



Diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas



Dra Sofía Grinenco
Cardióloga Infantil
Unidad de Medicina Fetal
Hospital Italiano de Buenos Aires



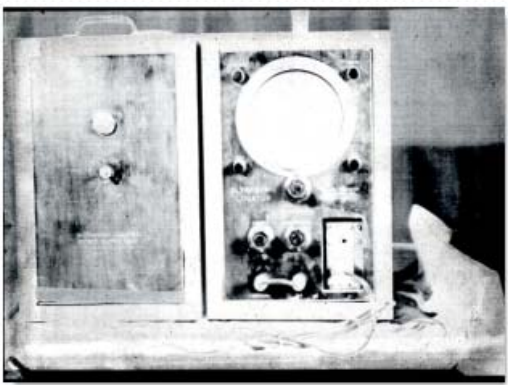
1877 (Prochowinck)
Amniocentesis TA



1967 (Mondelbaum)
Fetoscopía
Transabdominal

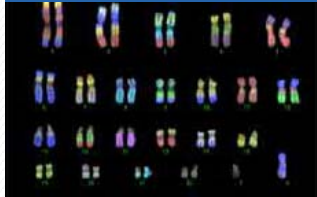
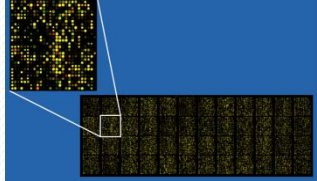
1990

2000



1957 (Donald)
Ultrasonografía
Obstétrica

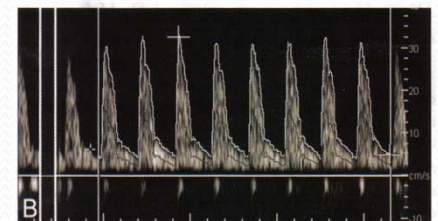
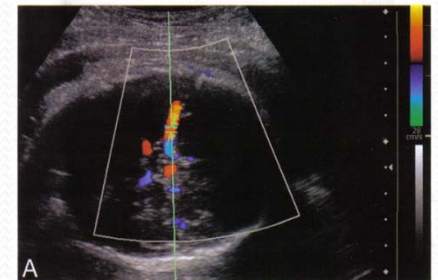
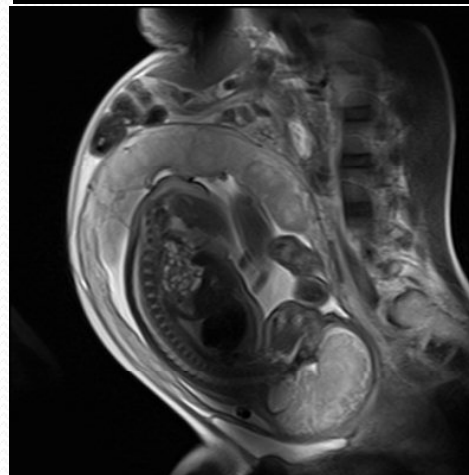
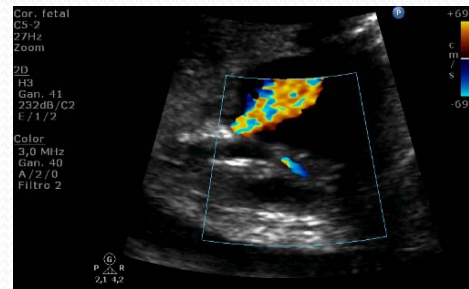
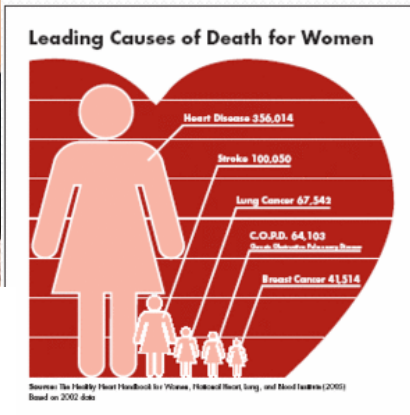
1983 (Daffos)
Cordocentesis con guía
ultrasonográfica

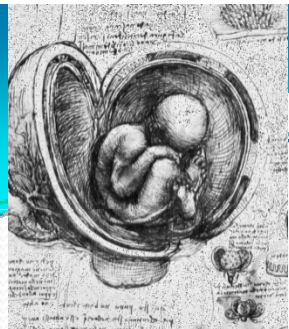


Medicina Fetal

.. ↑↑↑ *conocimiento...*

- *Enfermedades maternas, anomalías fetales, enfermedades materno-fetales ...*





10%
embarazos
c/patología

Diagnóstico Prenatal

90%
embarazos
sanos

propósito

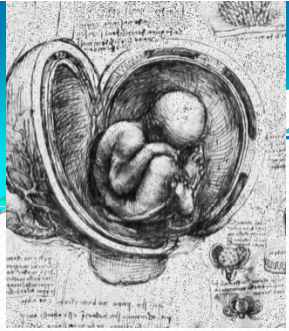
Monitoreo/terapia/Controlar el

tratamiento (prenatal/postnatal)

Aspectos Psicológicos (padres/familia)

Planificación (recursos/acceso)

Consejamiento



10%
embarazos
c/patología

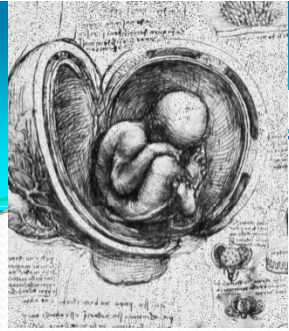
Diagnóstico Prenatal

90%
embarazos
sanos

propósito

- Diagnóstico/terapia/Control de riesgo
- Tratamiento (prenatal/postnatal)
- Aspectos Psicológicos (padres/familia)
- Planificación (recursos/decisiones)
- Consecuencias





Diagnóstico Prenatal

10%
embarazos
c/patología

90%
embarazos
sanos

propósito

- Pronóstico (morbilidad/mortalidad)
- Tratamiento (prenatal/postnatal/confort care)
- Aspectos Psicológicos (padres/familia)
- Planificación (recursos/acceso)
- Consejo genético

10% embarazos
c/patología

- **Unidad de Medicina Fetal**



CARDIOPATIAS CONGENITAS



- Malformaciones congénitas más **frecuentes** al nacimiento
- Defecto congénito que causa mayor **mortalidad** el 1er año de vida
- **Morbilidad** en todas las etapas de la vida
- ↑↑ **Costos** para el sistema de salud

USA- Costo Hospitalario anual por paciente con CC \$ 1.4 billones- CDC

*Prevalencia 2010
13/1000 en niños - 6/1000 en adultos*

Marelli AJ, Ionescu-Ittu R, Mackie AS et al. Lifetime Prevalence of Congenital Heart Disease in the General Population from 2000 to 2010. Circulation 2014 Jun

CARDIOPATIAS CONGENITAS

...tendencia

- **Incidencia** ↑↑↑
- **Prevalencia** ↑↑↑
- **Mortalidad** 25% →→→ 4.5%
- ↑↑↑ **Calidad de vida**

**DETECCION
TEMPRANA**

**CIRUGÍA
CARDIOVASCULAR**

**CATETERISMO
CARDIACO**

Stoll C, et al. Evaluation of prenatal diagnosis of associated congenital heart disease by fetal ultrasonographic examination in Europe. Prenat Diag 2001;21: 243-252.

Evaluación del impacto del diagnóstico precoz de las cardiopatías congénitas

OBJETIVO

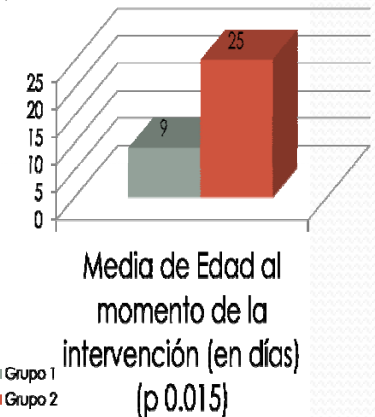
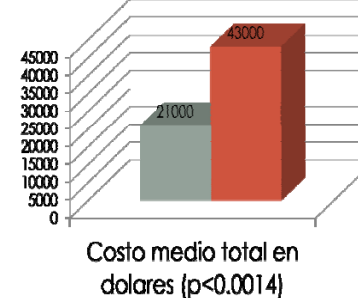
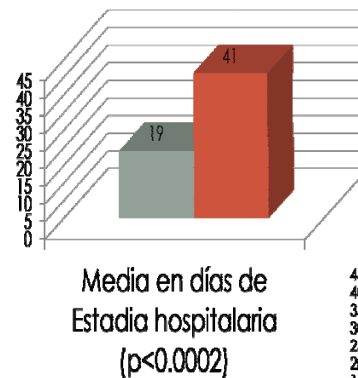
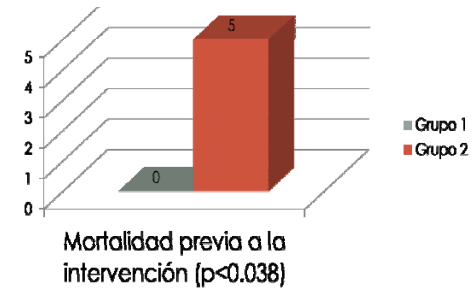
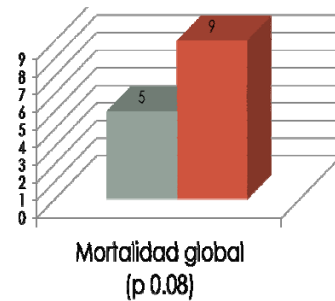
Evaluar el impacto del diagnóstico precoz sobre la mortalidad global, la mortalidad quirúrgica, la mortalidad previa a la cirugía, el tiempo de internación, y los costos hospitalarios.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se incluyeron 86 recién nacidos consecutivos internados en UCIN del HIBA entre mayo de 1998 y octubre 2000, 1 - 60 días de vida, con cardiopatía congénita requiriendo procedimientos intervencionistas.

