



Protocolo de ecocardiografía fetal.

Unidad de diagnóstico prenatal.

Hospital de La Santa Creu i Sant Pau

1. Introducción

Las malformaciones cardíacas congénitas representan el mayor porcentaje de malformaciones congénitas, y su incidencia varía entre el 4 y 13 de cada 1.000 recién nacidos vivos (1-3).

Su importancia radica no solo en su frecuencia, sino también en el impacto que representan sobre la mortalidad infantil y neonatal. Ocasionalmente un 20% de las muertes neonatales, y un 42% de la mortalidad infantil entre 1950 y 1994 se produjo a causa de defectos cardíacos documentado por la OMS (4).

Las malformaciones cardíacas más frecuentes tienen afortunadamente bajo impacto clínico, como las comunicaciones interventriculares e interauriculares, que representan entre el 8 y 20%, de las malformaciones cardíacas congénitas (5,6).

(TABLA 1)

La ecocardiografía fetal se realiza en centros de tercer nivel, ya que el coste beneficio aplicado a toda la población es inalcanzable.

La estrategia de diagnóstico que se aplica en la mayoría de los centros consiste en realizar un examen de cribado abreviado a todas las gestantes, identificando aquellas con mayor riesgo de cardiopatía congénita a la que se aplica un examen ecocardiográfico detallado.

La ecocardiografía fetal avanzada la realiza un obstetra ecografista, conjuntamente con un especialista en cardiología pediátrica, en el entorno de una atención multidisciplinar en medicina perinatal.

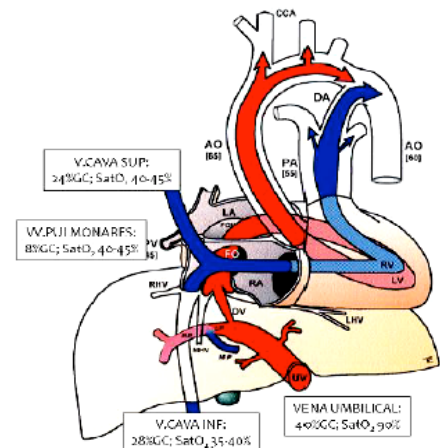
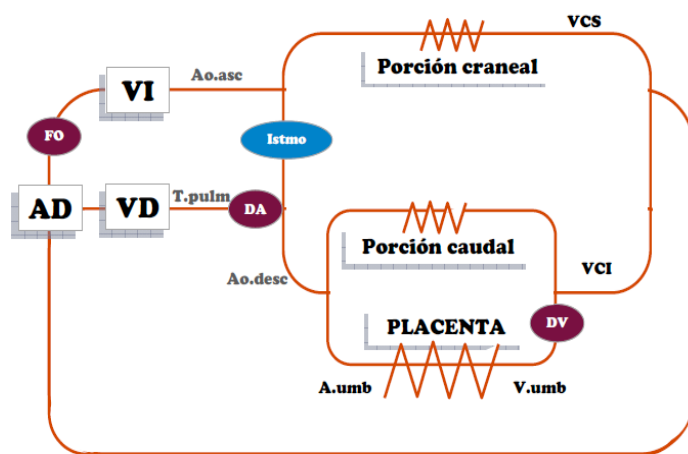
1. Ferencz C. Congenital heart disease: prevalence at livebirth. The Baltimore Washington Infant Study. *Am J Epidemiol* 1985; 121: 31–36.
2. Meberg A. Outcome of congenital heart defects--a population-based study. *Acta Paediatr* 2000; 89: 1344–1351.
3. Cuneo BF. Trends in prenatal diagnosis of critical cardiac defects in an integrated obstetric and pediatric cardiac imaging center. *JPerinatol* 2004; 24: 674–678.
4. Rosano A, Botto LD, Botting B, Mastroiacovo P. Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective. *J Epidemiol Community Health* 2000; 54: 660–666.
5. Allan LD. Prospective diagnosis of 1006 consecutive cases of congenital heart disease in the fetus. *J Am Coll Cardiol* 1994; 23: 1452-8.
6. Isaksen CV. Comparison of prenatal ultrasound and postmortem findings in fetuses and infants with congenital heart defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13:117-26.

2. Fisiología del corazón fetal

El conocimiento de la circulación fetal es fundamental para la comprensión e interpretación de la fisiología y la patología cardíaca en vida prenatal.

La circulación fetal debe adaptarse a la fisiología intrauterina, en la que la oxigenación depende del intercambio sanguíneo feto-materno que se produce a través de la placenta. Por este motivo, en vida fetal las sangres oxigenada y desoxigenada se comunican y mezclan a través de varios shunts situados estratégicamente, lo que implica que los dos ventrículos trabajen en paralelo. La circulación del corazón derecho irriga la parte inferior del feto y la placenta. La circulación del corazón izquierdo irriga los órganos nobles, la cabeza, el corazón y las suprarrenales.

Existen tres shunts fisiológicos en el corazón fetal que permiten esta circulación en paralelo, el ductus venoso (DV), el foramen oval (FO) y el ductus arterioso (DA), todos con shunt preferente derecha-izquierda



Las presiones auriculares son casi iguales, debido al foramen oval (FO), y las ventriculares también a causa del ductus arterioso.

Alrededor del 60% de la sangre altamente oxigenada de la placenta evita la circulación portal pasando por el ductus venoso, que conecta la vena umbilical con la aurícula derecha (AD). De aquí esta sangre atraviesa el FO, pasa a cavidades izquierdas y posteriormente sale por la aorta para irrigar las coronarias y el sistema nervioso central.

El DV permite que la sangre altamente oxigenada procedente de la vena umbilical, pase a una velocidad elevada a la AD sin mezclarse con la sangre menos oxigenada procedente de la circulación portal y hepática. Por otro lado, la sangre venosa y poco oxigenada, que también llega a la AD por la vena cava inferior (VCI) pasa a través de la válvula tricúspide (VT) al ventrículo derecho (VD), sale por la arteria pulmonar (AP) y -debido a la alta resistencia de la circulación pulmonar- hasta el 90% del gasto cardíaco pasa a la aorta descendente vía DA para irrigar la mitad inferior del cuerpo y volver a la placenta a través de las arterias umbilicales,

Desde el punto de vista anatómico, hay que conocer que el corazón es un órgano con tres conexiones segmentarias en cada lado.

Izquierda: las venas pulmonares llegan a la aurícula izquierda (AI), que se comunica con el ventrículo izquierdo (VI) a través de la válvula mitral y cuyo tracto de salida tiene continuidad con la aorta.

Derecha: las venas cavas superior e inferior llegan a la AD, que se comunica con el VD a través de la VT y cuyo tracto de salida tiene continuidad con la AP.

El paso de la circulación fetal “en paralelo” a la postnatal “en serie” requiere del cierre progresivo de los shunts y de la incorporación de la oxigenación pulmonar ya en vida postnatal.

3. Indicaciones de ecocardiografía fetal

Sólo del 20 al 30% de los recién nacidos portadores de malformaciones cardíacas congénitas provienen del denominado grupo de riesgo, y el 70 a 80% de los casos ocurre en la población general o de bajo riesgo.

Aunque la mayor parte de las cardiopatías congénitas se presentan de forma esporádica, se confirma el carácter hereditario familiar de algunas que se presentan aisladas. El riesgo global de presentar una cardiopatía congénita es del 3-4% con una historia familiar positiva, pero existe mayor riesgo en caso de que la madre esté afectada (2-20%) respecto a la afectación paterna (1-5%), y es variable en función de la cardiopatía.

