



# Cardiopatías congénitas: características y beneficios del diagnóstico prenatal

## Congenital heart disease: characteristics and benefits of prenatal diagnosis

Manuel Ulises Reyes Hernández\*

**Citar como:** Reyes HMU. Cardiopatías congénitas: características y beneficios del diagnóstico prenatal. Acta Med GA. 2023; 21 (1): 60-65. <https://dx.doi.org/10.35366/109024>

### Resumen

El diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas clásicamente comprende la evaluación estructural del corazón fetal en segundo trimestre, con tasas de detección muy limitadas. Sin embargo, con el entendimiento actual de la fisiopatología, la mejora en los protocolos de evaluación, la identificación de pacientes de alto riesgo y la optimización de los ultrasonidos se ha mejorado notablemente esta tasa de detección, cambiando la evaluación clásica por un proceso individualizado en distintas etapas del embarazo. Este abordaje permite establecer un diagnóstico y pronóstico precisos, y con ello el manejo y plan de nacimiento adecuado. Además, el desarrollo de nuevas terapias prenatales mejora el pronóstico en pacientes seleccionados. Se presenta una revisión de la evidencia actual de este nuevo enfoque de evaluación, los beneficios y limitaciones del diagnóstico prenatal.

**Palabras clave:** cardiopatía congénita, diagnóstico prenatal, ecocardiografía fetal.

### Abstract

Prenatal diagnosis of congenital heart disease classically involves structural evaluation of the fetal heart in the second trimester, with limited detection rates. However, with the current understanding of the pathophysiology, the improvement in the evaluation protocols, the identification of high-risk patients, and the optimization of ultrasounds, this detection rate has notably improved, changing the classic evaluation for an individualized process in different stages of pregnancy. This approach establishes an accurate diagnosis and prognosis and the appropriate management and birth plan. In addition, developing new prenatal therapies improves the prognosis in selected patients. A review of the current evidence of this new evaluation approach and the benefits and limitations of prenatal diagnosis is presented.

**Keywords:** congenital heart disease, prenatal diagnosis, fetal echocardiography.

## INTRODUCCIÓN

La prevalencia mundial de cardiopatías congénitas es de ocho a 12 por cada 1,000 recién nacidos vivos.<sup>1</sup> Es el grupo más frecuente de anomalías congénitas, con elevada morbimortalidad. En México, la mortalidad y la morbilidad perinatales son de 19.5 y 71.3%, respectivamente, y 40% requerirán cuidados intensivos al nacer.<sup>2</sup>

El enfoque actual de la medicina fetal es abordar al feto como paciente.<sup>3</sup> Con los avances tecnológicos y el creciente interés y experiencia en medicina fetal, surgió el campo multidisciplinario de la cardiología fetal. Actualmente,

mediante evaluación ecocardiográfica se puede llegar a diagnósticos muy precisos, lo que permite un abordaje integral e individualizado de acuerdo con cada escenario clínico.

El diagnóstico prenatal inicia con el estudio básico del corazón fetal, realizado como parte de la evaluación anatómica fetal en cada trimestre.

### Evaluación cardiaca fetal básica

Esta evaluación se indica en toda gestante, ya que la mayoría de las cardiopatías congénitas se presentan en población

\* Medicina Materno Fetal, Ecocardiografía Fetal. Hospital Angeles Clínica Londres. Ciudad de México.

### Correspondencia:

Manuel Ulises Reyes Hernández  
Correo electrónico: [ulises.reyes.hdz@usal.es](mailto:ulises.reyes.hdz@usal.es)

Aceptado: 29-04-2022.



de bajo riesgo (sin factores de riesgo identificables).<sup>3</sup> Incluye cortes ecográficos axiales: el corte de cuatro cámaras, la evaluación de los tractos de salida y el corte de tres vasos y tráquea.<sup>4</sup> Se caracteriza por ser técnicamente sencilla, y no requiere equipos de ultrasonido de alta resolución.

