

Ecocardiografia fetal

Josep Girona¹, Elena Carreras², Juan José Gómez², Jaume Casaldàliga¹, Dimpna C. Albert¹

¹ Unitat de Cardiologia Pediàtrica. ² Unitat d'Ecografia Obstetricoginecològica.
Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron. Barcelona.

RESUM

Fonament. L'ecocardiografia fetal (ECF) és un procediment que permet l'estudi intrauterí de l'estructura i la funció cardíques.

Objectiu. Aportar l'experiència en ECF de l'Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron de Barcelona, especialment pel que fa a: indicacions; diagnòstics; actitud respecte a la continuació de l'embaràs; i errades diagnòstiques.

Mètode. Anàlisi retrospectiva dels resultats globals de les ECF fetes consecutivament des de gener de 1992 fins a gener de 1998. Es disposa d'informació definitiva, bé per necropsia fetal o per ecocardiografia postnatal, de tots els casos amb ECF anormal.

Resultats. S'han fet 586 ECF a 485 embarassades (mínim d'un estudi per fetus i màxim de 6). Les indicacions han estat: antecedents familiars de cardiopatia congènita (37%); sospita d'anomalia cardíaca (27%) o de marcadors dismorfològics (19%) en ecografia fetal prèvia; i arítmia en exploracions prèvies (17%). En 151 casos s'ha detectat alguna anomalia, essent la més freqüent l'arítmia (33 casos). El ventricle únic (15), seguit del defecte atrioventricular (11), la d-transposició de les grans artèries (10) i la hipoplàsia de cavitats esquerres (10) han estat les anomalies estructurals detectades amb més freqüència. En 16 casos els pares van optar per la interrupció legal de l'embaràs (ILE), confirmant la necropsia fetal el diagnòstic fet per ECF. Entre els 135 fetus restants l'ecocardiografia postnatal ha identificat quatre errors diagnòstics.

Conclusions. L'ECF és útil per al diagnòstic prenatal de les anomalies cardíques. Permet tant donar suport objectiu als pares que opten per l'ILE com atendre el nadó quan es decideix per la continuació de l'embaràs. Això no obstant, les errades diagnòstiques, tot i que infreqüents, són possibles.

Paraules clau: Cardiopaties congènites. Diagnòstic prenatal. Ecocardiografia fetal.

El contingut d'aquest article ha estat presentat prèviament a la Sessió Plenària de Comunicacions de la VI Reunió Anual de la Societat Catalana de Pediatria (Sabadell, 1998).

Correspondència:

Josep Girona
Unitat de Cardiologia Pediàtrica
Pg. Vall d'Hebron, 119-129. 08035 Barcelona
E-mail: jgirona.hmi@cs.vhebron.es

Treball rebut: 15-05-1998. Treball acceptat: 15-04-1999.

Girona J, Carreras E, Gómez JJ, Casaldàliga J, Albert DC.
Ecocardiografia fetal.
Pediatr Catalana 2000; 60: 7-11.

ECOCARDIOGRAFÍA FETAL

Fundamento. La ecocardiografia fetal (ECF) es un procedimiento que permite el estudio intrauterino de la estructura y la función cardíacas.

Objetivo. Aportar la experiencia en ECF del Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron de Barcelona, especialmente en lo referente a: indicaciones; diagnósticos; actitud respecto a la continuación del embarazo; y errores diagnósticos.

Método. Análisis retrospectivo de los resultados globales de las ECF realizadas consecutivamente desde enero de 1992 hasta enero de 1998. Se dispone de información definitiva, bien por necropsia fetal o por ecocardiografía postnatal, de todos los casos con ECF anormal.

