

Diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas

HERNÁN MUÑOZ SALAZAR

CÁTEDRA DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGIA, UNIVERSIDAD DE CHILE

GABRIELA ENRIQUEZ

CARDÍLOGA INFANTIL (CHILE)

NICOLÁS AVILA

TOCOGINECÓLOGO (ARGENTINA)

MARIO S. F. PALERMO

FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE BUENOS AIRES (UBA)

Resumen

Las cardiopatías congénitas son las malformaciones congénitas más frecuentes y las menos frecuentemente diagnosticadas. La incorporación de exámenes de cribado, utilizando guías clínicas, han permitido una mejoría en el diagnóstico prenatal. El examen de ecocardiografía fetal, realizado por un equipo de cardiología perinatal, permite identificar con gran certeza el tipo de alteración estructural, del ritmo, y/o de la función, del corazón fetal. El diagnóstico prenatal de las cardiopatías ductus dependientes permite la derivación a centros terciarios para manejo neonatal y cirugía cardíaca en mejor tiempo y lugar. En suma, el diagnóstico prenatal en pacientes cardiopatas no nacidos mejora la morbi-mortalidad perinatal. En este capítulo revisaremos el cribado de cardiopatías congénitas, y analizaremos el diagnóstico las malformaciones cardíacas más frecuentes, con énfasis en las denominadas ductus dependientes.

Palabras clave

Cardiopatías congénitas; ecocardiografía fetal; arritmias fetales; cardiopatías ductus dependientes.

Introducción

Las alteraciones cardíacas congénitas son el tipo de malformación más frecuente, con una incidencia entre 8,2 por cada 1.000 recién nacidos vivos,⁽¹⁾ dan cuenta de un 20 % de las muertes neonatales y cerca de un 50 % de la mortalidad infantil debido a malformaciones.⁽¹⁻⁹⁾ Un estudio realizado en Bélgica describió una incidencia de 8,3 por mil en los recién nacidos vivos y nacidos muertos de más de 26 semanas de gestación sin relación con alguna anomalía cromosómica.⁽¹⁰⁾ Sin embargo, es probable que exista una mayor incidencia en las gestaciones tempranas en las que existen mayor número de pérdidas, ya sea de manera espontánea o interrupción electiva del embarazo.

El diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas (CC) mejora los resultados perinatales, especialmente en la patologías ductus dependientes,⁽¹¹⁻¹⁶⁾ y además en el largo plazo, permitiría un mejor neurodesarrollo.^(17, 18) Sin embargo, las CC son la malformación más frecuentemente NO diagnosticada.^(9, 10)

La tasa de detección prenatal varía ampliamente de acuerdo al país y a la malformación cardíaca que se trate, de esta forma, el diagnóstico *in utero* de las CC mayores, se encuentra alrededor de un 50 %.^(1, 19, 20) Las fallas en la detección prenatal de CC, involucran variables dependientes de los sistemas y programas de salud, del operador y de la paciente.⁽²¹⁻²⁴⁾ La mejoría en las tasas de detección de los programas de tamizaje, se puede

lograr con la introducción de guías clínicas y protocolos, sistema de redes que faciliten la derivación de los pacientes sospechosos a expertos en cardiología fetal y con la configuración de equipos de cardiología perinatal. (25-28)

La ecocardiografía fetal representa la principal herramienta para el diagnóstico y evaluación detallada del sistema cardiovascular fetal, es útil desde finales del primer trimestre de gestación y hasta el término. Desde hace más de dos décadas el uso de la ecocardiografía fetal ha sido polémico, cuestionando muchas veces la técnica idónea, la definición exacta y la población objetivo a la que puede llegar. Y por otra parte la población de riesgo que constituyen los grupos de pacientes con indicaciones maternas o fetales, a los que se realiza ecocardiografía fetal, acumula solo el 10 % de los recién nacidos cardiópatas. Por lo que la estrategia a utilizar fue definida como tamizaje, que se realiza a la población general, y de esta forma sumar al grupo de bajo riesgo, donde se encuentra el 90 % de los fetos portadores de CC.

La realización de un examen de tamizaje permite maximizar la posibilidad de diagnosticar CC en los exámenes de ultrasonido de rutina durante el embarazo, y debe estar dirigido a toda la población. En aquellos casos donde se identifique una sospecha de alteración estructural, funcional o del ritmo cardíaco, el paciente debe ser derivado para la realización de una ecocardiografía fetal.

En este capítulo describiremos en qué consiste el tamizaje, la ecocardiografía fetal, y el diagnóstico de las cardiopatías ductus dependientes.

Tamizaje de cardiopatías congénitas

El examen de tamizaje se debe realizar a la población general, y si bien fue primariamente descrito para el segundo trimestre, actualmente se debe efectuar en el examen de 11 a 14 semanas, y en los del tercer trimestre.

La visualización del corazón fetal en el examen de 11 a 14 semanas es factible de realizar vía transabdominal desde las 12 semanas.⁽²⁹⁾ Con la utilización de transductores de alta frecuencia y utilizando Doppler color o Power Doppler es posible identificar adecuadamente la imagen de cuatro cámaras, flujos de entrada y tractos de salida, especialmente la imagen de tres vasos (FIGURA 1 A, B, C). La imagen de cuatro cámaras y tractos de salida forma parte integral de las guías clínicas para el examen del corazón fetal de ISUOG.

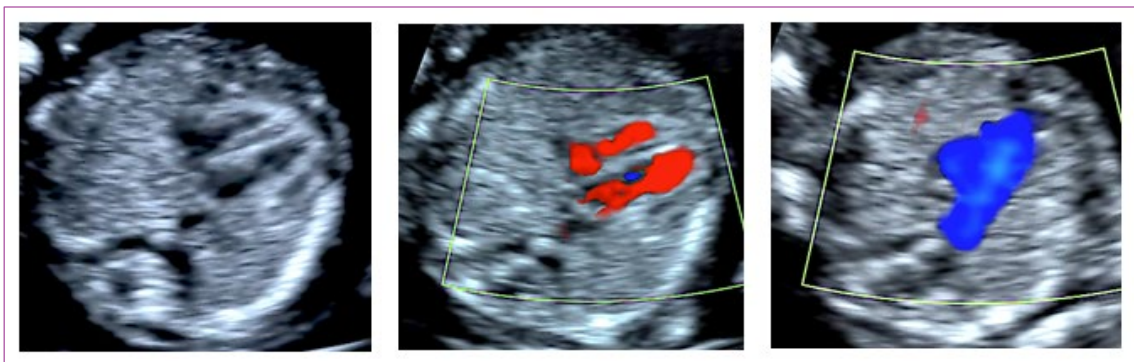


FIGURA 1. TAMIZAJE EN EXAMEN 11 A 14 S. A: CUATRO CÁMARAS MODO B; B: CUATRO CÁMARAS CON DOPPLER COLOR; C: TRES VASOS CON DOPPLER COLOR

La población considerada de riesgo representa las indicaciones clásicas de la ecocardiografía fetal y las podemos agrupar en indicaciones maternas y fetales (TABLA 1). Recientemente se han incorporado como grupos de riesgo los embarazos gemelares, especialmente los

monocoriales, que pueden tener un riesgo elevado hasta 12 veces,⁽³⁰⁾ y también los embarazos logrados con técnicas de alta complejidad, especialmente ovo donación e ICSI.⁽³¹⁾

Sin embargo, entre los recién nacidos cardiópatas solo el 10 % (5 a 20 %) presenta alguna de estas indicaciones durante su vida intrauterina, el otro 90 % (80 a 95 %) de los recién nacidos cardiópatas se encuentra en la población general.⁽³²⁻³⁵⁾ Además, las anomalías estructurales cardíacas son el principal hallazgo de la ultrasonografía prenatal,⁽³⁶⁾ por ello diferentes países y organizaciones han propuesto el «tamizaje de cardiopatías congénitas», con el fin de abarcar toda la población, e incorporarlo a la rutina de los exámenes de ultrasonido realizados en el embarazo.⁽²⁻⁴⁾

FACTORES DE RIESGO FETAL	FACTORES DE RIESGO MATERNO
Embarazo <i>in vitro</i> y técnicas de alta complejidad	Teratógenos cardíacos
Embarazo gemelar especialmente monocorial	Carbonato de litio
Anomalías extra cardíacas	Progestinas
Alteraciones del ritmo cardíaco	Anfetaminas
Hidrops fetal no inmune	Alcohol
Sospecha de malformación fetal en ecografía nivel I	Anti convulsionantes
Translucencia nucal aumentada	Alteraciones metabólicas maternas
	Diabetes
	Fenilketonuria
	Infecciones maternas
	Rubéola
	Toxoplasmosis
	Coxsackie
	Citomegalovirus
	Sarampión
	Historia familiar de cardiopatías congénitas

TABLA 1. INDICACIONES DE ECOCARDIOGRAFIA FETAL

Técnicas

Las técnicas que se utilizan incluyen los modos B, modo M, modo Doppler en todas sus modalidades y ultrasonido 3D, especialmente con la incorporación de STIC (*spatio temporal image correlation*). La técnica de STIC nos entrega la posibilidad de obtener un volumen del corazón en movimiento. Esto representa, en manos de expertos, una ventaja diagnóstica significativa, sin embargo, para el no experto, representa la posibilidad de derivar, en forma virtual a la paciente, a un hospital, país o continente vecino, para que el volumen del corazón se reexaminado, en forma virtual, por un experto en ecocardiografía fetal.^(23, 37) Es considerado también de gran importancia en el entrenamiento de nuevas generaciones de ecocardiografías, ya que posibilitan la realización de exámenes virtuales de una gran variedad de malformaciones cardíacas.

Examen del corazón fetal

Distinguiremos un examen de tamizaje^(2-4, 38) y un examen diagnóstico, detallado de las estructuras cardíacas fetales. El primero, de acuerdo a las nuevas recomendaciones de la ISUOG, incluye además del corte superior del abdomen y la visión de cuatro cámaras, los tractos de salida.⁽²⁾ En el segundo, la ecocardiografía fetal diagnóstica, se agregan los planos de sección utilizados en la ecocardiografía de adultos e infantil, además de la consejería frente al hallazgo de una CC.⁽³⁹⁻⁴¹⁾

Describiremos en detalle la metodología del examen de tamizaje del corazón fetal por ultrasonido, indicando la utilidad específica de cada uno de los modos utilizados en la evaluación del corazón normal y patológico.

Configuración del equipo

Los requisitos técnicos incluyen transductor de la mayor frecuencia posible, sólo una zona focal, persistencia baja y rango dinámico de modo de obtener el máximo número de cuadros por segundo, desactivar armónicas y filtros de color si están disponibles, la mayor parte de los equipos de ultrasonido tienen incorporadas, de fábrica, estas configuraciones. El tamaño del corazón en la pantalla debe ocupar al menos el 30 a 50 %.⁽²⁻⁴⁾ La opción de cine es de gran utilidad para la revisión de un evento que ocurre en un órgano que se mueve muchas veces por minuto.

Examen de tamizaje

En el examen se debe identificar la presentación y posición del feto *in utero*. El examen comienza con un plano axial en el abdomen, evidenciando la sombra gástrica a la izquierda y también con la identificación de aorta abdominal y vena cava inferior (FIGURA 2). Luego se asciende el plano de sección hacia cefálico del feto hasta obtener la visión de las cuatro cámaras, observando la punta del corazón hacia la izquierda con un área cardiaca cercana al 30 % (FIGURA 2). El eje que forma el septum interventricular con el diámetro antero-posterior del tórax debe ser de $45^\circ \pm 20^\circ$. La combinación de estos dos planos de sección permite el diagnóstico de alteraciones del situs, alteraciones del área cardiaca y de aquellas que serán descritas en la imagen de cuatro cámaras.⁽²⁻⁴⁾

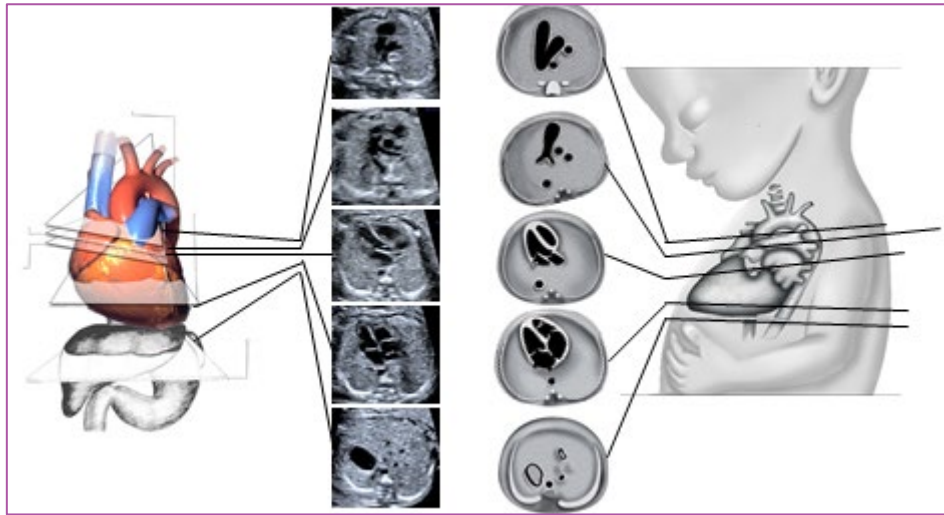


FIGURA 2. PLANOS DE SECCIÓN TRANSVERSALES ASCENDENTES. DESDE CAUDAL A CEFÁLICO, ABDOMEN, CUATRO CÁMARAS, TRACTO DE SALIDA DE AORTA, TRACTO DE SALIDA DE PULMONAR, TRES VASOS TRÁQUEA

Ascendiendo el plano de sección más hacia cefálico, se observa primero el tracto de salida de la arteria aorta y luego más hacia cefálico el tracto de salida de la arteria pulmonar (FIGURA 2). Al continuar el ascenso paralelo hacia el mediastino superior se evidencia el denominado plano de sección de los tres vasos y tres vasos tráquea (FIGURA 2). El ascenso de los planos se puede realizar en forma de planos paralelos sucesivos o angulando levemente el transductor hacia cefálico del feto.⁽²⁻⁴⁾ La utilidad diagnóstica de cada uno de estos planos será descrita posteriormente. En la TABLA 2, se indican las estructuras anatómicas que deben ser examinadas en las cuatro cámaras y tractos de salida del corazón fetal.

ESTRUCTURAS ANALIZADAS EN CUATRO CÁMARAS Y TRACTOS DE SALIDA

Situs y visión general

Posición fetal

Estómago y corazón a izquierda

Área cardiaca un tercio del tórax

Corazón a izquierda

ESTRUCTURAS ANALIZADAS EN CUATRO CÁMARAS Y TRACTOS DE SALIDA
<p>Eje cardíaco $45^\circ \pm 20^\circ$</p> <p>Cuatro cámaras</p> <p>Ritmo regular</p> <p>Sin hidropericardio</p>
<p>Aurículas</p> <p>Dos aurículas de tamaño similar</p> <p><i>Flap</i> de <i>foramen ovale</i> abre a izquierda</p> <p><i>Septum primum</i></p> <p>Al menos dos venas pulmonares en aurícula izquierda</p>
<p>Ventrículos</p> <p>Dos ventrículos de tamaño similar</p> <p>Banda moderadora en ventrículo derecho</p> <p><i>Septum</i> interventricular</p>
<p>Unión atrio ventricular y válvulas</p> <p>Cruz del corazón</p> <p>Dos válvulas AV que abren libres</p> <p>Válvula tricúspide más apical que mitral</p>
<p>Grandes vasos</p> <p>Aorta tiene un arco del cual salen ramas, generalmente sale de VI</p> <p>Pulmonar un tronco que se divide en dos, generalmente sale de VD</p>

TABLA 2. TAMIZAJE DE CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS

Imagen de abdomen

Se realiza un plano axial del tercio superior del abdomen, que sea lo más cercano a una circunferencia, se observan tres imágenes econegativas, desde izquierda a derecha, el estómago, la vena umbilical y la vesícula, y no se deben observar los riñones. Por adelante de la columna y a izquierda se observa una imagen econegativa redonda que late, y corresponde a la arteria aorta. Más hacia adelante y a la derecha otra imagen similar, corresponde a la vena cava inferior (FIGURA 3). Alteraciones

en la posición del estómago, o vasos sanguíneos, nos permiten identificar o sospechar síndromes de heterotaxia.

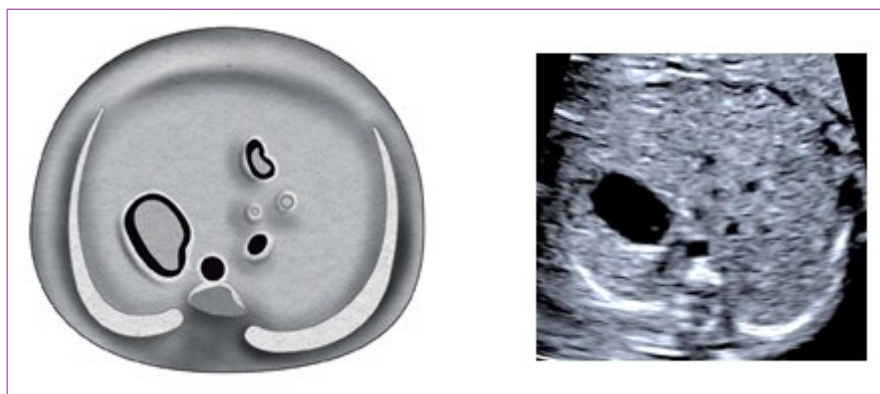


FIGURA 3. IMAGEN DE AXIAL DE ABDOMEN. A: ESQUEMA; B: IMAGEN MODO B

Imagen de cuatro cámaras

Se deben evidenciar en primera instancia el situs cardíaco, área que ocupa el corazón y su eje. El ritmo y la frecuencia cardíaca también deben ser confirmadas.

El ápex está hacia la pared anterior del tórax, el ventrículo derecho es más anterior, el ventrículo izquierdo está más cerca de la columna. Ambas aurículas tienen apariencia y tamaños similares. El foramen oval abre hacia el atrio derecho. La «cruz del corazón» está formada por la parte más baja del tabique interauricular, la porción más alta del tabique interventricular, y lateralmente por el sitio de inserción de ambas válvulas aurículo ventriculares. Se deben observar al menos dos venas pulmonares drenando en la aurícula izquierda, por lo que no basta con la observación en modo B, sino que es necesario también evidenciar el flujo de entrada hacia la cámara auricular izquierda por medio del Doppler color.

Ambos ventrículos tienen tamaño similar por lo que para distinguirlos es necesario conocer características que los hacen particulares desde el

punto de vista ecográfico, como: el ventrículo derecho es levemente más grande que el izquierdo, presenta además un engrosamiento en la punta denominado banda moderadora, la inserción de la válvula tricúspide es levemente más apical que la mitral, debido a la distribución muscular impresiona que el ápex está formado solo por el ventrículo izquierdo (FIGURA 4). El *septum* interventricular ha de ser examinado con especial atención, ya que sus defectos no siempre son fáciles de evidenciar, por lo tanto, se debe insonar en un ángulo completamente perpendicular al *septum*, abarcando desde la cruz hasta la punta cardíaca, recorriendo desde la porción más anterior hacia lo posterior, y siempre se ha de complementar esta evaluación con Doppler color. Debemos también observar dos válvulas aurículo-ventriculares distintas, que abren separada y libremente.

Este plano de las cuatro cámaras permite pesquisar alteraciones de las cámaras, de los *septum*, y de los aparatos valvulares.^(2-4, 38) Sin embargo, muchas de las alteraciones denominadas ductus dependientes no es posible diagnosticarlas en este plano.



FIGURA 4. VISIÓN DE CUATRO CÁMARAS DEL CORAZÓN FETAL. A: ESQUEMA; B: IMAGEN MODO B; C: IMAGEN DOPPLER COLOR. AD: AURÍCULA DERECHA; VD: VENTRÍCULO DERECHO; AI: AURÍCULA IZQUIERDA; VI: VENTRÍCULO IZQUIERDO

Imagen de tractos de salida

La guía ISUOG considera estas imágenes como parte integral del tamizaje de malformaciones cardíacas. Entre las recomendaciones destaca determinar la normalidad de ambos vasos al observar: tamaño similar, la adecuada conexión ventrículo-arterial, cruce posterior a la salida de su ventrículo correspondiente y adecuada apertura valvular arterial.

Imagen de cinco cámaras y tracto de salida izquierdo

Es una modificación de la imagen de cuatro cámaras y se obtiene inclinando el plano de sección más hacia cefálico. Permite la visualización del tracto de salida de la arteria aorta entre aurículas y ventrículos, y se puede visualizar la válvula sigmoidea aórtica⁽²⁻⁴⁾ (FIGURA 5).

La visión del tracto de salida izquierdo se obtiene rotando el transductor, desde el corte anterior, de modo que el plano de sección esté ubicado entre la cadera izquierda y el hombro derecho del feto. Esta imagen muestra a la arteria aorta saliendo desde el ventrículo izquierdo. La pared anterior de la aorta aparece en un continuo con el *septum* interventricular, por lo que este plano de sección permite el diagnóstico de defectos ventriculares septales, que pasan desapercibidos en el corte de cuatro cámaras. La válvula mitral aparece continuándose con la pared posterior de la arteria aorta.⁽²⁻⁴⁾ Las válvulas sigmoideas aórticas deben moverse libremente.



FIGURA 5. IMAGEN DE CINCO CÁMARAS. A: ESQUEMA; B: IMAGEN MODO B; C: IMAGEN DOPPLER COLOR

Imagen de arteria pulmonar y tracto de salida derecho

Al ascender en forma paralela desde cuatro cámaras visualizamos la arteria aorta y luego la arteria pulmonar dividiéndose en sus dos ramas.

También es posible obtener el tracto de salida derecho a partir del plano del tracto de salida izquierdo se puede obtener el tracto de salida de la cavidad ventricular derecha, para lo cual se desplaza levemente el transductor hacia la derecha y hacia cefálico del feto, obteniendo la visualización de la arteria pulmonar y su válvula sigmoidea, saliendo desde el ventrículo derecho, se dirige hacia la izquierda y más posterior que la aorta ascendente, para bifurcarse luego en sus ramas y su continuidad con el ductus arterioso que la conecta con la aorta descendente⁽²⁻⁴⁾ (FIGURA 6).

Las imágenes de eje largo izquierdo y derecho son de gran utilidad en patologías como tetralogía de Fallot y transposición de los grandes vasos, entre otras.