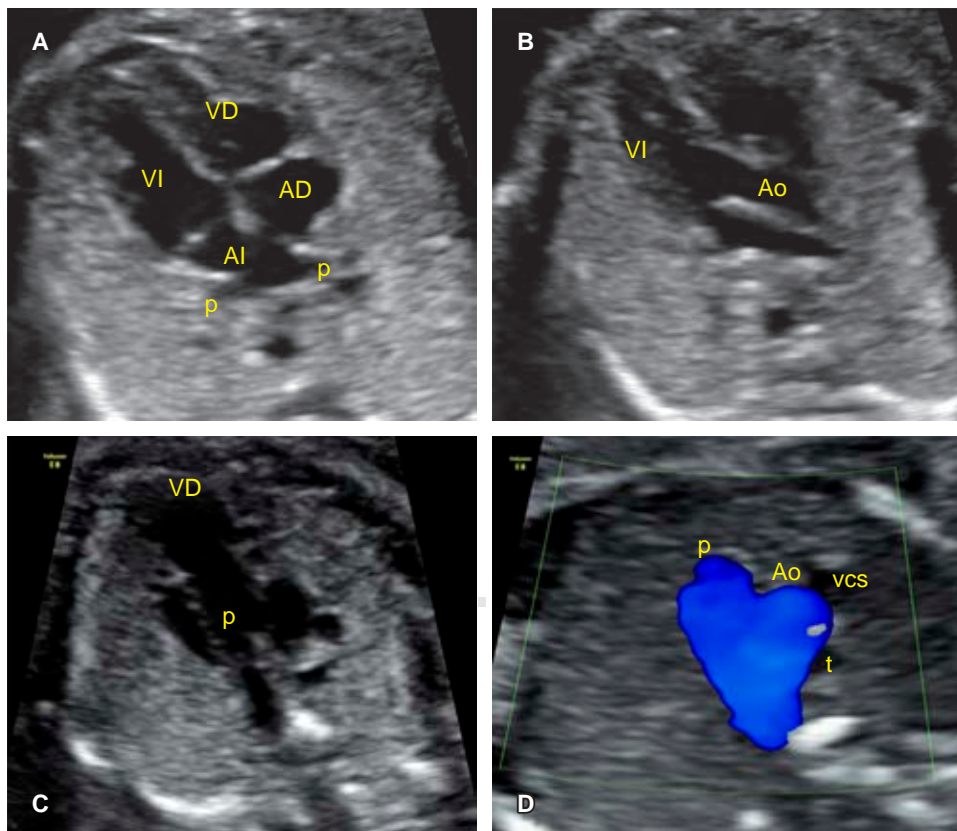
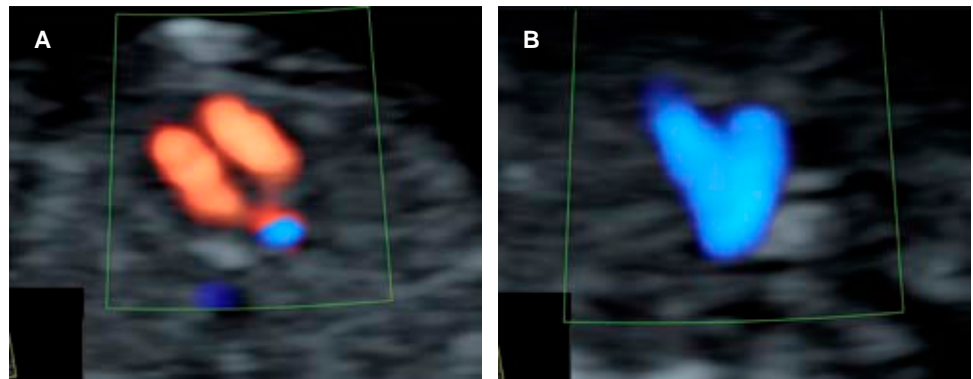
Como parte del estudio de primer trimestre, realizado habitualmente entre la semana 11 y 14 de gestación, se realiza una evaluación básica del corazón fetal. La evaluación incluye dos planos: el corte de cuatro cámaras y el corte de tres vasos y tráquea con Doppler color (Figura 1).<sup>5</sup>