(Tabla 2)

En caso de antecedente de cardiopatía congénita en los hermanos, el riesgo de recurrencia aumenta en relación al número de hermanos afectados, y es variable en función del tipo de defecto. Globalmente, el riesgo de recurrencia es del 1-6% en caso de un hermano afecto, y pasa a duplicarse (3-10%) en caso de presentar dos hermanos afectados.

(TABLA 3)

Los fetos con anomalías cromosómicas (aneuploidias), presentan cardiopatías en un 30-40% globalmente.

(TABLA 4)

Algunos síndromes se acompañan también característicamente de defectos cardíacos.

(TABLA 5)

En presencia de anomalías anatómicas extracardiacas, el riesgo de tener una anomalía cardíaca asociada es de un 25% al 45% .

Los fetos con alteraciones del ritmo cardíaco como taquiarritmias asociadas a hidrops, bradiarritmias con enfermedad del tejido conectivo, y los fetos con bradiarritmia mantenida, presentan CC en un 30% a 40% de los casos.

Las pacientes afectas de diabetes mellitus tienen un riesgo 3 a 4 veces mayor de tener un hijo con defectos congénitos, de los que un tercio corresponden a anomalías estructurales cardíacas

(TABLA 6)

La exposición materna a enfermedades virales como rubéola, y a fármacos, como el litio entre otros, aumenta el riesgo fetal para un defecto cardíaco congénito. Sin embargo no representan más de 1-2% del total de las CC.

(TABLA 7)

La indicación más frecuente es el hallazgo de una malformación cardíaca en la ecografía básica en el examen de cribado donde la incidencia de malformaciones cardíacas llega al 50%.

Otra de las indicaciones más frecuentes también para la realización de una ecocardiografía fetal ampliada es una translucencia nucal aumentada (> p 97) en ecografía del 1 trimestre.

Indicaciones maternas

Antecedentes familiares *

- Cardiopatía congénita en los progenitores.
- Hijo previo con cardiopatía congénita

Enfermedad metabólica previa *

- Diabetes tipo I
- Fenilcetonuria

Infección materna: *

- Parvovirus B19
- Rubeola
- Coxsackie
- Citomegalovirus
- Toxoplasma**
- Varicela**
- Lues**
- Herpes virus**

Conectivopatía materna con presencia de anticuerpos:

- Anti-Ro (SSA) y / o Anti-La (SSB)

Exposición a teratógenos cardíacos: *

- Retinoides y vitamina A
- Acido valproico
- Carbamacepina
- Fenitoína (antiepilépticos)
- Carbonato de litio
- Paroxetina (antidepresivos)
- Warfarina (anticoagulante)
- Acido retinoico **
- Drogas: Alcohol, marihuana, cocaína**

Obesidad (IMC > 40) **

Fiebre > 38° en 1 T. **

Indicaciones fetales

Sospecha de cardiopatía fetal en ecografía de screening *

Cariotipo fetal anormal *

Síndrome con alta asociación a cardiopatía congénita

Malformación extracardiaca mayor *

Translucencia nucal aumentada > percentil 99 entre las semanas 11 y 14 de gestación *

Onda a anómala en ductus venoso*

Trastornos de la frecuencia o del ritmo cardiaco fetal: *

Hidrops *

Hidrotórax

Polihidramnios

Retraso del crecimiento intrauterino

Precoz con exploración cardiaca incompleta, o con malformaciones extracardiacas

Gestaciones gemelares monocoriales

Gestaciones gemelares por FIV (Ver consideraciones)

Transfusión feto-fetal

Tratamiento con AINES (3T) **

* **ISUOG** consensus statement: what constitutes a fetal echocardiogram?

W. Lee, I. Allan, J. S. Carvalho, R. Chaoui, J. Copel, G. Devore, K. Hecher, H. Munoz, T. Nelson, D. Paladini and S. Yagel for the ISUOG fetal echocardiography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 32: 239–242

** **Galindo, Gratacós, Martínez.** *Cardiología fetal: Cap 6. Epidemiología de las cardiopatías congénitas.*

Consideraciones:

- Respecto a los fármacos con potencial teratogénico cardiaco, se describen los más conocidos y frecuentemente asociados. En caso de otros fármacos, se deben consultar de forma individualizada.
- La hipertermia en el primer trimestre presenta un conocido potencial embriotóxico pudiendo contribuir a aumentar el riesgo de malformaciones cardiacas. En caso de fiebre elevada y mantenida durante el primer trimestre, se puede valorar ampliar la exploración del corazón fetal mediante ecocardiografía ya que dicha indicación figura en protocolos publicados.
- En presencia de conectivopatía materna con anticuerpos anti-Ro y/o anti-La: Medición del intervalo PR (a nivel mitro-aórtico o aorto-cava) cada 2 semanas, para evaluación del riesgo de bloqueo A-V entre las 16-28 SG. Esta valoración se alternará con el control de la FCF c/2 semanas, de forma que el feto será sometido a un control semanal.
- En caso de exposición materna a antidepresivos y ansiolíticos, se realizará solamente una ecocardiografía en el segundo trimestre de gestación ya que la asociación a cardiopatía severa es baja (con mayor frecuencia CIV y CIA tipo ostium secundum)
- Existe evidencia de que la obesidad al inicio de la gestación se asocia con un riesgo elevado de cardiopatía congénita, por lo que está indicado realizar una ecocardiografía fetal en gestantes con obesidad mórbida (IMC>40)
- En diabéticas tipo I con ecocardiografía normal en el segundo trimestre, se realizará medición del septo interventricular en modo M en el tercer trimestre
(FIGURA 1)

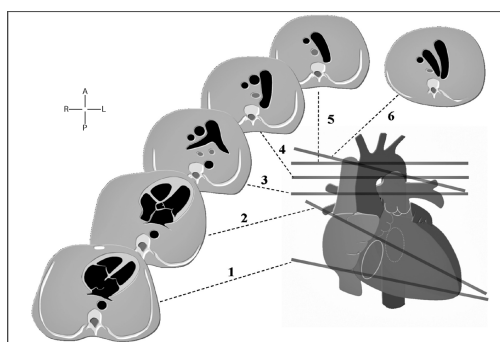
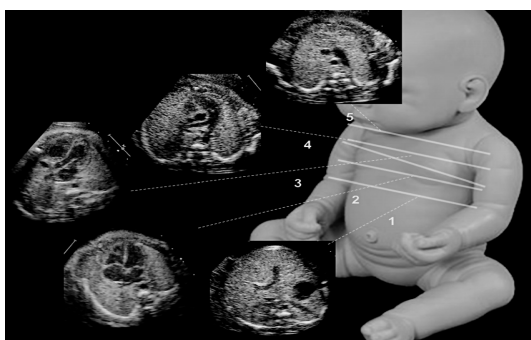
NO constituyen indicaciones de ecocardiografía fetal:

1. La mala visualización del corazón fetal por estática fetal desfavorable y/o por condiciones maternas subóptimas.
2. La presencia de focos hiperecogénicos independientemente de su número y localización.
3. La presencia de quistes de plexos coroideos aislados, independientemente de su número y tamaño
4. La presencia de una arteria umbilical única aislada en una gestación de bajo riesgo, ya que no se asocia a cardiopatía fetal.
5. Gestaciones gemelares por FIV: Aunque está descrito en la literatura un incremento de la incidencia de cardiopatías en las gestaciones por FIV, en la actualidad no constituye todavía una indicación formal de ecocardiografía fetal en los diferentes protocolos validados por las sociedades. No obstante, se puede contemplar su realización en presencia de cualquier marcador ecográfico o ante la presencia de cualquier mínimo factor de riesgo de cardiopatía congénita.