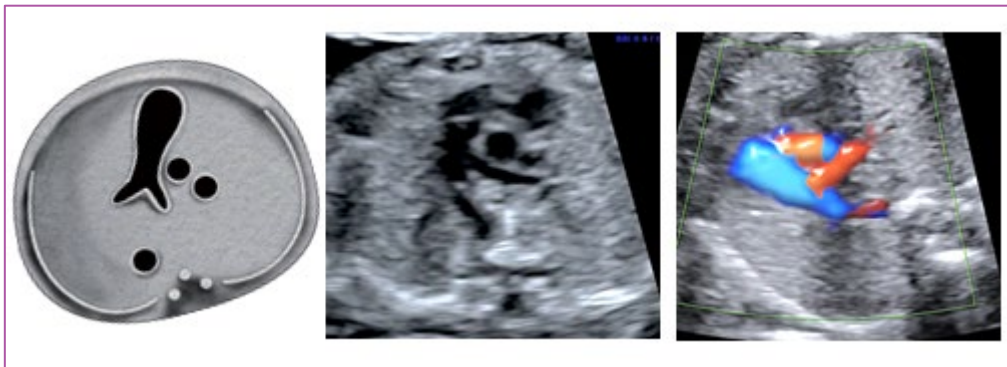


FIGURA 6. IMAGEN DE TRACTO DE SALIDA DE VENTRÍCULO DERECHO. A: ESQUEMA; B: IMAGEN MODO B; C: IMAGEN DOPPLER COLOR. AO: AORTA; PULMONAR: ARTERIA PULMONAR Y SUS DOS RAMAS

Imagen de los tres vasos y tres vasos tráquea

Este plano se obtiene ascendiendo el plano de sección hacia el mediastino superior en forma paralela al plano de las cuatro cámaras

pasando por aorta y pulmonar. En este corte se evidenciará la arteria pulmonar a izquierda la región ístmica de la arteria aorta y la vena cava superior a derecha, se debe evaluar su relación entre sí, la relación con la tráquea, tamaño, alineamiento y disposición (FIGURA 7). Este plano fácil de realizar es de gran importancia en el diagnóstico de las lesiones obstructivas de los grandes vasos, así como en defectos de conexión de los grandes vasos.^(2-4, 42-45)



FIGURA 7. IMAGEN DE TRES VASOS. A: ESQUEMA; B: IMAGEN MODO B; C: IMAGEN DOPPLER COLOR

Doppler color

La utilización del Doppler color es parte esencial en el tamizaje de cardiopatías congénitas.⁽²⁻⁴⁾ Desde del punto de vista técnico debemos utilizar una caja de color lo más pequeña posible que permita ver la estructura deseada. Permite la observación de estructuras normales, venas pulmonares, arterias aorta y pulmonar, así como la visualización de defectos septales y estenosis o insuficiencias valvulares, por lo que es parte integral de la ecocardiografía fetal cumpliendo un rol diagnóstico que no debe ser desestimado⁽²⁾ (FIGURAS 1, 4 a 7).

Utilidad del examen del corazón fetal

En la población general, el diagnóstico de cardiopatías se ha basado principalmente en la visualización del corte de cuatro cámaras. Los resultados en este grupo son poco alentadores y el diagnóstico antenatal no sobrepasa al 20 % de las cardiopatías.^(46, 47) Por este motivo es que el tamizaje de cardiopatías congénitas debe incluir cuatro cámaras y tractos de salida.⁽⁴⁾

En el grupo de alto riesgo estos resultados mejoran significativamente y la detección de malformaciones cardíacas congénitas por la visión de cuatro cámaras fue de hasta un 96 % en las primeras comunicaciones, con especificidad mayor de un 99 %.^(38, 48) Sin embargo, estos resultados se basaron principalmente en el seguimiento de los pacientes diagnosticados como anormales, y no en aquellos diagnosticados como normales.

Recientes investigaciones, en centros especializados a población de alto riesgo, demuestran que el diagnóstico antenatal de malformaciones cardíacas tiene una sensibilidad de alrededor del 90 %, ^(49, 50) existiendo cardiopatías de difícil diagnóstico, ya sea por su evolutividad, tamaño o que simplemente son estructuras normales durante la vida fetal. Nuestra experiencia muestra que identificamos adecuadamente el 88 % de las cardiopatías congénitas mayores.⁽⁵¹⁾

El objetivo de la realización del tamizaje es maximizar la sospecha diagnóstica de CC, mediante la incorporación del ultrasonido en el examen de rutina durante el embarazo. Ante el hallazgo de una alteración estructural, funcional o del ritmo, es necesario derivar al paciente para una ecocardiografía fetal, que involucra aspectos técnicos y consejería, idealmente realizado por un equipo multidisciplinario de cardiología perinatal.

Ecocardiografía fetal

La ecocardiografía fetal esta definida como el examen ultrasonográfico detallado del corazón fetal, el que permite identificar y caracterizar las alteraciones: estructurales, del ritmo y funcionales, antes del nacimiento.^(28, 40, 41)

Quién realiza el examen

El examen ecocardiográfico es realizado por especialistas en medicina materno fetal, cardiólogos-pediatras o especialistas en cardiología fetal, debidamente entrenados e idealmente certificados.⁽³⁾

Cuándo realizar el examen

Técnicamente el examen se puede realizar a cualquier edad gestacional después de las 12 semanas de edad gestacional, siendo el mejor momento entre las 25 y 30 semanas, dependiendo de la necesidad médica de un pronto diagnóstico y valorando la ansiedad de los padres *versus* la posibilidad técnica de realizar un examen completo. De tal forma que cuando existe la sospecha de una malformación cardiaca en el segundo trimestre, el examen se puede realizar de inmediato, pero cuando la indicación es por riesgo elevado de aneuploidia en el examen de 11 a 14 semanas o por un resultado alterado en DNA fetal, en sangre materna o historia familiar de cardiopatía, el examen debe ser diferido para al menos las 13 semanas, idealmente a las 16 o 20 semanas de gestación.

A quién realizar el examen

Si bien el tamizaje de cardiopatías congénitas se debe realizar cada vez que se realice un examen ecográfico al feto, el tamizaje se recomienda en el examen de segundo trimestre y también en el ultrasonido de 11 a 14 semanas que se realiza a toda la población. La ecocardiografía está reservada a indicaciones que incluyen indicaciones maternas, como historia familiar de cardiopatías y enfermedades autoinmunes, a indicaciones fetales como la sospecha de aneuploidia, de malformación cardíaca, de malformación extracardíaca de arritmias, etc., en ultrasonido de rutina⁽²⁵⁻⁴¹⁾ (TABLA 1). Algunas indicaciones recientes de ecocardiografía son embarazo gemelar, fertilización in vitro, exposición a teratógenos, entre otras (TABLA 1). En los casos de riesgo elevado de cardiopatías en examen de 11 a 14 semanas, se debe discutir con el tratante y la paciente la real utilidad del examen a esta edad gestacional.

Cómo se realiza la ecocardiografía fetal

En el examen se debe identificar la presentación y posición del feto en el útero. El examen comienza con un plano axial en el abdomen, evidenciando la sombra gástrica a la izquierda y también con la identificación de aorta abdominal y vena cava inferior (FIGURA 8). Luego se asciende el plano de sección hacia cefálico hasta obtener la visión de las cuatro cámaras, observando la punta del corazón hacia la izquierda con un área cardíaca cercana al 30 % (FIGURA 8). El eje que forma el *septum* interventricular con el diámetro antero-posterior del tórax debe ser de $45^\circ \pm 20^\circ$. La combinación de estos dos planos de sección permite el diagnóstico de alteraciones del situs, alteraciones del área cardíaca y de aquellas que serán descritas en la imagen de cuatro cámaras.⁽¹⁻³⁾

Ascendiendo en un plano de sección más cefálico se observa primero el tracto de salida de la arteria aorta y luego más hacia arriba el tracto de salida de la arteria pulmonar (FIGURA 8). En estos planos es necesario rotar y ascender levemente el transductor de modo de obtener una visión detallada de los tractos de salida que incluya el tronco y la bifurcación de la arteria pulmonar (FIGURA 8). Al continuar en el ascenso paralelo al eje cardíaco, hacia el mediastino superior se evidencia el denominado plano de sección de los tres vasos y tres vasos traquea (FIGURA 8). El ascenso en los planos se puede realizar en forma de planos paralelos sucesivos o al angular levemente el transductor hacia cefálico. (1-3, 43-45, 59-62)

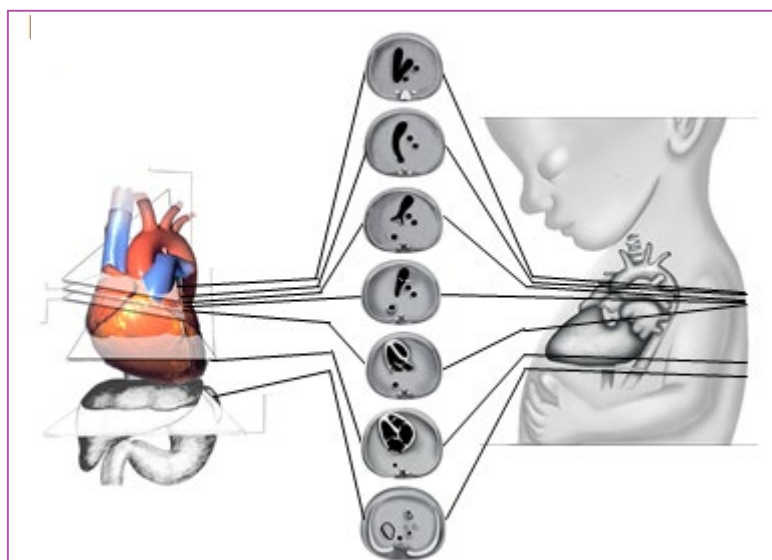


FIGURA 8. PLANOS DE SECCIÓN TRANSVERSALES ASCENDENTES. DESDE CAUDAL A CEFÁLICO, ABDOMEN, CUATRO CÁMARAS, TRACTO DE SALIDA DE AORTA, TRACTO DE SALIDA DE PULMONAR, TRES VASOS TRÁQUEA

Con ello se incorpora además la visión de planos transversales o ejes cortos y los sagitales. Los ejes cortos se obtienen en la aproximación lateral de la visión de cuatro cámaras, rotando el transductor en 90 grados. De esta forma al mover el plano de sección hacia la punta del corazón, se obtiene el eje corto de la punta, y al desplazar el transductor hacia la

emergencia de los grandes vasos, se obtiene la visión de eje corto de los grandes vasos o de la base (FIGURA 9). Los planos sagitales se obtienen a partir de la imagen de cuatro cámaras, utilizando como punto de rotación la arteria aorta, y luego rotando el transductor en 90 grados. Realizando ajustes menores de la angulación entre 10 y 20 grados, es posible identificar el arco aórtico, arco ductal y eje de las venas cava, superior e inferior (FIGURA 10).

El examen comienza en el abdomen en planos axiales ascendentes sucesivos y luego se continua con ejes cortos y planos sagitales. En los diferentes planos se utiliza modo B, Doppler Color, pulsado y/o continuo.

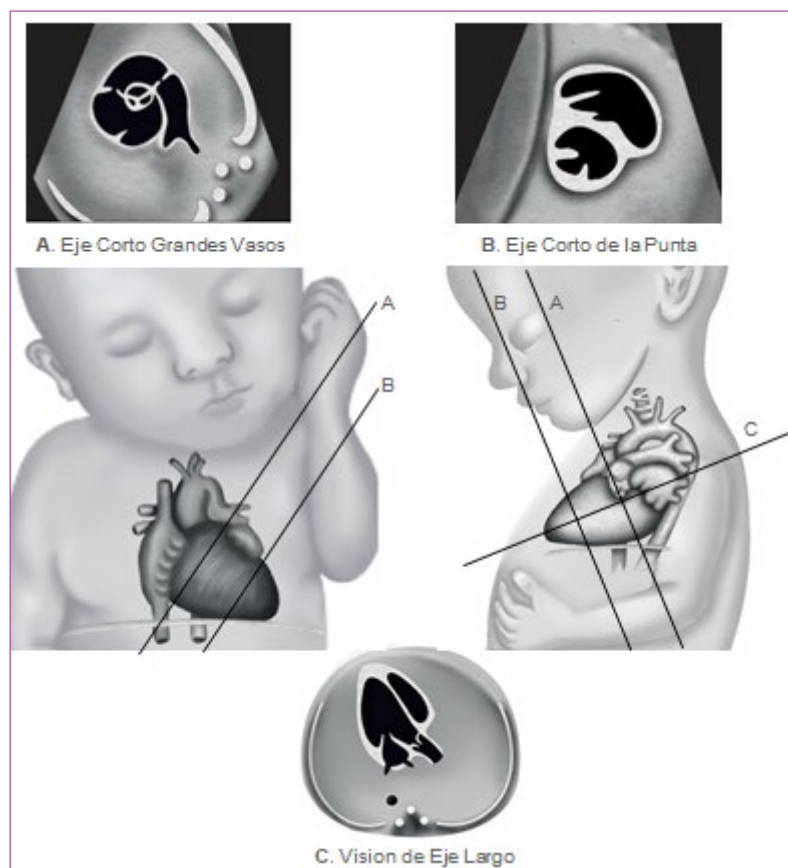


FIGURA 9. PLANOS DE SECCIÓN TRANSVERSALES CARDÍACOS. A: EJE CORTO GRANDES VASOS; B: EJE CORTO DE LA PUNTA; C: VISIÓN DE EJE LARGO

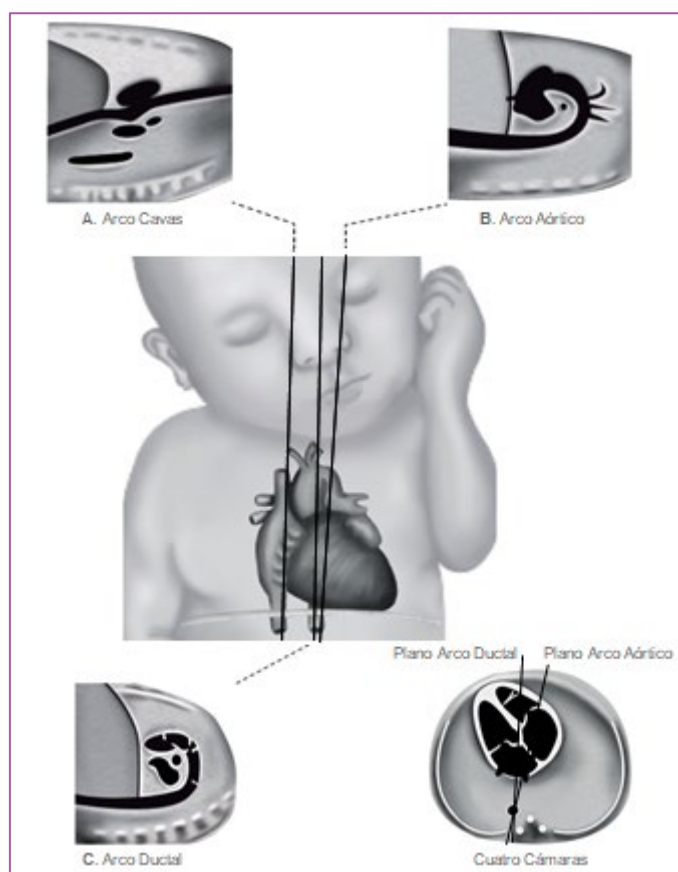


FIGURA 10. PLANOS DE SECCIÓN LONGITUDINALES. A: VISION DE VENAS CAVAS; B: ARCO AÓRTICO; C: ARCO DUCTAL

A los planos de tamizaje se adicionan:

Eje corto. Se obtiene rotando el transductor en 90 grados, a partir de los planos de eje largo, de modo que el plano de sección sea perpendicular a éste. Permite la visualización de un corte de sección transversal de las cavidades ventriculares hacia la punta del corazón. En este corte es posible identificar los músculos papilares de la válvula mitral y, más hacia cefálico, las válvulas aurículo-ventriculares (FIGURA 11).

Eje corto de grandes vasos. Es el mismo plano de sección del corte anterior pero más hacia cefálico y hacia la base del corazón. Se visualiza la arteria aorta en un plano transversal y el tracto de salida del ventrículo derecho el que se continúa con la arteria pulmonar, la que se bifurca en sus ramas, incluido el ductus arterioso (FIGURA 12). Este plano de sección es

de gran utilidad en el diagnóstico de lesiones obstructivas del tracto de salida derecho.

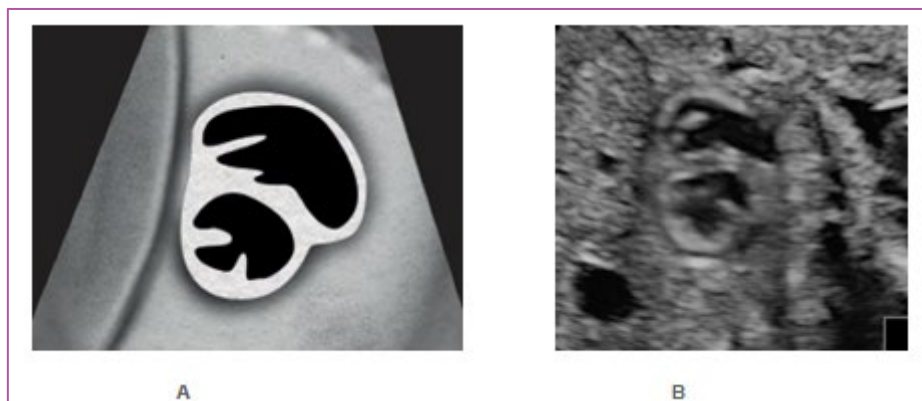


FIGURA 11. IMAGEN EJE CORTO DE LA PUNTA. A: ESQUEMA; B: IMAGEN MODO B

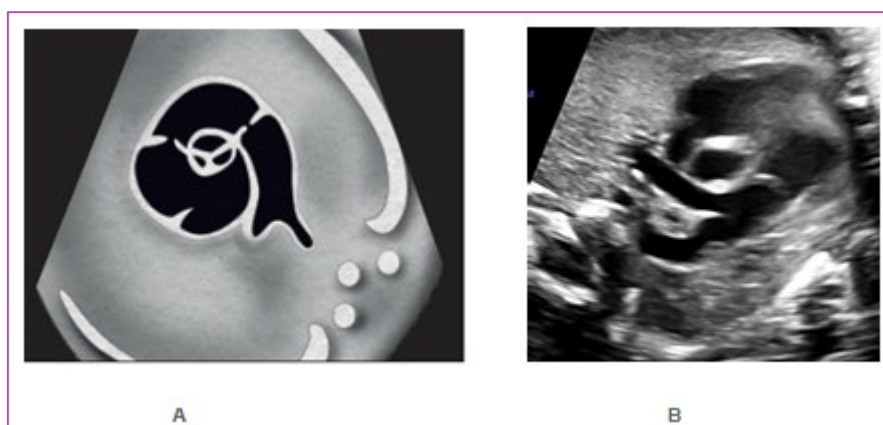


FIGURA 12. IMAGEN EJE CORTO DE GRANDES VASOS. A: ESQUEMA; B: IMAGEN MODO B

Arco aórtico. No corresponde a un plano ecotomográfico clásico. Se obtiene realizando un plano de sección longitudinal del feto hacia la izquierda de la columna vertebral. Se observa parte de la aurícula derecha, aorta ascendente, cayado y aorta torácica. Se visualizan también las arterias subclavias, carótida común izquierda y tronco braquiocefálico (FIGURA 13). Esta imagen es de utilidad en el diagnóstico de transposición de grandes vasos, interrupción del cayado aórtico y coartación aórtica.

Arco ductal. Desde el plano anterior se desplaza el transductor a derecha con lo que se obtiene el tracto de salida del ventrículo derecho con la arteria pulmonar la que se continúa con la arteria aorta ístmica a través del ductus arterioso (Figura 14). Este plano tomográfico es de utilidad en las lesiones obstructivas del ventrículo derecho y en los casos de constricción del ductus arterioso.



FIGURA 13. IMAGEN DEL ARCO AÓRTICO. A: ESQUEMA; B: IMAGEN MODO B; C: IMAGEN DOPPLER COLOR



FIGURA 14. ARCO DUCTAL. A: ESQUEMA; B: IMAGEN MODO B; C: IMAGEN DOPPLER COLOR

Eje largo vena cava. Esta imagen tampoco corresponde a un corte ecotomográfico clásico. Se obtiene haciendo un corte longitudinal del feto y desplazando el transductor a derecha de la columna. Se observa la aurícula derecha donde llegan las venas cava inferior y superior. Una

modificación de este plano permite visualizar en sentido longitudinal la vena umbilical intrahepática, el ductus venoso y la vena cava inferior en un plano (FIGURA 15). Este plano de sección es de gran utilidad en el diagnóstico de síndromes de isomerismo cardíaco. También es necesario evaluar la velocimetría Doppler de ductus venoso y vena umbilical.



FIGURA 15. IMAGEN DE EJE LARGO DE VENA CAVA. A: ESQUEMA; B: IMAGEN MODO B

Biometría

Existen múltiples publicaciones que evalúan la progresión del crecimiento de las estructuras de acuerdo con la edad gestacional. La medida de dispersión más utilizada en la actualidad para evaluar los diferentes parámetros, corresponde a Z-Score. La biometría del corazón y de las diferentes estructuras que lo componen, son parte esencial de la ecocardiografía fetal, y si bien no es perentorio incluir todas las mediciones, sí es necesario realizar la medición y Z-Score de todas las estructuras patológicas, en modo B y/o modo M.^(21, 63-66) En una reciente publicación de SEPULVEDA y CRISPI, están detalladas cuáles, y cómo se deben medir las estructuras cardíacas.⁽⁶⁷⁾

Evaluación de la función cardíaca fetal

En presencia de signos de insuficiencia cardíaca, patologías que puedan aumentar la precarga, postcarga o inotropismo, o frente a malformaciones que puedan provocar insuficiencia cardíaca, es necesario realizar una evaluación funcional del corazón fetal. Los métodos más utilizados son evaluación de los tamaños del corazón o cavidades, fracción de acortamiento, movimientos longitudinales de los anillos valvulares, velocimetría Doppler de venas y válvulas auriculo ventriculares, incluido índice de Tei, y también nuevos métodos que incluyen *strain* y el análisis de 24 planos propuesto por DeVore.⁽⁶⁸⁻⁷⁸⁾ La evaluación de la función del corazón fetal e Insuficiencia cardíaca están descritas en detalle en publicaciones recientes de DEVORE y MUÑOZ.⁽⁷⁹⁻⁸¹⁾

Informe

Una vez realizada la ecocardiografía fetal es necesario emitir un informe de lo examinado. Este debe incluir, además de los datos generales y obstétricos de la paciente, la indicación del examen, ubicación, eje y tamaño del corazón, cavidades y septum, concordancia auriculo ventricular, y ventrículo arterial. Con evaluación de planos axiales, ejes cortos, y arco aórtico y pulmonar. Retorno venoso, pulmonares y cavas. Incluir ritmo y función cardíaca básica con evaluación de ductus venoso.

En caso de patología estructural, del ritmo o funcional, se debe incluir biometría de los segmentos anatómicos alterados, tipo de alteración del ritmo, o evaluación funcional detallada.

Finalmente, si es posible, realizar diagnóstico y consejería a los padres sobre la etiología, pronóstico, seguimiento, manejo perinatal y postnatal de la alteración diagnosticada.

