Trabajos Originales

CARDIOPATIAS CONGENITAS. INCIDENCIA ANTENATAL*

Drs. *Fernando Viñals L. y Arrigo Giuliano B.*

Clínica Sanatorio Alemán, Centro AGB Ultrasonografía, Concepción

RESUMEN

Las cardiopatías congénitas son las anomalías mayores más frecuentes al nacer, con una incidencia aproximada de 8 por 1000 nacidos. El diagnóstico precoz de las cardiopatías congénitas (Cc) es importante, ya que la presentación clínica puede ser brusca, pudiendo producir incluso la muerte. Son reconocidas las dificultades para el diagnóstico de las Cc durante el examen neonatal. Defectos mayores pueden pasar inadvertidos, manifestándose clínicamente en forma tardía. El método más efectivo para el diagnóstico de las Cc es la ecocardiografía. Como es imposible efectuar este examen a toda la población de recién nacidos, su inclusión al examen sonográfico obstétrico rutinario aparece como la forma más efectiva de incrementar la pesquisa antenatal y revelar una cifra de incidencia más real de Cc. Durante 14 meses consecutivos, evaluamos 2.578 pacientes entre 16-40 semanas de gestación con nuestra técnica reportada de exploración del corazón fetal. Este método corresponde a la natural inclusión de la ecocardiografía al examen rutinario. Seguimos 2.007 paciente hasta su período de lactancia con el fin de reconocer si eran o no portadores de Cc. Hubo 35 RN o lactantes con Cc (17,4 por 1.000) de los cuales 33 fue diagnosticado *in utero* (16,4 por 1.000). Dieciocho fueron lesiones mayores (8,9 por 1.000) de las cuales 10 fueron aisladas (4,9 por 1.000). La incidencia de Cc es mayor que la reportada al nacer. La inclusión de la ecocardiografía al examen ecográfico rutinario incrementa significativamente el diagnóstico antenatal de Cc.

PALABRAS CLAVES: ***Cardiopatía congénita, ecocardiografía***

SUMMARY

Congenital heart disease (CHD) is the most common major abnormality at birth (8 per 1000 newborns). Early recognition of CHD is important because clinical presentation and deterioration may be sudden and some treatable defects may even cause death before diagnosis. The difficulties in detecting heart disease at neonatal examination are well know. Specialized fetal echocardiography, the most effective method to diagnose CHD, is usually restricted to recognized high risk groups. The challenge today is to create a comprehensive and precise method to streamline fetal echocardiography; 2578 fetuses between 16-40 weeks of gestation seen from 1st January 2000 and 28th February 2001 (14 months) were examined with our fetal heart technique. We obtain a complete follow-up until 3 months after delivery in 2007. There were 35 CHD (17.4 per 1000), 33 of them diagnosed during pregnancy (16.4 per 1000). 18 of the 35 were major defects (8.9 per 1000), 10 of them isolated (4.9 per 1000). This incidence is higher than expected. The integration of fetal echocardiography in routine targeted organ studies improved significantly the detection rate for CHD.

KEY WORDS: ***Congenital heart disease, incidence, prenatal diagnosis***

*Trabajo recibido en junio de 2002 y aceptado para publicación por el Comité Editor en agosto de 2002.

INTRODUCCION

Las cardiopatías congénitas (Cc) son las anomalías mayores más frecuentes al nacer y causales del 20% de las muertes neonatales. La incidencia de estos defectos en nuestra población es de 8,5 por 1000 nacidos vivos (1). En este grupo, 3,3 por 1000 nacidos fueron portadores de Cc mayores (MCc), siendo estas aisladas o asociadas a defectos extracardíacos. El pronóstico perinatal de las Cc críticas mejora si su diagnóstico es efectuado durante el período antenatal (2). Esto permite programar la conducta perinatal más apropiada, considerando que muchas veces el deterioro de estos recién nacidos (RN) es súbito y brusco (3). Incluso RN portadores de defectos tratables pueden morir antes de su diagnóstico (4). Por otra parte, es sabido que un examen neonatal normal no excluye una Cc seria, que incluso pueda determinar la muerte. Esto producto que las manifestaciones de un RN con una Cc mayor pueden ocurrir incluso semanas después del alta neonatal (5, 6, 7).