Un protocolo con dichos cortes mostró una detección de 37 y 57% de defectos cardiacos mayores.<sup>6</sup> En esta edad gestacional también se realiza la evaluación de marcadores ecográficos indirectos de cardiopatía (translucencia nucal aumentada, ducto venoso con onda A reversa, y válvula tricúspide con insuficiencia severa).<sup>5</sup>

La evaluación cardiaca fetal en segundo trimestre se realiza en las semanas 18 a 24, como parte del estudio anatómico. De acuerdo con los lineamientos de la Sociedad Internacional de Ultrasonido en Obstetricia y Ginecología

**Figura 1:**

Evaluación básica del corazón fetal en el primer trimestre con Doppler color: **A)** corte de cuatro cámaras; **B)** corte de tres vasos y tráquea.



**Figura 2:**

Evaluación básica del corazón fetal en segundo trimestre: **A)** corte de cuatro cámaras; **B)** tracto de salida del ventrículo izquierdo; **C)** tracto de salida del ventrículo derecho; **D)** corte de tres vasos y tráquea con Doppler color. VI = ventrículo izquierdo. VD = ventrículo derecho. AI = aurícula izquierda. AD = aurícula derecha. p = vena pulmonar. Ao = aorta. P = pulmonar. VCS = vena cava superior. t = tráquea.

(ISUOG) debe incluir al menos el corte de cuatro cámaras y los tractos de salida.<sup>4</sup> Suele agregarse el corte de tres vasos y tráquea (Figura 2).<sup>4</sup> La evaluación integral en primer y segundo trimestre permite identificar 82.1% de las cardiopatías congénitas.<sup>6</sup>

**Tabla 1:** Indicaciones de ecocardiografía fetal.

Indicaciones con perfil de riesgo elevado (riesgo absoluto estimado > 2%)
Diabetes mellitus pregestacional Diabetes mellitus diagnosticada en el primer trimestre Fenilcetonuria materna no controlada Autoanticuerpos maternos SSA/SSB Consumo de fármacos: IECA, ácido retinoico, AINE (en el primer trimestre) Infección materna por rubéola en primer trimestre Infección materna con sospecha de miocarditis Técnicas de reproducción asistida Cardiopatía congénita en familiar de primer grado (padres, hermanos) Familiar de primer o segundo grado con trastornos de herencia mendeliana asociados con cardiopatías Sospecha de cardiopatía fetal en ultrasonido obstétrico Sospecha de anomalía fetal extracardiaca Feto con cariotipo anormal Taquicardia, bradicardia, o ritmo fetal irregular persistente Translucencia nucal aumentada (> 3 mm o mayor a percentil 95) Embarazo gemelar monocorial Hidropesía fetal
Indicaciones con perfil de riesgo bajo (riesgo absoluto estimado 1-1.9%)
Consumo de fármacos: anticonvulsivos, litio, vitamina A, paroxetina, AINE (en el segundo o tercer trimestre) Cardiopatía congénita en familiar de segundo grado Anormalidad del cordón umbilical o placenta Anomalías del sistema venoso fetal intraabdominal
No indicado (riesgo absoluto estimado < 1%)
Diabetes gestacional controlada (HbA1c < 6%) Consumo de fármacos: ISRS (no paroxetina), agonistas de vitamina K Infección fetal distinta a rubéola, sólo con seroconversión Cardiopatía congénita aislada en familiar de tercer grado
IECA = inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina. AINE = antiinflamatorios no esteroideos. HbA1c = hemoglobina glicosilada. ISRS = inhibidores selectivos de la recaptura de serotonina.

Un grupo pequeño pero importante de cardiopatías, debido a su naturaleza evolutiva y fisiopatología, sólo podrán ser identificadas en etapas avanzadas del embarazo o incluso posterior al nacimiento. Entre ellas destacan la coartación aórtica, tetralogía de Fallot, defectos septales y tumores cardiacos. Con una evaluación en tercer trimestre (entre las semanas 28 y 32 de gestación), similar a la realizada en segundo trimestre, puede incrementarse la detección prenatal hasta 86%.<sup>6</sup> Además, en pacientes que no efectuaron la evaluación correspondiente de segundo trimestre, debe realizarse lo más completa posible. Conforme avanza el embarazo, diversos factores dificultan su evaluación (posición y movimientos fetales, osificación de las costillas, cantidad de líquido amniótico).