El detalle de cómo realizar el informe, manejo perinatal y pronóstico de las diferentes alteraciones, se describe en una publicación reciente de ENRIQUEZ y MUÑOZ.⁽⁸²⁾

Cardiopatías ductus dependientes

Diversos estudios han demostrado que el diagnóstico fetal de las CC previene la inestabilidad hemodinámica postnatal que ocurre por una variedad de anomalías cardíacas de alto riesgo.⁽²⁰⁻²⁶⁾ En general, dos sistemas juegan un papel en el éxito de la transición feto-neonatal: el sistema circulatorio y el sistema respiratorio. Se necesita un plan de atención especializado cuando se observa que uno o ambos sistemas no pueden realizar la transición normalmente. En el útero, la sangre oxigenada de la placenta llega al feto a través de la vena umbilical. Las vías abiertas de derivación fetal (*shunt*) del ductus venoso y el agujero oval permiten que la sangre más oxigenada fluya hacia el lado izquierdo del corazón oxigenando las arterias coronarias y la cabeza del feto. El retorno venoso se dirige principalmente al ventrículo derecho, el que bombea la sangre desaturada a través de la tercera vía de derivación fetal, el ductus arterioso, a la aorta descendente, para regresar a la placenta a través de la arteria umbilical (FIGURA 16). En el feto, la placenta es un circuito de baja resistencia, mientras que las arterias pulmonares ramificadas son un circuito de alta resistencia, el 10 a 20 % del gasto cardíaco combinado ingresa a las arterias pulmonares durante la vida fetal.^(90, 27)

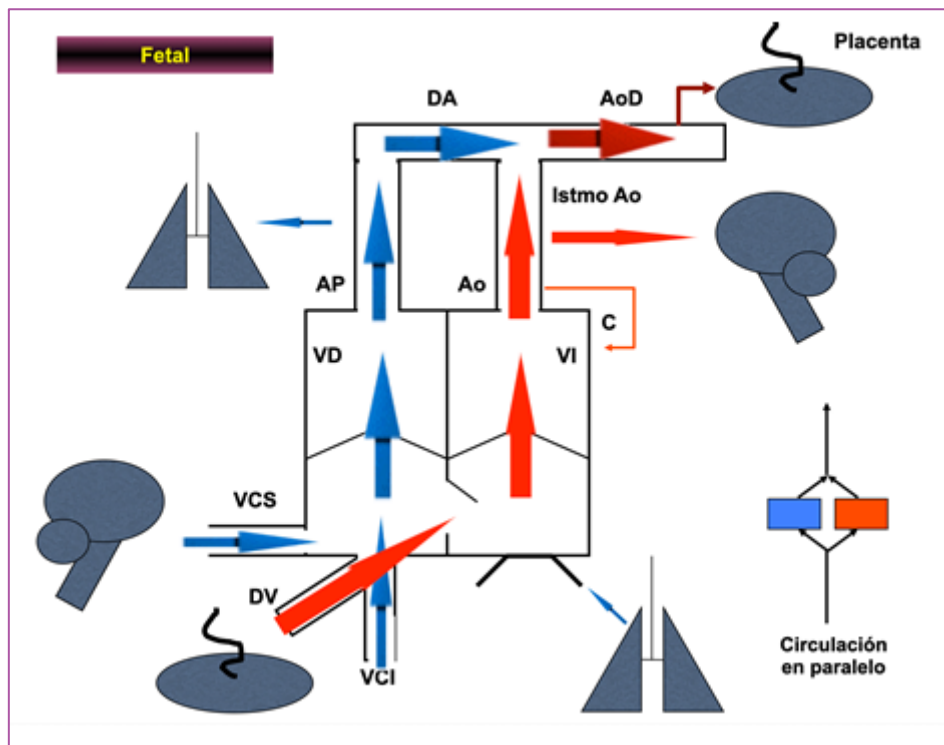


FIGURA 16. CIRCULACIÓN FETAL

Con el parto, ocurren dos eventos: primero, el feto se separa de la circulación placentaria de baja resistencia con la ligadura del cordón, y en segundo lugar, a medida que se produce la respiración espontánea, los vasos pulmonares se dilatan en respuesta al oxígeno. Estos eventos llevan a aumento de la resistencia sistémica y a disminución de la resistencia vascular pulmonar, a un aumento en el flujo sanguíneo pulmonar con cierre del agujero oval como resultado del aumento en la presión de la auricular izquierda por el retorno venoso pulmonar. El cierre del ductus arterioso se realiza durante las primeras 12 a 72 horas de vida.⁽⁹¹⁾ Con estos hechos ocurre el cambio en la circulación desde una circulación feto-placentaria en paralelo (gasto cardíaco combinado derecho e izquierdo que suministran el feto y la placenta) a una circulación en serie (el gasto cardíaco va primero a los pulmones y luego al circuito sistémico) (FIGURA 17).

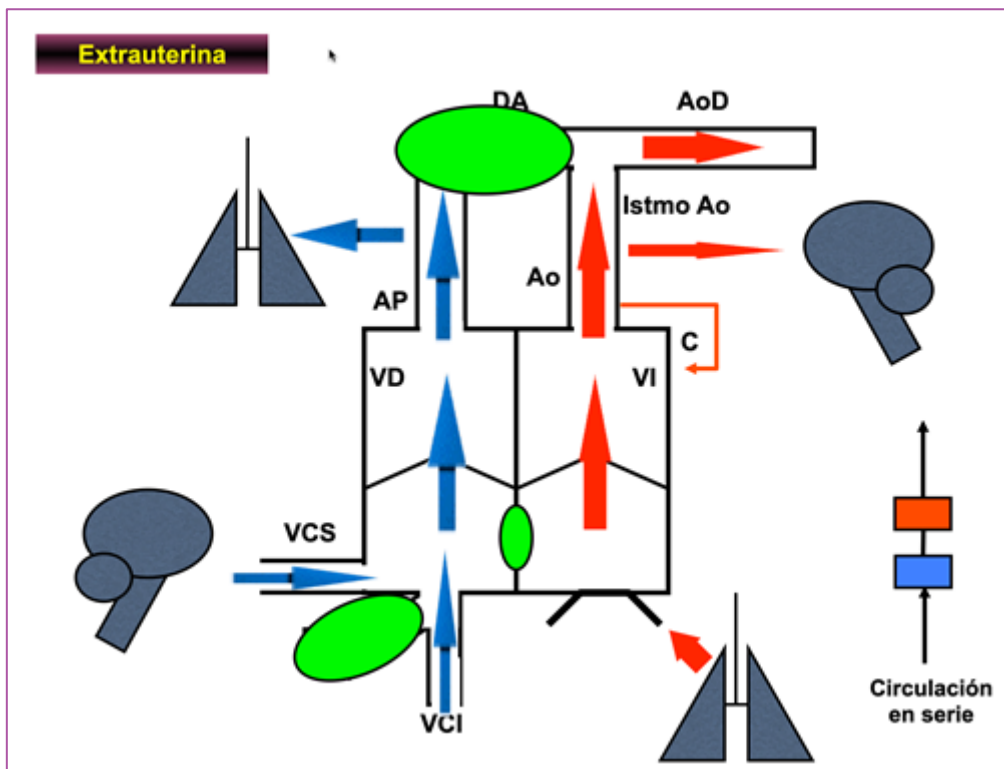


FIGURA 17. CIRCULACIÓN NEONATAL

El desafío diagnóstico para los especialistas en medicina materno fetal es determinar en qué fetos, con malformaciones cardíacas, la permeabilidad de las vías de derivación fetal (*shunt*) serán esenciales para la estabilidad postnatal, en otros términos, diagnosticar las CDD y/o foramen oval (FO) dependientes, las que requerirán apoyo o intervención adicional en el periodo neonatal inmediato para mantener la hemodinamia postnatal.

Se debe considerar una CC como ductus-dependiente a toda aquella cardiopatía en la que el cierre del ductus arterioso, después del nacimiento, lleve a una inadecuada perfusión pulmonar o sistémica (FIGURA 18). Es un grupo heterogéneo de cardiopatías que tienen en común la necesidad de que el ductus arterioso (DA) permanezca permeable para asegurar la supervivencia del paciente. Los fetos con flujo sanguíneo pulmonar o sistémico ductus-dependientes requieren la administración de

una infusión de prostaglandina E1 como tratamiento paliativo después del nacimiento para prevenir el cierre del ducto como paso previo a la cirugía. Debido a que el ductus arterioso no se cierra durante el parto, no se espera que estos recién nacidos estén comprometidos en la sala de partos.^(92, 93)

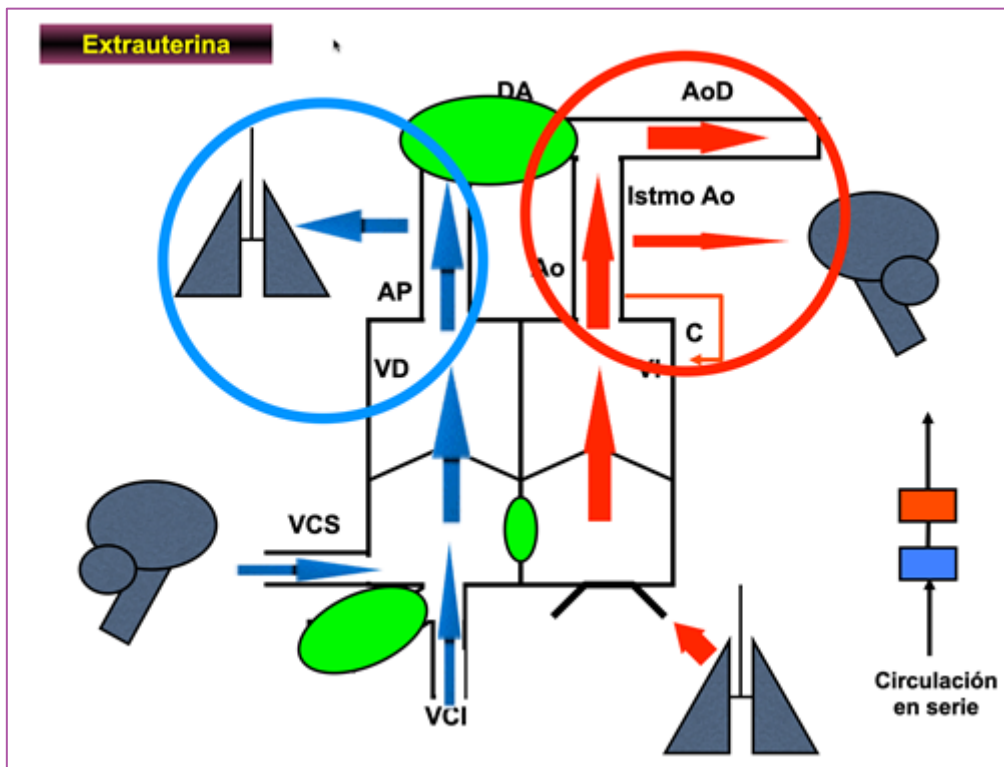


FIGURA 18. DUCTUS DEPENDENCIA. CIRCULO AZUL: PERFUSIÓN PULMONAR; CIRCULO ROJO: PERFUSIÓN SISTÉMICA

Clasificación

Existen variadas clasificaciones de las cardiopatías. Para el desarrollo de esta guía, la clasificación que más se relaciona con la ductus-dependencia es la clasificación clínico-funcional,⁽⁹⁴⁾ la cual, clasifica las CC según la dependencia ductal y éstas según la clínica de cianosis o hipoperfusión sistémica (TABLA 2), las dos formas de presentación clínica postnatal de este grupo de malformaciones cardiacas. La mayoría de las CC son bien

toleradas *in utero* debido a las características de la circulación fetal (bajo flujo y alta resistencia pulmonar, presencia de *shunts* como el DA y FO), sin embargo, esta característica desaparece después del nacimiento, haciendo evidente la CC, la que si no se ha diagnosticado previamente puede producir una urgencia vital. La rapidez de la descompensación hemodinámica va a determinar la urgencia del tratamiento.

Se dividen en:

Cardiopatías con flujo pulmonar ductus-dependiente. Presente en las patologías obstructivas derechas, el mantener el DA abierto después del nacimiento es imprescindible para mantener la perfusión pulmonar. En las lesiones obstructivas derechas severas, el retorno venoso pasa al lado izquierdo del corazón a través del foramen oval y el suministro de la sangre pulmonar se mantiene en forma retrógrada a través del DAP. Las más frecuentes son atresia tricúspide, atresia pulmonar con septum intacto, estenosis pulmonar y tetralogía de Fallot, entre otras.

Esos pacientes presentan diferentes grados de cianosis desde el nacimiento, no tienen hipodébito inmediato, ya que la perfusión miocárdica está conservada y la hemoglobina fetal permite una mayor tolerancia a cifras de saturación muy inferiores a las que puede tolerar el adulto. El cierre completo del ductus desencadena el cuadro clínico de cianosis extrema con rápido deterioro vital, sin el tratamiento apropiado.

Cardiopatías con flujo sistémico ductus-dependiente. Corresponde a las patologías obstructivas izquierdas, mantener el DA abierto es imprescindible para mantener la perfusión sistémica. Las más frecuentes son síndrome de hipoplasia ventricular izquierda, coartación de aorta, y estenosis aórtica. En el feto, en estos casos, la perfusión sistémica y umbilical se mantiene por el aumento del flujo a través del DA el que se une a la aorta a nivel del istmo aórtico. Cardiopatías congénitas como la

transposición de grandes arterias clásica (dTGA) necesitan una buena mezcla sanguínea por lo que requieren tanto del DAP como del FO permeable (FOP).

Las cardiopatías con dependencia ductal sistémica son casos muy dramáticos ya que inicialmente son recién nacidos con excelente estado general y poca o nula sospecha de patología en el examen físico neonatal inmediato, en ellos el primer signo puede ser una situación de bajo gasto, el que en forma rápida progresa a una situación de shock cardiogénico. El momento en que aparece el shock cardiogénico es variable pudiendo ser en las primeras horas de vida a días después del nacimiento cuando el recién nacido está fuera del ambiente hospitalario, dependiendo del momento del cierre ductal.

Diagnóstico prenatal de cardiopatías ductus dependientes

El tamizaje de cardiopatías congénitas, identifica adecuadamente el 50 a 60 % de los fetos cardiopatas.^(83, 84, 95) Posteriormente la evaluación cardiaca fetal avanzada con ecocardiografía permite precisar el diagnóstico, la severidad, y la condición hemodinámica, esenciales para realizar la consejería a los padres en alrededor del 80 % de los casos.

Atresia tricúspide

Es la ausencia de conexión entre la aurícula y el ventrículo derechos, debido a una falla en el desarrollo del aparato valvular de la tricúspide (**FIGURA 19**). Es una anomalía infrecuente, está presente entre el 0,08 y el 0,1 de cada 1.000 nacidos vivos, correspondiendo al 0,1 % de las cardiopatías congénitas en el período neonatal.^(1, 96-98)



FIGURA 19. ATRESIA DE LA VÁLVULA TRICÚSPIDEA. A: ESQUEMA; B: IMAGEN DE CUATRO CÁMARAS MODO B; C: IMAGEN DE TRES VASOS TRAQUEA, VISUALIZACION DE SOLO DOS VASOS

Alteraciones genéticas: anomalías cromosómicas (trisomía 21,18,13...), microdelección 22q11, entre otros.

Malformaciones cardíacas asociadas: defecto del septo interventricular, estenosis de arteria pulmonar, estenosis aórtica, coartación aórtica, interrupción de cayado aórtico, anomalías del drenaje venoso pulmonar, doble tracto de salida de ventrículo derecho, transposición de grandes vasos.

Malformaciones extra-cardíacas: < 20 % de asociación a anomalías extracardíacas, dependiendo de asociación cromosómica/sindrómica.

Diagnóstico prenatal. El diagnóstico prenatal de la atresia de la válvula tricúspide se puede sospechar fácilmente debido a que se manifiesta con una clara alteración de la imagen de cuatro cámaras cardíacas, en la evaluación ultrasonográfica de rutina.⁽⁹⁹⁻¹⁰⁰⁾ La asimetría de cavidades de predominio izquierdo con hipoplasia del ventrículo derecho es fácilmente detectable, la presencia de un defecto del tabique interventricular y la ausencia de la válvula auriculoventricular (FIGURA 19), reemplazada esta por una banda ecogénica transversal de movilidad variable permite una alta sospecha. El volumen del ventrículo derecho, el grado de estenosis de la válvula pulmonar, la hipoplasia del tronco de la pulmonar y sus ramas

dependerá del tamaño del defecto septal interventricular. La función sistólica del ventrículo izquierdo es normal, no presenta engrosamiento de las paredes. La aurícula derecha está ligeramente dilatada, con un foramen oval prominente y muchas veces aneurismático. El tabique interventricular y el interauricular están desalineados.

Los tractos de salida deben ser explorados cuidadosamente, definiendo la posición, la relación con los ventrículos, las características de las válvulas, el diámetro tanto del tronco pulmonar y sus ramas como del cayado aórtico y del ducto arterioso.

El rol del Doppler color es confirmar los hallazgos del ultrasonido 2D. Con el Doppler color se hace evidente la falta de flujo a nivel de la conexión auriculoventricular y el flujo por el foramen oval, que es muchas veces turbulento. Se puede observar el llenado del ventrículo derecho a través del defecto del tabique interventricular. El flujo por la válvula pulmonar, en los casos donde no hay atresia es anterógrado y no turbulento, la estenosis se sospecha por el diámetro de la válvula pulmonar, el flujo por la válvula mitral muchas veces presenta turbulencia, debido al incremento de flujo que circula por ella. El flujo del ductus arterioso dependerá, en general, del grado de estenosis pulmonar y de lo restrictivo del defecto interventricular, pudiendo ser desde anterógrado no turbulento (**FIGURA 19**) hasta retrógrado en la diástole, siendo este hecho reconocido como factor de mal pronóstico. Con frecuencia hay signos de resistencia al flujo en las venas sistémicas y en el ductus venoso debido al aumento de la precarga en la aurícula derecha.

Cirugía y manejo: Etapa precoz (Blalock Taussig modificado en casos con obstrucción del tracto de salida pulmonar/*banding* pulmonar en casos sin obstrucción de tracto pulmonar). Etapa tardía 4-6 meses de vida (Glenn bidireccional/hemi-Fontan).

Pronóstico: la mayoría de pacientes sin tratamiento fallecen dentro del primer año de vida. Sobrevida con corrección quirúrgica al año, 5 años y 20 años de 82 %, 72 % y 61 % respectivamente. Sobrevida sin trasplante a los 15 años de 92 %.

Atresia pulmonar con septum intacto

Es la interrupción completa de la comunicación entre el ventrículo derecho y la arteria pulmonar, ya sea secundario a atresia membranosa de la válvula o bien a atresia de la porción muscular del tracto de salida del ventrículo derecho (FIGURA 20).^(101,102) Tiene una incidencia de 0,04 al 0,08 de cada 1.000 nacidos vivos.⁽¹⁰³⁾ La recurrencia reportada de esta anomalía es del 14,3 % siendo la más alta de todas las cardiopatías congénitas (3,98 % en promedio), es más frecuente en hombres con una relación 1,5:1.⁽¹⁰³⁻¹⁰⁵⁾

Alteraciones genéticas: baja asociación a anomalías cromosómicas y síndromes genéticos. Entre los genes descritos se encuentran el GJA5 localizado en 1q21.1, este gen codifica la proteína conexina de la unión gap cardíaca; el GDF1 codifica una glicoproteína que participa del factor de crecimiento transformador β (TGF- β), que es una proteína necesaria en el proceso de morfogénesis asimétrica de los órganos.

Malformaciones cardíacas asociadas: anomalía de Ebstein (6,8 %), hipoplasia de arterias pulmonares (8,7 %), persistencias de vena cava superior izquierda (2,7 %), arco aórtico derecho (1,6 %).

Malformaciones extra-cardíacas: baja asociación a anomalías extra-cardíacas, dependiendo de asociación cromosómica/sindrómica.

Diagnóstico prenatal. La sospecha es relativamente frecuente dada la alteración de la imagen de cuatro cavidades,⁽¹⁰⁶⁾ se caracteriza por una cavidad ventricular derecha mal desarrollada con el miocardio engrosado

e hipoquinético, la válvula tricúspide es pequeña, con un aumento de la ecogenicidad sugiriendo la presencia de displasia y el movimiento de los velos es anormal (FIGURA 20). Para el diagnóstico de esta condición es necesario visualizar la permeabilidad del tracto de salida del ventrículo derecho y la continuidad hasta la arteria pulmonar. El tracto de salida puede estar permeable, pero no se hallará flujo a través de la válvula pulmonar, no se encontrarán los velos pulmonares. Lo habitual es que el tronco de la arteria pulmonar sea hipoplásico y con flujo retrógrado. El Doppler color ayuda para evaluar tanto el grado de insuficiencia de la válvula tricúspide (FIGURA 20) como para identificar la presencia de las anomalías coronarias, ya sean sinusoides o fístulas.

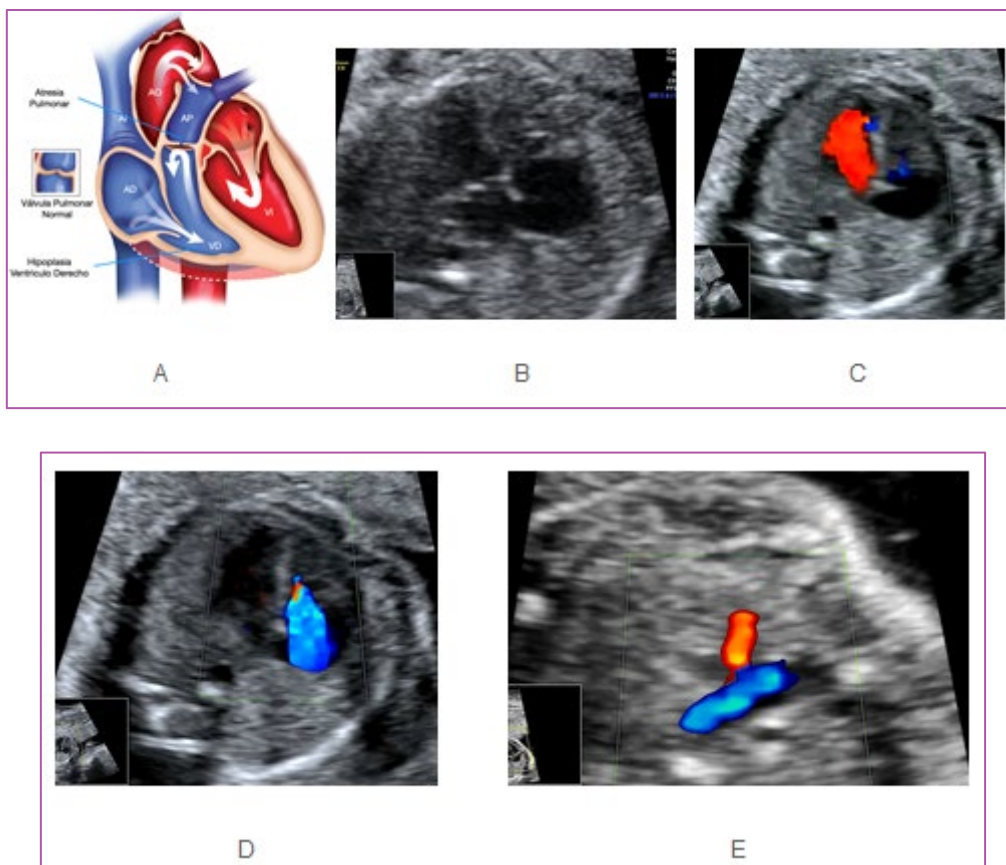


FIGURA 20. ATRESIA DE LA VÁLVULA PULMONAR CON SEPTUM INTACTO. A: ESQUEMA; B: IMAGEN DE CUATRO CÁMARA MODO B, DOPPLER COLOR; C: FLUJO DE ENTRADA SOLO UN VENTRÍCULO, EN ROJO; D:

La imagen de tres vasos y tres vasos tráquea es anormal con asimetría significativa entre la aorta y la arteria pulmonar, en ocasiones la imagen 2D no permite la visualización del tracto de salida derecho siendo solo visible con Doppler color donde se evidencia el flujo retrógrado (**FIGURA 20**).