4. Edad gestacional para screening cardiaco y ecocardiografía diagnóstica

A. Ecografía fetal de screening rutinaria a todas las gestantes:

- 11-14 semanas para estudio anatómico cardiaco precoz
 - Evaluar situs, cuatro cavidades y si es posible, grandes vasos, corte 3v.
 - Valoración de TN como marcador de cardiopatía.
- 20-22 semanas para estudio anatómico cardiaco.
Cinco cortes de Yagel



- 34 semanas: Repaso anatómico
Despistaje de defectos cardiacos de aparición tardía: Asimetría de cavidades, CIV...

B. Ecocardiografía fetal dirigida a las pacientes de alto riesgo:

- **13-16 semanas (precoz)**
Según indicación: La más frecuente es la TN aumentada.
- **20-22 semanas.**
Riesgo familiar
Sospecha de cardiopatía en exploración cardiaca de screening 2T

Si hay riesgo alto y la precoz fue normal.

Sospecha ecográfica (screening) de cardiopatía

• **32-34 semanas:**

Si el riesgo es alto, en especial en pacientes diabéticas.

Patología evolutiva (CIV, valvulopatías, baja sospecha de síndrome de Co Ao)

Defectos cardíacos de aparición tardía (Hallazgos en ecografía 3T)

C. *Ecocardiografía neonatal en las pacientes indicadas en screening prenatal.

Situaciones especiales:

- Conectivopatía materna con anticuerpos (anti-Ro / anti-La):
Seguimiento PR c/2 semanas, 18-22 SG, alterno con valoración de FCF por un obstetra.
- Diabetes mellitus tipo 1: Medición del grosor del septo interventricular (SIV) a las 32-34 semanas.

Indicaciones de ecocardiografía precoz (a partir de 16 semanas de gestación):

1. TN aumentada (> p 99) en ecografía del primer trimestre.
2. Sospecha de cardiopatía en ecografía 1T.
3. Aneuploidía confirmada por técnica invasiva, en embarazo que sigue su curso.
4. Flujo reverso (onda a) en ductus venoso en 1T en feto euploide (marcador de cardiopatía)
5. Historia familiar de cardiopatía de alto riesgo hereditario.

* En determinados casos con alto riesgo de cardiopatía, buena transmisión ecográfica o sospecha de cardiopatía grave en ecografía de 1T, se puede practicar a partir de las 13 SG

5. Ajustes ecográficos para la optimización de la exploración cardíaca

Se requiere un transductor de alta frecuencia (entre 5 y 7 MHz).

La exploración debe realizarse por vía transabdominal, aunque se puede utilizar la vía vaginal en edades gestacionales precoces (12-16 semanas) en pacientes de riesgo de cardiopatía fetal.

Los ajustes iniciales del ecógrafo se realizarán inicialmente en modo B o escala de grises, y a partir de esta imagen se aplicarán las demás modalidades.

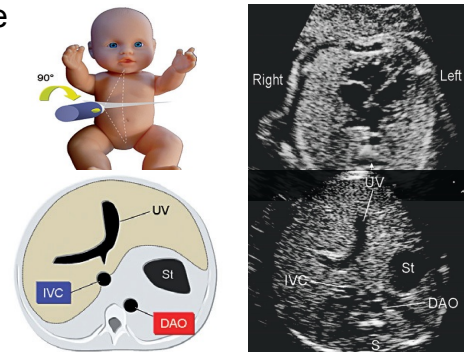
En general, los aparatos disponen de un programa de exploración cardíaca específica. No obstante, los parámetros predeterminados pueden no adaptarse a las particularidades de alguna de las pacientes, de forma que se deben conocer los ajustes que se requieren para mejorar el rendimiento de la exploración cardíaca.

(TABLA 8).

6. Metodología: de exploración

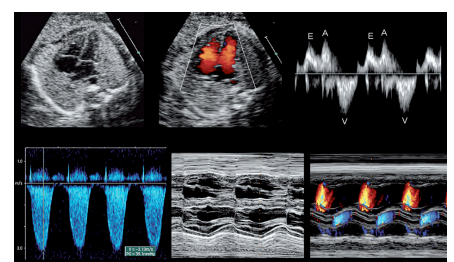
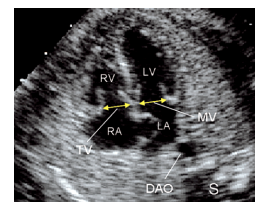
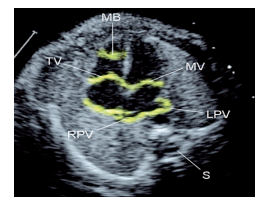
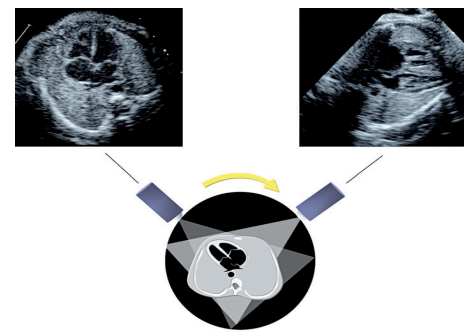
1.- Evaluación del situs visceral (plano abdominal superior)

1. Determinar la posición fetal y establecer derecha e izquierda del feto.
2. Hígado a la derecha.
3. Corte transversal del abdomen a nivel del estómago:
Estómago y aorta descendente a la izquierda, y vena cava inferior (VCI) a la derecha del feto.
4. La VCI recibe las venas suprahepáticas y está conectada a la aurícula derecha
5. Apex cardiaco a la izquierda del feto.



2.- Evaluación del corte de las 4 cámaras (tractos de entrada)

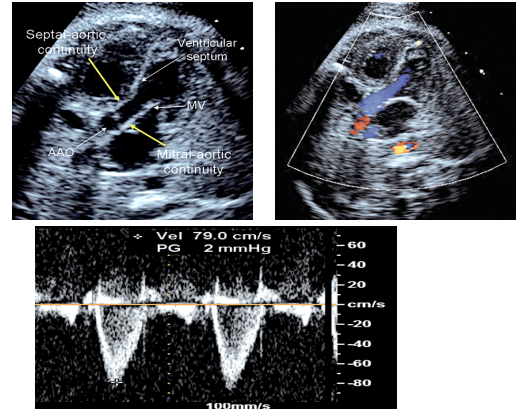
1. FCF normal (120-160 lpm) y ritmo regular
2. Contractilidad del corazón normal : Contracción sincrónica AV.
3. Eje cardiaco hacia la izquierda del feto
- 45° de la línea media.
4. Tamaño del corazón normal
-No mayor de 1/3 del área del tórax
5. 4 cavidades simétricas.
6. Integridad de la cruz cordis.
7. Dos válvulas AV correctamente implantadas.
8. VD en posición anterior.
Se identifica la "banda moderadora".
Válvula tricúspide más apical.
9. VI en localización posterior
10. No existe derrame pericárdico significativo
(< 2mm y no rebasa límite A-V)
11. Grosor miocárdico de la pared ventricular libre.
12. Septo interventricular simétrico e íntegro.
13. Venas pulmonares drenan en la AI
-Se identifican al menos dos
14. Las válvulas AV abren y cierran correctamente.
Flujos valvulares normales
-Apertura y cierre correcto con cine-loop
-Doppler color anterógrado sin regurgitación
-Estudio de la onda de velocidad de flujo mediante Doppler pulsado
15. Se identifica un septo interauricular con una fosa oval normal:
-Tamaño inferior a 1/3 del septum primum o del tamaño aproximado del vaso aórtico.
16. Fosa oval presenta una membrana en movimiento hacia AI (Dcha-Izda)
17. Se identifica la presencia del septum primum en la parte baja del SIV.
18. Septo interventricular (SIV) íntegro
Ausencia de shunt entre los dos ventrículos por Doppler color



19. El corte 4 cámaras permite el análisis del tamaño y llenado ventricular a través de las válvulas AV mediante el Doppler color.