### Ecocardiografía fetal

La ecocardiografía fetal es una evaluación detallada que permite identificar y caracterizar las anomalías cardiacas fetales previo al nacimiento.<sup>7</sup> Debe realizarse con indicaciones precisas, siendo la principal la sospecha de cardiopatía en las evaluaciones básicas (Tabla 1).<sup>3</sup> Esta evaluación debe ser realizada por personal debidamente capacitado y familiarizado con el diagnóstico prenatal de estas patologías, apegado a rigurosos protocolos y con equipos de ultrasonido de alta resolución.<sup>3,4,7</sup>

La evaluación incluye cortes ecográficos axiales y complementarios (Figura 3), evaluación de la función y ritmo cardiacos, y biometría cardiaca.<sup>7</sup> Habitualmente se realiza a partir de la semana 18, sin embargo, puede realizarse desde el primer trimestre.<sup>5</sup>

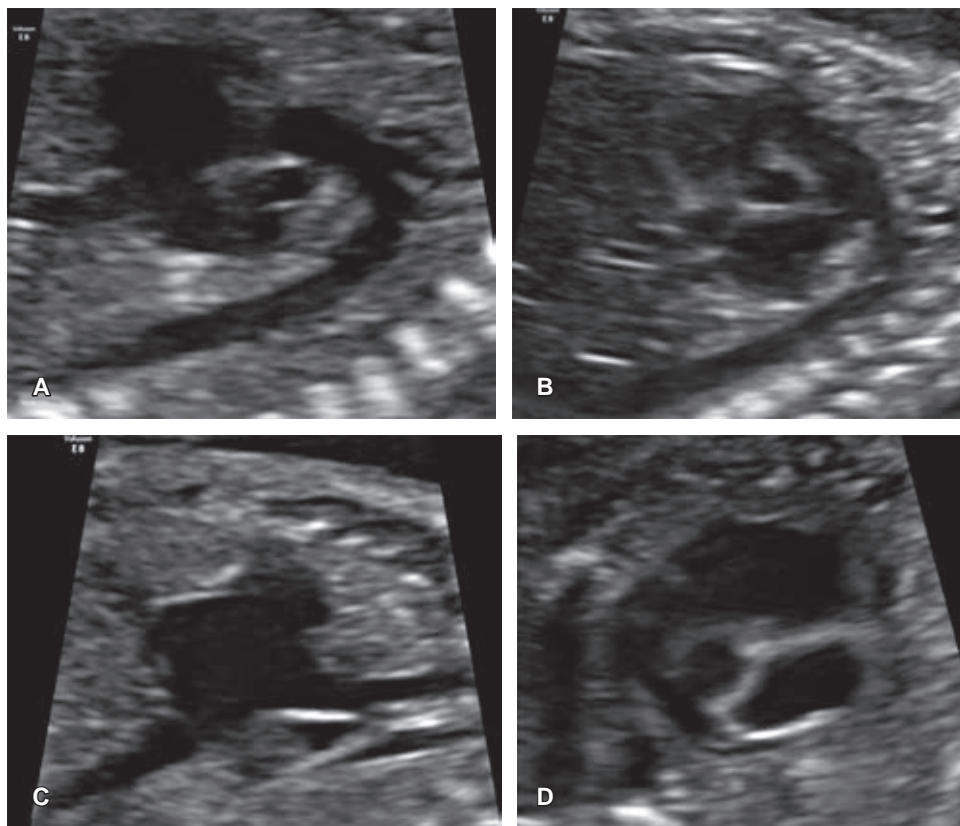
La ecocardiografía fetal permite identificar a los fetos que requieren intervenciones pre y postnatales inmediatas, así como datos ecográficos asociados a falla cardiaca y riesgo elevado de muerte fetal.<sup>3,8</sup>

En pacientes de riesgo, aun con una evaluación ecocardiográfica precoz normal, debe realizarse la evaluación avanzada en el segundo trimestre.<sup>3</sup> De igual manera, debe considerarse una evaluación en el tercer trimestre, en búsqueda de anomalías que pueden tener implicaciones periparto.