Es posible el diagnóstico de esta anomalía en el primer trimestre, se ha reportado falla del llenado del ventrículo derecho con Doppler color y flujo retrógrado en la imagen de 3 vasos.⁽¹⁰⁷⁾

Cirugía y manejo: uso de PGS por ductus dependencia. Reparación biventricular sí ventrículo derecho con tres segmentos patentes. Glenn y Fontan precedido por Blalock Taussig si fisiología univentricular.

Pronóstico: el pronóstico depende de varios factores, siendo marcadores de mal pronóstico: la insuficiencia grave de la válvula tricúspide, un anillo valvular tricuspídeo pequeño, la presencia de anomalías coronarias y la presencia de malformaciones extracardíacas y cromosómicas.⁽¹⁰²⁾

La mortalidad reportada *in utero* es de un 10 % y la sobrevida neonatal para series con diagnóstico fetal es de 63 %.⁽²⁵⁾ En una serie poblacional publicada en 2005 en que se considera solo el diagnóstico al nacer, la sobrevida era del 71 % al año y 64 % a los 5 años.⁽¹⁰⁸⁾

Estenosis pulmonar

La estenosis pulmonar (EP) es una anomalía cardíaca caracterizada por una obstrucción del flujo sanguíneo ventricular derecho hacia la arteria pulmonar (**FIGURA 21**). La forma aislada se produce en alrededor de 0,7 en

1.000 nacidos vivos. Es la segunda anomalía cardíaca más frecuente después de la comunicación interventricular y representa el 9 % de los nacidos vivos con cardiopatía congénita.⁽¹⁰⁹⁾ La recurrencia de la estenosis pulmonar se estima en un 2 % para un hermano afectado y en un 6 % cuando dos hermanos están afectados.⁽¹¹⁰⁾

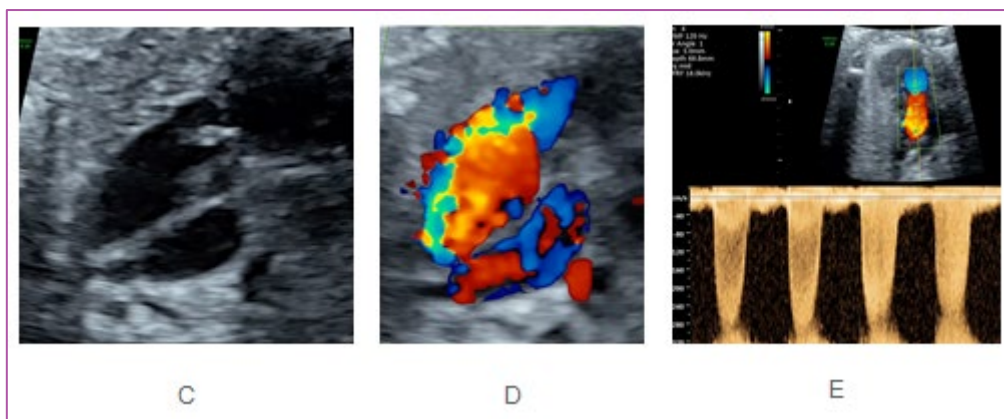
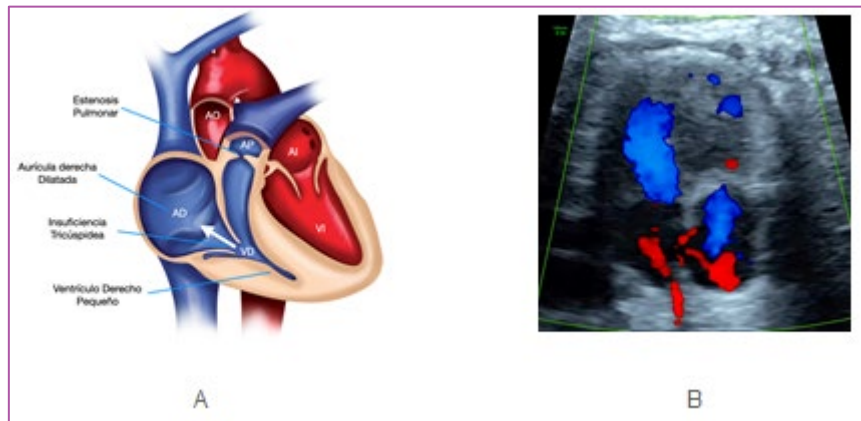


FIGURA 21. ESTENOSIS PULMONAR. A: ESQUEMA; B: IMAGEN DE CUATRO CÁMARAS DOPPLER COLOR, IT EN AZUL; C: TRACTO DE SALIDA DERECHO MODO B; D: DOPPLER COLOR EN TRES VASOS, ARTERIA PULMONAR CON FLUJO TURBULENTO CON ALIASING, EN ROJO; E: TRACTO DE SALIDA ARTERIA PULMONAR, DOPPLER ESPECTRAL, VELOCIDAD AUMENTADA

Alteraciones genéticas: las anomalías cromosómicas son infrecuentes. Síndromes son también infrecuentes, síndrome de Noonan, Beckwith-Wiedemann, Alagille.

Malformaciones cardíacas asociadas: tetralogía de Fallot, enfermedad de Ebstein, doble salida de ventrículo derecha, d-transposición de grandes arterias.

Malformaciones extra-cardíacas: en general los hallazgos extra-cardíacos son infrecuentes, salvo que presente síndrome de Noonan, Beckwith-Wiedemann, Alagille. La estenosis pulmonar se puede presentar en el gemelo receptor en el síndrome de transfusión gemelo a gemelo.

Diagnóstico: en el plano de las cuatro cámaras, es posible ver un aumento de tamaño de la aurícula derecha, debido a la presencia de insuficiencia tricuspídea (IT).

En trectos de salida, la válvula pulmonar muestra falta de excursión completa, engrosamiento y abombamiento de las valvas durante la sístole. En la EP las valvas son visibles dentro de la arteria pulmonar a lo largo del ciclo cardíaco, a diferencia de una válvula pulmonar normal donde las valvas están en contacto con las paredes de la arteria durante la sístole. El Doppler color de la válvula pulmonar en las vistas de tres vasos o del eje corto típicamente muestra flujo anterógrado turbulento con *aliasing* del color (FIGURA 21).

El Doppler pulsado a nivel de la válvula pulmonar muestra flujo con velocidades elevadas, superando los 200 cm/s⁽¹¹¹⁾ (FIGURA 21).

El flujo en el ductus arterioso (DA) es anterógrado en la mayoría de casos de estenosis pulmonar. Sin embargo, la presencia de flujo retrógrado a través del DA es un signo de empeoramiento asociado a desarrollo de atresia pulmonar.⁽¹¹²⁾

El Doppler color y pulsado de los flujos venosos puede mostrar profundización de la onda A del retorno venoso sistémico y flujo reverso

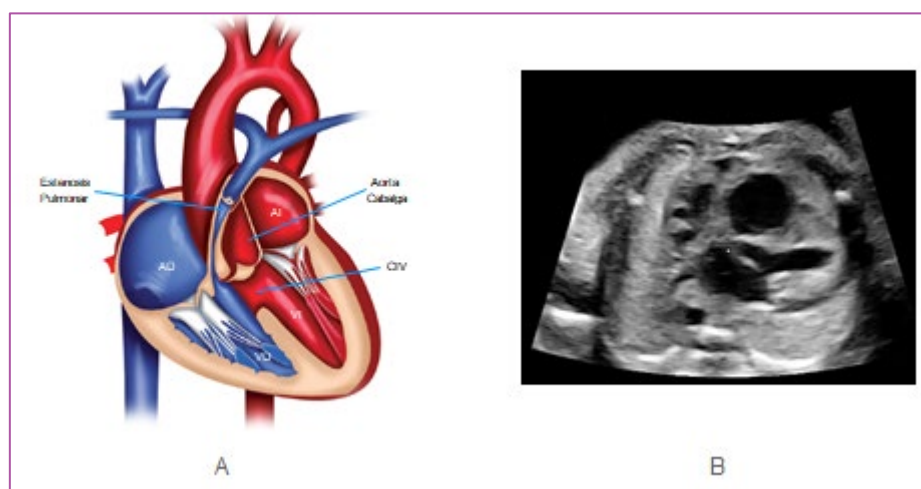
durante la contracción auricular a nivel del ductus venoso evidenciando aumento de la presión de cavidades derechas.

Cirugía y manejo: uso de prostaglandinas, ductus dependiente. En las formas leves se pueden controlar, buen pronóstico. Formas moderadas a graves requieren valvuloplastia con balón, con buenos resultados. En los casos de válvulas displásicas pueden requerir cirugía.

Pronóstico: muy bueno, con sobrevida cercana al 100 %.

Tetralogía de Fallot

Esta malformación tiene una amplia variedad de presentaciones, con alteraciones que están siempre presentes pero con gran variabilidad, las cuales incluyen alteración del eje cardíaco (levorrotación), comunicación interventricular perimembranosa y cabalgamiento de la arteria aorta (FIGURA 22). Y alteraciones variables que diferencian a los diferentes tipos de tetralogía de Fallot, como estenosis pulmonar, síndrome de agenesia de velos pulmonares, y atresia pulmonar con múltiples comunicaciones aortopulmonares (MAPCA, por sus siglas en inglés).



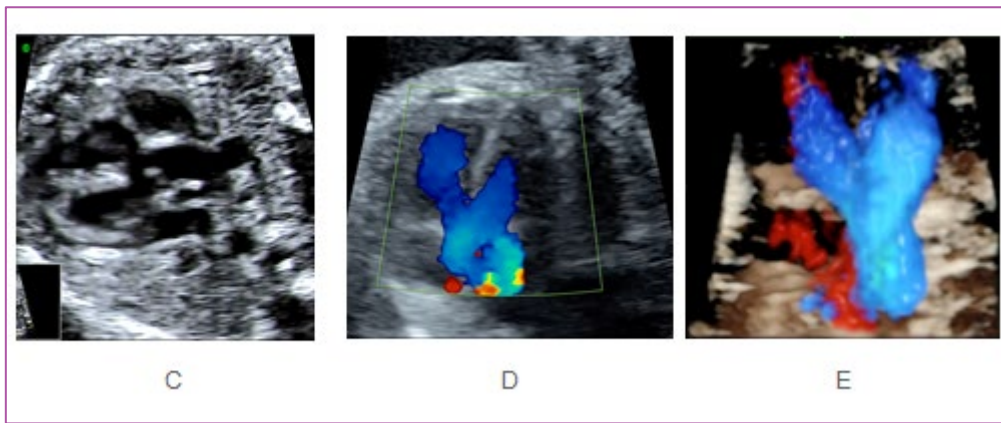


FIGURA 22. TETRALOGIA DE FALLOT. A: ESQUEMA; B: IMAGEN DE CUATRO CÁMARAS, TRACTO DE SALIDA; C: MODO B; D: DOPPLER COLOR; E: RECONSTRUCCION 3D DOPPLER COLOR

La incidencia de la forma clásica es de 0,9-4,9/10.000 recién nacidos vivos,⁽²⁾ representa cerca del 3,5 % de las cardiopatías congénitas diagnosticadas en el antenatal⁽³⁾ y entre un 5 y un 25 % de las cardiopatías congénitas críticas.⁽¹¹³⁾ La forma con atresia pulmonar tiene una incidencia de 0,07 por 1.000 nacidos vivos y el 20 % de todos los casos de TF.

Alteraciones genéticas: anomalías cromosómicas (trisomía 21,18,13...), microdelección (22q11...), síndromes monogénicos y poligénicos entre otros, en especial síndrome de Goldenhar, síndrome de Alagille, VACTERL, CHARGE, entre otros.

Malformaciones cardíacas asociadas: frecuentemente asociación a anomalías de arco aórtico, en especial en casos asociados a microdelección 22q11. Asociación a comunicantes aorto pulmonares (MAPCA) en casos de Fallot de tipo atresia pulmonar con CIV.

Malformaciones extra-cardíacas: anomalías extracardíacas de acuerdo a anomalías cromosómicas/síndromes genéticos asociados.

Diagnóstico: levorrotación, CIV perimembranosa, aorta cabalgando el septum, distintos grupos de afección de válvula pulmonar. Hipertrofia de ventrículo derecho usualmente de aparición posnatal. Clásicamente, el

diagnóstico prenatal se ha basado en la evaluación de cuatro cámaras y de los tractos de salida. La correlación entre la sospecha diagnóstica prenatal y la ecocardiografía posnatal es cercana a un 100 %.

La ecocardiografía fetal se observa:

Eje cardíaco anormal: es el primer hecho que llama la atención al estudiar el corazón fetal en estos casos, se observa un eje cardíaco aumentado con un ángulo cercano a los 90 grados (FIGURA 22).

Corte de cuatro cámaras: en la mayoría de los casos es normal (FIGURA 22). Cuando se angula el transductor hacia los tractos de salida (cinco cámaras) aparece la CIV, el grado de cabalgamiento de la aorta, la dimensión del anillo de esta y la observación de la dirección del *shunt*, que si la estenosis es acentuada es de derecha a izquierda, típico de esta malformación cardíaca.

Visión de tres vasos-tráquea: con esta se evalúa la desproporción de las dos arterias y la dirección del flujo de la arteria pulmonar (FIGURA 23), reverso en los casos de dependencia ductal (FIGURA 23). El istmo aórtico suele ser de mayor tamaño que el ductus arterioso⁽¹¹⁴⁾ y la aorta asemeja un signo de interrogación.⁽¹¹⁵⁾

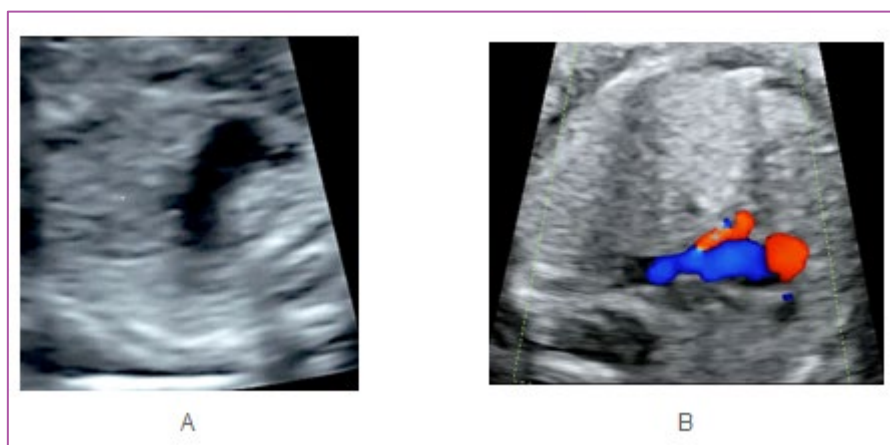




FIGURA 23. TETRALOGIA DE FALLOT CLASICA. TRES VASOS. A: MODO B; B: DOPPLER COLOR, TRACTO DE SALIDA DERECHO; C: MODO B; D: DOPPLER COLOR; E: DOPPLER ESPECTRAL

Eje largo: permite evaluar la CIV subaórtica con el correspondiente cabalgamiento, el anillo aórtico, usualmente dilatado y la parte proximal de la aorta ascendente (FIGURA 22). En la gran mayoría de los casos, la válvula aórtica tiene una función normal, a pesar de estar dilatada. En relación con los flujos, es fácil advertir su dirección a través de la CIV en este corte.

Eje corto alto: de gran utilidad puesto que se puede observar el lumen del tracto de salida del ventrículo derecho (TSVD) caracterizando la CIV, la anatomía infundibular, el grado de estenosis de la válvula, la que puede tener tres velos, ser bicúspide o monocúspide, tronco pulmonar y ramas (FIGURA 23). Es factible evaluar los flujos sanguíneos en la CIV, en todo el TSVD (FIGURA 23) y la arteria pulmonar con la convergencia de las ramas pulmonares izquierdas y derechas.

En la variante de Fallot con atresia pulmonar, los hallazgos en el feto son similares a los encontrados en la TF clásica, la diferencia está en que no se encuentra la válvula pulmonar y que el tronco de la arteria pulmonar puede ser hipoplásico o estar ausente (FIGURA 24). Las ramas pulmonares pueden ser difíciles de identificar, como de existir, se llenan desde el ductus arterioso, una forma de ubicarlas es por continuidad con

el ductus. Es posible identificar a las colaterales emergiendo desde la aorta descendente, dependiendo del tamaño y la experiencia del operador y del equipo (FIGURA 24).

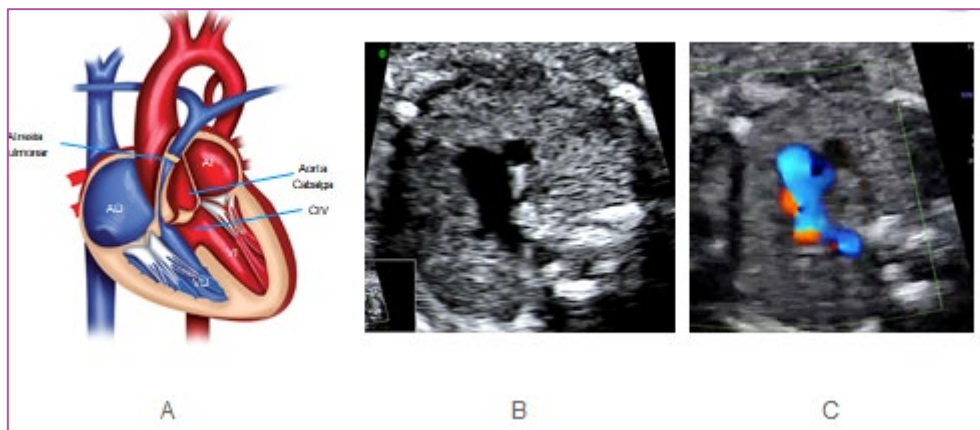


FIGURA 24. TETRALOGIA DE FALLOT CON ATRESIA PULMONAR. A: ESQUEMA, TRES VASOS; B: MODO B; C: DOPPLER COLOR, FLUJO RETRÓGRADO EN ARTERIA PULMONAR

En los casos de TF con agenesia de velos, el diagnóstico es más fácil que el diagnóstico de la TF clásica. En el corte de cuatro cámaras se detecta la dilatación del ventrículo derecho (FIGURA 22) y se confirma con los cortes de los tractos de salida en donde se encuentra la dilatación de la arteria pulmonar y de las ramas pulmonares que en los que son graves pueden llegar a tener aspecto de aneurismas (FIGURA 25). En los cortes de los tractos de salida no se encuentran los velos pulmonares o solo existe un rudimento que crea estenosis e insuficiencia pulmonar acentuada que es detectada en la evaluación con Doppler convencional y color (FIGURA 25). En la mayoría de los casos no hay ductus arterioso, en aquellos en que existe, la dilatación pulmonar no es tan acentuada. Se asocia a arco aórtico derecho. En los casos con arterias aneurismáticas puede ser necesario hacer un diagnóstico diferencial con quistes bronquiales, lo que se realiza con Doppler convencional y a color.

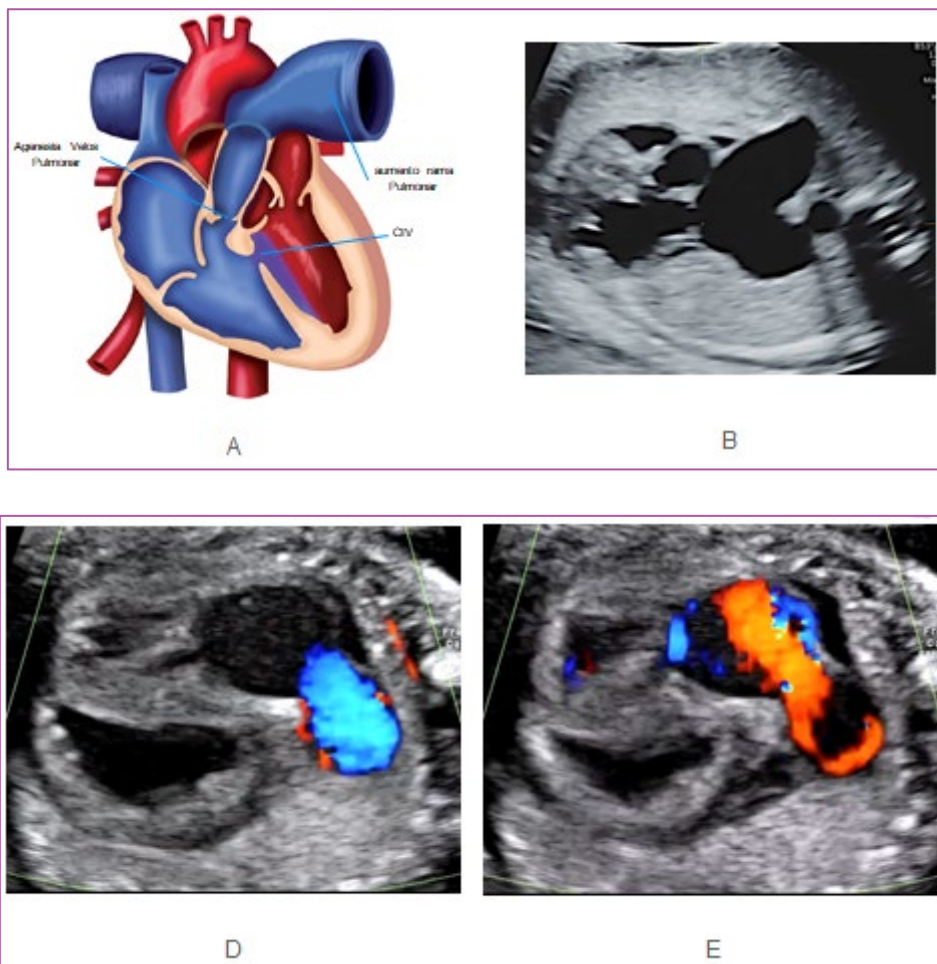


FIGURA 25. TETRALOGIA DE FALLOT CON AGENESIA DE VELOS PULMONARTES. A: ESQUEMA, TRACTO DE SALIDA DERECHO; B: MODO B, DOPPLER COLOR; C: SISTOLE; D: DIASTOLE

Cirugía y manejo: requiere uso de prostaglandinas de acuerdo a ductus dependencia. Paliativa: Blalock Taussig. Correctiva: 3-6 meses posnatal.