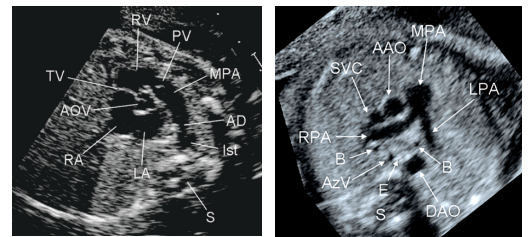
3.- Evaluación del tracto de salida de la arteria aorta (corte de 5 cámaras)

1. La arteria aorta sale del VI y se dirige hacia la derecha
2. Se continúa con el septo interventricular
(Continuidad mitro-aórtica)
3. Se cruza con la arteria pulmonar a su salida del VD (90°)
4. Medición valvular aórtico (a nivel de anillo valvular en sístole).
5. Apertura y cierre de válvula aórtica
 - Flujo anterógrado al Doppler color
 - Medición de pico de velocidad sistólica.
(Normal: < 120cm/s)



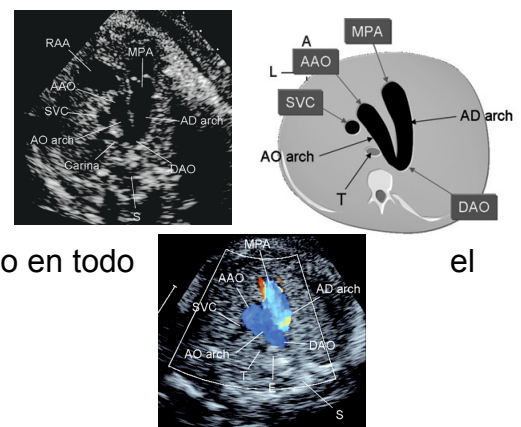
4.- Evaluación de la salida de la arteria pulmonar (corte de eje corto del VD)

1. La arteria pulmonar sale del VD y se dirige hacia la columna del feto (dirección antero-posterior)
2. Se cruza con la arteria aorta a su salida del ventrículo izquierdo.
3. Su tamaño es similar al de la arteria aorta
5. Apertura y cierre de válvula pulmonar
 - Flujo anterógrado al Doppler color
 - Medición de pico de velocidad sistólica.
(Normal: < 120cm/s)
6. Bifurcación de arteria pulmonar:
Se identifica la rama pulmonar derecha



5.-Evaluación de los grandes vasos (corte de la "V": tres vasos y tráquea)

1. Identificación de tres vasos a nivel mediastínico.
2. La localización de los 3 vasos es correcta
Izda-Dcha: Art. Pulmonar, aorta, cava.
3. Se identifica la tráquea a la derecha de la aorta
4. Tamaño similar de las arterias aorta y pulmonar.
5. Arteria aorta y arteria pulmonar convergen en forma de "V"
6. Confirmación de tamaño similar, y flujo anterógrado en todo trayecto mediante exploración Doppler color.



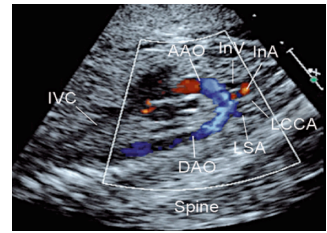
Cortes accesorios:

6.- Estudio de los arcos aórtico y ductal

1. Arco aórtico de curvatura cerrada, identificándose el nacimiento de los troncos supraaórticos:

(Tronco braquiocefálico, arteria carótida común izquierda, y arteria subclavia izquierda).

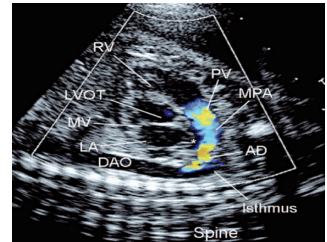
Doppler color.



2.- Arco ductal en plano parasagital izquierdo, de menor curvatura:

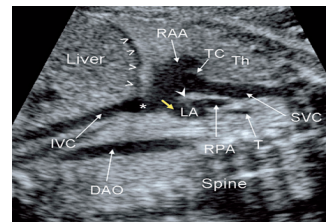
VD, arteria pulmonar y ductus arterioso.

Doppler color.



7.- Corte de las venas cavas (parasagital derecho)

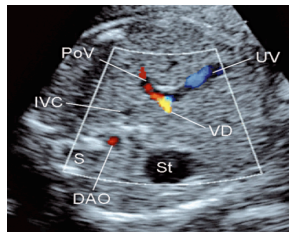
1. Entrada de ambas venas cavas y su desembocadura en la aurícula derecha.



8.- Visualización de la arteria subclavia derecha

1. A partir del corte de tres vasos-T se observa la arteria subclavia derecha, más anterior a la tráquea y posterior a la vena cava superior.

9.- Confirmación de la presencia de ductus venoso, drenando a cava inferior.



10.- Medida del grosor del septo interventricular en pacientes diabéticas: ecocardiografía de 2º y 3º T, para monitorizar el riesgo de miocardiopatía hipertrófica. (FIGURA 1)

Medición de las estructuras cardiacas: Z- score

- Las mediciones globales del corazón, así como de las válvulas atrio-ventriculares y cavidades cardiacas deben realizarse en diástole.
- La medida de las válvulas arteriales, y el calibre de los grandes vasos y sus ramas debe realizarse en sístole.
- Todas las medidas deben realizarse de borde interno a borde interno.
En el caso de los ventrículos, se realizan en el corte de 4 cámaras y se incluyen en la determinación los músculos papilares, trazando el contorno endocárdico paralelo al epicardio, y pasando las líneas a nivel del orificio valvular atrio-ventricular.
- En el caso de la aorta ascendente y descendente, y en la vena cava, la medición se hará con la estructura en plano longitudinal.

- Para la medición de la arteria pulmonar y sus ramas se emplea un corte oblicuo (eje corto), o en un plano transversal oblicuo del tórax fetal en el que aparezca la arteria pulmonar en visión longitudinal.

Los resultados de estas determinaciones se expresan en relación a una curva de normalidad y sus desviaciones estándar, en referencia al BPD o longitud femoral como referencia de edad gestacional (Z-Score)
(FIGURA 2)

7. Estudio genético

Existe una alta asociación entre cardiopatías congénitas y cromosomopatías: el 18-22% de todos los casos se asocia a T 21, T 18 y microdelección 22q-11 (1), con mayor asociación a determinados tipos de cardiopatías que las hace tributarias de estudio de cariotipo mediante estudio citogenético.

(TABLA 4)

No obstante, los fetos euploides afectados de una cardiopatía presentan un riesgo residual de anomalías genéticas como microdelecciones, microduplicaciones o anomalías monogénicas, apoyado por la frecuente asociación a otras malformaciones o presencia de marcadores ecográficos.