Grupo I (n: 49): nacidos en HIBA

Grupo II (n:37): derivados de otros centros de menor complejidad



CONCLUSIONES

“El diagnóstico precoz de las CC graves permitió que todos los RN afectados tuvieran una asistencia intervencionista apropiada.” “El 13% de los pacientes sin diagnóstico precoz murieron antes de poder recibir alguna modalidad terapéutica.” “Al comparar ambos grupos aquellos sin diagnóstico precoz que sobrevivieron fueron operados a edades más tardías y tuvieron tiempos de estadía hospitalaria y costos totales finales significativamente mayores que los RN con diagnóstico precoz.”

CARDIOPATIAS CONGENITAS

DETECCION TEMPRANA

- El **exámen ecográfico fetal** del 2do trimestre en busca de defectos congénitos es una práctica ampliamente difundida en la mayor parte del mundo.
- La **detección de cardiopatías congénitas** en la población general por este método ha mostrado una tasa de detección baja: **15% - 45%**.

Stoll C, et al. Evaluation of prenatal diagnosis of associated congenital heart disease by fetal ultrasonographic examination in Europe. Prenat Diag 2001:21: 243-252.

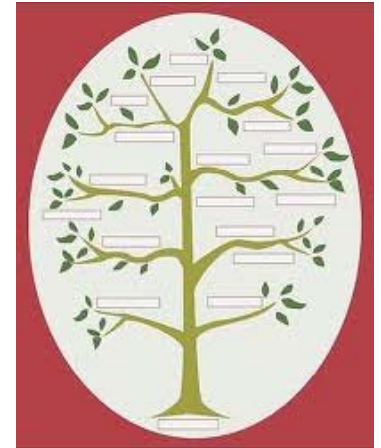
CARDIOPATIAS CONGENITAS

DETECCION
TEMPRANA

Indicaciones de
Ecocardiograma DC fetal

1. Condiciones Maternas/familiares que aumentan la probabilidad de enfermedad cardíaca fetal

- **Antecedentes Familiares**
 - Familiar de **1er grado** con CC
 - Padre o madre afectado: RR 2-4%
 - Hermano/a: RR 2%
 - ↑↑↑ RR en subtipos de CC
 - Enfermedades genéticas familiares
- **Enfermedad metabólica materna:**
 - Diabetes mellitus: 4 – 6 %
 - Fenilcetonuria: 14%
- **Auto-AC maternos Anti-Ro (SSA) Anti-La (SSB)**
- **Exposición a teratógenos gestación**
 - Drogas: Alcohol , Anfetaminas, Anticonvulsivantes (carbamacepina, fenitoína, hidantoína, fenobarbital, ác.valproico, trimetadiona), Litio, Acido retinoico , Talidomida
 - Infecciones: rubeola, CMV, coxsackie virus, parvovirus
 - Radiación ionizante a altas dosis
- **Edad materna avanzada**
 - Cromosomopatías (screening 11-14)



2. Condiciones fetales que aumentan la probabilidad de enfermedad cardíaca fetal

- Malformaciones fetales
- Síndromes genéticos
- Polihidramnios- - Hydrops
- Marcadores del 1er trimestre (TN aumentada)
- Gemelares monocoriales
- Retardo de crecimiento

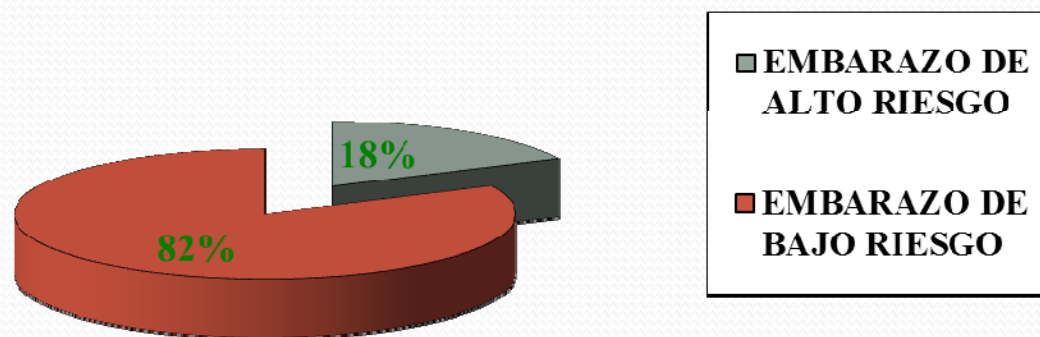


Síndrome Genético	Presencia de CC
Trisomía 21	40-50%
Trisomía 18	99%
Trisomía 13	80-90%
Trisomía parcial 22	40%
45,X	30-40%
Microdel 22q11	75-85%

Malformaciones	Cardiopatía
Sistema Nervioso Central (hidrocefalia, agenesia cuerpo calloso, malf Dandy-Walker)	2-15%
Mediastino (hernia diafragmática, atresia de esófago)	10-40%
Gastrointestinal (atresia duodenal, alteración situs visceral)	12-22%
Pared abdominal (Onfalocele)	14-30%
Genitourinario (agenesia/displasia renal, hidronefrosis)	5-40%
Vascular (arteria umbilical única)	5-10%

Fetal Cardiology: Embryology, Genetics, Physiology, Echocardiographic Evaluation, Diagnosis and Perinatal Management of Cardiac Diseases (Series in Maternal-Fetal Medicine) by Simcha Yagel , Norman H. Silverman , Ulrich Gembruch. Informa Healthcare NY, USA. 2009, 2nd edition.

Factores de Riesgo y CCC



Factores de Riesgo de CC en el embarazo

→ sin significancia estadística en este estudio

3. Hallazgos en la Ecografía Obstétrica en relación al corazón fetal

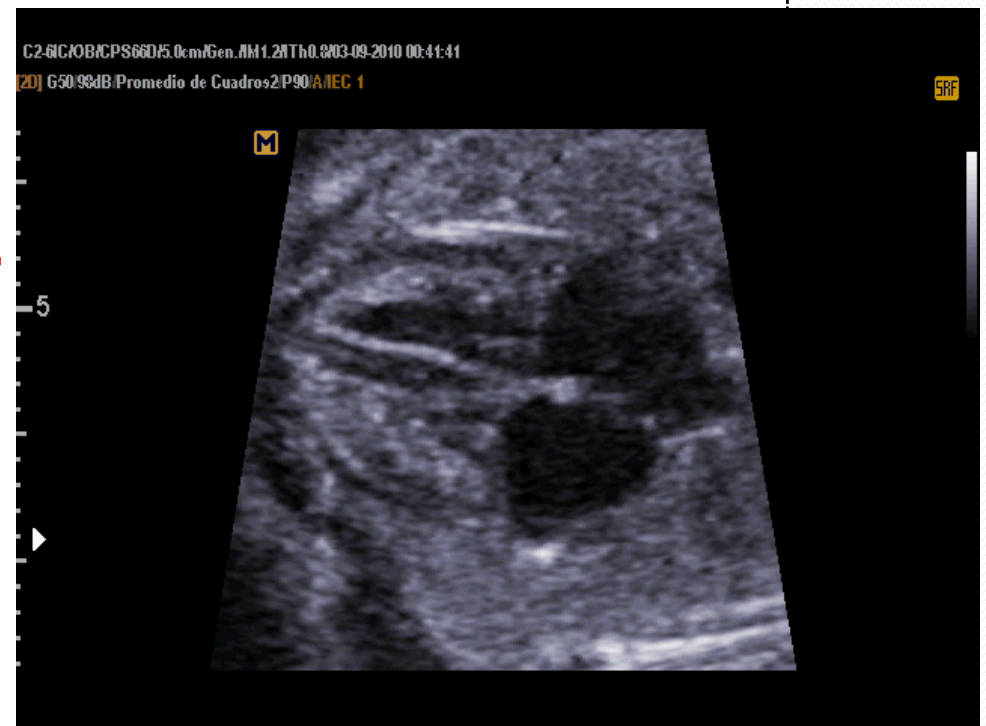
- Alteración en el **SCAN CARDÍACO OBSTÉTRICO**

Ultrasound Obstet Gynecol 2013; 41: 348–359
Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.12403