La sensibilidad diagnóstica de la ecocardiografía fetal es alta (8). Más aún si es aplicada en población de alto riesgo de dar a luz RN con Cc (9, 10). Sin embargo, cerca del 90% de los RN portadores de Cc son hijos de madre de bajo riesgo (11). Considerando esto, no es posible ofrecer un examen ecocardiográfico durante la gestación a toda la población. Más aún si este requiere un equipamiento adecuado y personal entrenado y capacitado para efectuarlo. Por otro lado, la pesquisa antenatal de Cc mediante ultrasonido de rutina es baja (12).

Motivados por incrementar el diagnóstico antenatal de Cc, hemos integrado una secuencia de visiones en escala de grises y adicionando Doppler color, al examen obstétrico rutinario (13, 14, 15). Su aplicación ha generado un incremento en el número de casos de Cc pesquisados durante la gestación. Convencidos que la incidencia postnatal de Cc es inferior a la real, diseñamos un estudio prospectivo con el fin de seguir los fetos evaluados ecográficamente mediante nuestra técnica, hasta su período de lactantes. Esto nos permitirá conocer la sensibilidad de pesquisa de nuestro examen, acercándose a un valor más real de incidencia de Cc.

MATERIAL Y METODO

Seleccionamos a todas las gestantes evaluadas ecográficamente entre las 16 y 40 semanas de gestación, en el período de tiempo comprendido entre enero del 2000 hasta febrero del 2001, com-

pletando 14 meses consecutivos. Todas las pacientes fueron evaluadas con un equipo Acuson Aspen (Mountain View Ca). La técnica empleada ha sido reportada previamente. Incluimos en forma constante secciones transversas sobre el tronco fetal, iniciando a nivel del abdomen, deslizando el transductor hacia cefálica pasando por la visión de 4 cavidades hasta llegar al mediastino superior. Repetimos el mismo movimiento adicionando color. El tiempo promedio de evaluación es de 2 minutos. En caso de sospecharse una alteración estructural del corazón, se efectuaron inmediatamente las secciones ecocardiográficas necesarias para completar su estudio. Se obtuvo un respaldo digital de todos los casos de Cc diagnosticadas para su estudio y análisis posterior.

Definimos Cc aquella alteración estructural del corazón fetal o neonatal. Se excluyeron los diagnósticos de ductus arterioso persistente y las alteraciones funcionales. Tampoco se excluyeron las arritmias. Consideramos Cc mayor (MCc) aquel grupo de defectos que requerirán terapia médica y/ o quirúrgica durante el primer año de vida.

Diseñamos un cuestionario el que fue aplicado telefónicamente por una matrona orientada y motivada en el diagnóstico antenatal. Se tomó especial cuidado en contactar a las madres a lo menos 3 meses posteriores a su parto. Esto considerando estudios que revelan que la presentación postnatal de Cc incluso severas, puede ocurrir semanas posteriores a su nacimiento (3, 7). Esto permitiría incluir lactantes con Cc diagnosticadas en los controles pediátricos alejados del período neonatal. Las Cc detectadas fueron confirmadas con ecocardiografía postnatal, examen por Cardiólogo Infantil o autopsia.

RESULTADOS

Entre enero de 2000 hasta febrero de 2001 (14 meses), evaluamos 2.578 pacientes con 16 semanas o más de gestación; 2007 lograron ser contactadas telefónicamente y respondiendo al cuestionario. Este correspondió a nuestro grupo de trabajo. Treinta y cinco pacientes de este grupo dieron a luz RN portadores de defectos mayores o menores del corazón fetal, lo que corresponde a 17,4 por 1000 nacidos vivos. De este grupo, 33 habían sido diagnosticados en su período antenatal (16,4 por 1000), existiendo 2 falsos negativos. Estos correspondieron a un feto evaluado en una oportunidad a las 19 semanas, portador de una comunicación interventricular de tipo perimembranosa. Aunque se consignó en el informe que los

tractos de salida no fueron evaluados totalmente por dificultades técnicas, la paciente no volvió a control. El otro caso correspondió a un feto portador de una estenosis aórtica moderada que requirió dilatación percutánea durante su primer alto de vida. Fue evaluado a las 22-30 semanas de gestación.

El detalle de los casos portadores de Cc se presentan en la Tabla I.

En la Tabla II se resume el resultado del seguimiento de las pacientes entre enero del 2000 hasta febrero de 2001.

De las 35 Cc, 18 fueron catalogadas como lesiones mayores (8,9 por 1000); 10 de las 18 fueron lesiones aisladas (4,9 por 1000, o sea, no asociados a otras anomalías cardíacas ni extracardíacas. En el grupo de lesiones asociadas, la causa más común son las anomalías cromosómicas. Es reconocida la asociación de las aneuploidias más frecuentes a Cc. Sin embargo, debe incluirse en este grupo aquellos fetos portadores de microdelección del cromosoma 22q, portadores habitualmente de lesiones conotroncales. Lamentablemente, su diagnóstico no es posible con las técnicas convencionales de citogenética (16).