### Abordaje integral

Ante el diagnóstico prenatal de una cardiopatía debe completarse el protocolo de estudio:

1. Evaluación anatómica fetal: en fetos con cardiopatía, se estima que 37% presenta anomalías extracardiacas.<sup>9</sup>



**Figura 3:**

Ecocardiografía fetal: **A)** arco aórtico, **B)** arco ductal, **C)** eje largo de las venas cavas; **D)** eje corto superior.

2. Asesoría genética y procedimiento invasivo: en este grupo de pacientes, 28% presenta anomalías cromosómicas.<sup>9</sup>
3. Otros estudios: neurosonografía fetal, evaluación por infecciones (panel TORCH), autoanticuerpos SSA/SSB, evaluación por esclerosis tuberosa, etcétera. Evaluación de la curva de crecimiento fetal.

El manejo posterior al diagnóstico prenatal involucra un equipo multidisciplinario conformado por distintos especialistas: médico materno fetal, cardiólogo pediatra, obstetra, genetista perinatal, neonatólogo, psicólogo, cirujano fetal y cirujano pediatra.<sup>10</sup> Este abordaje permite establecer el tiempo óptimo de nacimiento, sitio adecuado y manejo postnatal, las opciones terapéuticas disponibles y el pronóstico perinatal (Figura 4).

#### Beneficios del diagnóstico prenatal

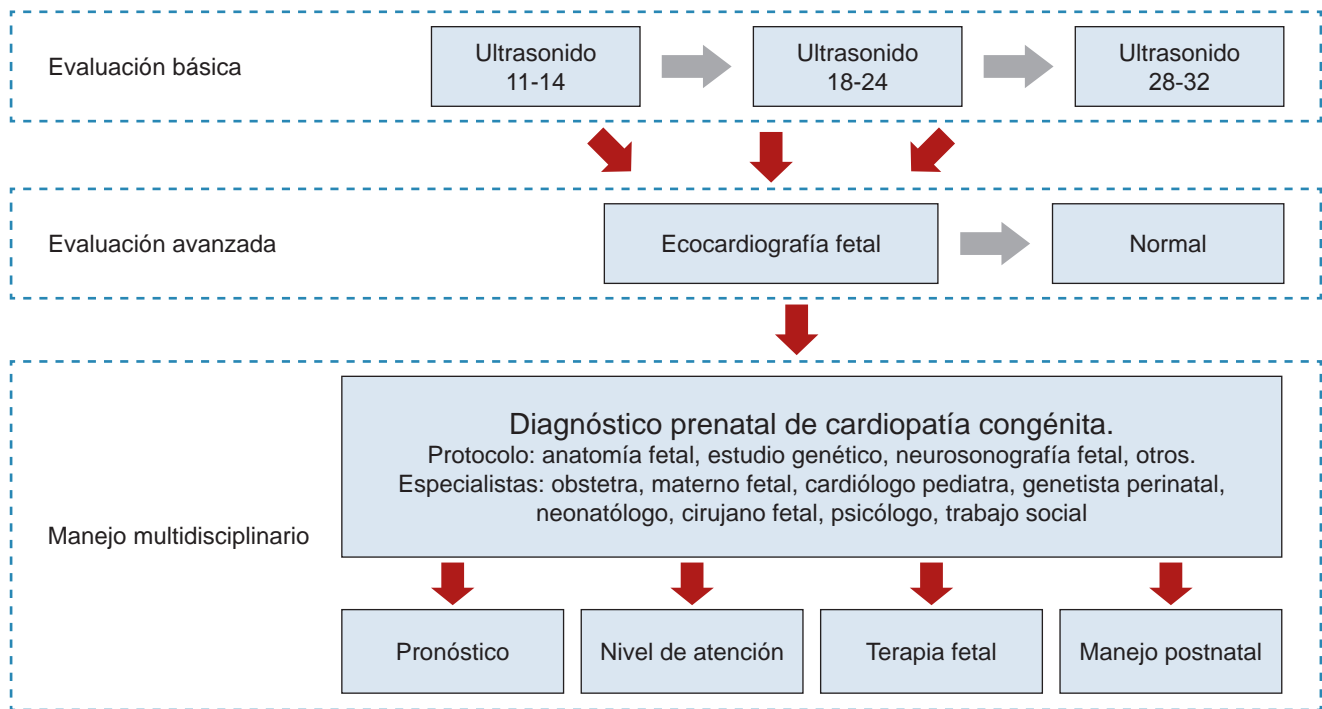
El diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas críticas reduce la mortalidad previo a cirugía en comparación con el diagnóstico postnatal (*odds ratio* ajustado 0.26; intervalo de confianza 95% 0.08-0.84).<sup>11</sup> De igual manera, permite identificar a los fetos que requerirán intervenciones al