El estudio de microarrays-HCG (hibridación comparativa del genoma) detecta la variación en el número de copias (CNVs) en el genoma, e incrementa mucho la resolución del cariotipo convencional pudiendo resultar útil para el diagnóstico de determinados síndromes, y el consejo genético para gestaciones posteriores.

(TABLA 5)

El incremento del rendimiento diagnóstico del estudio de microarrays-HCG depende de la presencia o ausencia de malformaciones extracardíacas y/o marcadores ecográficos.

Beneficio del estudio de microarrays-HCG con Cariotipo y 22q11 Normal:

- Cardiopatías aisladas: 7% (IC 5,3-8,9%). VOUS 3,4% (IC 2,1-4,6%)*
- Malformaciones extracardíacas asociadas: 9,3% (IC 6,6-12%)

Existe mayor rendimiento diagnóstico (VNCs +) en las siguientes cardiopatías:

- Defectos septales (fundamentalmente perimembranosos) con malformaciones extracardíacas.
 - Malformaciones conotruncales: Fallot, interrupción del arco aórtico.
 - Obstrucción a los tractos de salida del ventrículo izquierdo
- Escaso rendimiento diagnóstico (VNCs -) en fetos euploides afectados de:
- Transposición de grandes arterias
 - Sdme de heterotaxia

No obstante, dada la variabilidad de resultados anómalos, y la heterogeneidad de categorización de las cardiopatías descritas en la literatura, existe recomendación para el estudio de microarrays-HCG en todos los tipos de cardiopatías congénitas.

Las triploidías, inversiones y translocaciones balanceadas no se detectan por microarrays, por lo que en caso de sustituir el estudio de cariotipo convencional por microarrays-HCG, se debe realizar un método rápido de detección de aneuploidías/triploidías como la qf-PCR (2)

(TABLA 9)

- 1- Mademon-Soler I. Prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities in fetuses with abnormal cardiac ultrasound findings: evaluation of chromosomal microarrays-based analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 41:375-382
- 2- Jansen F.A.R. Array comparative genomic hybridization and fetal congenital heart defects: a systematic review and meta.analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2015: 45 27-35.

Indicació de estudio de microarrays-HCG:

1.-En caso de malformación cardiaca fetal aislada o asociada a malformaciones extracardiacas, se solicitará qf-PCR para despistaje de aneuploidías más frecuentes (resultado disponible en 24h)

-Si el resultado es normal, solicitar estudio de microarrays.

-Si el resultado es patológico, solicitar cariotipo convencional mediante cultivo.

*En el caso de las comunicaciones interventriculares (CIV), tratándose de la cardiopatía más frecuente, cabe matizar que existe baja asociación a cromosomopatías en el caso de las CIV musculares aisladas, por lo que se restringen las indicaciones de despistaje de aneuploidías-arrays a las siguientes situaciones:

- CIV muscular diagnosticada precozmente, o asociada a otras anomalías: cardiacas, extracardiacas o presencia de marcadores ecográficos.
- CIV de tamaño grande: ratio CIV /Ao > 0,5.
- CIV perimembranasas.

Gómez O. Isolated ventricular septal defects in the era of advanced fetal echocardiography: risk of chromosomal anomalies and spontaneous closure rate from diagnosis to age of 1 year. *Ultrasound obstet Gynecol* 2014; 43: 65-71

8. Manejo de las cardiopatías fetales

Dada su complejidad, y la eventual necesidad de cirugía cardiaca postnatal y ocasionalmente neonatal, determinadas patologías requieren atención al parto en centros que dispongan de unidad de cirugía cardiaca y hemodinámica pediátrica.

- **Desde nuestro centro serán derivados a un hospital provisto de servicio de cirugía cardiaca y hemodinámica pediátrica, los fetos diagnosticados prenatalmente de las siguientes cardiopatías:**

1. Cardiopatías estructurales en las que se prevea (confirmada o potencialmente) indicación de cirugía y / o cateterismo diagnóstico y/o terapéutico en periodo neonatal:

- a) Cardiopatías complejas: HVI, TGA, truncus arterioso, fisiología univentricular, obstrucciones severas de los tractos de salida, atresias valvulares y Ebstein severo entre las más frecuentes.
 - b) Coartación e interrupción del arco aórtico.
 - c) Valvulopatías moderadas-severas.
 - d) Miocardiopatía dilatada con fracción de eyección < 40%
2. Tumores cardíacos con repercusión hemodinámica o arritmogénica en periodo fetal, o en los que se prevea repercusión hemodinámica al nacimiento.
 3. Bradiarritmias con repercusión hemodinámica y que no responden al tratamiento materno.
 4. Bloqueo atrio-ventricular completo (BAV) con FCF < 55 lpm y/o mala función ventricular, y/o <70 lpm si cardiopatía congénita (alta probabilidad de requerir marcapasos en periodo neonatal).

• **Podrán hacer seguimiento y asistencia al parto en nuestro centro los fetos afectados de las siguientes cardiopatías:**

1. Comunicación interventricular (CIV) aislada, sin otra anomalía cardíaca.
2. Comunicación interauricular (CIA) septum primum, aislada.
3. Foramen oval aneurismático.
4. Válvula aorta bicúspide.
5. Valvulopatías leves: Gradientes de presión bajos.
6. Arco aórtico derecho +/- anillo vascular con bajo riesgo de compromiso respiratorio.
7. Arteria subclavia derecha aberrante (ARSA) aislada**
8. Persistencia de la vena cava superior izquierda, aislada o en combinación a ausencia de VCSD, con o sin dilatación del seno coronario.
9. Miocardiopatías, engrosamiento de SIV >p 95. **
10. Asimetría de cavidades con baja sospecha de síndrome de coartación. **
11. Extrasístoles (Auriculares / ventriculares).
12. Taquiarritmias con buena respuesta al tratamiento antiarrítmico materno.

• **Criterios de ingreso de RN afecto de cardiopatía nacido en nuestro centro en la unidad neonatal (Vigilancia estrecha).**
(Por definir)

TABLA 1. Distribución de las cardiopatías congénitas más comunes.

Cardiopatía	Distribución porcentual (%)	
	Intervalo	Mediana
Comunicación interventricular (CIV)	16-50	31
Comunicación interauricular	3-14	7,5
Dusctus arterioso permeable	2-16	7,1
Estenosis pulmonar (EP)	2-13	7,0
Coartación de aorta (Co Ao)	2-20	5,6
Tetralogía de Fallot	2-10	5,5
Estenosis aórtica (EAo)	1-20	4,9
Defectos del septo atrioventricular	2-8	4,4
Transposición de grandes arterias (TGA)	2-8	4,5
Sdme del corazón izquierdo hipoplásico	0-6	5,1

TABLA 2. Riesgo de cardiopatía congénita aislada, no sindrómica, en caso de cardiopatía congénita en uno de los progenitores.

Tipo de cardiopatía	Madre afecta %	Padre afecto %
Global	2-20	1-5
CIV	9-10	2-3
CIA	6	1-2
Coartación de aorta	4	2-3
Estenosis aórtica	15-20	5
Estenosis pulmonar	6-7	6
Tetralogía Fallot	2-3	1-2

*Van der Bom, T et al. Nat. Rev. Cardiol. 2010

TABLA 3. Riesgo de recurrencia de cardiopatía congénita no sindrómica, en hermanos

Tipo de defecto	Recurrencia con un hijo afecto (%)	Recurrencia con dos hijos afectados (%)
Global	1-6	3-10
CIV	3	10
CIA	2-3	8
Canal AV	3-4	NR
Anomalía de Ebstein	1	3
Coartación Aórtica	2	6
Estenosis aórtica	2	6
Estenosis pulmonar	2	6
Tetralogía Fallot	2-3	8
Corazón izq. hipoplásico	3	10
Atresia tricuspídea	1	3
Atresia pulmonar	1	3
Transp. grandes arterias	1-2	5
Transposición corregida	5-6	NR

*Van der Bom, T et al. Nat. Rev. Cardiol. 2010

TABLA 4. Asociación entre anomalías cromosómicas y cardiopatías congénitas.