Resultados. Han sido realizadas 586 ECF a 485 embarazadas (mínimo de un estudio por feto y máximo de 6). Las indicaciones han sido: antecedentes familiares de cardiopatía congénita (37%); sospecha de anomalía cardíaca (27%) o de marcadores dismorfológicos (19%) en ecografía fetal previa; y arritmia en exploraciones previas (17%). En 151 casos ha sido detectada alguna anomalía, siendo la arritmia la más frecuente (33 casos). El ventrículo único (15), seguido del defecto auriculoventricular (11), la d-transposición de las grandes arterias (10) y la hipoplasia de cavidades izquierdas (10), han sido las anomalías estructurales detectadas con mayor frecuencia. En 16 casos los padres optaron por la interrupción legal del embarazo (ILE), confirmando en todos ellos la necropsia fetal el diagnóstico realizado por ECF. Entre los 135 fetos restantes la ecocardiografía postnatal ha identificado cuatro errores diagnósticos.

Conclusiones. La ECF es útil para el diagnóstico prenatal de las anomalías cardíacas. Permite tanto dar soporte objetivo a los padres que optan por la ILE como atender al neonato cuando se decide la continuación del embarazo. No obstante, los errores diagnósticos, si bien infrecuentes, son posibles.

Palabras clave: Cardiopatías congénitas. Diagnóstico prenatal. Ecocardiografía fetal.

FETAL ECHOCARDIOGRAPHY

Background. Fetal echocardiography (FEC) allows for the intrauterine evaluation of cardiac structure and function.

Objective. To report the experience in FEC at Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron (Barcelona), with particular reference to: indications; diagnoses; attitudes towards pregnancy continuation; and diagnostic errors.

Method. Retrospective analysis of the results of FEC studies obtained consecutively from January 1992 to January 1998. Definitive information, from fetal necropsy or newborn echocardiography, was available in every case with an abnormal FEC.

Results. 586 FEC were obtained from 485 pregnancies (minimum of one study per fetus and maximum of 6). Indications were: family history of congenital cardiac

defect (37%); cardiac anomaly (27%) or presence of dis-morphologic signs (19%) suspected in previous fetal echocardiography; and arrhythmia in other previous examinations (17%). In 151 cases some anomaly was detected, with arrhythmia being the most frequent (33 cases). Single ventricle (15), atrioventricular defect (11), d-transposition of great arteries (10) and left ventricle hypoplasia (10), were the structural cardiac defects detected more frequently. Sixteen parents, from cases where legal interruption of pregnancy (LIP) was possible, chose to end gestation. In all these cases fetal necropsy confirmed FEC findings. From the remaining 135 fetuses, postnatal echocardiography only identified 4 diagnostic errors.

Conclusions. FEC is a useful tool for the prenatal diagnosis of cardiac defects. It allows for objective support when LIP is decided by parents, and for proper assistance of the newborn when pregnancy is left uninterrupted. Notwithstanding, diagnostic errors, while infrequent, are always a possibility.

Key words: Congenital cardiac defects. Prenatal diagnosis. Fetal echocardiography.

Introducció

L'ecocardiografia fetal (ECF) és un procediment diagnòstic amb provada utilitat en l'examen intrauterí del cor que permet el reconeixement de pràcticament totes les estructures anatòmiques cardíaques, de les artèries i venes relacionades adjacents, i l'estudi de la funció cardíaca.

Mitjançant l'ECF és possible diagnosticar la majoria de les cardiopaties congènites (CC) abans de la vintena setmana de gestació¹⁻² i d'afirmar, en absència de lesions, la normalitat del cor fetal. D'altra banda, l'anàlisi de la contracció auricular i ventricular ens permet fer una aproximació diagnòstica prou acurada en moltes de les situacions d'arítmia que sovint condueixen a la sol·licitud d'examen ecocardiogràfic fetal.

En aquest treball pretenem aportar la nostra experiència en ECF i veure els trets més importants quant a: motius que han conduït a la seva realització; diagnòstics; errades diagnòstiques; i actitud presa després de fer l'exploració.