De los casos diagnosticados in utero (33/35), 8 eran portadores de anomalías asociadas. Doce de los 33 fallecieron, 8 de ellos con anomalías cardíacas

o extracardíacas asociadas. Este grupo, habitualmente de más fácil diagnóstico antenatal por los defectos asociados, concentra la mayor mortalidad. Se programó un traslado *in utero* en 5 de las 33 Cc, interviniéndose 4 de los RN durante el período neonatal inmediato. El quinto caso fue considerado fuera del alcance quirúrgico, luego de su estudio postnatal.

DISCUSION

La incidencia perinatal de anomalías cardíacas determinada por nuestro programa de pesquisa en población predominantemente de bajo riesgo es más del doble de la reportada clásicamente en estudios de RN y la calculada en nuestra población de RN con técnicas convencionales (1).

Aproximadamente 17 de cada 1000 nacidos en nuestra serie fue portador de una Cc. Un grupo considerable de estos corresponde a lesiones menores, sin significado clínico y que probablemente se resuelvan en forma espontánea durante los primeros años de vida. Sin embargo, corresponden a defectos congénitos del corazón.

La incidencia de defectos mayores es más alta que la reportada en estudios postnatales (17). En nuestra serie, más de la mitad de estos casos fueron lesiones aisladas, o sea corresponden al grupo de Cc críticas que más se ven beneficiadas con el diagnóstico antenatal. Tal como ha sido descrito, muchas de estos defectos pueden presentar manifestaciones clínicas tardías, produciendo una muerte por causa a veces no precisada durante la infancia. Sin embargo, el defecto estructural es pesquisable mediante un programa de detección ecográfica antenatal.

La sensibilidad reportada con nuestra técnica es similar a la obtenida por otros autores, al integrar una técnica secuencial y sistemática de evaluación del corazón fetal al examen ecográfico rutinario. Stumpfle y cols. reportan una detección de 14,9 por 1000 al integrar la ecocardiografía al examen rutinario fetal, utilizando los planos de sección clá-

Tabla I
ANOMALIAS CARDIACAS EN 2007 RN Y LACTANTES

<i>Anomalia cardíaca</i>	<i>n</i>
CIV aislada	15*
CIV + fisura labial	1
Canal auriculoventricular	2
Atresia pulmonar + CIV (IV)	1
Tronco Tipo II	1
Estenosis aórtica	2*
Tetralogía de Fallot	1
Doble tracto de salida derecho	2
Hipoplasia ventricular izquierdo	2
Displasia valvular tricuspide	1
TGA d	1
TGA I	1
CoAo severa	1
Interrupción VCI	1
Ventrículo único	2
Fibroel. endocárdica	1
Total	35

* Casos falsos negativos (1 estenosis aórtica y 1 CIV).

CIV: Comunicación interventricular; TGA: Transposición de grandes arterias; CoAo: Coartación aórtica; VCI: Vena cava inferior.

Tabla II
RESULTADOS DEL SEGUIMIENTO DE PACIENTES EVALUADAS ENTRE ENERO DE 2000 HASTA FEBRERO DE 2001

Pacientes evaluadas	2578	
Pacientes contactadas	2007	(78%)
Total Cc	35	(17,4 por 1.000)
Cc detectadas <i>in utero</i>	33	(16,4 por 1.000)
Falsos negativos	2	(5,7%)

sicos y adicionando Doppler color, incrementando el tiempo de examen 4 minutos (18).

Nuestros resultados confirman que la integración lógica de la ecocardiografía fetal al examen obstétrico rutinario es la forma más efectiva de incrementar la pesquisa antenatal de Cc. Este método puede ser aplicado a toda la población consultante, incluso la de mayor riesgo de dar a luz RN con Cc.

Como conclusión, la incidencia de Cc mayores y menores es significativamente mayor que la habitualmente reportada en estudios postnatales. Varios factores influyen en esto, siendo el más significativo el interés y capacitación del operador durante las evaluaciones sonográficas del embarazo hacia el corazón fetal. Las Cc son las anomalías mayores más frecuentes y determinan un gran impacto en la mortalidad neonatal. La corrección o paliación quirúrgica de defectos mayores es hoy en día una realidad. Sin embargo, el resultado postquirúrgico se ve marcadamente influenciado por la condición del RN en el período preoperatorio, existiendo diferencias estadísticas en el grado de hipoxemia, acidosis, requerimiento de ventilación mecánica y frecuencias de paros cardíacos entre los RN con diagnóstico antenatal de Cc en relación con los pesquisados postparto (19, 20, 21). La meta es detectar aquellos fetos portadores de defectos mayores cardíacos aislados. Es ahora responsabilidad de los ultrasonografistas antenatales.