Aneuploidía	Cardiopatía congénita	Riesgo %
Trisomía 21	Defectos septales (canal A-V), Fallot, Co Ao	40-50
Trisomía 18	CC conotruncales, canal AV, Patología polivalvular, Corazón izq. hipoplásico	99
Trisomía 13	Def.septales, Corazón izq. hipoplásico, Fallot	80-90
S. Turner	Coartación Ao, estenosis Ao, corazón izdo hipoplásico, defectos septales	30-40
Microdelección 22q11 (catch 22)	CC conotruncales, interrupción del arco Ao, Coartación de Ao.	75-85
Triploidías	CIV	40-60
Monosomía parcial		
4p- Sd Wolf-Hirchom	Def. septales, persistencia ductus arterioso	40-60
5p- Sd Cri du chat	Def. septales, persistencia ductus arterioso	30-60

TABLA 5. Síndromes con elevada asociación a cardiopatías

Síndrome	Cardiopatía asociada	Riesgo %
Apert	CIV, Co Aorta, Fallot	10
Esclerosis tuberosa	Rabdomiomas	50
Cornelia de Lange	Defectos septales	30
Microdelección 22q11	Defectos conotruncales	75-85
Ehrlers-Danlos	Patología aórtica / mitral	50
Ellis-Van Creveld	Defectos septales (atrales)	50
Microsomía hemifacial	Def. septales, Fallot, Co Ao, arco aórtico dcho, interrupción arco Ao	20-30
Holl-Oram	Defectos septales	50-85
Kippel Feil	CIV, Transposicion grandes art.	25-40
Marfan	Patología aórtica / mitral	60-80
Meckel-Gruber	Def. septales, Co Ao, estenosis P	25
Noonan	Def. septales, estenosis Ao y P, Flallot	55-65
Rubinstein Taybi	Def. septales, ductus persistente	25
Trombopenia-ausenc. radio	Fallot, dextrocardia, CIA	30-33
VACTERL	Cor. Izq. Hipoplásico, CIV, Fallot	50
Williams-Beuren	Estenosis Ao, Co Ao, Interrupción Ao, estenosis P, Fallot, def. septal	100

TABLA 6. Relación entre niveles de Hemoglobina glicosilada periconcepcional, y riesgo de cardiopatía:

Hemoglobina glicosilada HbA1c	Riesgo cardiopatía congénita %
6%	3
9%	6
12%	12

Guerin A, Nisenbaum R & Ray JG.

Use of maternal GHb concentration to estimate the risk of congenital anomalies in the offspring of women with prepregnancy diabetes.

Diabetes Care 2007; 30: 1920–1923.

TABLA 7. Factores maternos, fármacos y medioambientales relacionados con cardiopatías congénitas.

Factor	Cardiopatía asociada	Riesgo %
Diabetes	Heterotaxia, Fallot, TGV, Coartación Ao	4-10
Fiebre	Def. septales, Atresia pulmonar y Ao	
Fenilcetonuria	Fallot, Co Ao, Def. septales, Vent. único	>6
Conectivopatías (LES)	Bloqueo AV	Elevado
Rubeola	Estenosis pulmonar, Def, septales,	Elevado
Obesidad	Conotruncales, Venas pulmonares, corazón izdo hipoplásico, Def. septales	1-3
ILitio	Ebstein, Insuf. Mitral, Insuf. tricuspide	7-8
Acido retinoico	Conotruncales	
Vitamina A	Defectos en los tractos de salida	Elevado
Trimetadiona	Fallot, TGA, Corazón izdo hipoplásico	Elevado
Fenitoína	Co Ao, Estenosis pulmonar y aórtica	Elevado
Warfarina	Ductus persistente	Elevado
Alcohol	Fallot, Defectos septales	Elevado
Cocaína	Ebstein, Ventrículo único, heterotaxia, Def. septales	Elevado
Tabaco	Fallot, Defectos septales	1-3
Disolventes, pesticidas	TGA, Corazón izdo hipoplásico, def, septales	

TABLA 8. Ajustes ecográficos.

Imagen en modo B

Angulo de apertura	Reducido	A menor ángulo, mayor resolución
Foco	Único	Más focos reducen la resolución
Profundidad	Alta	A mayor profundidad, mayor número de imágenes por segundo (frame rate)
Zoom	Activado	Aumenta el "frame rate"
Armónicos	Medio-alto	Altos si obesidad o cicatrices abdominales
Rango dinámico	Bajo	Rangos bajos mejoran el contraste
SRI (Speckle reduction imaging)	Activado	Mejora el contraste de la imagen.

Doppler pulsado

Angulo de incidencia	Próximo a 0 ^a	A menor ángulo, mayor fiabilidad de la velocidad del vaso
Volumen de la muestra	Ajustada al calibre del vaso	Pequeño: No recoge información de todo el vaso. Elevado: aportan el ruido de movimiento de la pared
PRF	Altas	PRF bajos: aliasing PRF altos: ocultan flujos poco intensos
Filtros de pared	Elevación gradual	Eliminan ecos procedentes del movimiento de la pared. Altos: en vasos de alta velocidad Bajos: en vasos pequeños.
Velocidad de barrido	Elevada	En el corazón la velocidad sanguínea es superior a la de otros territorios.

Doppler color

Ventana de color	reducida	Ventanas grandes reducen el "frame rate"
Ganancia	Elevación gradual	Aumentada, incrementa el ruido. Muy alta: no detecta flujos de pequeña intensidad.
PRF	Elevación gradual	Depende de la profundidad del objeto a explorar. Comenzar con PRF bajos.
Filtros de pared	Elevación gradual	Eliminan ecos procedentes del movimiento de la pared. Altos: en vasos de alta velocidad Bajos: en vasos pequeños.
Calidad	Alta: vasos de flujo pequeño	Alta calidad del Doppler color reduce el "frame rate"

TABLA 9. Rendimiento del estudio de microarrays-HCG (patológico) en presencia cardiopatía congénita

	TOTAL	22q11	Otras VNCs	VOUS
Cardiopatía congénita aislada	14%	4%	7%	3%
• Incluyendo microdel 22q11				
Cardiopatía congénita aislada	3%			
• Cariotipo N				
• 22q11 N (FISH)				
Cardiopatía congénita no aislada	9%			

FIGURA 1. Grosor del septo interventricular (SIV) en función de las semanas de gestación (cm).