Material i mètode

El material en què es basa el present estudi són les 586 ECF fetes consecutivament des de gener de 1992 fins a gener de 1998 a l'Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron de Barcelona a 485 embarassades i les dades que coneixem sobre els nadons resultants d'aquestes gestacions, com també els resultats de les necropsies en els casos d'interrupció legal voluntària de l'embaràs (ILE). S'han tingut també en compte els motius que han induït a fer l'ECF i les actituds preses pels pares en funció dels resultats de l'ECF. El mètode d'estudi ha estat l'anàlisi retrospectiva dels resultats.

Resultats

La Unitat de Cardiologia Pediàtrica, juntament amb la Unitat d'Ecografia Obstetricoginecològica, han fet 586 ECF a 485 embarassades, la qual cosa suposa una mitjana d'1.2 exàmens per fetus, amb un màxim de 6 estudis i un mínim d'un. L'edat de gestació mitjana ha estat de 27.6 setmanes (de 14 a 41 setmanes).

Quant als motius que han dut a la realització d'ECF, en el 37% de casos han estat la presència d'antecedents familiars de CC; en el 27% la sospita d'anomalia cardíaca en una ecografia prèvia; en el 19% l'existència de marcadors dismorfològics; i en el 17% restant per haver-se detectat una arítmia en exploracions prèvies (Fig. 1).

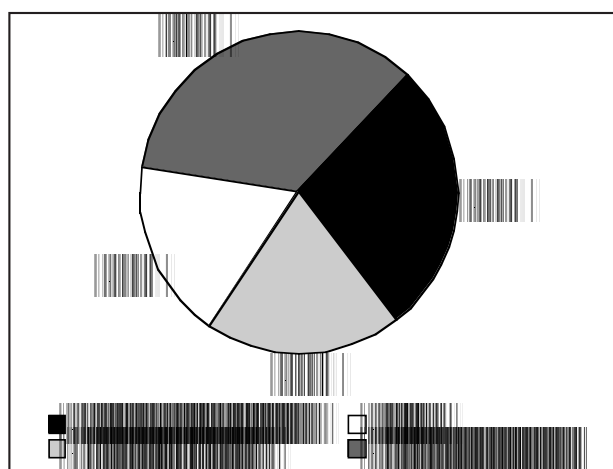


Fig. 1. Motius de realització de les ecocardiografies fetals

Els diagnòstics a què s'ha arribat queden recollits a la Taula I. En 334 gestacions el cor s'ha considerat normal. En la resta (151) s'ha detectat alguna anomalia, i la més freqüent ha estat l'arítmia (33). El ventricle únic (15 casos), seguit del defecte atrioven-

TAULA I

Diagnòstics fets per ecocardiografia fetal

Diagnòstics	nombre de casos
Cor normal	334
Arítmia	33
D-transposició de grans artèries	10
Doble sortida de ventricle dret	3
Tetralogia de Fallot	5
Tronc arteriós comú	5
Defecte atrioventricular	11
Comunicació interventricular	8
Atresia tricuspídica i hipoplàsia de ventricle dret	9
Ventricle únic	15
Hipoplàsia de cavitats esquerres	10
Malaltia d'Ebstein	4
Diversos	38
Total	485

tricular (11), la d-transposició de les grans artèries (10) i la hipoplàsia de cavitats esquerres (10), han estat les anomalies estructurals detectades amb més freqüència. Al final d'aquest article s'ofereixen en bloc algunes imatges significatives d'ECF (Annex).

Quant a l'encert en els diagnòstics tenim informació certa en 151 casos: en 16 fetus procedents d'ILEs, i en 135 nadons als quals s'ha fet ecocardiograma postnatal. No tenim coneixement del que ha passat en la majoria dels nadons en els quals es va trobar un cor normal, ni en la majoria dels que van ser diagnosticats d'extrasistòlia auricular aïllada. Entre els exàmens dels quals tenim informació postnatal tan sols s'han produït quatre errors diagnòstics en casos de fetus que han seguit endavant amb la gestació. No s'ha produït cap error en les ocasions que ha dut a ILE. La Taula II mostra els diagnòstics pre i postnals en els quatre casos d'error diagnòstic.

