzen CL, Ket JCF2, van de Ven PM, B14lom NA, Haak MC. *Systematic review and meta-analysis of the performance of second-trimester screening for prenatal detection of congenital heart defects*. *Int J Gynaecol Obstet*. 2018; 140(2):137-145.