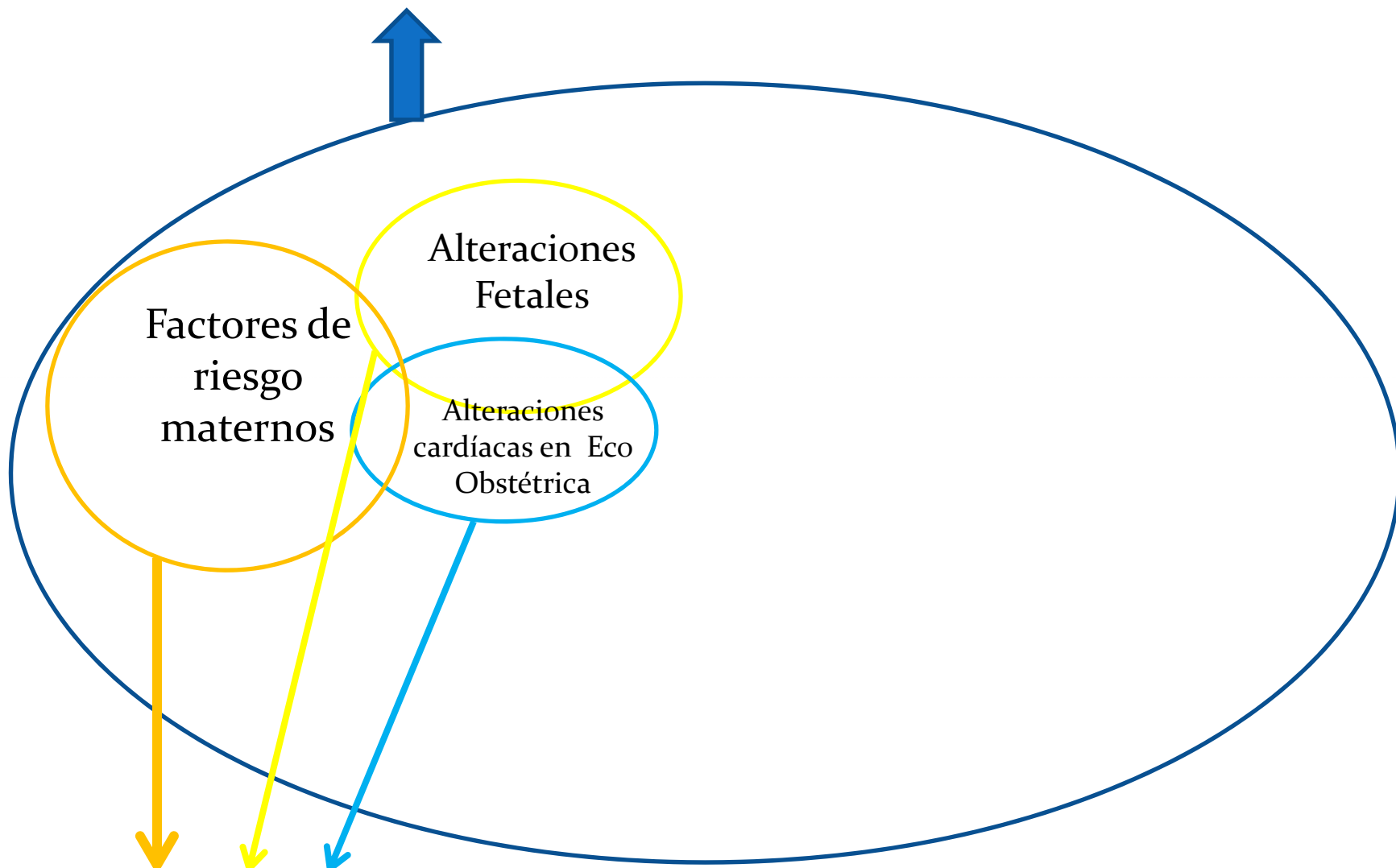
 **isuog**.org

GUIDELINES



ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart

Todas las Embarazadas



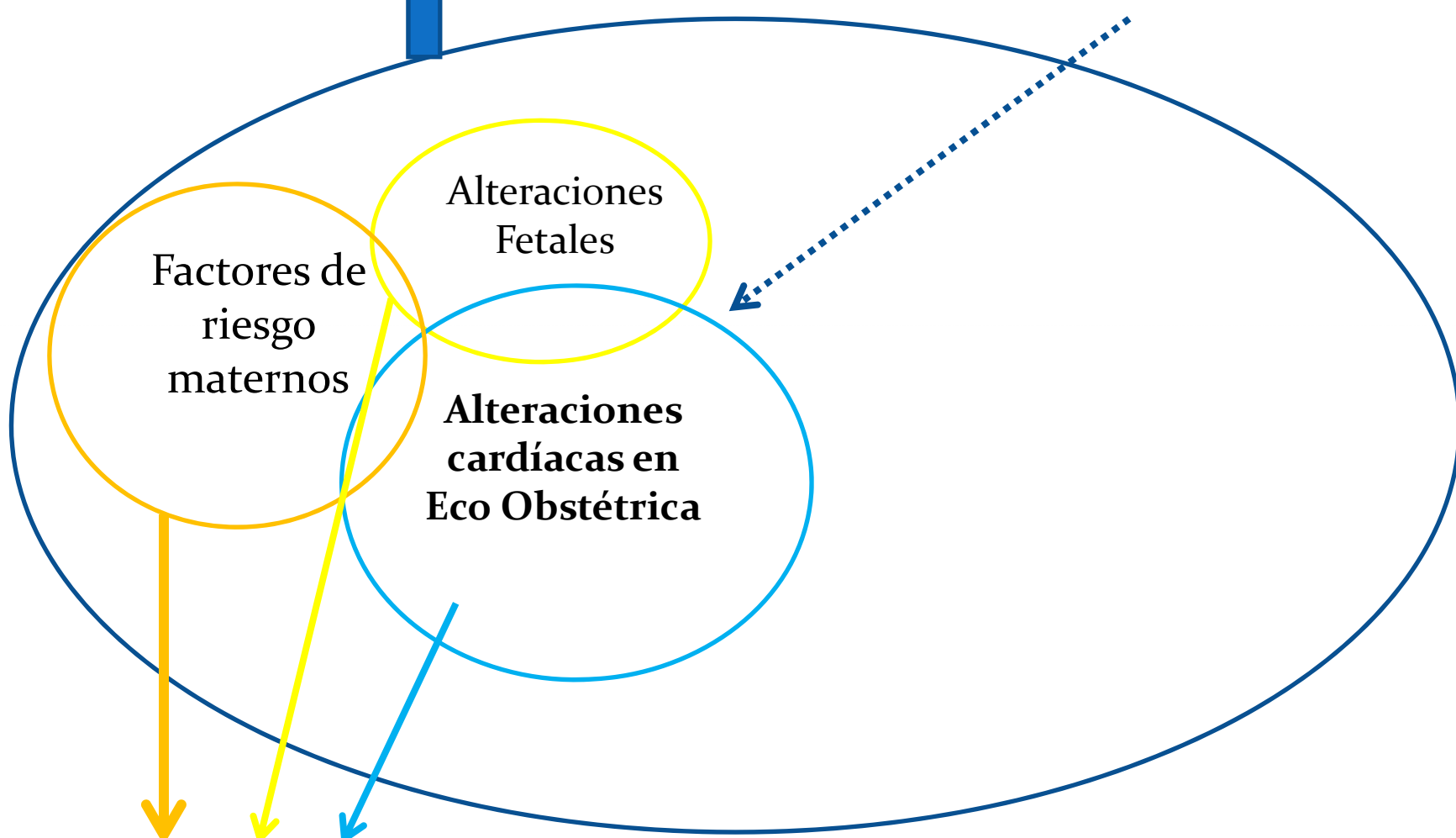
Factores de riesgo maternos

Alteraciones Fetales

Alteraciones cardíacas en Eco Obstétrica

Ecocardiograma DC Fetal

Todas las Embarazadas= pesquisa de CC Eco Obstétrica
Scan Cardíaco



Ecocardiograma DC Fetal

**CARDIOPATIAS
CONGENITAS**

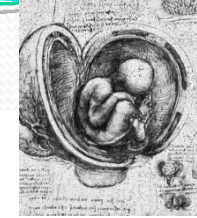
**DIAGNÓSTICO
PRENATAL**

Indicaciones de
Ecocardiograma
DC fetal

**CONDUCTA-
MANEJO**

CARDIOPATIAS CONGENITAS

Diagnóstico
prenatal de CC