BIBLIOGRAFIA

- Viñals F, Giuliano A: Cardiopatías congénitas. Incidencia postnatal (I). REV CHIL OBSTET GINECOL 2002; (en prensa).
- Viñals F, Tapia J, Giuliano A: Prenatal detection of ductal-dependent congenital heart disease: how things can be made easier? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 246-9.
- Abu-Harb M, Wyllie J, Hey E, Richmond S, Wren C: Presentation of obstructive left heart malformations in infancy. *Arch Dis Child* 1994; 71: F179-83.
- Abu-Harb M, Hey E, Wren C: Death in infancy from unrecognized heart disease. *Arch Dis Child* 1994; 71: 3-7.
- Ainsworth S, Wyllie J, Wren C: Prevalence and clinical significance of cardiac murmurs in neonates. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 1999; 80: F43-F5.
- Wren C, Richmond S, Donaldson L: Presentation of congenital heart disease in infancy: implications for routine examination. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 1999; 80: F49-F53.
- Ferencz C, Rubin JD, Loffredo CA, Magee CA: Perspectives in Pediatric Cardiology. Congenital Heart Disease the Baltimore, Washington, Infant Study. New York: Futura Publish Co 1981; 89.
- Allan LD, Chita SK, Sharland GK et al: The accuracy of fetal echocardiography in the diagnosis of congenital heart disease. *Int J Cardiol* 1989; 25: 279-88.
- Ott WJ: The accuracy of antenatal fetal echocardiography screening in high and low-risk patients. *Am J Obstet Gynecol* 1995; 172: 1741-9.
- Copel JA, Piliu G, Green J, Hobbins JC, Kleinman CS: Fetal echocardiographic screening for congenital heart disease: the importance of the chamber view. *Am J Obstet Gynecol* 1987; 157: 648-55.
- Allan LD: Antenatal diagnosis of congenital heart disease. *Heart* 2000; 83: 367-70.
- Buskens E, Grobbee DE, Frohn-Mulder IM et al: Efficacy of routine fetal ultrasound screening for congenital heart disease in normal pregnancy. *Circulation* 1996; 94: 67-72.
- Viñals F, Giuliano A: Exploración del corazón fetal. ¿Cómo simplificar las cosas? REV CHIL OBSTET GINECOL 1999; 4: 275.
- Viñals F, Tapia J, Giuliano A: Diagnóstico antenatal de defectos ventriculoseptales. A propósito de nuestra técnica, experiencia y consideraciones perinatales. REV CHIL OBSTET GINECOL 2000; 3: 177-82.
- Viñals F, Giuliano A: Técnica de evaluación de las venas pulmonares durante la exploración del corazón fetal. REV CHIL OBSTET GINECOL 2001; 66: 317-22.
- Raymond FL, Simpson JM, Sharland GK, Mackie Ogilvie CM: Fetal echocardiography as a predictor of chromosomal abnormality. *Lancet* 1997; 350: 930.
- Allan LD: In opinión. Isolated major congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17: 370.
- Stumpflen I, Stumpflen A, Wimmer M, Bernaschek G: Effect of detailed fetal echocardiography as part of routine prenatal ultrasonographic screening on detection of congenital heart disease. *Lancet* 1996; 348: 854-57.
- Kumar RK, Newburger JW, Gauvreau K, Kamenir S, Hornberger LK: Comparison of outcome when hypoplastic left heart syndrome and transposition of the great arteries are diagnosed prenatally versus when diagnosis of these two conditions is made only postnatally. *Am J Cardiol* 1999; 83: 1649-53.
- Verheijen PM, Lisowsky LA, Stoutenbeek P, Hichcock JF, Brenner JI, Copel JA, Kleinman CS, Meijboom EJ, Bennink GB: Prenatal diagnosis of congenital heart disease affects preoperative acidosis in the newborn patient. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2001; 121: 798-803.
- Bonnet D, Coltri A, Butera G, Fermont L, Le Bidois J et al: Detection of transposition of the great arteries in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation* 1999; 99: 916-18.