nacimiento: administración de prostaglandina E1 en cardiopatías dependientes de conducto, septostomía atrial en pacientes con transposición de grandes vasos o síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico, o marcapasos en pacientes con bloqueo cardíaco completo.<sup>3</sup>

El diagnóstico preciso permite establecer recomendaciones obstétricas y neonatales. Donofrio propone cuatro distintos niveles de atención de acuerdo con la predicción de riesgo postnatal mediante parámetros ecocardiográficos: desde el nacimiento a término, de acuerdo con las condiciones obstétricas y cuidados neonatales de rutina, hasta el nacimiento programado en coordinación con el equipo multidisciplinario para pacientes en riesgo elevado de inestabilidad postnatal.<sup>8</sup> La predicción del riesgo postnatal ha mostrado ser precisa, con sensibilidad de 90-97% para riesgo mínimo de inestabilidad al nacer, y sensibilidad de 83% para riesgo elevado de inestabilidad postnatal.<sup>12</sup> Sin embargo, esta herramienta puede ser limitada en algunas cardiopatías.

En fetos con patología seleccionada, la terapia fetal permite modificar la historia natural de la enfermedad y con ello el pronóstico de manera favorable.<sup>3</sup> Entre ellos destacan la administración transplacentaria de antiarrítmicos en fetos con arritmias y riesgo de falla cardíaca;

**Figura 4:** Diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas: abordaje integral.



la valvuloplastia aórtica con balón en fetos con estenosis aórtica crítica; la valvuloplastia pulmonar con balón en fetos con atresia pulmonar; y la atrioseptostomía en fetos con ventrículo izquierdo hipoplásico.<sup>3</sup> La selección de pacientes que pueden beneficiarse de estas intervenciones debe ser cuidadosa, ya que la ventana de terapia fetal suele ser limitada y los procedimientos no se encuentran exentos de complicaciones potencialmente severas.

Parte fundamental del diagnóstico prenatal es la asesoría completa a los padres. Los principales objetivos son brindarles un diagnóstico preciso, proveer información clara del pronóstico, delimitar las opciones de tratamiento y manejo disponibles, y ayudarlos en la toma de decisiones respetando su autonomía.<sup>13</sup> Para ello, el apoyo del psicólogo y el trabajo social son indispensables.

#### Limitaciones del diagnóstico prenatal

A pesar de que en centros con experiencia se han reportado tasas de detección elevadas (cercanas a 90%),<sup>3</sup> estudios recientes informan tasas de detección mucho menores, que van desde 30 a 60%.<sup>14</sup> Aun en países de primer mundo y con amplia cobertura sanitaria, la tasa de detección apenas alcanza 50-60%.<sup>14</sup>

Estas diferencias tan marcadas en tasa de detección prenatal dependen de diversos factores, entre los que

destacan: la falta de estandarización de los programas de tamizaje, el difícil acceso universal de los pacientes a estos programas, la ausencia de programas de auditoría y capacitación continua de los ecografistas, y factores inherentes al embarazo (polihidramnios, posición fetal, obesidad materna).<sup>3,14</sup>

En algunos países, y de acuerdo con el tipo de cardiopatía, la mayoría de los padres opta por la interrupción del embarazo posterior al diagnóstico prenatal.<sup>15</sup> En México, la legislación actual se limita al primer trimestre o en casos muy seleccionados, por lo que en diagnósticos tardíos ya no es una opción para los padres.