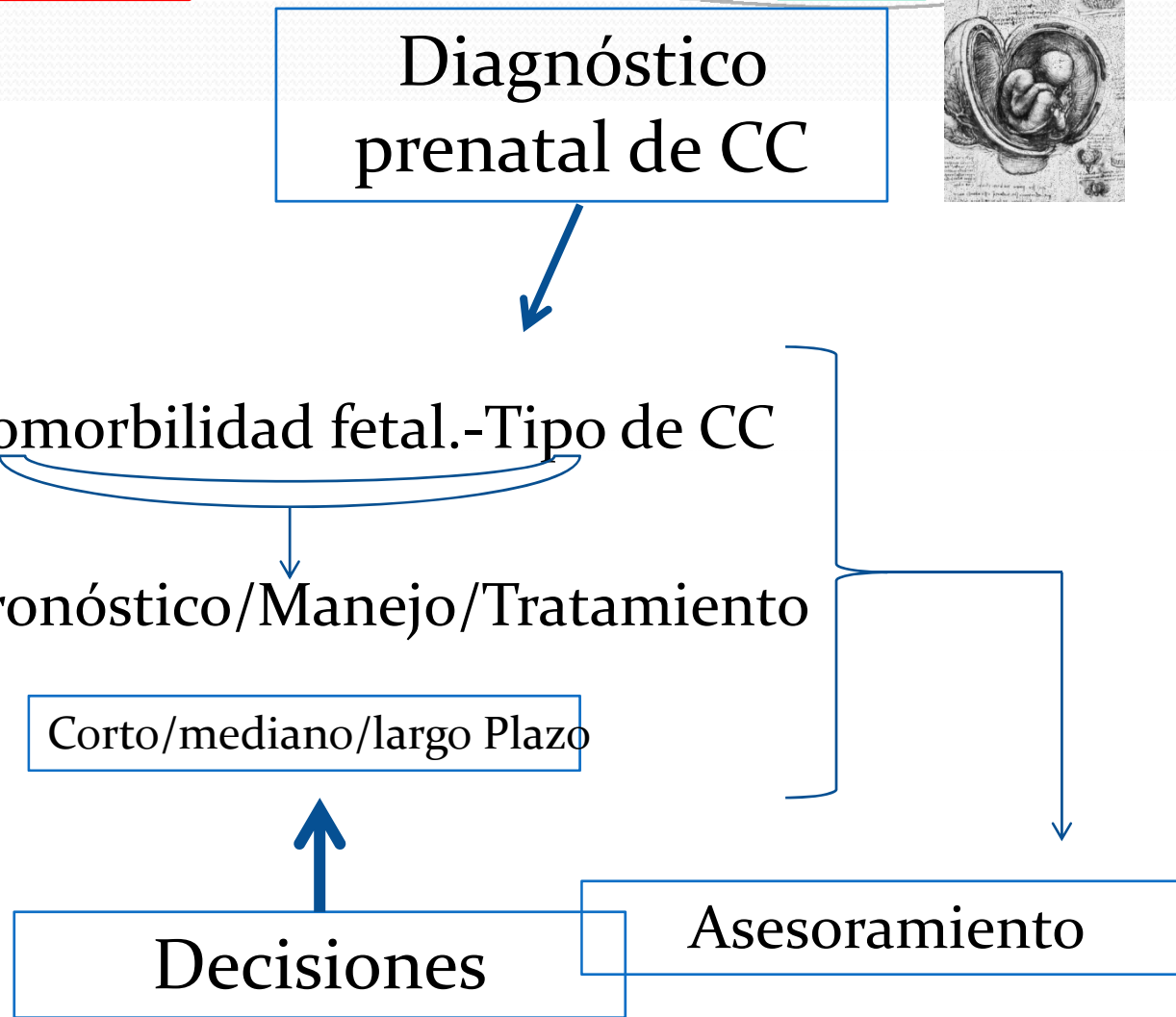


- Comorbilidad fetal.-Tipo de CC
- Pronóstico/Manejo/Tratamiento

Corto/mediano/largo Plazo

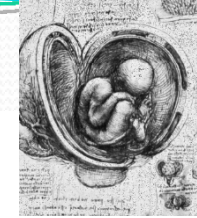
Decisiones

Asesoramiento



CARDIOPATIAS CONGENITAS

Diagnóstico
prenatal de CC



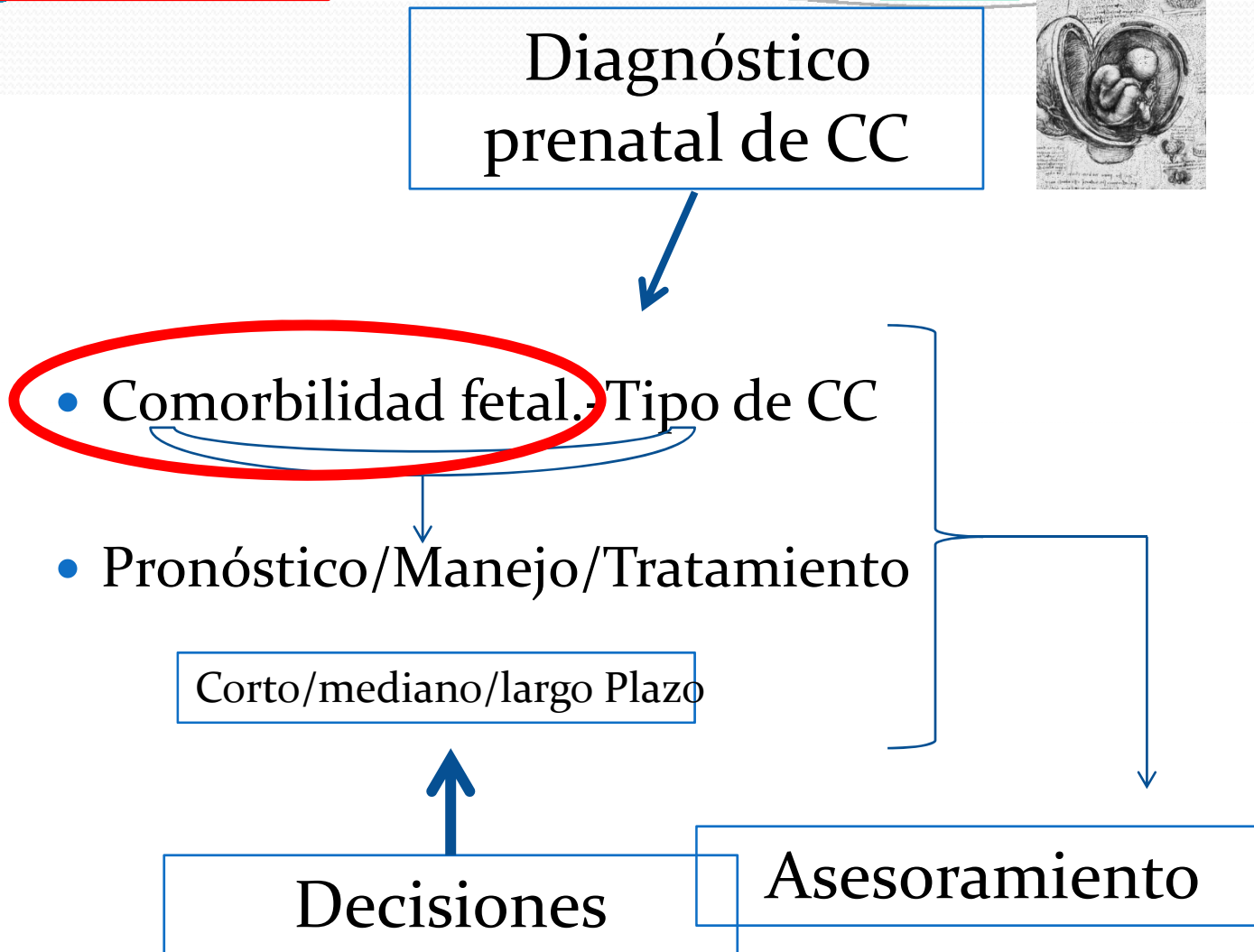
• Comorbilidad fetal. Tipo de CC

• Pronóstico/Manejo/Tratamiento

Corto/mediano/largo Plazo

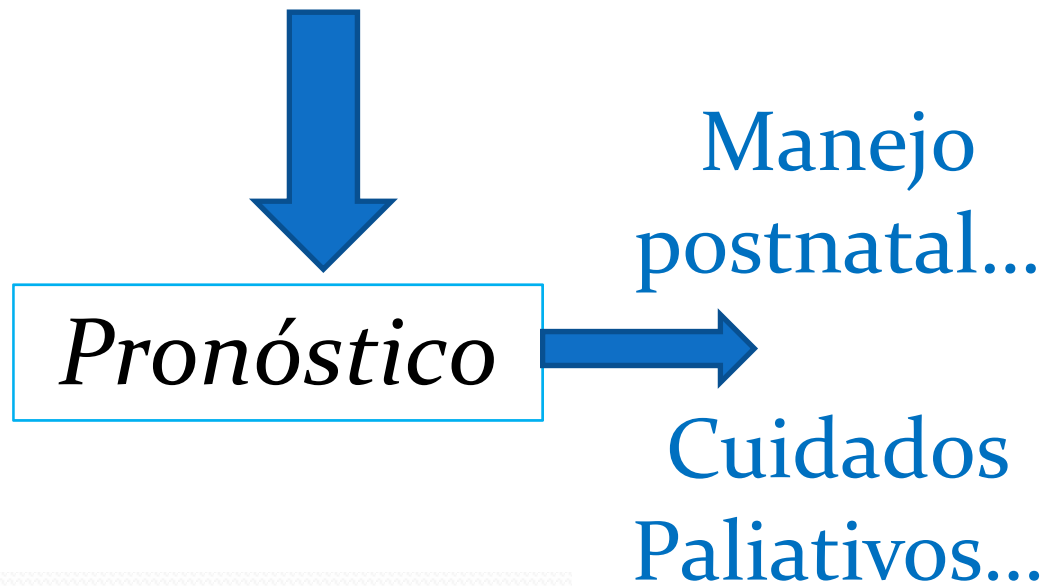
Decisiones

Asesoramiento

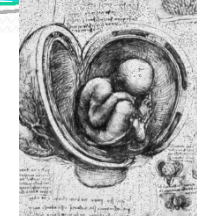


COMORBILIDAD FETAL

- Síndrome genético
- Malformaciones mayores



Diagnóstico prenatal de CC



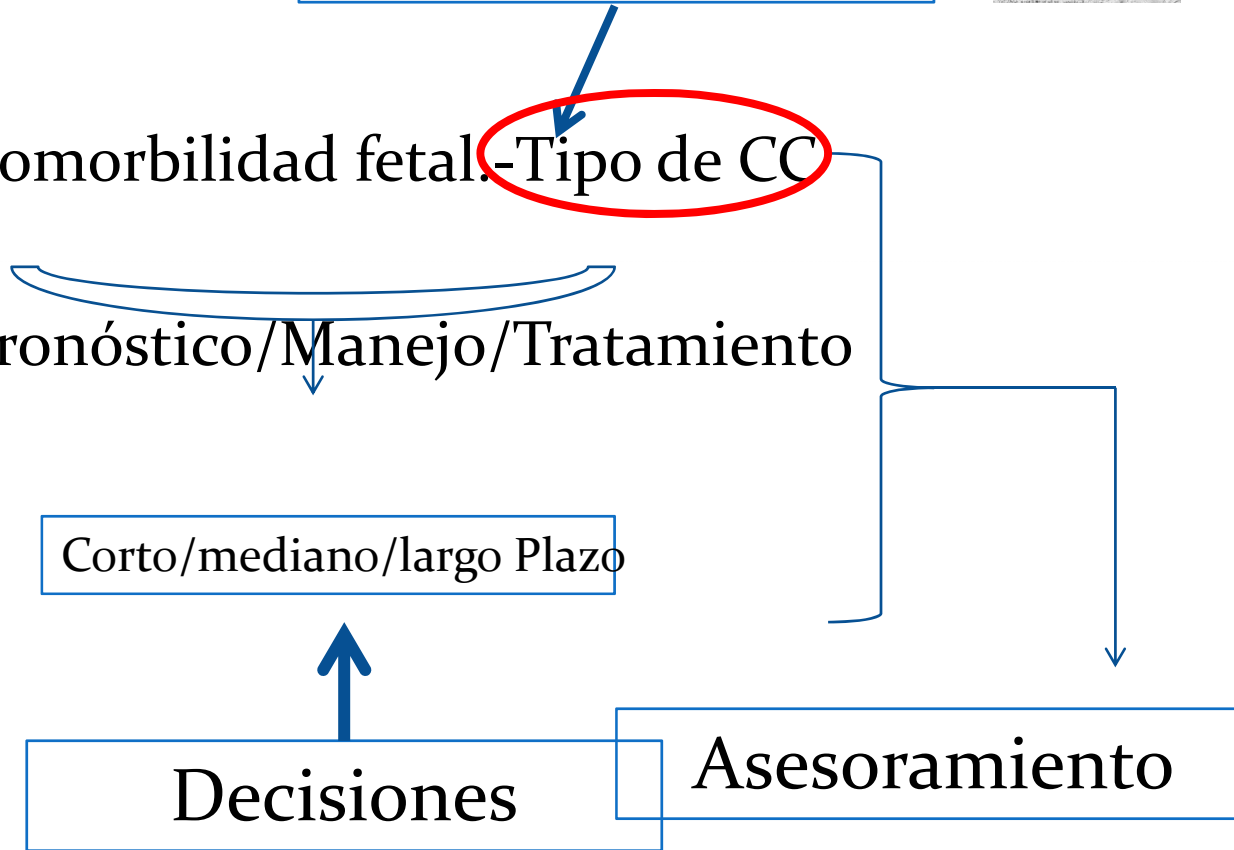