L'actitud dels pares després d'haver-se fet l'ECF, en els casos en què s'ha detectat alguna anomalia cardíaca, ha estat: en 16 casos ILE i continuar endavant amb l'embaràs en els altres.

TAULA II

Error diagnòstics amb l'ecocardiografia fetal

Diagnòstic prenatal	Diagnòstic postnatal
Ventricle únic	Absència parcial de pericardi
DSD+CIV+EP	Tetralogia de Fallot
Ventricle únic	d-TG+CIV+EP
d-TG	Transposició corregida de grans artèries

DSD: doble sortida de ventricle dret. CIV: comunicació interventricular. EP: estenosi pulmonar. d-TG: d-transposició de grans artèries.

Discussió

Una mitjana d'1.2 ECF per fetus sembla un valor acceptable, atès que 334 (69%) mostraven un cor normal. És també raonable que les cardiopaties més complexes comportin un nombre més alt d'exploracions: de fet en 69 embarassades s'han fet 168 ECF (mitjana: 2.4; màxim 6 i mínim 2).

Pel que fa als motius que han induït a fer un ECF veiem que el més nombrós és l'existència d'antecedents familiars de cardiopatia congènita (37%), la qual cosa té a veure amb el fet de tractar-se d'un hospital de tercer nivell amb una unitat de cardiologia pediàtrica que atén un gran nombre de malalts. Un 2% dels fetus d'aquest grup (un cas) eren portadors de CC, la qual cosa és indicativa de la major incidència de CC entre les gestants amb antecedents, respecte de la població general³. El segon motiu ha estat la sospita de cardiopatia (27%) establerta en una ecografia fetal prèvia (obstètrica o cardiològica). El 30.5% dels fetus d'aquest grup tenen CC, la qual cosa suposa una bona qualitat de les exploracions prèvies. L'existència de *marcadors* (plec nual, artèria umbilical única, etc.) ha induït a

la realització del 19% dels exàmens; un 4% (tan sols un cas) d'aquest grup presentava CC. Finalment les arítmies van constituir el 19% de les causes de fer-se un ECF; i es confirmà la seva existència en un 26% del fetus. La bradicàrdia reflexa en l'eco obstètric de les 20 setmanes i les extrasístoles aïllades estan entre les causes més freqüents de sol·licitud d'ECF en aquest grup⁴, sense confirmació ulterior.

Quant als diagnòstics, veiem que 334 fetus eren portadors de cors normals, mentre que els altres 151 (31%) presentaven alguna forma d'anomalia cardíaca. Si no tenim en compte els 33 casos diagnosticats d'arítmia i 5 d'embassament pericàrdic, queden 113 (23%) fetus amb lesió cardíaca estructural. Un 31% de patologia en el conjunt dels ECF realitzats demostra un bon filtratge de malalts, atès que la incidència de cardiopaties congènites és del 0.05-0.08%, encara que també podria ser interpretat com un filtratge excessiu que deixés a fora alguns malalts.

L'estudi de les arítmies per ecocardiografia no és molt acurat, però permet detectar-les i estudiar-les gràcies a la seva repercussió en la contractilitat auricular i ventricular, mitjançant l'ecocardiografia amb mode-M⁵. Tot i les limitacions del mètode, la possibilitat d'arribar a una aproximació diagnòstica és molt important a l'hora d'indicar i valorar una estratègia de tractament.