Pronóstico: sin intervención > 50 % de pacientes fallecen en los primeros años de vida. Sobrevida global en pacientes con corrección quirúrgica a los 10 años +/- 95 %, siendo 90 % a los 25 años. Cerca del 20 % requiere re-intervención.

Síndrome de hipoplasia ventricular izquierda

El síndrome de hipoplasia de ventrículo izquierdo (SHVI) es un espectro de cardiopatías congénitas caracterizado por grados variables de subdesarrollo ventricular, incluyendo la válvula mitral, el ventrículo izquierdo (VI), la válvula aórtica, la aorta ascendente y el cayado aórtico (FIGURA 26).

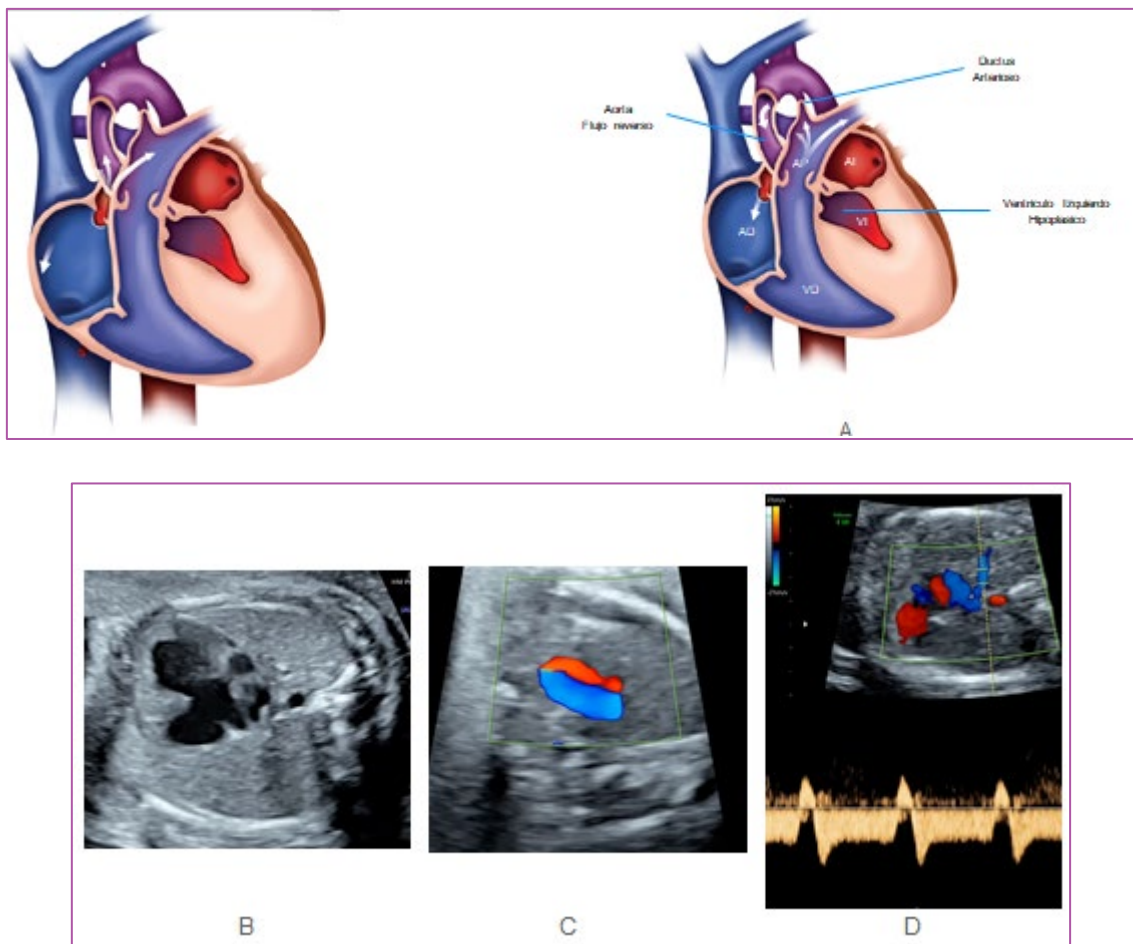


FIGURA 26. SINDROME DE HIPOPLASIA VENTRICULAR IZQUIERDA. A: ESQUEMA; B: IMAGEN DE CUATRO CÁMARAS; C: TRES VASOS DOPPLER COLOR; D: DOPPLER ESPECTRAL DE VENAS PUMONARES

Es infrecuente, con una incidencia de alrededor de 0,15-0,25 por cada 1.000 recién nacidos vivos. Representa el 2-4 % del total de las cardiopatías congénitas.⁽¹¹⁶⁾

Alteraciones genéticas: asociaciones genéticas y cromosómicas en más de un 15 % de los casos, incluyendo monosomía X (síndrome de Turner), trisomías 13 y 18, deleción 11q (síndrome de Jacobsen), síndrome de Holt-Oram y síndrome de Rubinstein-Taybi.

Malformaciones cardíacas asociadas: alta incidencia y asociación a anomalías cardíacas estructurales, haciendo parte de varias cardiopatías complejas, una más frecuente asociación a anomalías conotruncales y del arco aórtico.

Malformaciones extra-cardíacas: gastrointestinales, urinarias y vertebrales en un 15-20 % de los casos.

Diagnóstico: en cuatro cámaras, ausencia de VI, con flujo univentricular al Doppler color (FIGURA 26). En tractos de salida hay escaso o nulo desarrollo del corazón izquierdo y de la arteria aorta (FIGURA 26). En el plano de los tres vasos y tráquea, se observa una arteria aorta de menor tamaño con flujo retrógrado, una arteria de gran tamaño con flujo anterógrado (FIGURA 26). Venas pulmonares con flujo reverso en contracción auricular en casos con foramen oval restrictivo (FIGURA 26). El arco aórtico está hipoplásico y con flujo retrógrado en estadios avanzados.

Cirugía y manejo: operación de Norwood, seguido de operación de Glenn y Fontan.

Pronóstico: dependerá si es aislado o asociado a anomalías cromosómicas/genéticas y/o anomalías intra- y extracardíacas asociadas. En casos que llegan a cirugía la sobrevida es de 50 a 90 %.

Riesgo de recurrencia: el riesgo de recurrencia en futuros embarazos es del 2-4 %, y de hasta 25 % cuando existen más de dos niños afectados en una misma familia.

Estenosis aórtica crítica

La estenosis aórtica (EA) es una lesión con un rango de afectación y espectro clínico variable de acuerdo al grado de estenosis. Este puede ir desde una válvula aórtica bicúspide con función ventricular normal hasta una estenosis severa con disfunción del ventrículo izquierdo y con evolución a síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico (SVIH).⁽¹¹⁷⁾ La incidencia es de 1 de cada 7.000 recién nacidos. 3 % de las cardiopatías congénitas.⁽¹¹⁷⁾

Alteraciones genéticas: diferentes formas de herencia autosómica dominante y recesiva, como la asociación a monosomía X y el síndrome de Jacobsen

Malformaciones cardíacas asociadas: coartación de aorta.

Malformaciones extra-cardíacas: baja, malformaciones del sistema nervioso central.

Diagnóstico: las manifestaciones clínicas y ecográficas dependen del grado de obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo.

En casos leves el plano de cuatro cámaras es normal y a nivel del istmo aórtico el flujo es anterógrado. El diagnóstico suele realizarse por la presencia de *aliasing* mediante Doppler color, el Doppler pulsado se observa velocidad sistólica de más de 120 cm/s.

La EA moderada se observa en el corte de cuatro cámaras, el VI puede presentar un aumento de tamaño, una función ventricular conservada y difiere en el grado de obstrucción y en la velocidad del flujo transvalvular, el cual es mayor que en la EA leve. La válvula aórtica está ecogénica y engrosada (FIGURA 27). Aorta dilatada a nivel postvalvular. En tres vasos es posible observar la dilatación de aorta post-estenosis, y con Doppler color

se observa *aliasing* (FIGURA 28). El flujo a nivel del istmo aórtico sigue siendo anterógrado.

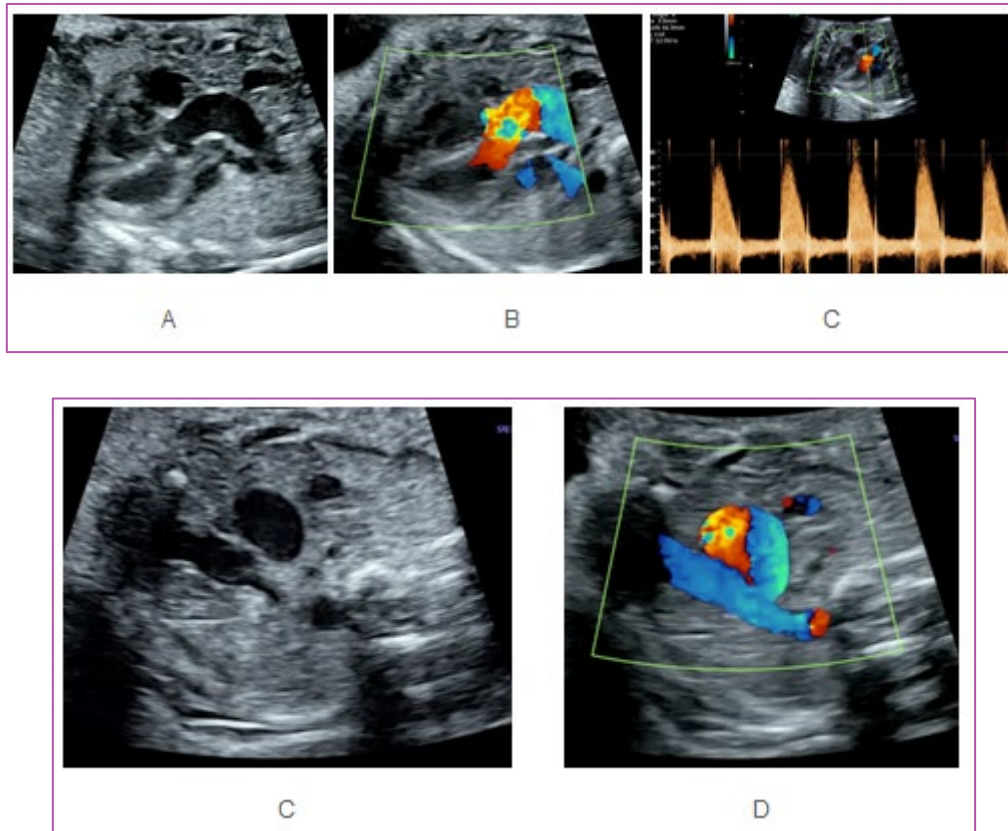
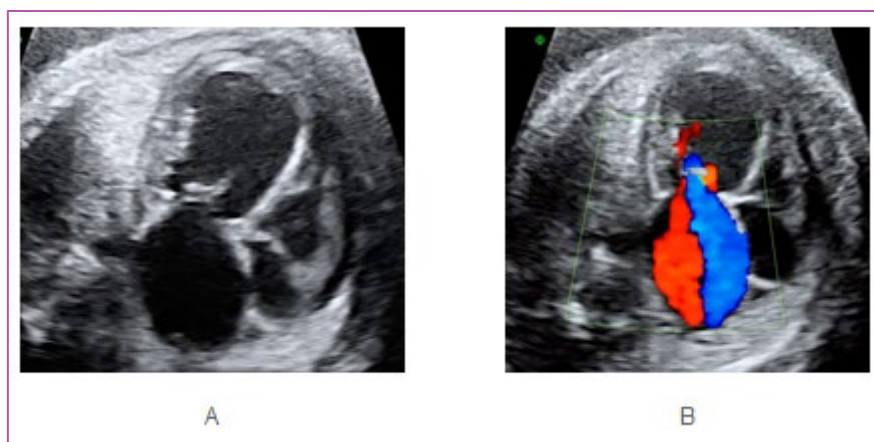


FIGURA 27. ESTENOSIS AÓRTICA. TRACTO DE SALIDA IZQUIERDO. A: MODO B; B: DOPPLER COLOR; C: DOPPLER ESPECTRAL, TRES VASOS; D: MODO B; E, DOPPLER COLOR



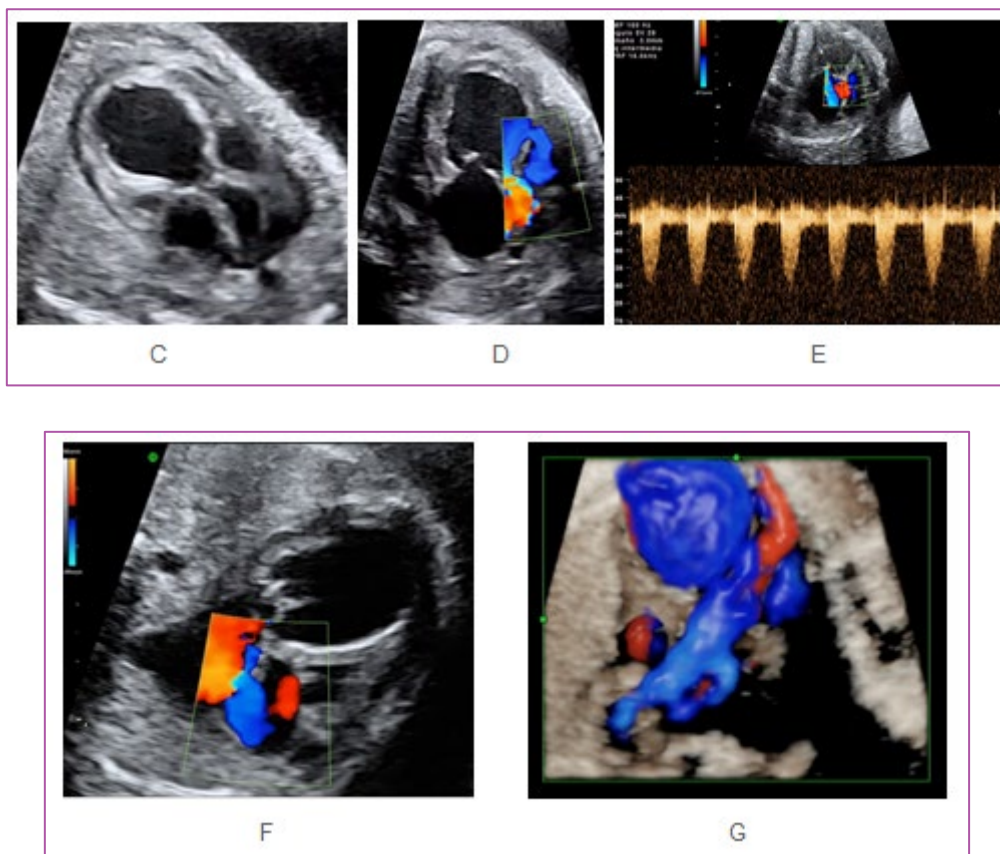


FIGURA 28. ESTENOSIS AORTICA CRITICA, CUATRO CAMARAS. A: MODO B; B: DOPPLER COLOR CON INSUFICIENCIA MITRAL, TRACTO DE SALIDA IZQUIERDO; C: MODO B; D: DOPPLER COLOR; E: DOPPLER ESPECTRAL; F: FORAMEN OVALE DOPPLER COLOR, FLUJO REVERSO; G: TRES VASOS, DOPPLER COLOR

La EA severa/crítica suele evolucionar intraútero a un SVIH.⁽¹¹⁸⁻¹²⁰⁾ El corte de cuatro cámaras está alterado. La obstrucción progresiva del ventrículo izquierdo llevará a la una isquemia miocárdica llevando a la dilatación y disfunción del ventrículo izquierdo con hiperecogenicidad de la superficie endocárdica o fibroelastosis endocárdica⁽¹²¹⁾ (FIGURA 28). Es frecuente la insuficiencia mitral secundaria (FIGURA 28), con dilatación de la aurícula izquierda y de cardiomegalia (FIGURA 28). El aumento de volumen y presión en la aurícula izquierda puede invertir el *shunt* interauricular (FIGURA 28).

A nivel del tracto de salida, se observa una zona ecogénica y engrosada a nivel valvular (FIGURA 28). Disminución del flujo aórtico que en casos severos puede estar ausente.

A nivel del corte de tres vasos-tráquea habrá desproporción con aumento de la arteria pulmonar (FIGURA 28). En casos severos el flujo aórtico puede ser retrógrado.

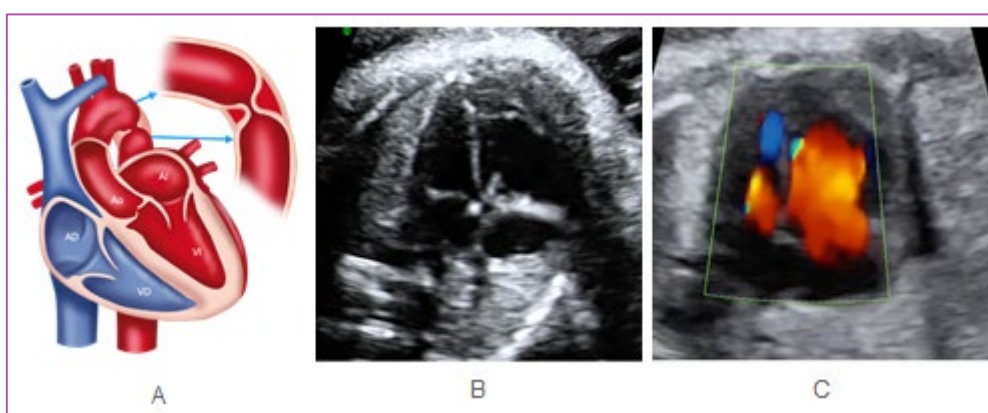
Cirugía y manejo: en casos leves y moderados control evolutivo, y cirugía con balón. En casos severos, valvuloplastía percutánea fetal.

Pronóstico: casos severos mortalidad alta. Pacientes con valvuloplastía.

Coartación de aorta

La coartación de la aorta es una cardiopatía congénita caracterizada por un estrechamiento de la luz de la arteria aorta que ocasiona una obstrucción al flujo sanguíneo y va acompañada de hipoplasia del arco aórtico en grado variable (FIGURA 29).⁽¹²²⁾

Tiene una incidencia de 1/1.600, y representa entre el 6-8 % de las cardiopatías severas al momento del nacimiento.⁽¹²³⁾



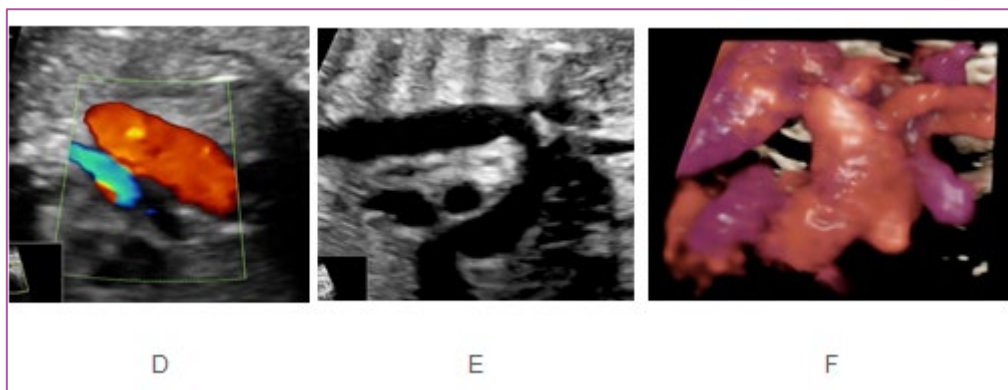


FIGURA 29. COARTACIÓN DE ARTERIA AORTA. A: ESQUEMA, IMAGEN DE CUATRO CÁMARAS; B: MODO B; C: DOPPLER COLOR; D: TRES VASOS DOPPLER COLOR FLUJO REVERSO EN AORTA, ARCO AORTICO; E: MODO B; F: RECONSTRUCCIÓN 3D DOPPLER COLOR

Alteraciones genéticas: 15-30 % de los casos puede identificarse una anomalía genética (monosomía X, trisomía 21, 18, y microdelección 22q11).

Malformaciones cardíacas asociadas: 50 % de los casos, más frecuentes, la válvula aórtica bicúspide y defectos del septo interventricular perimembranosa, o muscular. Menos frecuente, estenosis aórtica y estenosis mitral, síndrome de Shone.

Malformaciones extra-cardíacas: 30 % principalmente genitourinarias, del sistema nervioso central y sistema esquelético.

Diagnóstico: asimetría de cavidades cardíacas y grandes vasos (dominancia derecha), es un signo guía para la sospecha de coartación en el feto (FIGURA 29).⁽¹²³⁾ La desproporción objetivarse utilizando Z-scores.⁽¹²⁴⁻¹²⁶⁾ La sensibilidad global de la asimetría ventricular (FIGURA 29) es de 62-78 % y especificidad en 57-62 %.⁽¹²⁷⁻¹²⁹⁾ La asimetría de los grandes vasos (FIGURA 29) tiene mejor sensibilidad 85-88 % y especificidad 62-76 %, que la asimetría ventricular.^(122, 129, 130, 16, 19) Los puntos de corte más usados son 1,6 a nivel valvular,⁽¹²⁹⁾ 1,6 en la ratio entre el tronco de la arteria pulmonar/aorta ascendente medido en el corte de tres vasos-tráquea y 1,4 en la ratio ductus arterioso-istmo aórtico.^(122, 131, 132, 15,16, 20)

La valoración del arco aórtico (FIGURA 29) y en el corte de tres vasos-tráquea (FIGURA 29) es necesaria para la evaluación de los fetos con sospecha de coartación de la aorta.

La hipoplasia del arco transversal y del istmo aórtico, así como la valoración morfológica del arco aórtico son los parámetros diagnósticos con mayor sensibilidad y especificidad para el diagnóstico prenatal de coartación de la aorta.^(129, 131, 133, 2, 9,15) Así, la presencia de un arco aórtico hipoplásico y/o un istmo aórtico con un Z-score < -2 presenta una sensibilidad de alrededor de 90 % con especificidad de 87 % para la detección prenatal de coartación de la aorta.^(129, 133, 134)

La evaluación del arco aórtico mediante Doppler color delimita el lumen del arco y permite identificar zonas de estrechamiento.^(129,133) También puede observarse flujo reverso en el arco aórtico, y observable también en el corte de tres vasos-tráquea, con alta especificidad (85-100 %), pero baja sensibilidad (2-14 %) en el diagnóstico de coartación.

Existen varios modelos multiparamétricos que han intentado mejorar la sensibilidad diagnóstica de coartación de la aorta en vida prenatal.⁽¹³²⁻¹³⁸⁾ Estos modelos multiparamétricos tienen sensibilidades de hasta 96 %.