- Comorbilidad fetal. - Tipo de CC

- Pronóstico/Manejo/Tratamiento

Corto/mediano/largo Plazo

Decisiones

Asesoramiento



TIPO de CARDIOPATÍA CONGÉNITA

DIAGNÓSTICO FISIOPATOLÓGICO

- *Repercusión Clínica:*

- Intrauterina
- Neonatal
- A mediano/largo plazo

Tratamiento

Pronóstico

1- Control postnatal

2- Tratamiento medicamentoso/
intervencionista a mediano/largo plazo

3- Tratamiento intervencionista neonatal

4- Terapia fetal

1- Control postnatal

ID: , A#

03 OCT 2012 15:09

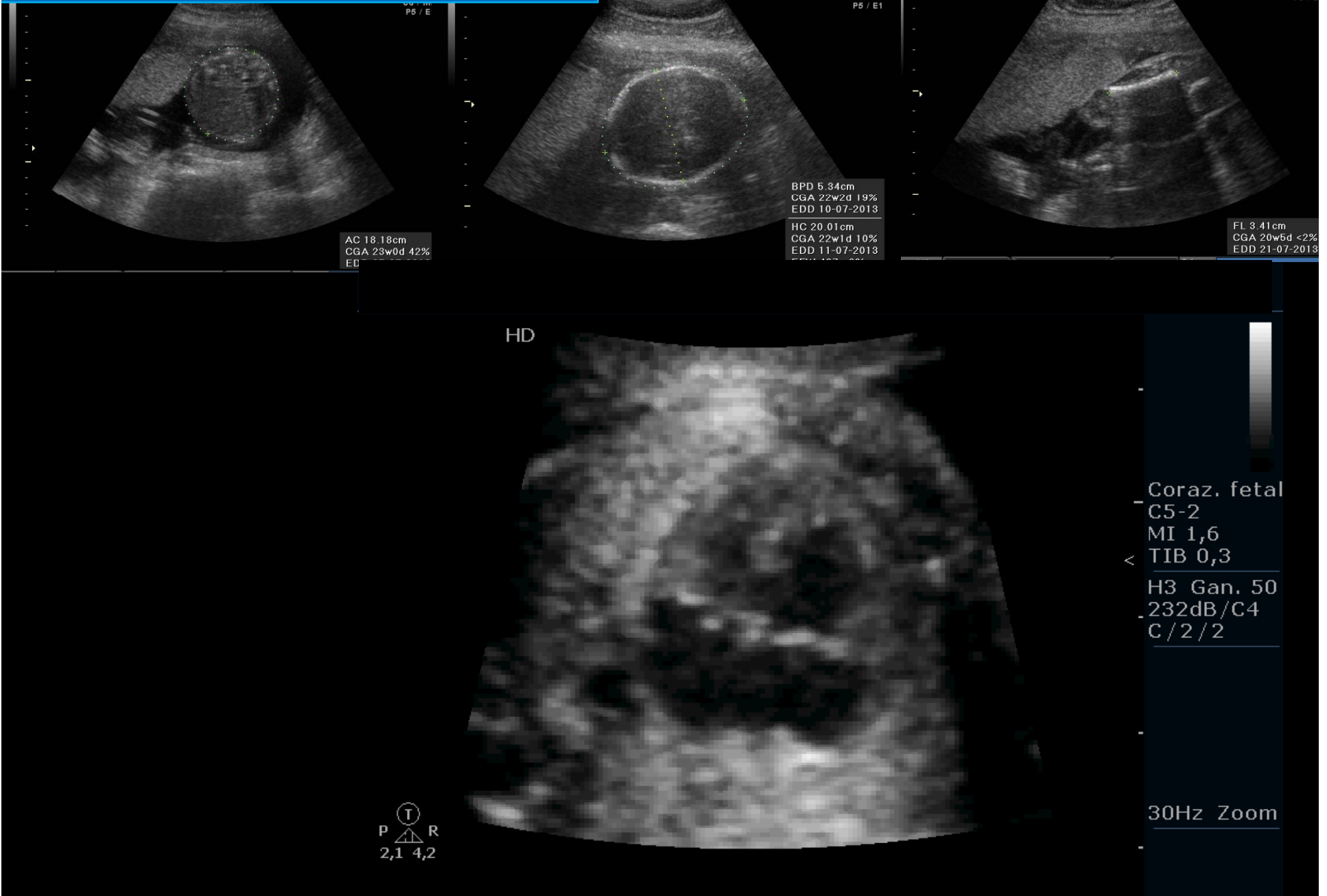
B	F	G	G	64%	CFM	F	2.5	MHz	G	52%
TEI	P	8	cm	XV	2	PRF	8.3	KHz		
	PRC	9-1-A	PRS	1		PRC	3-B-A	PRS	-	
	PST	1				FP	M			