Cal fer alguns comentaris sobre el diagnòstic d'anomalies cardíques estructurals per ECF. Les malformacions tronco-conals (transposició, dobles sortides ventriculars, tronco arteriós comú, tetralogia de Fallot, etc.) constitueixen un grup de lesions de diagnòstic no sempre fàcil, les quals en aquest estudi han estat trobades en 23 fetus. La transposició de les grans artèries (TGA) és, a vegades, difícil de diagnosticar, atesa la poca anomalia estructural que comporta; veure la sortida canviada de les artèries i la seva continuïtat respectiva amb crossa aòrtica i bifurcació pulmonar (única i rellevant lesió en aquests casos) és moltes vegades difícil, tot i que el Doppler color ho facilita en mostrar colors diferents (blau i vermell) a les dues artèries. Entre els defectes de tabicació el que mostra unes imatges més evidents és el defecte atrioventricular, sobretot en les formes completes. Les comunicacions interventriculars petites són pràcticament impossibles de diagnosticar i el mateix passa amb les interauriculars, que han de ser diferenciades del foramen oval permeable. Les lesions més greus es corresponen amb defectes anatòmics també més severos i això fa que tinguin una traducció ecocardiogràfica bastant evident⁶⁻¹⁰. L'atrèsia de la vàlvula tricúspide, el ventricle únic i la hipoplàsia de cavitats esquerres formen part d'aquest grup de cardiopaties greus i, en el present estudi, es troben en 34 casos.

Molt important és l'anàlisi dels errors de diagnòstic detectats entre els estudis fets (Taula II). Un nen portador d'una tetralogia de Fallot va ser diagnosticat prenatalment de doble sortida de ventricle dret amb comunicació interventricular (CIV) i estenosi pulmonar

(EP). De fet són dues cardiopaties que afecten les estructures tronco-conals que, en els casos de doble sortida de ventricle dret sense transposició arterial, tenen una certa similitud anatòmica i fisiopatològica, i el pronòstic i el tractament són semblants en molts casos. No es tracta, doncs, d'una errada diagnòstica molt important, atès que no té conseqüències clíniques significatives. Un nen afecte d'una TGA amb gran CIV i EP va ser diagnosticat de ventricle únic amb EP i artèries en posició de transposició. En aquest cas la gran CIV va ser confosa per una cavitat ventricular única en no haver estat capaç de veure les restes de l'envà interventricular per ECF. Tot i que les dues lesions són greus i fins a cert punt comparteixen una fisiopatologia comuna, el seu tractament i pronòstic és diferent, motiu pel qual la repercussió clínica de l'errada és en aquest cas important. Un tercer fetus, diagnosticat de TGA aïllada, va resultar tenir una transposició corregida de les grans artèries. Malgrat la similitud semàntica es tracta de dues lesions anatòmiques i fisiopatològicament diferents, amb pronòstic i tractament també distints. La TGA és conseqüència d'una discordança ventriculoarterial aïllada, mentre que la transposició corregida comporta una doble discordança: ventriculoarterial i auriculoventricular. En l'ECF realitzat no es va veure que l'aurícula esquerra es trobava connectada amb el ventricle dret, el qual es reconeix per ser més trabeculat i tenir la vàlvula auriculoventricular més a prop de la punta ventricular, i es va identificar l'absència d'encreuament de les artèries, característica de la TGA. Creiem que ha de ser considerada una errada important de diagnòstic tenint en compte la seva significació clínica. Finalment, un quart nen diagnosticat després de néixer d'absència parcial de pericardi ho havia estat de ventricle únic antenatalment. Es tracta de l'error més greu que hem comès a la nostra sèrie de ECF. Benauredament els pares no van decidir dur a terme una l'ILE sinó continuar amb l'embaràs. No hi ha cap similitud anatòmica ni fisiopatològica entre les dues entitats i a *posteriori* sembla quasi impossible entendre l'errada. L'absència parcial del pericardi produïa una deformació de la paret posterior del ventricle esquerre i una anomalia en la mobilitat de l'envà interventricular que feia que aquest no tan sols no tingués continuïtat amb la paret posterior aòrtica sinó que, a més, semblés una resta d'envà interventricular en el si d'un únic ventricle.