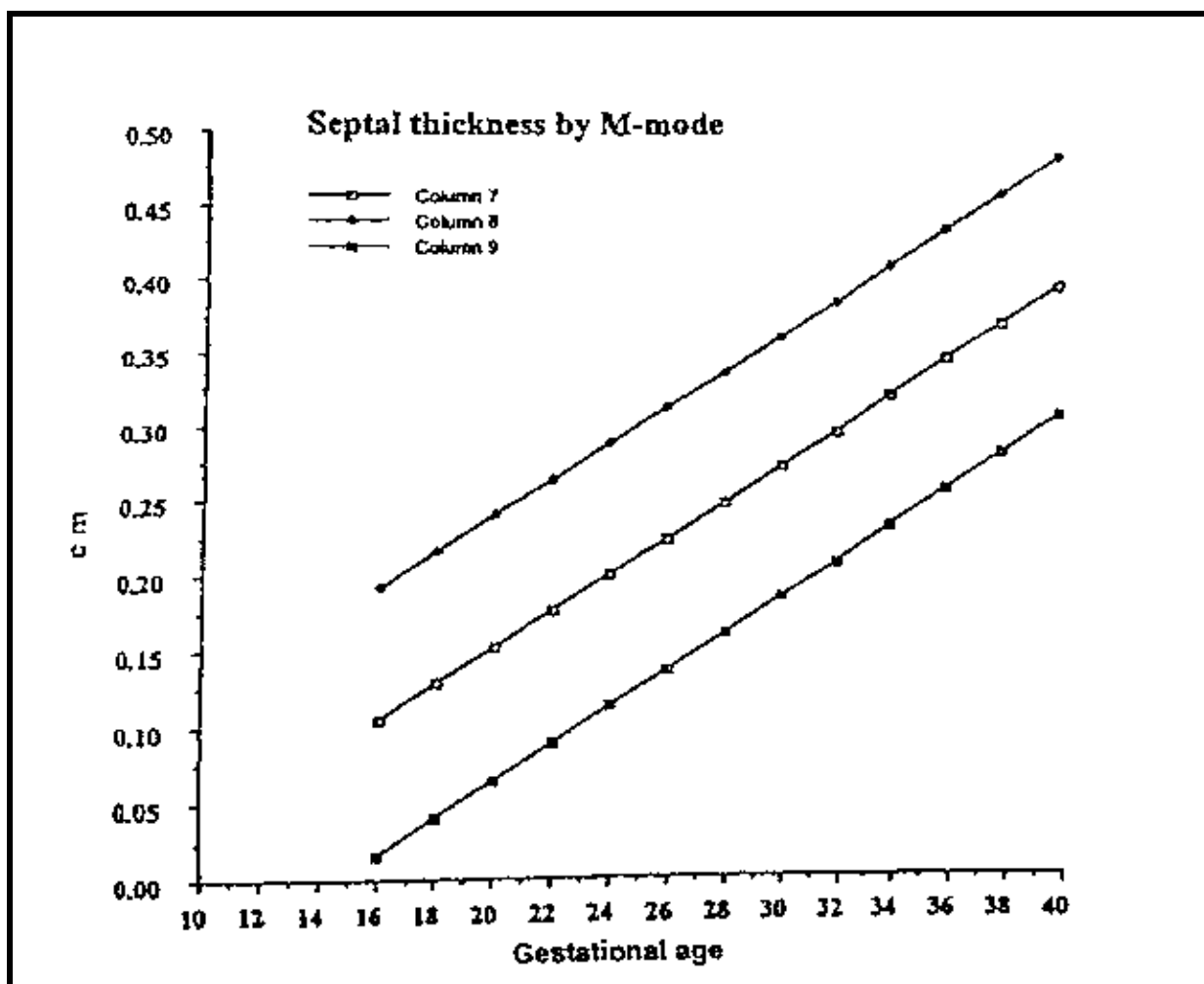


FIGURA 2. MEDICIONES Z-SCORE.

(Schneider C. UOG 2005 26: 599-605.

www.interscience.wiley.com/jpages/0960-7692/suppmat/inde.

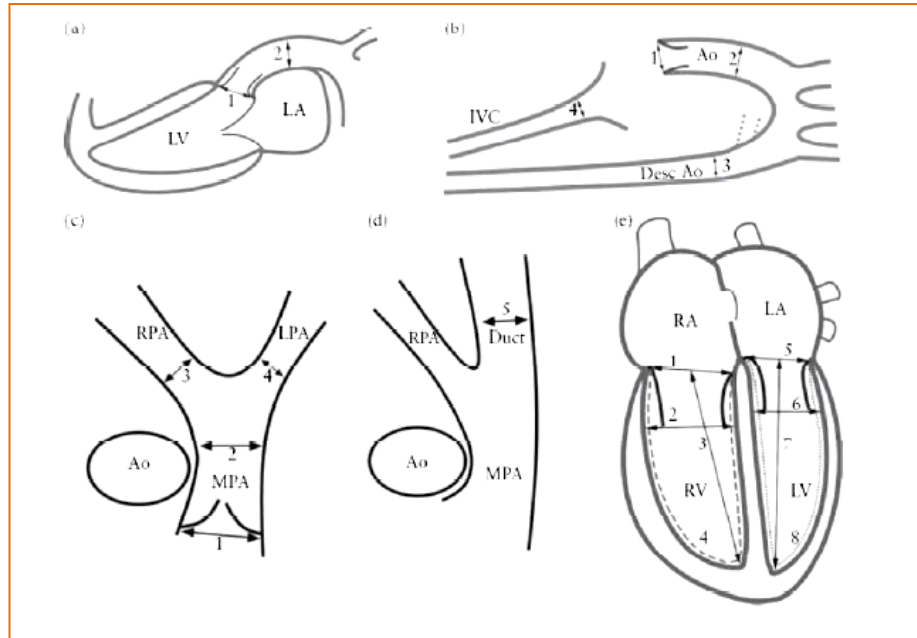
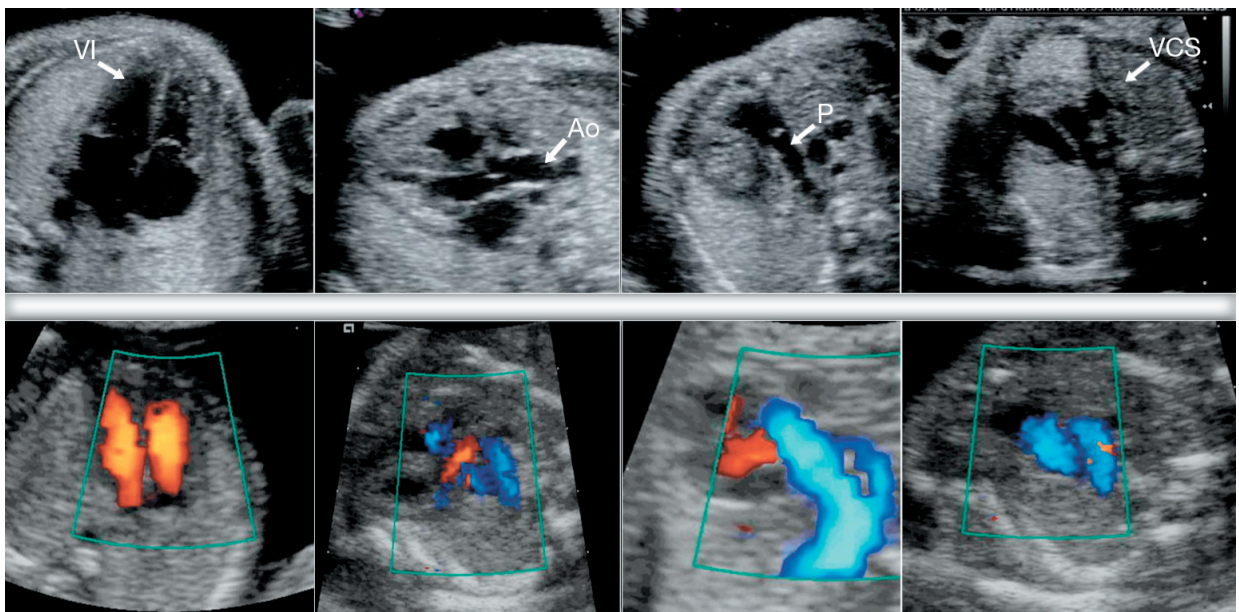


FIGURA 3. Visión eco-2D contrastado con Doppler color de los diferentes planos:

4 cámaras, tracto de salida izquierdo-aorta, tracto de salida derecho-arteria pulmonar, plano de los 3 vasos.