0:00:00.44

FETHEART CA431



2- Tratamiento medicamentoso/ intervencionista a mediano/largo plazo



Necesidad de Terapia de Intervención Cardíaca Neonatal

DIAGNÓSTICO PRENATAL



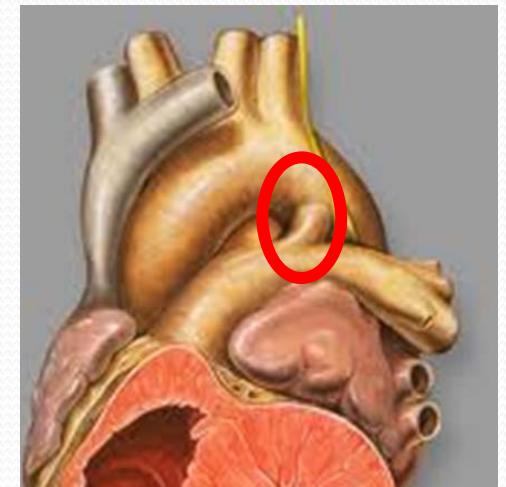
Malformaciones Cardíacas



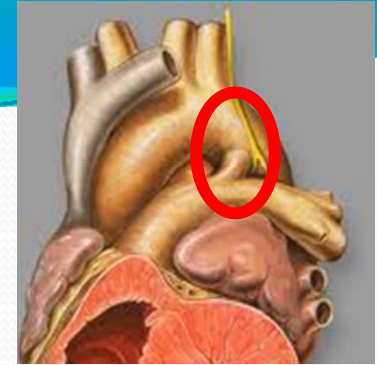
Permeabilidad del DUCTUS ARTERIOSO



Estabilización y Supervivencia del paciente tras el nacimiento



Necesidad de Terapia Inmediata Neonatal



“Ductus – Dependencia”

- Flujo Pulmonar → • 1) Obstrucción al FP
- Flujo Sistémico → • 2) Obstrucción al FS
- Mezcla adecuada → • 3) Circulación en paralelo

CC DUCTUS-DEPENDIENTE:

- Diagnóstico postnatal= Diagnóstico TARDIO
 - Descompensación hemodinámica/shock/paro/MS
 - Traslados en ambulancia -↑↑ riesgos inherentes
 - ↑↑ Riesgos asociados a cirugía CV o cateterismo
- ↑↑ Morbilidad
- ↑↑ Mortalidad

**FALSOS
NEGATIVOS**



CC DUCTUS-DEPENDIENTE:

- Verheijen PM , et al. **Lactacidosis** in the neonate is minimized by prenatal detection of congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 552–555.
- Franklin O , et al. Prenatal diagnosis of **coarctation of the aorta** improves survival and reduces morbidity. *Heart* 2002; 87: 67–69.
- Bonnet D, et al. Detection of **transposition of the great arteries** in fetuses reduces neonatal morbidity and mortality. *Circulation* 1999; 99:916–8
- Kumar RK, et al. Comparison of outcome **when hypoplastic left heart syndrome** and transposition of the great arteries are diagnosed prenatally versus when diagnosis of these two conditions is made only postnatally. *Am J Cardiol* 1999; 83: 1649–1653.
- Eapen RS, et al. Effect of prenatal diagnosis of **critical left heart obstruction** on perinatal morbidity and mortality. *Am J Perinatol* 1998; 15: 237–42