Cirugía y manejo: ductus dependiente, interrupción en centro que cuenta con prostaglandinas y cardiólogo intervencionista. Casos leves, observación, casos severos, cirugía en primera semana de vida, consiste en resección del segmento de la coartación realizando una anastomosis término-terminal o término-lateral.

Pronóstico: cuando es aislada, es de buen pronóstico con supervivencia a los 10 y 50 años de la cirugía, entre el 91-95 % y el 81 %, respectivamente.

Transposición de grandes arterias

La transposición de las grandes arterias (TGA) corresponde a la emergencia de la aorta desde el ventrículo morfológicamente derecho y de la arteria pulmonar del ventrículo morfológicamente izquierdo, en un escenario de conexiones auriculoventriculares concordantes (FIGURA 30).

La TGA tiene una incidencia de 1 de cada 3000-5000 RN vivos, y corresponde al 5 a 7 % de los RN con CC. (139, 140)

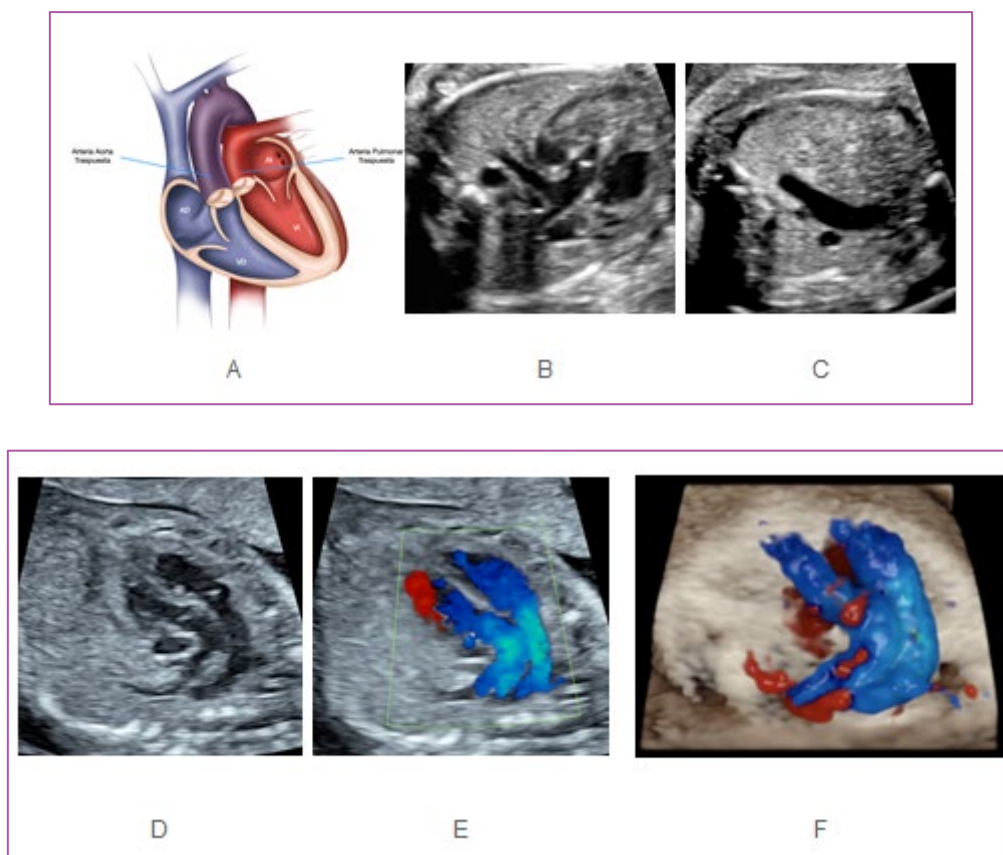


FIGURA 30. TRANSPOSICIÓN DE LAS GRANDES ARTERIAS. A: ESQUEMA; B: TRACTOS DE SALIDA IZQUIERDO; C: IMAGEN DE TRES VASOS, FALTA UN VASO; TRACTOS DE SALIDA VASOS EN PARALELO; D: MODO B; E: DOPPLER COLOR; F: RECONSTRUCCION 3D DOPPLER COLOR

Alteraciones genéticas: infrecuentes.

Malformaciones cardíacas asociadas: ausencia de ductus arterioso en 50 % de los casos. También interrupción de arco aórtico y arco aórtico derecho.

Malformaciones extra-cardíacas: infrecuentes.

Diagnóstico: cuatro cámaras habitualmente normal. Cinco cámaras y tracto de salida izquierdo, vaso que emerge del ventrículo izquierdo no va a la derecha y se ramifica a corta distancia de su válvula (FIGURA 30). Tracto de salida derecho y tres vasos: vaso que emerge del ventrículo anterior (ventrículo derecho) de curso recto sin ramificación (FIGURA 30). Visión de tres vasos-tráquea: dos vasos en vez de tres (arco aórtico y vena cava superior derecha) (FIGURA 30).

Cirugía y manejo: ductus dependiente, interrupción en centro que cuenta con prostaglandinas y cardiólogo intervencionista. Cirugía de Switch, mover a posición normal aorta y pulmonar, en primera semana de vida.

Pronóstico: más de 90 % de supervivencia largo plazo. El diagnóstico prenatal de TGA reduce la mortalidad global en 13 %, comparado con los casos sin diagnóstico prenatal.

Otras malformaciones frecuentes

Este grupo de malformaciones, que no son ductus dependientes, algunas requieren cirugía (NO urgente), y representan más del 50 % de las malformaciones cardíacas.

Comunicación interauricular

Los defectos del tabique interauricular corresponde a una falla del cierre del septum inter-auricular. En el feto pueden ser difíciles de diferenciar de la comunicación creada por el foramen oval. Se ubican en diferentes segmentos del septum, pueden ser únicas o múltiples (septum interauricular fenestrado) (FIGURA 31).⁽¹⁴¹⁾ No tienen repercusión hemodinámica durante la vida fetal. Son asintomáticos en los primeros años de vida post-natal. Se pueden asociar a otras malformaciones.

El diagnóstico en la vida fetal es infrecuente. Se encuentra en 5 a 10 de cada 1.000 recién nacidos, con una mayor frecuencia en mujeres.

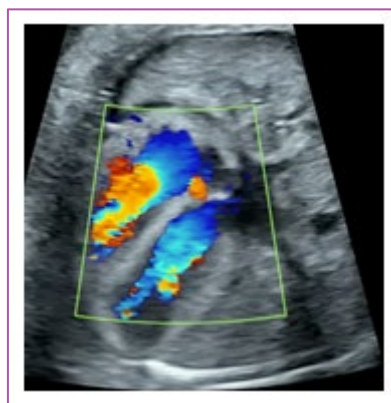
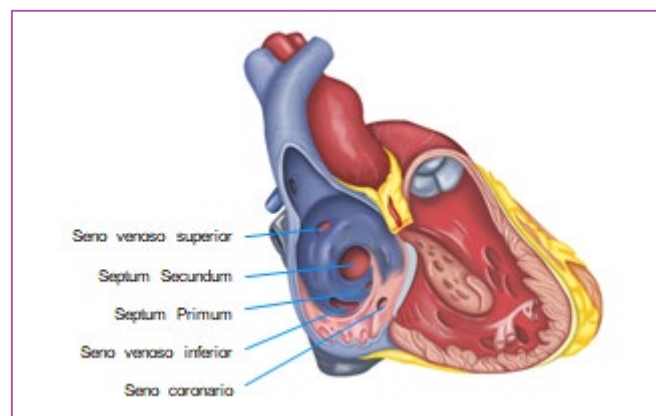




FIGURA 31. COMUNICACIÓN INTERAURICULAR. A: CLASIFICACIÓN; B: CIA SEPTUM SECUNDUM, CON FLUJO RETROGRADO; C: CIA SEPTUM PRIMUM

Alteraciones genéticas: anomalías cromosómicas en 5 a 15 %, en especial CIA septum primum. Se encuentra asociado hasta en 25 % de los casos a síndromes como Holt-Oram, Ellis van Creveld, Noonan.

Malformaciones cardíacas y extra-cardíacas asociadas: baja incidencia excepto CIA septum primum.

Diagnóstico: defecto del septum inter-auricular en modo B y Doppler color en diferentes proyecciones ecográficas. En la vida intrauterina las CIA septum primum son las más frecuentes, las septum secundum no son diagnosticadas (FIGURA 31).

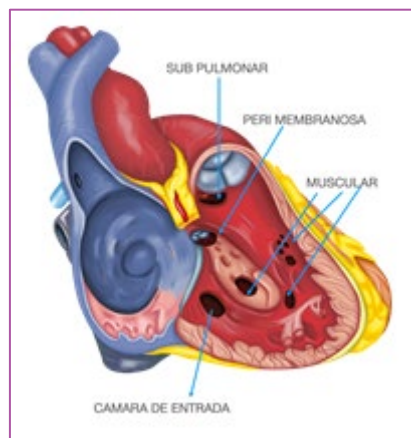
Cirugía y manejo: después del nacimiento la mayoría de los niños son asintomáticos. El tratamiento consiste en el cierre de la comunicación, se realiza en forma electiva en los casos asintomáticos, entre los 4-5 años de edad.⁽¹⁴²⁾

Pronóstico: los defectos septales auriculares no tienen impacto en la vida prenatal. La tasa de mortalidad quirúrgica es menos del 1 %. Buen pronóstico en ausencia de enfermedades cromosómicas o síndromes.

Comunicación interventricular

El defecto septal ventricular (DSV) o comunicación interventricular (CIV) es una malformación congénita en el desarrollo del septum interventricular que crea una comunicación entre los dos ventrículos. El tamaño puede variar desde defectos pequeños hasta defectos grandes, a veces involucrando más de un tercio del septum (**FIGURA 32**). Los defectos pueden ser aislados o múltiples y usualmente se asocian a otras malformaciones cardíacas.^(143, 144) Los DSV se asocian con otras cardiopatías como tetralogía de Fallot con atresia, estenosis pulmonar, transposición de las grandes arterias, atresia tricúspide y mitral, doble tracto de salida del ventrículo derecho y heterotaxia.

Es defecto cardíaco más común, representando el 3 % de todos los defectos cardiacos estructurales. Ocurre en un 50 % de todos los niños con cardiopatía congénita y se presenta aislada en alrededor de un 20 %.



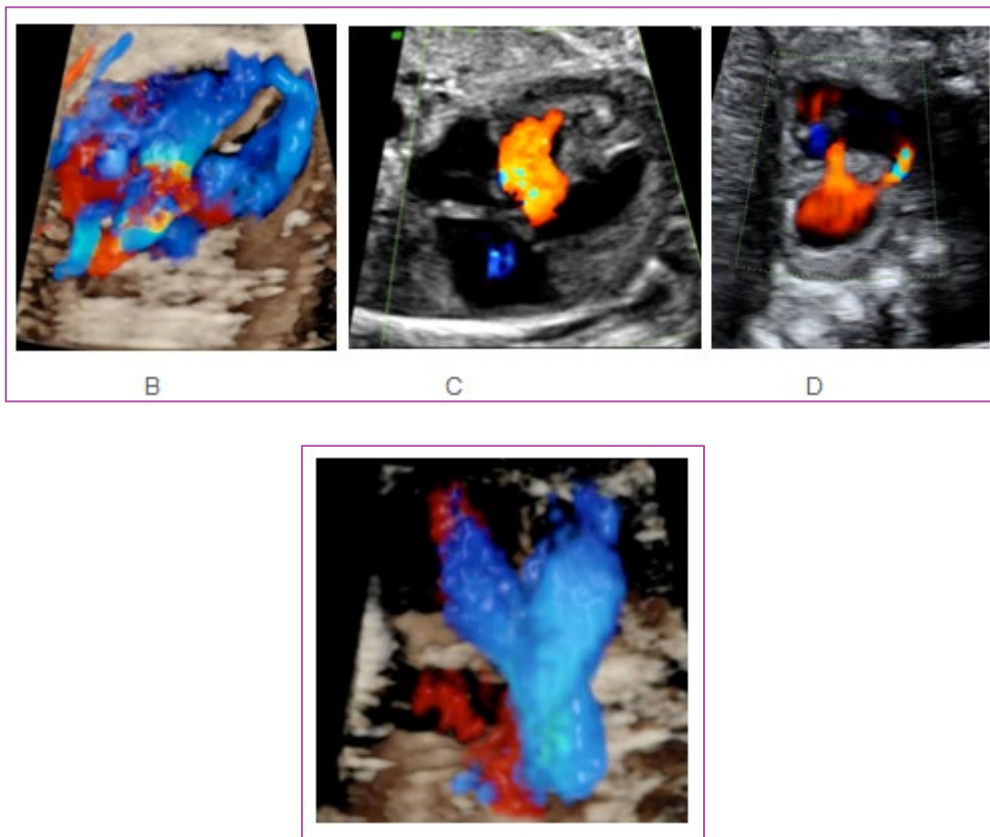


FIGURA 32. COMUNICACIÓN INTERVENTRICULAR. A: CLASIFICACION; B: CIV MUSCULAR DE LA PUNTA, VISUALIZADA EN 3D; C: CIV PERIMEMBRANOSA; D: CIV DOBLE EN EJE CORTO; E: CIV PERIMEMBRANOSA EN TETRALOGÍA DE FALLOT

Alteraciones genéticas: anomalías cromosómicas (trisomía 21,18,13...), microdeleciones (22q11...), síndromes monogénicos y poligénicos entre otros, en especial en defectos de tipo perimembranoso e infundibulares. Muy baja asociación en caso de defectos musculares y/o apicales.

Malformaciones cardíacas asociadas: alta incidencia y asociación a anomalías cardíacas estructurales, haciendo parte de varias cardiopatías complejas, más frecuente asociación a anomalías conotruncales y de arco aórtico.

Malformaciones extra-cardíacas: < 5 % de asociación a anomalías extracardíacas si defecto aislado. Aumento significativo a anomalías extracardíacas si asociación genética.

Diagnóstico: defecto del septum interventricular en modo B y Doppler color en diferentes proyecciones ecográficas (FIGURA 32). De acuerdo a su ubicación pueden clasificarse como musculares, perimembranasas e infundibulares.

Cirugía y manejo: defectos grandes con riesgo de hiperflujo pulmonar, defectos de entrada e infundibulares requieren corrección quirúrgica.⁽¹⁴⁵⁾

Pronóstico: dependerá si aislado o asociado a anomalías cromosómicas/genéticas y/o anomalías intra y extra cardíacas asociadas. En casos aislados se ha reportado muy buen pronóstico, con altas tasas de cierre espontáneo en defectos < 3 mm (alrededor 35-50 %).

Canal atrioventricular

El canal atrioventricular (AV) o defecto atrioventricular consiste en un grado variable de alteración, en la fusión de los cojinetes sub-endocárdicos⁽¹⁴⁶⁾ y que se expresa como fusión parcial de las válvulas auriculoventriculares asociada a comunicación interauricular (CIA) del septum primum, en las formas incompletas (FIGURA 33). Hasta una fusión completa de las válvulas AV con comunicación interventricular (CIV) perimembranosa de extensión variable en las formas completas (FIGURA 33).

La incidencia del canal AV es de 0,19 por 1.000 nacidos vivos, aproximadamente 1 en 5.000 RN vivos.

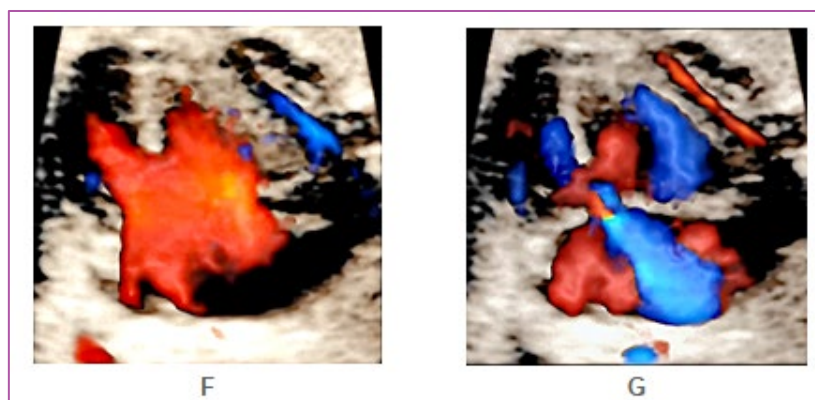
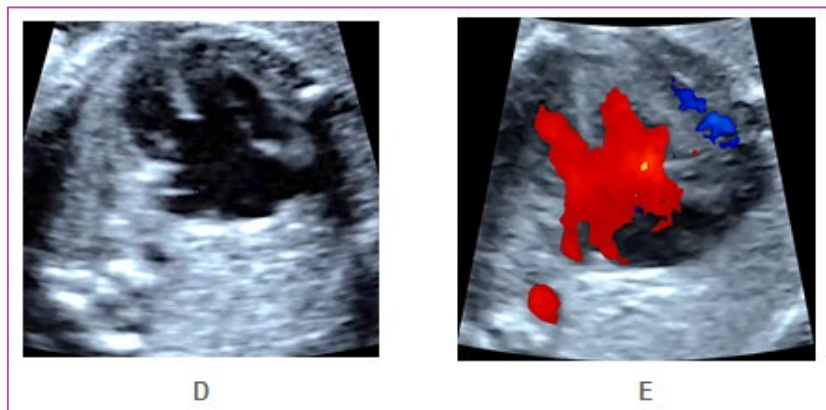
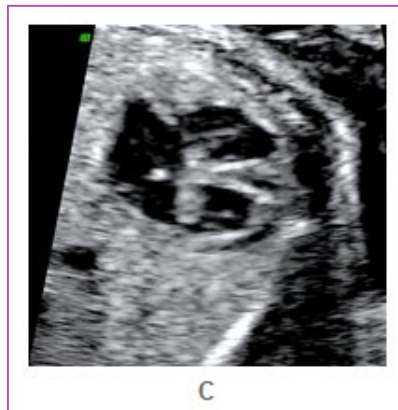
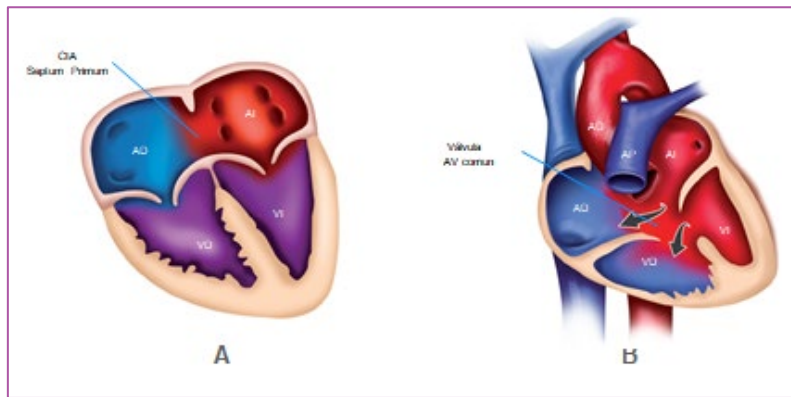


FIGURA 33. CANAL AURICULOVENTRICULAR. A: INCOMPLETO; B: COMPLETO; C: INCOMPLETO MODO B, CANAL ATRIOVENTRICULAR COMPLETO; D: MODO B; E: DOPPLER COLOR; F: RECONSTRUCCIÓN 3D DOPPLER COLOR; G: INSUFICIENCIA DE LA VÁLVULA ATRIOVENTRICULAR ÚNICA

Alteraciones genéticas: trisomía 21,^(146, 147, 18, 13) síndrome de Holt-Oram, síndrome de DiGeorge, síndrome de Ellis-van Creveld, Smith-Lemli-Opitz, CHARGE.

Malformaciones cardíacas asociadas: bloqueo auriculoventricular, miocardiopatías, comunicación interauricular, transposición de grandes arterias, tetralogía de Fallot, doble salida del ventrículo derecho, heterotaxia, coartación de la aorta, comunicaciones interventriculares múltiples.

Malformaciones extra-cardíacas: síndromes cardioesplénicos 25-50 %. Otros síndromes y displasias esqueléticas.

Diagnóstico: comunicación interauricular tipo ostium primum, comunicación interventricular de la cámara de entrada, defectos en las válvulas auriculoventriculares (FIGURA 33),⁽¹⁴⁸⁾ tracto de salida del ventrículo izquierdo elongado.

Cirugía: correctiva, defecto del septum auriculoventricular completo (DSAVC) 3-6 meses de vida. Parcial 2-6 años de edad.⁽¹⁴⁹⁾

Pronóstico: mortalidad quirúrgica 3-10 %. Defectos residuales posquirúrgicos inmediatos y posteriores frecuentes.

Conclusiones

Desde el punto de vista clínico las preguntas más importantes son: ¿cuál es el pronóstico de la lesión? y ¿requiere un tratamiento neonatal inmediato? La respuesta a estas preguntas depende de si el corazón está normalmente desarrollado y si no es así, ¿cuán comprometido está el flujo pulmonar o sistémico? Por este motivo, en el examen del corazón fetal la visión detallada de las cuatro cámaras es necesaria, pero la visualización

de los grandes vasos es imprescindible en la evaluación antenatal del corazón fetal.

Por otra parte, la evaluación de la translucencia nucal entre las 11 y 14 semanas ha demostrado ser capaz de identificar hasta un 36 % de las cardiopatías mayores.⁽⁵²⁻⁵⁶⁾ La asociación de la velocimetría Doppler del ductus venoso e insuficiencia tricuspídea, ha permitido, en recientes comunicaciones, mejorar esta sensibilidad hasta un 55 %.^(52, 57) Varios estudios han demostrado que es posible hacer, en población general, tamizaje de cardiopatías en el examen de 11 a 14 semanas utilizando el mismo esquema del segundo trimestre con la visualización de cuatro cámaras y tractos de salida, la mayoría de ellos con sensibilidades por sobre un 50 %.^(52, 58)

En un futuro inmediato, que ya está aquí, el diagnóstico de CC univentriculares se trasladará al primer trimestre,⁽⁵²⁾ con alta resolución o mediante el análisis remoto por un especialista altamente entrenado en ecocardiografía fetal, *off line*, del volumen de información capturado por un médico obstetra ginecólogo general. El análisis de este volumen de información está disponible en un número creciente de máquinas de ultrasonido de tres dimensiones y permite en más de un 97 % de los casos examinados la visualización adecuada de todas las estructuras del corazón fetal.^(23, 38, 58) Finalmente, otras técnicas de imagen, así como las de biología molecular posibilitarán diagnósticos más precoces y precisos que permitirán tratar en mejor forma a los pacientes no nacidos, portadores de cardiopatías congénitas.