Características de las cardiopatías más frecuentes:

Anomalías septales				
CIA		Descripción	Observaciones	
		Defecto de cierre interauricular	Asociado a T 21	
	Ostium secundum	Cierre incompleto del FO		
	Septum primum (Canal AV parcial)	Defecto de la cruz cardiaca		
	Del seno venoso		No diagnosticable en feto	
	Del seno coronario		No diagnosticable en feto	
CIV		Defecto de cierre del tabique interventricular	30-40% asociadas a T21, T18, T13, delección 22q-	
	Perimembranosa o membranosa	Defecto en porción membranosa	70-80% de CIV	
	Muscular	Defecto en porción muscular		
	De salida o infundibular	Defecto en salida Aorta		
	De entrada, posterior o inferior	Defecto entre las válvulas AV		
CANAL AV		Defecto del tabique AV o defecto de cojines endocárdicos. Válvula única (canal común) con 5 valvas: -Válvulas AV se insertan en línea -Válvula única "en hamaca" sobre una CIV En diástole, las cuatro cavidades comunicadas en H	Asociación con alteraciones cromosómicas (T21) y otras cardiopatías congénitas (Fallot, Co Ao)	

Anomalías del corazón izquierdo				
Cardiopatía	Descripción	4 cámaras	3 V-T	Observaciones
SVHI	Hipoplasia de VI y tractos salida	Ausencia/ escaso llenado del ventrículo posterior	Flujo retrógrado en Aorta	Asociación con Turner, T18, T21
Estenosis Aórtica	Valvular: Displasia de válvula semilunar	Si severo: -Hipertrofia VI - Tabique IV grueso - Diámetro valvular aórtico pequeño	Flujo reverso en Aorta	Baja asociación a aneuploidías
Coartación Aorta	Estrechamiento yuxtaductal (A. Subclavia Izdq-DA)	Dominancia de cavidades dchas	Aorta < DA	Sólo sospecha Diagnóstico postnatal
Interrupción del arco Ao	Falta un segmento completo del arco aórtico	Dominancia de cavidades dchas	AP> AO Flujo reverso en Ao	Delección 22q- (Ctach 22)
Arco aórtico Dcho Doble arco Ao		Normal	En forma de L, rodeando tráquea	

Anomalías del corazón derecho

Cardiopatía	Descripción	4 cámaras / 5c	3 V-T	Observaciones
Hipoplasia cavidades dchas Atresia pulmonar con septo íntegro	Ventrículo derecho hipoplásico	-Si atresia tricúspide: VD pequeño. Hipertrófico, hipocinético -Si insuficiencia tricúspide: VD normal / dilatado -Salida AP: Válvula P hipocinética. No flujo.	Flujo reverso en AP	Baja asociación con aneuploidías y malformaciones extracardiacas.
Estenosis pulmonar	Displasia de válvulas semilunares	Salida AP: Válvula pulmonar engrosada, hiperecoica, flujo transvalvular turbulento	Si severo: Flujo reverso en AP	Baja asociación a aneuploidías.
Anomalía de Ebstein	Inserción apical de v. Septal y posterior de tricúspide. -Atrialización del VD	-AD aumentada -Regurgitación tricúspide de inicio más apical -Inserción apical de la tricúspide -Salida AP: Atresia funcional	Atresia funcional	-Asociación a cardiopatías congénitas: 30% -Baja asociación a aneuploidías y malformaciones extracardiacas.

Anomalías conotruncuales

Cardiopatía	Descripción	4 C/ 5 cámaras	3 V-T	Observaciones
Tetralogía de Fallot	Asimetría en septo conal	-Corte 4 cámaras normal -Eje cardiaco horizontalizado -CIV subaórtica -Aorta acabalgada Obstrucción salida VD (Estenosis / atresia AP) -Hipertrofia VD	-Aorta > AP -Si atresia pulmonar: Flujo revertido en ductus.	-20-30% asociado a T21, T18, T13, Catch 22
Truncus arterioso	Ausencia de cierre y rotación del septo conal	-Corte 4C: normal -Único tracto de salida -CIV		15-30% asociado a T21, T18, T13, Catch 22
Transposición de grandes arterias (TGA)	-Falta de rotación del septo conotruncal -Discordancia ventrículo-art.	-Corte de 4C: normal -Ao sale de VD y Pulmonar (bifurcada) del VI. -Salida de 2 arterias en paralelo		-50% asociada a otras cardiopatías congénitas.

Transposición corregida de grandes arterias	-Discordancia auriculo-ventricular y ventrículo-arterial	-Ventrículo morfológicamente derecho a la Izq, y ventrículo morfológicamente izq a la derecha. -Conexiones: AD-VI-AP AI-VD-Ao		Baja asociación a cardiopatías congénitas y malformaciones extracardiacas.
VD de doble salida	Doble conexión ventrículo-arterial con VD	Salida de Ao y AP del VD +/- transposición.		-10-40% asociación a aneuploidías. -Frecuente asociación a otras cardiopatías congénitas

Características diferenciales de síndromes cardioesplénicos (Isomerismos)

Isomerismo izquierdo	-Agenesia VCInf -Multiesplenia CC- defectos AV	Bloqueo AV	Menor gravedad
Isomerismo derecho	-Ao y VCI céntricas al mismo lado del abdomen. -Ausencia de bazo -CC frecuentes y severas	+/- Taquicardia fetal	Peor pronóstico

Bibliografía:

- **Curso teórico práctico de ecografía-SESEGO.** 2ª edición 2012: Cap 18: 89-101
- **Cardiología fetal.** Galindo, Gratacós, Martínez. Marbán 2014.
- **Echocardiographic Anatomy in the fetus.** E.M. Chiappa. Springer 2009.
- **ISUOG consensus statement: what constitutes a fetal echocardiogram?** W. Lee, L. Allan. Ultrasound Obstet Gynecol 2008; 32: 239–242
- **ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart.** Ultrasound Obstet Gynecol 2013; 41: 348–359
- **Secardioped. Epidemiología de las cardiopatías congénitas.** F. Moreno Granada. Ex jefe de Servicio de Cardiología Pediátrica.. Hospital Infantil Universitario La Paz. Madrid.
- **Secardioped. Ecocardiografía fetal. Examen de la anatomía y circulación normal del feto.** J. Bartrons. Servicio de Cardiología Pediátrica y Fetal. Agrupación Sanitaria Hospital Sant Joan de Déu-Hospital Clínic de Barcelona. Hospital Universitari Sant Joan de Déu de Barcelona. Universidad de Barcelona
- **Protocolo Ecocardiografía fetal.** Unidad de Cardiología Fetal. Servicio de Medicina Maternofetal, Institut Clínic de Ginecologia, Obstetrícia i Neonatologia, Hospital Clínic. Servicio de Obstetrícia y Ginecologia, Hospital Sant Joan Déu. Febrero 2014

Dra R. Senosiain / Dra S. Martinez
Dra R. Alvarez/ Dr J. Parra
Junio 2015.
Hospital de La Santa Creu i Sant Pau.