C2-8/OB/CPS18/8.8cm/Gen./IM0.78/ITh0.7/17-08-2012 12:56:01

[2D] G64/108dB/Promedio de Cuadros0/P90/A/IEC 1

[C] G25/6.00kHz/Promedio de Cuadros0/F0/8

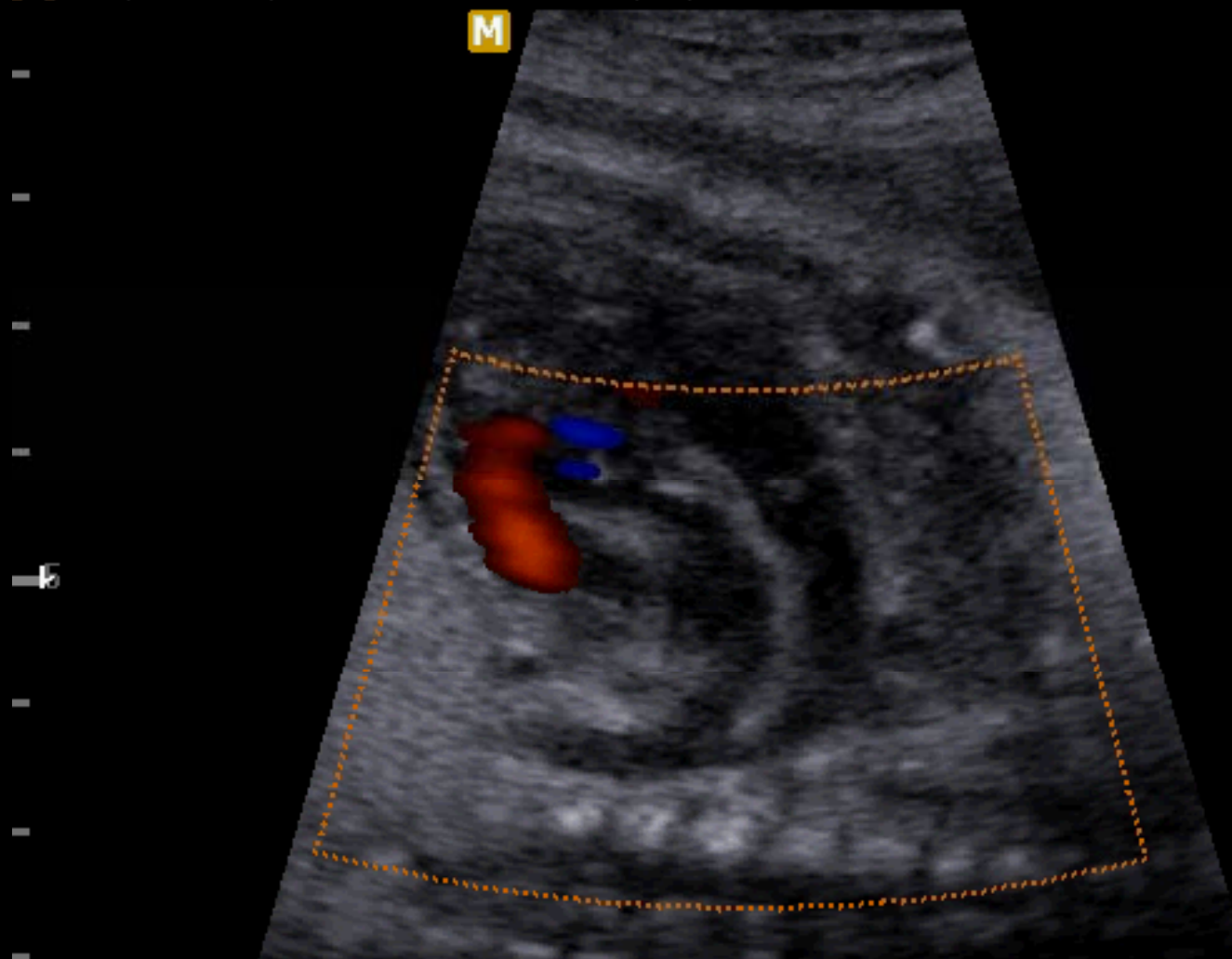
SRF

75.0



-75.0

M



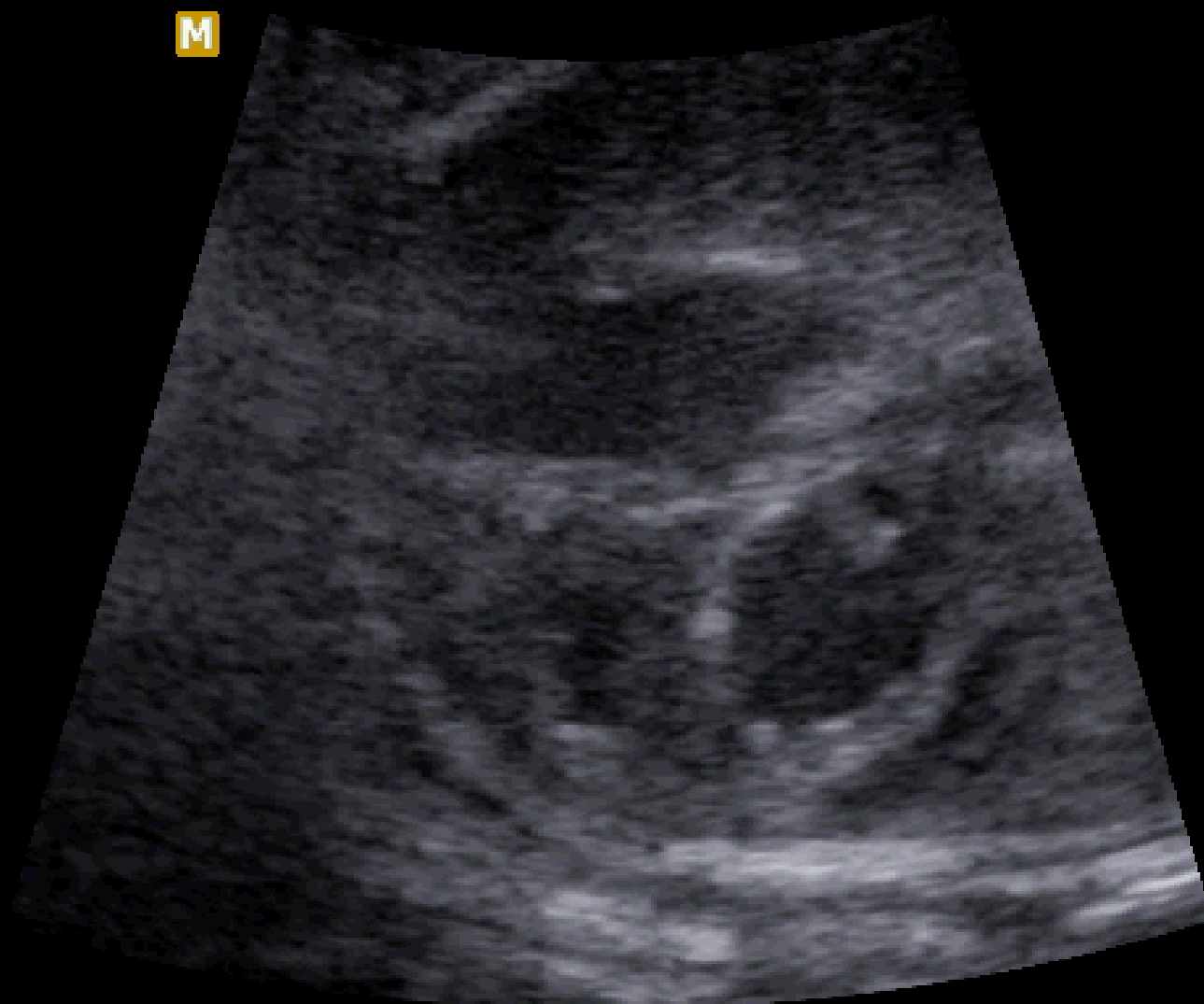
C2-8/OB/CPS50D/5.8cm/Gen./IM0.65/ITh0.3/10-04-2013 11:27:27

[2D] G48/108dB/Promedio de Cuadros0/P90/A/IEC 1

SRF

M

5



PHILIPS

MI 1,3 13/09/2011

HOSPITAL ITALIANO

TIB 1,3 11:42:46 a.m

Cor. fetal
C5-2
52Hz
12cm

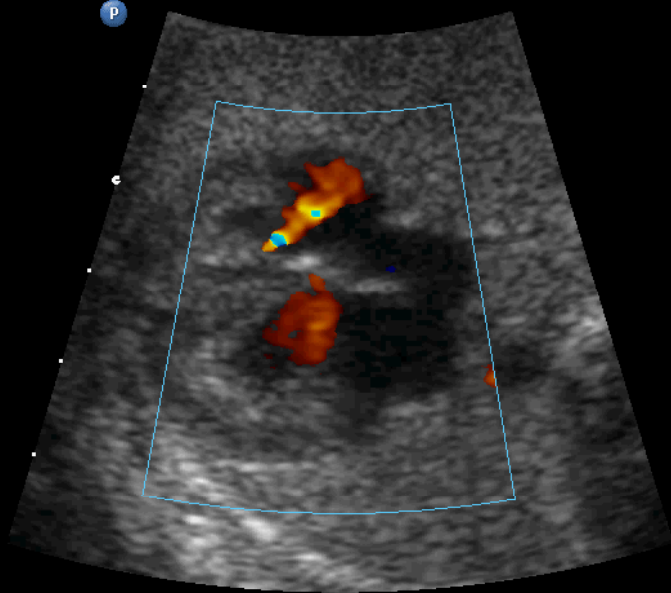
2D
H3
Gan. 54
232dB/C5
E / 1 / 2



⊙
P △ R
2,1 4,2

MI 1,4 09/08/2011
HOSPITAL ITALIANO TIB 1,3 02:59:37 p.m

+70
c
m
/
s
-70



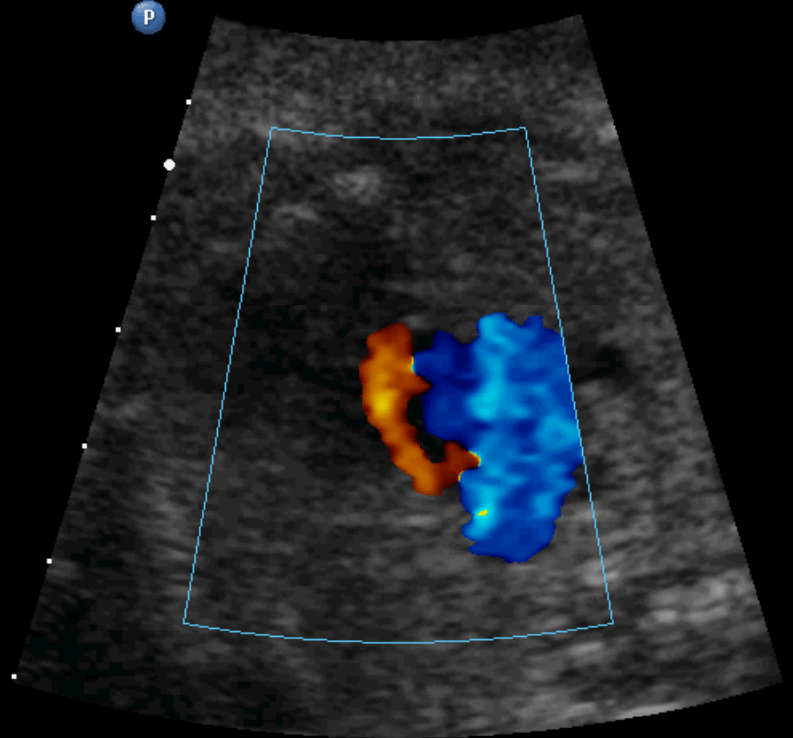
PHILIPS

MI 1,3 09/08/2011
HOSPITAL ITALIANO TIB 1,5 03:18

Cor. fetal
C5-2
29Hz
Zoom

2D
H3
Gan. 37
232dB/C7
E/1/2

Color
2,5 MHz
Gan. 39
A/2/0
Filtro 2



P
G
R
2,1 4,2

P
G
R
2,1 4,2

ACCUVIX

HOSPITAL ITALIANO
CF 3° TRIMESTRE

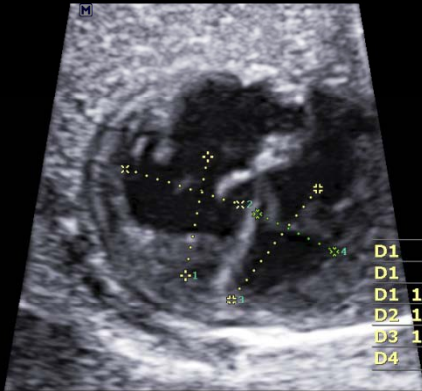
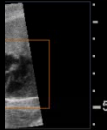
FR 50Hz
C2-6IC

8.0cm
Pen.