Bibliografía

- (1) LIU Y, CHEN S, ZÜHLKE L, BLACK GC, CHOY MK, LI N, KEAVNEY BD. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970-2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *Int J Epidemiol.* 2019;48:455-463. <<https://doi.org/10.1093/ije/dyz009>>
- (2) CARVALHO JS, ALLAN LD, CHAOUI R, COPEL JA, DEVORE GR, HECHER K, LEE W, MUNOZ H, PALADINI D, TUTSCHEK B, YAGEL S. ISUOG practice guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41(3):348-359. <<https://doi.org/10.1002/uog.12403>>
- (3) ISUOG Guidelines. Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the 'basic' and 'extended basic' cardiac scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;27(1):107-113. <<https://doi.org/10.1002/uog.2677>>
- (4) YOUNG ID, CLARKE M. Lethal malformations and perinatal mortality: a ten years review with comparison of ethnic difference. *BMJ.* 1987;295(6590):89-91. <<https://doi.org/10.1136/bmj.295.6590.89>>
- (5) FERENCZ C, NEILL CA, BAUGHMAN JA, RUBIN JD, BRENNER JI, PERRY LW. Congenital cardiovascular malformations associated with chromosome abnormalities: an epidemiological study. *J Pediatr.* 1989;114(1):79-86. <[https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(89\)80605-5](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(89)80605-5)>
- (6) GEMBRUCH U. Prenatal diagnosis of congenital heart disease. *Prenat Diagn.* 1997;17(13):1283-1298. <[https://doi.org/10.1002/\(sici\)1097-0223\(199712\)17:13%3C1283::aid-pd296%3E3.0.co;2-t](https://doi.org/10.1002/(sici)1097-0223(199712)17:13%3C1283::aid-pd296%3E3.0.co;2-t)>
- (7) GILLUM RF. Epidemiology of congenital heart disease in the United States. *Am Heart J.* 1994;127(4 Pt 1):919-927. <[https://doi.org/10.1016/0002-8703\(94\)90562-2](https://doi.org/10.1016/0002-8703(94)90562-2)>
- (8) BULL C. Current and potential impact on fetal diagnosis on prevalence and spectrum of serious congenital heart disease at term in the UK. *Lancet.* 1999;354(9186):1242-1247. <[https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(99\)01167-8](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(99)01167-8)>
- (9) GONZÁLEZ R, CARSTENS M, GÓMEZ R, ET AL. Anomalías congénitas en población general de bajo riesgo: screening con ultrasonido prenatal en un sistema público de salud. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 1999;64(4):247-255.
- (10) MOONS P, SLUYSMANS T, DE WOLF D, MASSIN M, SUYS B, BENATAR A, GEWILLIG M. Congenital heart disease in 111 225 births in Belgium: birth prevalence, treatment and survival in the 21st century. *Acta Paediatr.* 2009;98(3):472-477. <<https://doi.org/10.1111/j.1651-2227.2008.01152.x>>

- (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. <<https://doi.org/10.1002/uog.14882>>
- (12) KIPPS AK, FEUILLE C, AZAKIE A, HOFFMAN JI, TABBUTT S, BROOK MM, MOON-GRADY AJ. Prenatal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome in current era. *Am J Cardiol.* 2011;108:421-427. <<https://doi.org/10.1016/j.amjcard.2011.03.065>>
- (13) FRANKLIN O, BURCH M, MANNING N, SLEEMAN K, GOULD S, ARCHER N. Prenatal diagnosis of coarctation of the aorta improves survival and reduces morbidity. *Heart.* 2002;87(1):67-69. <<https://doi.org/10.1136/heart.87.1.67>>
- (14) TWORETZKY W, McELHINNEY DB, REDDY VM, BROOK MM, HANLEY FL, SILVERMAN NH. Improved surgical outcome after fetal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome. *Circulation.* 2001;103(9):1269-1273. <<https://doi.org/10.1161/01.cir.103.9.1269>>
- (15) VAN VELZEN CL, CLUR SA, RIJLAARSDAM ME, BAX CJ, PAJKRT E, HEYMANS MW, BEKKER MN, HRUDA J, DE GROOT CJ, BLOM NA, HAAK MC. Prenatal detection of congenital heart disease - results of a national screening programme. *BJOG.* 2016;123(3):400-407. <<https://doi.org/10.1111/1471-0528.13274>>
- (16) BLYTH M, HOWE D, GNANAPRAGASAM J, WELLESLEY D. The hidden mortality of transposition of the great arteries and survival advantage provided by prenatal diagnosis. *BJOG.* 2008;115(9):1096-1100. <<https://doi.org/10.1111/j.1471-0528.2008.01793.x>>
- (17) PEYVANDI S, DE SANTIAGO V, CHAKKARAPANI E, CHAU V, CAMPBELL A, POSKITT KJ, XU D, BARKOVICH AJ, MILLER S, McQUILLEN P. Association of Prenatal Diagnosis of Critical Congenital Heart Disease With Postnatal Brain Development and the Risk of Brain Injury. *JAMA Pediatr.* 2016;170(4):e154450. <[doi:10.1001/jamapediatrics.2015.4450](https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2015.4450)>
- (18) KHOSHNOOD B, LELONG N, HOUYEL L, BONNET D, BALLON M, JOUANNIC JM, GOFFINET F. Impact of prenatal diagnosis on survival of newborns with four congenital heart defects: a prospective, population-based cohort study in France (EPICARD Study). *BMJ.* 2017;7(11):e018285. <[doi:10.1136/bmjopen-2017-018285](https://doi.org/10.1136/bmjopen-2017-018285)>
- (19) DOLK H, LOANE M, GARNE E; EUROPEAN SURVEILLANCE OF CONGENITAL ANOMALIES (EUROCAT) WORKING GROUP. Congenital heart defects in Europe: prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005. *Circulation.* 2011;123(8):841-849. <<https://doi.org/10.1161/circulationaha.110.958405>>

- (20) QUARTERMAIN MD, PASQUALI SK, HILL KD, ET AL. Variation in Prenatal Diagnosis of Congenital Heart Disease in Infants. *Pediatrics*. 2015;136(2):e378-e385. <<https://doi.org/10.1542/peds.2014-3783>>
- (21) SHARLAND GK, ALLAN LD. Screening for congenital heart disease prenatally. Results of a 2 1/2-year study in the South East Thames Region. *Br J Obstet Gynaecol*. 1992;99(3):220-225. <<https://doi.org/10.1111/j.1471-0528.1992.tb14503.x>>
- (22) TEGNANDER E, EIK-NES SH. The examiner's ultrasound experience has a significant impact on the detection rate of congenital heart defects at the second-trimester fetal examination. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2006;28(1):8-14. <[doi:10.1002/uog.2804](https://doi.org/10.1002/uog.2804)>
- (23) DEVORE GR, FALKENSAMMER P, SKLANSKY MS, PLATT LD. Spatio-temporal image correlation (STIC): new technology for evaluation of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003;22:380-387. <<https://doi.org/10.1002/uog.217>>
- (24) VAN NISSELROOIJ AEL, TEUNISSEN AKK, CLUR SA, ROZENDAAL L, PAJKRT E, LINSKENS I, RAMMELOO L, VAN LITH JMM, BLOM NA, HAAK MC. Why are congenital heart defects being missed? *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2020;55(6):747-757. <<https://doi.org/10.1002/uog.20358>>
- (25) CARVALHO JS, MAVRIDES E, SHINEBOURNE EA, CAMPBELL S, THILAGANATHAN B. Improving the effectiveness of routine prenatal screening for major congenital heart defects. *Heart*. 2002;88(4):387-391. <<https://doi.org/10.1136/heart.88.4.387>>
- (26) VAN VELZEN CL, CLUR SA, RIJLAARSDAM ME, BAX CJ, PAJKRT E, HEYMANS MW, BEKKER MN, HRUDA J, DE GROOT CJ, BLOM NA, HAAK MC. Prenatal detection of congenital heart disease - results of a national screening programme. *BJOG*. 2016;123(3):400-407. <<https://doi.org/10.1111/1471-0528.13274>>
- (27) CUNEO BF, OLSON CA, HAXEL C, HOWLEY L, GAGNON A, BENSON DW, KAIZER AM, THOMAS JF. Risk Stratification of Fetal Cardiac Anomalies in an Underserved Population Using Telecardiology. *Obstet Gynecol*. 2019;134(5):1096-1103. <<https://doi.org/10.1097/aog.0000000000003502>>
- (28) HAUTALA J, GISSLER M, RITVANEN A, ET AL. The implementation of a nationwide anomaly screening programme improves prenatal detection of major cardiac defects: an 11-year national population-based cohort study. *BJOG*. 2019;126(7):864-873. <<https://doi.org/10.1111/1471-0528.15589>>
- (29) HUTCHINSON D, MCBRIEN A, HOWLEY L, YAMAMOTO Y, SEKAR P, MOTAN T, JAIN V, SAVARD W, HORNBERGER LK. First-Trimester Fetal Echocardiography: Identification of Cardiac

- Structures for Screening from 6 to 13 Weeks' Gestational Age. *J Am Soc Echocardiogr.* 2017;30(8):763-772. <<https://doi.org/10.1016/j.echo.2017.03.017>>
- (30) GIJTENBEEK M, SHIRZADA M, TEN HARKEL A, DICK OEPKES, HAAK M. Congenital Heart Defects in Monochorionic Twins: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Clin Med.* 2019;8(6):902. <[doi:10.3390/jcm8060902](https://doi.org/10.3390/jcm8060902)>
- (31) GIORGIONE V, PARAZZINI F, FESSLOVA V, CIPRIANI S, CANDIANI M, INVERSETTI A, SIGISMONDI C, TIBERIO F, CAVORETTO P. Congenital heart defects in IVF/ICSI pregnancy: systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2018;51(1):33-42. <[doi:10.1002/uog.18932](https://doi.org/10.1002/uog.18932)>
- (32) DEL BIANCO A, RUSSO S, LACERENZA N, RINALDI M, RINALDI G, NAPPI L, GRECO P. Four chamber view plus three-vessel and trachea view for a complete evaluation of the fetal heart during the second trimester. *J Perinat Med.* 2006;34(4):309-312. <<https://doi.org/10.1515/jpm.2006.059>>
- (33) GIJTENBEE M, SHIRZADA MR, TEN HARKEL ADJ, OEPKES D, HAAK MC. Congenital Heart Defects in Monochorionic Twins: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Clin Med.* 2019;8(6):902. <<https://doi.org/10.3390/jcm8060902>>
- (34) GIORGIONE V, PARAZZINI F, FESSLOVA V, ET AL. Congenital heart defects in IVF/ICSI pregnancy: systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2018;51(1):33-42. <<https://doi.org/10.1002/uog.18932>>
- (35) GARNE E, STOLL C, CLEMENTI M, THE EUROSCAN GROUP. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital heart diseases by ultrasound: experience from 20 European registries. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001;17(5):386-391. <<https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.2001.00385.x>>
- (36) ABU HARB M, HEY E, WREN C. Death in infancy from unrecognized congenital heart disease. *Arch Dis Child.* 1994;71:3-7. <<https://doi.org/10.1136/adc.71.1.3>>
- (37) PEROLO A, PRANDSTRALLER D, GHI T, GARGIULO G, LEONE O, BOVICELLI L, PILU G. Diagnosis and management of fetal cardiac anomalies: 10 years of experience at a single institution. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001;18(6):615-618. <<https://doi.org/10.1046/j.0960-7692.2001.00586.x>>
- (38) VIÑALS F, POBLETE P, GIULIANO A. Spatio-temporal image correlation (STIC): a new tool for the prenatal screening of congenital heart defects. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003;22(4):388-394. <<https://doi.org/10.1002/uog.883>>
- (39) LEE W, ALLAN L, CARVALHO JS, CHAQUI R, COPEL J, DEVORE G, HECHER K, MUÑOZ H, NELSON T, PALADINI D, YAGEL S, ISUOG FETAL ECHOCARDIOGRAPHY TASK FORCE. ISUOG consensus statement: what constitutes a fetal echocardiogram? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2008;32(2):239-242. <<https://doi.org/10.1002/uog.6115>>

- (40) DONOFRIO MT, MOON-GRADY AJ, HORNBERGER LK, COPEL JA, SKLANSKY MS, ABUHAMAD A, CUNEO BF, HUHTA JC, JONAS RA, KRISHNAN A, LACEY S, LEE W, MICHELFELDER EC SR, REMPEL GR, SILVERMAN NH, SPRAY TL, STRASBURGER JF, TWORETZKY W, RYCHIK J, AMERICAN HEART ASSOCIATION ADULTS WITH CONGENITAL HEART DISEASE JOINT COMMITTEE OF THE COUNCIL ON CARDIOVASCULAR DISEASE IN THE YOUNG AND COUNCIL ON CLINICAL CARDIOLOGY, COUNCIL ON CARDIOVASCULAR SURGERY AND ANESTHESIA, AND COUNCIL ON CARDIOVASCULAR AND STROKE NURSING. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease: a scientific statement the American Heart Association. *Circulation*. 2014;129(21):2183–2242. <<https://doi.org/10.1161/01.cir.0000437597.44550.5d>>
- (41) AMERICAN INSTITUTE OF ULTRASOUND IN MEDICINE. AIUM Practice Parameter for the Performance of Fetal Echocardiography. *J Ultrasound Med*. 2020;39(1):E5-E16. <<https://doi.org/10.1002/jum.15188>>
- (42) COPEL JA, PILY G, GREEN J, HOBBS JC, KLEINMAN CS. Fetal echocardiographic screening for congenital heart disease. The importance of the four-chamber view. *Am J Obstet Gynecol*. 1987;157(3):648-655. <[https://doi.org/10.1016/s0002-9378\(87\)80022-4](https://doi.org/10.1016/s0002-9378(87)80022-4)>
- (43) VIÑALS F, HEREDIA F, GIULIANO A. The role of three vessels and trachea view (3VT) in the diagnosis of congenital heart defects. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003;22(4):358-367. <<https://doi.org/10.1002/uog.882>>
- (44) YAGEL S, COHEN SM, ACHIRON R. Examination of the fetal heart by five short-axis views: a proposed screening method for comprehensive cardiac evaluation. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2001;17(5):367-369. <<https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.2001.00414.x>>
- (45) YOO SJ, LEE YH, KIM ES, RYU HM, KIM MY, CHOI HK, CHO KS, KIM A. Three-vessel view of the fetal upper mediastinum: an easy means of detecting abnormalities of the ventricular outflow tracts and great arteries during obstetric screening. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1997;9(3):173–182. <<https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.1997.09030173.x>>
- (46) GARDINER HM, BELMAR C, TULZER G, BARLOW A, PASQUINI L, CARVALHO JS, DAUBENEY PE, RIGBY ML, GORDON F, KULINSKAYA E, FRANKLIN RC. Morphologic and functional predictors of eventual circulation in the fetus with pulmonary atresia or critical pulmonary stenosis with intact septum. *J Am Coll Cardiol*. 2008;51(13):1299–1308. <<https://doi.org/10.1016/j.jacc.2007.08.073>>
- (47) EWIGMAN BG, CRANE JP, FRIGOLLETO FD, ET AL. Effect of prenatal ultrasound screening in perinatal outcome. *N Engl J Med*. 1993;329(12):821-827. <<https://doi.org/10.1056/nejm199309163291201>>

- (48) COPEL JA, PILU G, KLEINMAN CS. Congenital heart disease and extracardiac anomalies: Association and indications for fetal echocardiography. *Am J Obstet Gynecol.* 1986;154(5):1121-1132. <[https://doi.org/10.1016/0002-9378\(86\)90773-8](https://doi.org/10.1016/0002-9378(86)90773-8)>
- (49) VERGANI P, MARIANI S, GHIDINI A, ET AL. Screening for congenital heart disease with the 4-chamber view of the fetal heart. *Am J Obstet Gynecol.* 1992;167(4 Pt 1):1000-1003. <[https://doi.org/10.1016/s0002-9378\(12\)80027-5](https://doi.org/10.1016/s0002-9378(12)80027-5)>
- (50) BROMLEY B, ESTROFF JA, SANDERS SP, ET AL. Fetal echocardiography accuracy and limitations in a population at high and low risk for heart defects. *Am J Obstet Gynecol.* 1992;166(5):1473-1481. <[https://doi.org/10.1016/0002-9378\(92\)91622-h](https://doi.org/10.1016/0002-9378(92)91622-h)>
- (51) MUÑOZ H, LOUREIRO O, BRUGERE S, HASBUN JH, WALTON R, HERNÁNDEZ I, OYARZÚN R, PALOMINOS A, POLANCO M, PARRA MC. Ecocardiografía fetal III: Diagnóstico de alteraciones estructurales y del ritmo. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 1992;57(1):16-22.
- (52) MINNELLA GP, CRUPANO FM, SYNGELAKI A, ZIDERE V, AKOLEKAR R, NICOLAIDES KH. Diagnosis of major heart defects by routine first-trimester ultrasound examination: association with increased nuchal translucency, tricuspid regurgitation and abnormal flow in ductus venosus. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020;55(5):637-644. <[doi: 10.1002/uog.21956](https://doi.org/10.1002/uog.21956)>
- (53) MATIAS A, GOMES C, FLACK N, MONTENEGRO N, NICOLAIDES KH. Screening for chromosomal abnormalities at 10-14 weeks: the role of ductus venosus blood flow. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1998;12(6):380-384. <<https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.1998.12060380.x>>
- (54) MATIAS A, HUGGON I, AREIAS JC, MONTENEGRO N, NICOLAIDES KH. Cardiac defects in chromosomally normal fetuses with abnormal ductus venosus blood flow at 10-14 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1999;14(5):307-310. <<https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.1999.14050307.x>>
- (55) HYETT JA, MOSCOSO G, PAPANAGIOTU G, PERDU M, NICOLAIDES KH. Abnormalities of the great arteries in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency thickness at 11-13 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1996;7(4):245-250. <<https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.1996.07040245.x>>
- (56) CARVALHO JS. Nuchal translucency, ductus venosus and congenital heart disease: an important association - a cautious analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1999;14(5):302-306. <<https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.1999.14050302.x>>
- (57) FAVRE R, CHERIF Y, KOHLER M, KOHLER A, HUNSINGER MC, BOUFFET N, TANGHE M, CANCELLIER M, NISAND I. The role of fetal nuchal translucency and ductus venosus Doppler at 11-14 weeks of gestation in the detection of major congenital heart defects.

- Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003;21(3):239-243.
<<https://doi.org/10.1002/uog.51>>
- (58) PERSICO N, MORATALLA J, LOMBARDI CM, ZIDERE V, ALLAN L, NICOLAIDES KH. Fetal echocardiography at 11–13 weeks by transabdominal high-frequency ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011;37:296–301.
<<https://doi.org/10.1002/uog.8934>>
- (59) ALLAN LD. A practical approach to fetal heart scanning. *Semin Perinatol.* 2000;24(5):324–330. <<https://doi.org/10.1053/sper.2000.16551>>
- (60) ANDERSON RH, BECKER AE, FREEDOM RM, ET AL. Sequential segmental analysis of congenital heart disease. *Pediatr Cardiol.* 1984;5(4):281–287.
<<https://doi.org/10.1007/bf02424973>>
- (61) COMSTOCK CH. Normal fetal heart axis and position. *Obstet Gynecol.* 1987;70(2):255–259.
- (62) PASCAL CJ, HUGGON I, SHARLAND GK, SIMPSON JM. An echocardiographic study of diagnostic accuracy, prediction of surgical approach, and outcome for fetuses diagnosed with discordant ventriculo-arterial connections. *Cardiol Young.* 2007;17(5):528–534. <<https://doi.org/10.1017/s1047951107000728>>
- (63) LEE W, RIGGS T, AMULA V, ET AL. Fetal echocardiography: z-score reference ranges for a large patient population. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010;35:28–34.
<<https://doi.org/10.1002/uog.7483>>
- (64) PASQUINI L, MELLANDER M, SEALE A, ET AL. Z-scores of the fetal aortic isthmus and duct: an aid to assessing arch hypoplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007;29(6):628–633. <<https://doi.org/10.1002/uog.4021>>
- (65) SCHNEIDER C, MCCRINDLE BW, CARVALHO JS, HORNBERGER LK, MCCARTHY KP, DAUBENEY PE. Development of Z-scores for fetal cardiac dimensions from echocardiography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;26(6):599–605.
<<https://doi.org/10.1002/uog.2597>>
- (66) TAN J, SILVERMAN NH, HOFFMAN JI, VILLEGAS M, SCHMIDT KG. Cardiac dimensions determined by cross-sectional echocardiography in the normal human fetus from 18 weeks to term. *Am J Cardiol.* 1992;70(18):1459–1467.
<[https://doi.org/10.1016/0002-9149\(92\)90300-n](https://doi.org/10.1016/0002-9149(92)90300-n)>
- (67) SEPULVEDA A, CRISPI F. Biometría Cardíaca Fetal. En: *Ecocardiografía Fetal: del Tamizaje al Tratamiento*. Editorial AMOLCA; 2022.
- (68) DEVORE GR, SIASSI B, PLATT LD. Fetal echocardiography, IV. M-mode assessment of ventricular size and contractility during the second and third trimesters of

- pregnancy in the normal fetus. *Am J Obstet Gynecol.* 1984;150(8):981–988. <[https://doi.org/10.1016/0002-9378\(84\)90395-8](https://doi.org/10.1016/0002-9378(84)90395-8)>
- (69) DI SALVO G, RUSSO MG, PALADINI D, ET AL. Quantification of regional left and right ventricular longitudinal function in 75 normal fetuses using ultrasound-based strain rate and strain imaging. *Ultrasound Med Biol.* 2005;31(9):1159–1162. <<https://doi.org/10.1016/j.ultrasmedbio.2005.05.011>>
- (70) MASKATIA SA, PIGNATELLI RH, AYRES NA, ALTMAN CA, SANGI-HAGHPEYKAR H, LEE W. Fetal and neonatal diastolic myocardial strain rate: normal reference ranges and reproducibility in a prospective, longitudinal cohort of pregnancies. *J Am Soc Echocardiogr.* 2016;29:663–669. <<https://doi.org/10.1016/j.echo.2016.02.017>>
- (71) HERNANDEZ ANDRADE E, LÓPEZ TENORIO J, FIGUEROA DIESEL H, ET AL. A modified myocardial performance (Tei) index based on the use of valve clicks improves reproducibility of fetal left cardiac function assessment. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;26(3):227–232. <<https://doi.org/10.1002/uog.1959>>
- (72) MOLINA FS, FARO C, SOTIRIADIS A, DAGKLIS T, NICOLAIDES KH. Heart stroke volume and cardiac output by four-dimensional ultrasound in normal fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2008;32(2):181–187. <<https://doi.org/10.1002/uog.5374>>
- (73) CRISPI F, SEPULVEDA SWATSON E, CRUZ LEMINI M, ET AL. Feasibility and reproducibility of a standard protocol for 2D speckle tracking and tissue Doppler-based strain and strain rate analysis of the fetal heart. *Fetal Diagn Ther.* 2012;32(1-2):96–108. <<https://doi.org/10.1159/000337329>>
- (74) KOGA T, ATHAYDE N, TRUDINGER B, NAKANO H. A new and simple Doppler method for measurement of fetal cardiac isovolumetric contraction time. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001;18(3):264–267. <<https://doi.org/10.1046/j.0960-7692.2001.00462.x>>
- (75) PALADINI D, LAMBERTI A, TEODORO A, ARIENZO M, TARTAGLIONE A, MARTINELLI P. Tissue Doppler imaging of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2000;16(6):530–535. <<https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.2000.00251.x>>
- (76) DEVORE GR, KLAS B, SATOU G, SKLANSKY M. Speckle tracking of the basal lateral and septal wall annular plane systolic excursion of the right and left ventricles of the fetal heart. *J Ultrasound Med.* 2019;38(5):1309–1318. <<https://doi.org/10.1002/jum.14811>>
- (77) DEVORE GR, KLAS B, SATOU G, SKLANSKY M. 24-segment sphericity index: a new technique to evaluate fetal cardiac diastolic shape. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2018;51(5):650–658. <<https://doi.org/10.1002/uog.17505>>