#### CONCLUSIONES

El diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas puede realizarse desde el primer trimestre. La evaluación prenatal actual tiene un enfoque multidisciplinario, centrada en el manejo del feto como un paciente. El diagnóstico prenatal mejora el pronóstico al reducir la mortalidad postnatal, determinar las intervenciones postnatales necesarias de acuerdo con el riesgo de inestabilidad al nacer, y seleccionar a aquellos pacientes que se beneficiarán de la terapia fetal. Brindar a los padres un diagnóstico y pronóstico precisos es fundamental.

## REFERENCIAS

1. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Temporal variability in birth prevalence of cardiovascular malformations. *Heart*. 2000; 83 (4): 414-419.
2. Reyes HM, Bermúdez RL, Cifuentes FE, Hinojosa CJ. Desenlaces perinatales adversos en fetos con diagnóstico prenatal de cardiopatía congénita. *Ginecol Obstet Mex*. 2021; 89 (7): 516-523.
3. Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, Copel JA, Sklansky MS, Abuhamad A et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease: a scientific statement from the American Heart Association. *Circulation*. 2014; 129 (21): 2183-2242.
4. Carvalho JS, Allan LD, Chaoui R, Copel JA, DeVore GR, Hecher K et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2013; 41 (3): 348-359.
5. Hernandez-Andrade E, Patwardhan M, Cruz-Lemini M, Luewan S. Early evaluation of the fetal heart. *Fetal Diagn Ther*. 2017; 42 (3): 161-173.
6. Liao Y, Wen H, Ouyang S, Yuan Y, Bi J, Guan Y et al. Routine first-trimester ultrasound screening using a standardized anatomical protocol. *Am J Obstet Gynecol*. 2021; 224 (4): 396.e1-396.e15.
7. AIUM Practice Parameter for the Performance of Fetal Echocardiography. *J Ultrasound Med*. 2020; 39 (1): E5-E16.
8. Donofrio MT. Predicting the future: delivery room planning of congenital heart disease diagnosed by fetal echocardiography. *Am J Perinatol*. 2018; 35 (6): 549-552.
9. Song MS, Hu A, Dyamenahalli U, Chitayat D, Winsor EJ, Ryan G et al. Extracardiac lesions and chromosomal abnormalities associated with major fetal heart defects: comparison of intrauterine, postnatal and postmortem diagnoses. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2009; 33 (5): 552-559.
10. Brown KL, Sullivan ID. Prenatal detection for major congenital heart disease: a key process measure for congenital heart networks. *Heart*. 2014; 100 (5): 359-360.
11. Holland BJ, Myers JA, Woods CR Jr. Prenatal diagnosis of critical congenital heart disease reduces risk of death from cardiovascular compromise prior to planned neonatal cardiac surgery: a meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2015; 45 (6): 631-638.
12. Donofrio MT, Skurow-Todd K, Berger JT, McCarter R, Fulgum A, Krishnan A et al. Risk-stratified postnatal care of newborns with congenital heart disease determined by fetal echocardiography. *J Am Soc Echocardiogr*. 2015; 28 (11): 1339-1349.
13. Allan LD, Huggon IC. Counselling following a diagnosis of congenital heart disease. *Prenat Diagn*. 2004; 24 (13): 1136-1142.
14. Meller CH, Grinenco S, Aiello H, Córdoba A, Sáenz-Tejeira MM, Marantz P et al. Congenital heart disease, prenatal diagnosis and management. *Arch Argent Pediatr*. 2020; 118 (2): e149-e161.
15. Bull C. Current and potential impact of fetal diagnosis on prevalence and spectrum of serious congenital heart disease at term in the UK. British Paediatric Cardiac Association. *Lancet*. 1999; 354 (9186): 1242-1247.

**Conflicto de intereses:** el autor declara que no tiene ningún conflicto de intereses.