IM 1.2
ITh 0.7

22-10-2013
10:32:09

[2D] G4396dB Promedio de Cuadros0 P95/AIEC 3

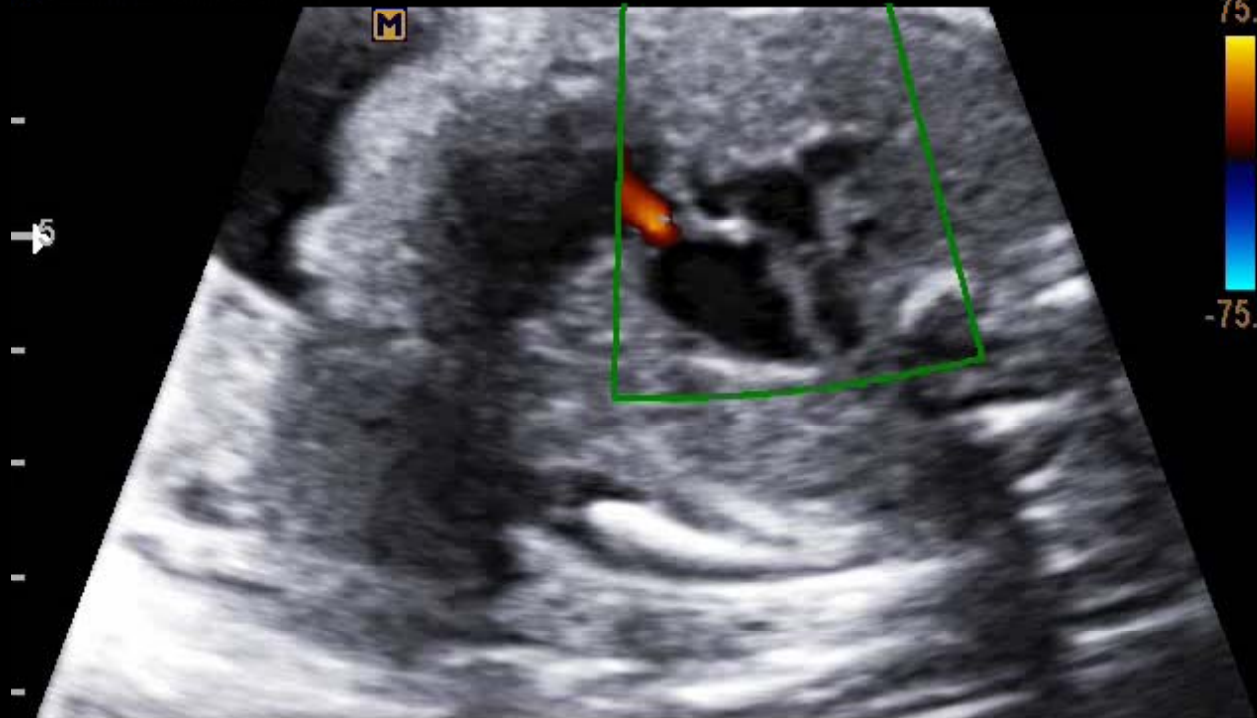


D1 9.00 mm
D1 9.79 mm
D1 13.93 mm
D2 13.96 mm
D3 16.29 mm
D4 9.93 mm

nPen. IM1.1 ITh1.4/22-10-2013 10:27:53

Cuadros0 P100/AIEC 3

le Cuadros2 F19



CMR

75.0

-75.0

4- Terapia fetal

[2D] G43:96dB/Promedio de Cuadros0/P95/AIEC 3



ACCUVIX [XG]

HOSPITAL ITALIANO
CF 3°TRIMESTRE

FR 35Hz
C2-6IC

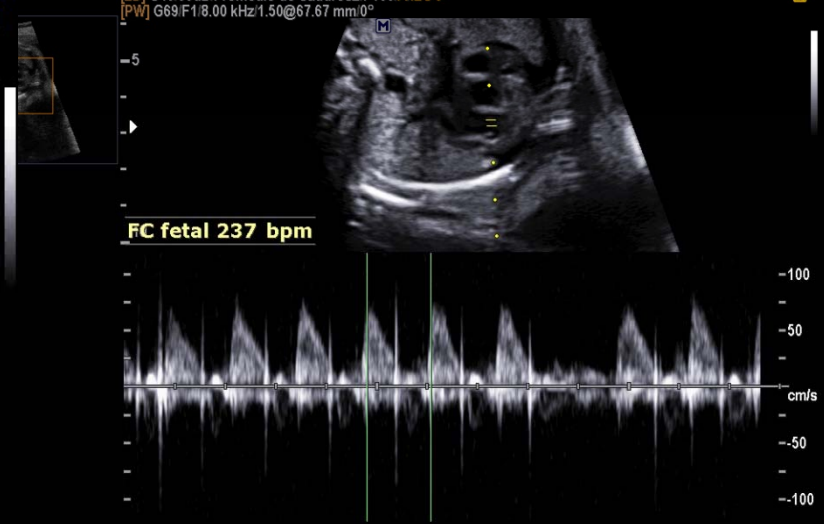
16.0cm
Pen.

IM 0.49
ITh 2.0

29-10-2013
10:13:40

[2D] G43:96dB/Promedio de Cuadros2/P100/AIEC 3

[PW] G69:F1:8.00 kHz/1.50@67.67 mm/0°



ACCUVIX [XG]

HOSPITAL ITALIANO
CF 3°TRIMESTRE

FR 32Hz
C2-6IC

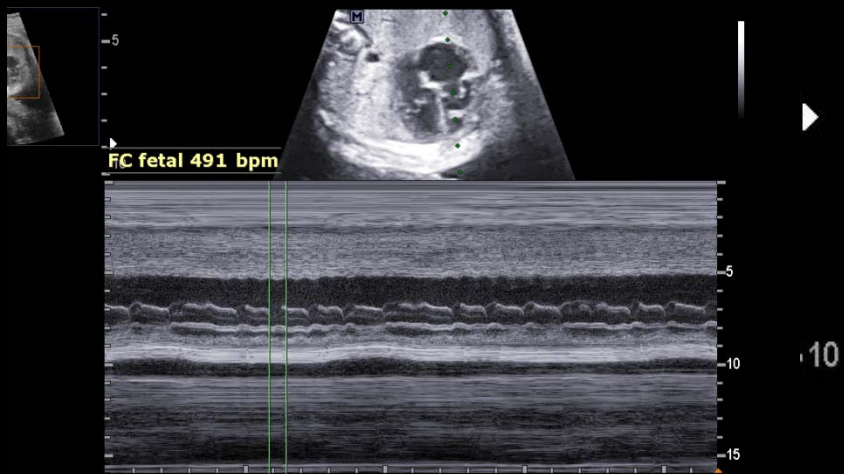
16.0cm
Pen.

IM 1.0
ITh 0.5

29-10-2013
10:12:08

5

[M] G70:85dB/Promedio de Cuadros0/P95/AIEC 3





Investigación clínica

Centros de alta complejidad
Equipo especializado adecuadamente
entrenado

Protocolo de investigación aprobado por un
Comité de Ética (IRB)

Beneficio significativo para el Feto
Con Mínimos riesgos Maternos

El beneficio de la sociedad o de la ciencia no
deben primar sobre el beneficio del
individuo



Estudios adecuadamente
diseñados



IFCIR
International Fetal Cardiac Intervention Registry



Estudios multicéntricos
internacionales



DIAGNÓSTICO PRENATAL

Aspectos psicológicos

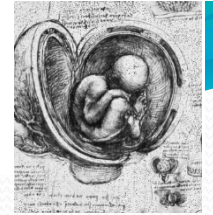
- Madre, padre, familia...
- Información, comprensión, respuesta emocional, percepción-experiencia-conocimiento
 - *Negación* (*..tiempo de adaptación*)
 - *Resiliencia* (*..desarrollar habilidades para sobreponerse a la adversidad*)
 - *Depresión/ ansiedad*
 - *Sanación/ reajuste*
- Necesidades específicas y expectativas en relación a diferentes contextos culturales

Planificación

- Lugar de parto/tratamiento requerido
- Condición socioeconómica/ Acceso a centro de salud especializado
- Recursos
 - Seguro médico/ingresos
 - Mudanza/traslados
 - Lucro cesante
 - Costos

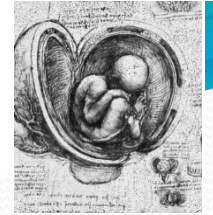


Conclusiones



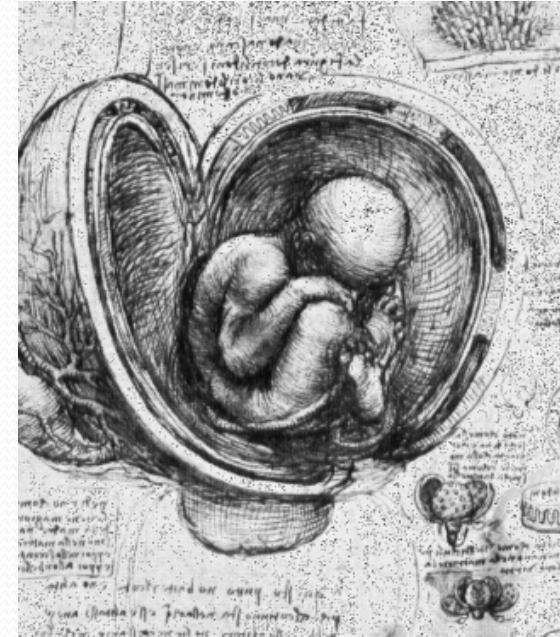
- El **diagnóstico prenatal** permite establecer un pronóstico y la necesidad de tratamiento prenatal, inmediato neonatal o diferido. Tiene a su vez efectos positivos desde el punto de vista psicológico y social de las familias afectadas.
- El trabajo coordinado **interdisciplinario** especializado permite mejorar los resultados en relación al manejo del embarazo y a la morbilidad y mortalidad de los pacientes.
- El diagnóstico prenatal de las **cardiopatías congénitas (CC)** ha permitido una disminución de la **morbilidad y mortalidad** asociadas, en especial en relación a las cardiopatías ductus-dependientes.
- La presencia de malformación mayor y/o síndrome genético asociados debe ser tomada en cuenta en el Asesoramiento y toma de Decisiones. Es importante identificar a aquellos pacientes con enfermedades letales y pasibles de tratamiento paliativo terminal (**comfort care**).

Conclusiones



- La mayor parte de las CC se presentan de forma esporádica (=SIN identificación de factores de riesgo). En estos casos la única manera de detectarlas es a partir de la visualización del corazón fetal. El corazón fetal debe ser **evaluado en TODOS** los embarazos por el ecografista obstétrico.
- Es recomendable que **el pediatra** tenga conocimiento de los alcances y limitaciones del diagnóstico prenatal en la actualidad ya que por ser un médico accesible y de referencia para la familias puede ser consultado al respecto.

VI Congreso Argentino de Pediatría General Ambulatoria Sociedad Argentina de Pediatría



¡Muchas Gracias!

sofia.grinenco@hospitalitaliano.org.ar