- (78) ESPINOZA J, GOTSCH F, KUSANOVIC JP, ET AL. Changes in fetal cardiac geometry with gestation: implications for 3- and 4-dimensional fetal echocardiography. *J Ultrasound Med.* 2007;26(4):437-443. <<https://doi.org/10.7863/jum.2007.26.4.437>>
- (79) DEVORE G, SOLARI C, MUÑOZ H. Métodos de evaluación de la función cardíaca fetal. En: *Ecocardiografía Fetal del Tamizaje al Tratamiento*. Editorial AMOLCA; 2022.
- (80) DEVORE G. Speckel Tracking. En: *Ecocardiografía Fetal del Tamizaje al Tratamiento*. Editorial AMOLCA; 2022.
- (81) MUÑOZ H, SOLARI C. Insuficiencia cardíaca fetal. En: *Ecocardiografía Fetal del Tamizaje al Tratamiento*. Editorial AMOLCA; 2022.
- (82) ENRIQUEZ G, MUÑOZ H. Manejo perinatal de las cardiopatías congénitas. En: *Ecocardiografía Fetal del Tamizaje al Tratamiento*. Editorial AMOLCA; 2022.
- (83) MARSHALL AC, VAN DER VELDE ME, TWORETZKY W, ET AL. Creation of an atrial septal defect in utero for fetuses with hypoplastic left heart syndrome and intact or highly restrictive atrial septum. *Circulation.* 2004;110(3):253-258. <<https://doi.org/10.1161/01.cir.0000135471.17922.17>>
- (84) ARAUJO JÚNIOR E, TONNI G, CHUNG M, ET AL. Perinatal outcomes and intrauterine complications following fetal intervention for congenital heart disease: systematic review and meta-analysis of observational studies. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016;48(4):426-433. <<https://doi.org/10.1002/uog.15867>>
- (85) FRIEDMAN KG, SLEEPER LA, FREUD LR, ET AL. Improved technical success, postnatal outcome and refined predictors of outcome for fetal aortic valvuloplasty. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2018;52(2):212-220. <<https://doi.org/10.1002/uog.17530>>
- (86) TWORETZKY W, McELHINNEY DB, REDDY VM, BROOK MM, HANLEY FL, SILVERMAN NH. Improved surgical outcome after fetal diagnosis of hypoplastic left heart syndrome. *Circulation.* 2001;103(9):1269-1273. <<https://doi.org/10.1161/01.cir.103.9.1269>>
- (87) CHANTEPIE A, SCHLEICH JM, GOURNAY V, BLAYSAT G, MARAGNES P. Preoperative mortality in transposition of the great vessels. *Arch Pediatr.* 2000;7(1):34-39. <[https://doi.org/10.1016/s0929-693x\(00\)88914-9](https://doi.org/10.1016/s0929-693x(00)88914-9)>
- (88) KHOSHNOOD B, DE VIGAN C, VODOVAR V, GOUJARD J, LHOMME A, BONNET D, GOFFINET F. Trends in prenatal diagnosis, pregnancy termination, and perinatal mortality of newborns with congenital heart disease in France, 1983-2000: a population-based evaluation. *Pediatrics.* 2005;115(1):95-101. <<https://doi.org/10.1542/peds.2004-0516>>

- (89) 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. <<https://doi.org/10.1002/uog.14882>>
- (90) VERHEIJEN PM, LISOWSKI LA, STOUTENBEEK P, HITCHCOCK JF, BENNINK GB, MEIJBOOM EJ. Lactacidosis in the neonate is minimized by prenatal detection of congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002;19(6):552-555. <<https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.2002.00714.x>>
- (91) FUCHS IB, MULLER H, ABDUL-KHALIQ H, HARDER T, DUDENHAUSEN JW, HENRICH W. Immediate and long-term outcomes in children with prenatal diagnosis of selected isolated congenital heart defects. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007;29(1):38-43. <<https://doi.org/10.1002/uog.3900>>
- (92) JAEGGI ET, SHOLLER GF, JONES OD, COOPER SG. Comparative analysis of pattern, management and outcome of pre- versus postnatally diagnosed major congenital heart disease: a population-based study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2001;17(5):380-385. <<https://doi.org/10.1046/j.1469-0705.2001.00398.x>>
- (93) RASANEN J, WOOD DC, WEINER S, LUDOMIRSKI A, HUHTA JC. Role of the pulmonary circulation in the distribution of human fetal cardiac output during the second half of pregnancy. *Circulation.* 1996;94(5):1068-1073. <<https://doi.org/10.1161/01.cir.94.5.1068>>
- (94) LIM MK, HANRETTY K, HOUSTON AB, LILLEY S, MURTAGH EP. Intermittent ductal patency in healthy newborn infants: demonstration by colour Doppler flow mapping. *Arch Dis Child.* 1992;67(10 Spec No):1217-1218. <https://doi.org/10.1136/adc.67.10_spec_no.1217>
- (95) FREUD LR, McELHINNEY DB, MARSHALL AC, ET AL. Fetal aortic valvuloplasty for evolving hypoplastic left heart syndrome: postnatal outcomes of the first 100 patients. *Circulation.* 2014;130(8):638-645. <<https://doi.org/10.1161/circulationaha.114.009032>>
- (96) MAT BAH MN, SAPIAN MH, JAMIL MT, ABDULLAH N, ALIAS EY, ZAHARI N. The birth prevalence, severity, and temporal trends of congenital heart disease in the middle-income country: a population-based study. *Congenit Heart Dis.* 2018;13(6):1012-1027. <<https://doi.org/10.1111/chd.12672>>
- (97) SUMAL AS, KYRIACOU H, MOSTAFA AMHAM. Tricuspid atresia: Where are we now? *J Card Surg.* 2020;35(7):1609-1617. <<https://doi.org/10.1111/jocs.14673>>
- (98) MINOCHA PK, PHOON C. Tricuspid Atresia. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020.

- (99) BERG C, LACHMANN R, KAISER C, KOZLOWSKI P, STRESSIG R, SCHNEIDER M, ASFOUR B, HERBERG U, BREUER J, GEMBRUCH U, GEIPEL A. Prenatal diagnosis of tricuspid atresia: intrauterine course and outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010;35(2):183-190. <<https://doi.org/10.1002/uog.7499>>
- (100) HUTCHINSON D, MCBRIEN A, HOWLEY L, YAMAMOTO Y, SEKAR P, MOTAN T, JAIN V, SAVARD W, HORNBERGER LK. First-Trimester Fetal Echocardiography: Identification of Cardiac Structures for Screening from 6 to 13 Weeks' Gestational Age. *J Am Soc Echocardiogr.* 2017;30(8):763-777. <<https://doi.org/10.1016/j.echo.2017.03.017>>
- (101) FOURON JC. Anomalies of the right heart in: Yagel S, Silverman N, Gebruch U Informal Health Care USA eds. *Fetal Cardiology.* 2010: pp. 252-268.
- (102) GORLA SR, SINGH AP. Pulmonary Atresia With Intact Ventricular Septum. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan.
- (103) CHIKKABYRAPPA SM, LOOMBA RS, TRETTER JT. Pulmonary Atresia With an Intact Ventricular Septum: Preoperative Physiology, Imaging, and Management. *Semin Cardiothorac Vasc Anesth.* 2018;22(3):245-255. <<https://doi.org/10.1177/1089253218756757>>
- (104) FESSLOVA V, BRANKOVIC J, LALATTA F, VILLA L, MELI V, PIAZZA L, RICCI C. Recurrence of congenital heart disease in cases with familial risk screened prenatally by echocardiography. *J Pregnancy.* 2011;2011:368067. <[doi:10.1155/2011/368067](https://doi.org/10.1155/2011/368067)>
- (105) GAO M, HE X, ZHENG J. Advances in molecular genetics for pulmonary atresia. *Cardiol Young.* 2017;27(2):207-216. <<https://doi.org/10.1017/s1047951116001487>>
- (106) GORLA SR, CHAKRABORTY A, GARG A, GUGOL RA, KARDON RE, SWAMINATHAN S. Emerging trends in the prenatal diagnosis of complex CHD and its influence on infant mortality in this cohort. *Cardiol Young.* 2019;29(3):270-276. <<https://doi.org/10.1017/s1047951118002147>>
- (107) PAULICK J, TENNSTEDT C, SCHWABE M, KÖRNER H, BOMMER C, CHAOUI R. Prenatal diagnosis of an isochromosome 5p in a fetus with increased nuchal translucency thickness and pulmonary atresia with hypoplastic right heart at 14 weeks. *Prenat Diagn.* 2004;24(5):371-374. <<https://doi.org/10.1002/pd.877>>
- (108) DAUBENEY PE, WANG D, DELANY DJ, KEETON BR, ANDERSON RH, SLAVIK Z, FLATHER M, WEBBER SA, UK AND IRELAND COLLABORATIVE STUDY OF PULMONARY ATRESIA WITH INTACT VENTRICULAR SEPTUM. Pulmonary atresia with intact ventricular septum: predictors of early and medium-term outcome in a population-based study. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2005;130(4):1071. <<https://doi.org/10.1016/j.jtcvs.2005.05.044>>

- (109) HOFFMAN JI, KAPLAN S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2002;39(12):1890-1900. <[https://doi.org/10.1016/s0735-1097\(02\)01886-7](https://doi.org/10.1016/s0735-1097(02)01886-7)>
- (110) FERENCZ C, RUBIN JD, LOFFREDO CA, ET AL. *Epidemiology of congenital heart disease: the Baltimore-Washington Infant Study.* New York: Futura Publishing Company, 1993;38.
- (111) SAHN DJ, VALDÈS CRUZ LM, ET AL. Noninvasive prediction of transvalvular pressure gradient in patients with pulmonary stenosis by quantitative two-dimensional echocardiographic Doppler studies. *Circulation.* 1983;67(4):866-871. <<https://doi.org/10.1161/01.cir.67.4.866>>
- (112) BERG C, KREMER C, GEIPEL A, ET AL. Ductus venosus blood flow alterations in fetuses with obstructive lesions of the right heart. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;28(2):137-142. <<https://doi.org/10.1002/uog.2810>>
- (113) BAKKER MK, BERGMAN JEH, KRIKOV S, AMAR E, COCCHI G, CRAGAN J, ET AL. Prenatal diagnosis and prevalence of critical congenital heart defects: An international retrospective cohort study. *BMJ Open.* 2019;9(7):e028139. <<https://doi.org/10.1136/bmjopen-2018-028139>>
- (114) PALATNIK A, GROBMAN WA, COHEN LS, DUNGAN JS, GOTTEINER NL. Role of the 3-Vessel and Trachea View in Antenatal Detection of Tetralogy of Fallot. *J Ultrasound Med.* 2016;35(8):1799-809. <<http://doi.wiley.com/10.7863/ultra.15.09052>>
- (115) MARTÍNEZ JM, GÓMEZ O, BENNASAR M, OLIVELLA A, CRISPI F, PUERTO B, ET AL. The 'question mark' sign as a new ultrasound marker of tetralogy of Fallot in the fetus. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2010;36(5):556-60. <<http://doi.wiley.com/10.1002/uog.7614>>
- (116) FERENCZ C, RUBIN JD, MCCARTER RJ, BRENNER JI, NEILL CA, PERRY LW, HEPNER SI, DOWNING JW. Congenital heart disease: prevalence at livebirth. The Baltimore-Washington infant study. *Am J Epidemiol.* 1985;121:31-36. <<https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.aje.a113979>>
- (117) NIETO O, ESCRIBANO D, GALINDO A. Estenosis aórtica. In: Galindo A, Gratacós E, Martínez JM, eds. *Cardiología Fetal.* Marbán; 2015: pp. 288-298.
- (118) DANFORD DA, CRONICAN P. Hypoplastic left heart syndrome: progression of left ventricular dilation and dysfunction to left ventricular hypoplasia in utero. *Am Heart J.* 1992;123:1712-1713. <[doi:10.1016/0002-8703\(92\)90834-i](https://doi.org/10.1016/0002-8703(92)90834-i)>
- (119) GARDINER HM, KOVACEVIC A, TULZER G, SARKOLA T, HERBERG U, DANGEL J, ÖHMAN A, BARTRONS J, CARVALHO JS, JICINSKA H, FESSLOVA V, AVERISS I, MELLANDER M, FETAL WORKING GROUP OF THE AEPC. Natural history of 107 cases of fetal aortic stenosis from a

European multicenter retrospective study. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016;48(3):373-381. <<https://doi.org/10.1002/uog.15876>>

- (120) FREUD LR, MOON GRADY A, ESCOBAR DIAZ MC, GOTTEINER NL, YOUNG LT, MCELHINNEY DB, TWORETZKY W. Low rate of prenatal diagnosis among neonates with critical aortic stenosis: insight into the natural history in utero. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2014;45(3):326-332. <<https://doi.org/10.1002/uog.14667>>
- (121) SHARLAND GK, CHITA SK, FAGG N, ANDERSON RH, TYNAN M, COOK AC, ALLAN LD. Left ventricular dysfunction in the fetus: relation to aortic valve anomalies and endocardial fibroelastosis. *Br Heart J.* 1991;66(6):419-424. <<https://doi.org/10.1136/hrt.66.6.419>>
- (122) GOMEZ MONTES E, ESCRIBANO D, GALINDO A. Coartación de la aorta. In: Galindo A, Gratacos E, Martinez JM, eds. *Cardiología Fetal*. Marban; 2015; pp.316-332.
- (123) PRADAT P, FRANCCANNET C, HARRIS JA, ROBERT E. The epidemiology of cardiovascular defects, Part I: A study based on data from three large registries of congenital malformations. *Pediatr Cardiol.* 2003;24(3):195-221. <[doi:10.1007/s00246-002-9401-6](https://doi.org/10.1007/s00246-002-9401-6)>
- (124) GARCÍA OTERO L, GOMEZ O, RODRÍGUEZ LÓPEZ M, TORRES X, SOVERAL I, SEPULVEDA MARTÍNEZ A, GUIRADO L, VALENZUELA ALCARAZ B, LOPEZ M, MARTINEZ JM, GRATACOS E, CRISPI F. Nomograms of Fetal Cardiac Dimensions at 18-41 Weeks of Gestation. *Fetal Diagn Ther.* 2020;47(Suppl.5):387-398. <[doi:10.1159/000494838](https://doi.org/10.1159/000494838)>
- (125) GARCÍA OTERO L, SOVERAL I, SEPULVEDA MARTÍNEZ A, RODRÍGUEZ LOPEZ M, TORRES X, GUIRADO L, NOGUE L, VALENZUELA ALCARAZ B, MARTINEZ JM, GRATACOS E, GOMEZ O, CRISPI F. Reference ranges for fetal cardiac, ventricular and atrial relative size, sphericity, ventricular dominance, wall asymmetry and relative wall thickness from 18 to 41 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020. <[doi:10.1002/uog.23127](https://doi.org/10.1002/uog.23127)>
- (126) SCHNEIDER C, MCCRINDLE BW, CARVALHO JS, HORNBERGER LK, MCCARTHY KP, DAUBENEY PEF. Development of Z-scores for fetal cardiac dimensions from echocardiography. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;26(6):599-605. <[doi:10.1002/uog.2597](https://doi.org/10.1002/uog.2597)>
- (127) GOMEZ MONTES E, HERRAIZ I, GOMEZ ARRIAGA PI, ESCRIBANO D, MENDOZA A, GALINDO A. Gestational age-specific scoring systems for the prediction of coarctation of the aorta. *Prenat Diagn.* 2014;34(12):1198-1206. <[doi:10.1002/pd.4452](https://doi.org/10.1002/pd.4452)>
- (128) BROWN DL, DURFEE SM, HORNBERGER LK. Ventricular discrepancy as a sonographic sign of coarctation of the fetal aorta: How reliable is it? *J Ultrasound Med.* 1997;16(2):95-99. <[doi:10.7863/jum.1997.16.2.95](https://doi.org/10.7863/jum.1997.16.2.95)>

- (129) FAMILIARI A, MORLANDO M, KHALIL A, SONESSON S-E, SCALA C, RIZZO G, DEL SORDO G, VASSALLO C, ELENA FLACCO M, MANZOLI L, LANZONE A, SCAMBIA G, ACHARYA G, D'ANTONIO F. Risk Factors for Coarctation of the Aorta on Prenatal Ultrasound Clinical Perspective. *Circulation*. 2017;135(8):772-785. <doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.116.024068>
- (130) SOVERAL I, CRISPI F, WALTER C, GUIRADO L, GARCIA-CANADILLA P, COOK A, BONNIN A, DEJEA H, ROVIRA-ZURRIAGA C, SANCHEZ DE TOLEDO J, GRATACOS E, MARTINEZ JM, BIJNENS B, GOMEZ O. Early cardiac remodeling in aortic coarctation: insights from fetal and neonatal functional and structural assessment. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2020. <doi:10.1002/uog.21970>
- (131) MATSUI H, MELLANDER M, ROUGHTON M, JICINSKA H, GARDINER HM. Morphological and physiological predictors of fetal aortic coarctation. *Circulation*. 2008;118(18):1793-1801. <doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.108.787598>
- (132) KIRK JS, COMSTOCK CH, LEE W, SMITH RS, RIGGS TW, WEINHOUSE E. Fetal cardiac asymmetry: a marker for congenital heart disease. *Obstet Gynecol*. 1999;93(2):189-192. <doi:10.1016/s0029-7844(98)00391-3>
- (133) ARYA B, BHAT A, VERNON M, CONWELL J, LEWIN M. Utility of novel fetal echocardiographic morphometric measures of the aortic arch in the diagnosis of neonatal coarctation of the aorta. *Prenat Diagn*. 2016;36(2):127-134. <doi:10.1002/pd.4753>
- (134) JOWETT V, APARICIO P, SANTHAKUMARAN S, SEALE A, JICINSKA H, GARDINER HM. Sonographic predictors of surgery in fetal coarctation of the aorta. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2012;40(1):47-54. <doi:10.1002/uog.11161>
- (135) DEVORE GR, HAXEL C, SATOU G, SKLANSKY M, PELKA MJ, JONE PN, CUNEO BF. Improved detection of coarctation of the aorta using speckle tracking analysis of the fetal heart using the last examination prior to delivery. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2020. <doi:10.1002/uog.21989>
- (136) GOMEZ MONTES E, HERRAIZ I, MENDOZA A, ESCRIBANO D, GALINDO A. Prediction of coarctation of the aorta in the second half of pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2013;41(3):298-305. <doi:10.1002/uog.11228>
- (137) TOOLE BJ, SCHLOSSER B, MCCRACKEN CE, STAUFFER N, BORDER WL, SACHDEVA R. Importance of Relationship between Ductus and Isthmus in Fetal Diagnosis of Coarctation of Aorta. *Echocardiography*. 2016;33(5):771-777. <doi:10.1111/echo.13140>

- (138) MĂRGINEAN C, MĂRGINEAN CO, MUNTEAN I, TOGĂNEL R, VOIDĂZAN S, GOZAR L. The role of ventricular disproportion, aortic, and ductal isthmus ultrasound measurements for the diagnosis of fetal aortic coarctation, in the third trimester of pregnancy. *Med Ultrason.* 2015;17(4):475-481. <<https://doi.org/10.11152/mu.2013.2066.174.rvd>>
- (139) VAN DER LINDE D, KONINGS EE, SLAGER MA, ET AL. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. *J Am Coll Cardiol.* 2011;58(21):2241-2247. <<https://doi.org/10.1016/j.jacc.2011.08.025>>
- (140) KHOSHNOOD B, LELONG N, HOUYEL L, ET AL. Prevalence, timing of diagnosis and mortality of newborns with congenital heart defects: a population-based study. *Heart.* 2012;98(22):1667-1673. <<https://doi.org/10.1136/heartjnl-2012-302543>>
- (141) MUNOZ CASTELLANOS L, ESPINOLA ZAVALA N, KURI NIVON M, ET AL. Atrial septal defect: Anatomoechocardiographic correlation. *J Am Soc Echocardiogr.* 2006;19(9):1182-1189. <<https://doi.org/10.1016/j.echo.2006.04.030>>
- (142) LAMMERS A, HAGER A, EICKEN A, ET AL. Need for closure of secundum atrial septal defect in infancy. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2005;129(6):1353-1357. <<https://doi.org/10.1016/j.jtcvs.2004.10.007>>
- (143) MINETTE SD. Ventricular Septal Defects. *Circulation.* 2006;114(20):2190-2197. <<https://doi.org/10.1161/circulationaha.106.618124>>
- (144) VAN PRAAGH R, GEVA T, KREUTZER J. Ventricular septal defects: how shall we describe, name and classify them? *J Am Coll Cardiol.* 1989;14(5):1298-1299. <[https://doi.org/10.1016/0735-1097\(89\)90431-2](https://doi.org/10.1016/0735-1097(89)90431-2)>
- (145) ANDERSON RH, MACARTENEY FJ, SHINEBOURNE EA, TYNAN M. Ventricular septal defects. In: *Paediatric Cardiology*, Anderson RH (ed). MacGraw Hill: London, UK; 1987; pp. 565-590.
- (146) IRVING CA, CHAUDHARI MP. Cardiovascular abnormalities in Down's syndrome: spectrum, management and survival over 22 years. *Arch Dis Child.* 2012;97(4):326-330. <[doi:10.1136/adc.2010.210534](https://doi.org/10.1136/adc.2010.210534)>
- (147) MORRIS JK, GARNE E, WELLESLEY D, ET AL. Major congenital anomalies in babies born with Down syndrome: a EUROCAT population-based registry study. *Am J Med Genet A.* 2014;164A(12):2979-2986. <[doi:10.1002/ajmg.a.36780](https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36780)>
- (148) NAYAK S, KANAKRIYEH M, VARADARAJA P. FACC3 Echocardiographic assessment of atrioventricular canal defects. *Echocardiography.* 2020;37:2199-2210. <[DOI:10.1111/echo.14961](https://doi.org/10.1111/echo.14961)>

(149) MYERS P, DEL NIDO PJ, BAUTISTA HERNANDEZ V, MARX GR, EMANI SM, FIGULA FA, BORISUK M, BAIRD CW. Biventricular repair for common atrioventricular canal defect with parachute left atrioventricular valve. *Eur J Cardiothoracic Surg.* 2016;49(2):546-551. <<https://doi.org/10.1093/ejcts/ezv114>>