L'actitud dels pares, coneguda l'existència d'una lesió cardíaca, ha estat la d'interrompre l'embaràs (en els terminis legals actuals) en la majoria dels casos, tot i que en alguns s'ha optat per continuar endavant amb la gestació (cal tenir en compte que la majoria de casos d'aquest grup es trobaven fora dels terminis d'ILE). Aquest punt suposa una dificultat afegida per als metges que realitzen l'exploració, ja que donar una informació objectiva, en una situació emocional dels pares intensa i habitualment amb poc temps per decidir-se, moltes vegades resulta molt complicat. En els casos en què s'ha decidit continuar el curs de l'embaràs, s'ha aconsellat, en presència de

lesió cardíaca, el seu control i el part en el nostre centre, amb la finalitat que el nadó tingués els avantatges d'una atenció immediata per part del servei de neonatologia i de cardiologia pediàtrica¹¹⁻¹².

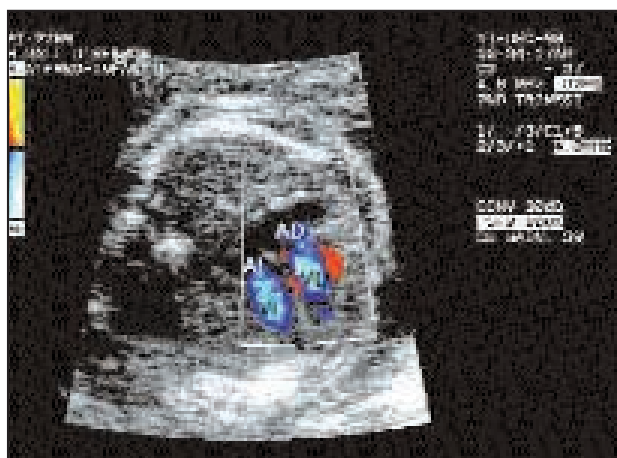
Per acabar, es vol subratllar que l'ecocardiografia fetal és una tècnica molt útil en el diagnòstic prenatal de les anomalies cardíques. Un cop detectades, permet donar suport objectiu als pares que opten per l'ILE, i també l'atenció immediata del nadó quan es decideix per la continuació de l'embaràs. Això no obstant, les errades diagnòstiques, tot i que són molt infreqüents, no són impossibles, i obliguen a fer un màxim esforç per evitar-les, atesa la seva transcendència.

Bibliografia

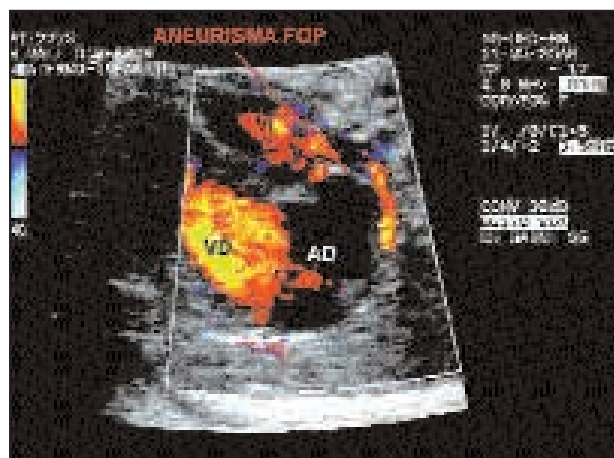
- 1 Mitchell SC, Korones SB, Berendes HW. Congenital heart disease in 56109 births. *Circulation* 1971; 43: 323-332.
- 2 Spevak PJ. New developments in fetal echocardiography. *Curr Opin Cardiol* 1977; 12: 78-83.
- 3 Maher JE, Colvin EV, Samdarshi TE, Owen J, Hauth JC. Fetal echocardiography in gravidas with historic risk factors for congenital heart defects. *Am J Perinatol* 1994; 11: 334-336.
- 4 Copel JA, Friedmann AH, Kleinman CS. Management of fetal cardiac arrhythmias. *Obstet Gynecol Clin North Am* 1997; 24: 201-211.
- 5 Respondek M, Wloch A, Kaczmarek P, Borowski D, Wiłczinskii J, Helwich E. Diagnostic and perinatal management of fetal extrasistole. *Pediatr Cardiol* 1997; 18: 361-366.
- 6 Rychik J, Tian ZY, Fogel MA, Joshi V, Rose NC, Jacobs ML. The single ventricle heart in the fetus: accuracy of prenatal diagnosis and outcome. *J Perinatol* 1997; 17: 183-188.
- 7 Bronshtein M, Zimmer EZ. Early sonographic diagnosis of fetal small left heart ventricle with a normal proximal outlet tract: a medical dilemma. *Prenat Diagn* 1997; 17: 249-253.
- 8 McCaffrey FM, Sherman FS. Prenatal diagnosis of severe aortic stenosis. *Pediatr Cardiol* 1997; 18: 276-281.
- 9 Allan LD, Anderson RH, Cook AC. Atresia or absence of the left-sided atrioventricular connection in the fetus: echocardiographic diagnosis and outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 8: 295-302.
- 10 Hata K, Hata T, Manabe A, Kiitao M. Hypoplastic left heart syndrome: color Doppler sonographic and magnetic resonance imaging features in utero. *Gynecol Obstet Invest* 1995; 39: 70-72.
- 11 Eronen M. Outcome of fetuses with heart disease diagnosed in utero. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 1997; 77: 41-46.
- 12 Copel JA, Tan AS, Kleiman CS. Does a prenatal diagnosis of congenital heart disease alter short-term outcome? *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 10: 237-241.

ANNEX

ECOCARDIOGRAFIA FETAL EN IMATGES



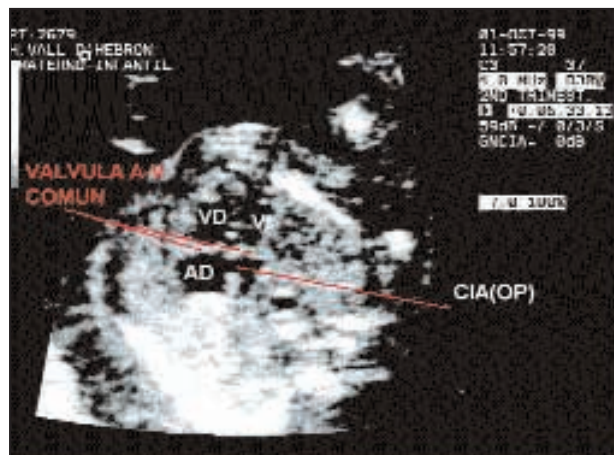
Eco-2D/Doppler color fetal en un cor normal. (AD: aurícula dreta, AI: aurícula esquerra, VI: ventricle esquerra, VD: ventricle dret)



Eco-2D/Doppler color fetal en un aneurisme del foramen oval permeable (FOP)



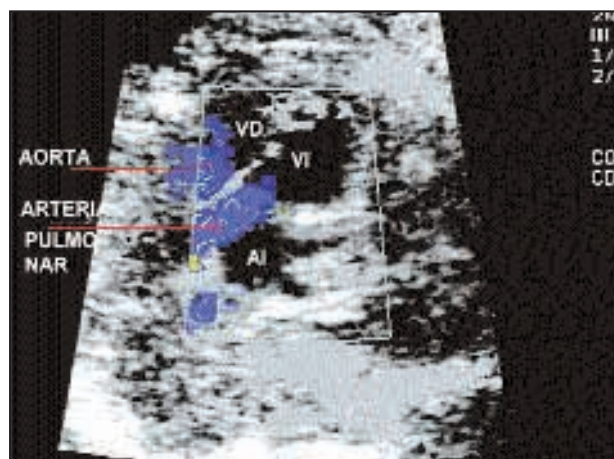
Eco-2D/Doppler color fetal en una hipoplàsia ventricle dret.



Eco-2D/Doppler fetal en un defecte atrioventricular. (A-V: auriculo-ventricular, CIA(OP): comunicació interauricular tipus ostium primum)



Eco-2D/Doppler color fetal en un tronc arteriós comú (TAC).



Eco-2D/Doppler color fetal en una transposició de grans artèries.