

Anomalías conotruncales fetales: patrones de referencia y resultados perinatales

Autor: Dr. med. Flavio Hernández Castro^{1,2}

Coautores: Coautores: Dra. Mariana Thomas García¹, Dr. Gabriel Edgar Villagómez Martínez^{1,2}, Dra. Clara del Carmen Flores Acosta¹, Dr. med Abel Guzmán López¹
¹Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González de la Universidad Autónoma de Nuevo León, ²FETALE® Centro de Diagnóstico y Cirugía Fetal. Centro Médico del Hospital San José Tec de Monterrey, Nuevo León, México

INTRODUCCIÓN

Estudio retrospectivo multicéntrico que representa el análisis de los determinantes intrauterinos del pronóstico de las anomalías conotruncales (ACT) en centros de referencia para cardiopatías congénitas fetales (CCf) del norte de México.

OBJETIVO

Evaluar los motivos de referencia, presencia de anomalías cromosómicas, extracardíacas y resultados perinatales en casos de ACT en 2 unidades de referencia para CCf.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio retrospectivo que incluyó todos los casos de ACT detectados en 2 unidades de referencia para CCf de Monterrey, Nuevo León entre 2018 y 2022. Treinta y seis casos (20%) de ACT fueron detectados entre 180 casos de CCf. Todos los casos de ACT fueron incluidos en el análisis independientemente de la presencia de otras malformaciones cardíacas. El motivo de referencia, características maternas, edad gestacional al momento del diagnóstico, anomalías asociadas, cariotipo (pre o postnatal) así como el resultado perinatal fueron registrados y analizados.

RESULTADOS

La mujeres de la población estudiada tuvieron una edad promedio de 27.05 años, 30.6% tuvieron 35 años o más. Cerca de una tercera parte tenía obesidad y ninguna tuvo antecedentes de cardiopatías congénitas. Otras características maternas se describen en la **Tabla 1**.

Características maternas	
Edad (años)	27.05 (23.4-30.7) ^a
< 19	2 (5.6) ^b
≥ 35	11 (30.6) ^b
Índice de masa corporal (Kg/m ²)	27.98 (24.71-34.7) ^c
Obesidad	10 (27.8) ^c
Paridad	1 (0.3) ^c
Nuliparidad	10 (27.8) ^b
Multiparidad	14 (38.9) ^b
Antecedente de cardiopatía congénita materna o familiar	0
Patología materna	8 (22.2) ^b
Diabetes pregestacional	5 (13.88) ^b
Diabetes pregestacional + Hipertensión arterial crónica	1 (2.78) ^b
Hipotiroidismo	2 (5.6) ^b
Estudios de control prenatal	
Tamizaje ecográfico de 1er trimestre	11 (30.55) ^c
Ecografía estructural de 2o trimestre	15 (41.66) ^c
Motivo de referencia	
Ecografía de control prenatal (sin sospecha)	5 (13.88) ^c
Sospecha de cardiopatía congénita	30 (83.33) ^c
Seguimiento de cardiopatía congénita diagnosticada	1 (2.78) ^c

^aVariables distribuidas paramétricamente presentadas como media (IC 95%), ^bFrecuencias como n(%), ^cVariables distribuidas no paramétricamente presentadas como mediana (intervalo intercuartil).

Tabla 1. Características maternas del grupo estudiado.

De manera similar a la literatura mundial, 32/36 (88.89%) de los fetos tuvo una imagen de 4 cámaras normal. en la exploración ecocardiográfica (**Figura 1**). Menos de una tercera parte de las pacientes tuvo tamizaje de aneuploidías de 1er trimestre. La patología materna más frecuente en la serie fue la diabetes pregestacional (13.88%) y el principal motivo de referencia en ambos centros fue la sospecha de CCf.

El grupo de ACT con mayor frecuencia en ambos centros fue el CF, representando el 50% la serie y de este grupo la variante de estenosis pulmonar fue la más frecuente en 61.1%. La ACT menos frecuente fue el TAC. Otras características fetales y la descripción del tipo de ACT diagnosticadas se describe en la **Tabla 3**.

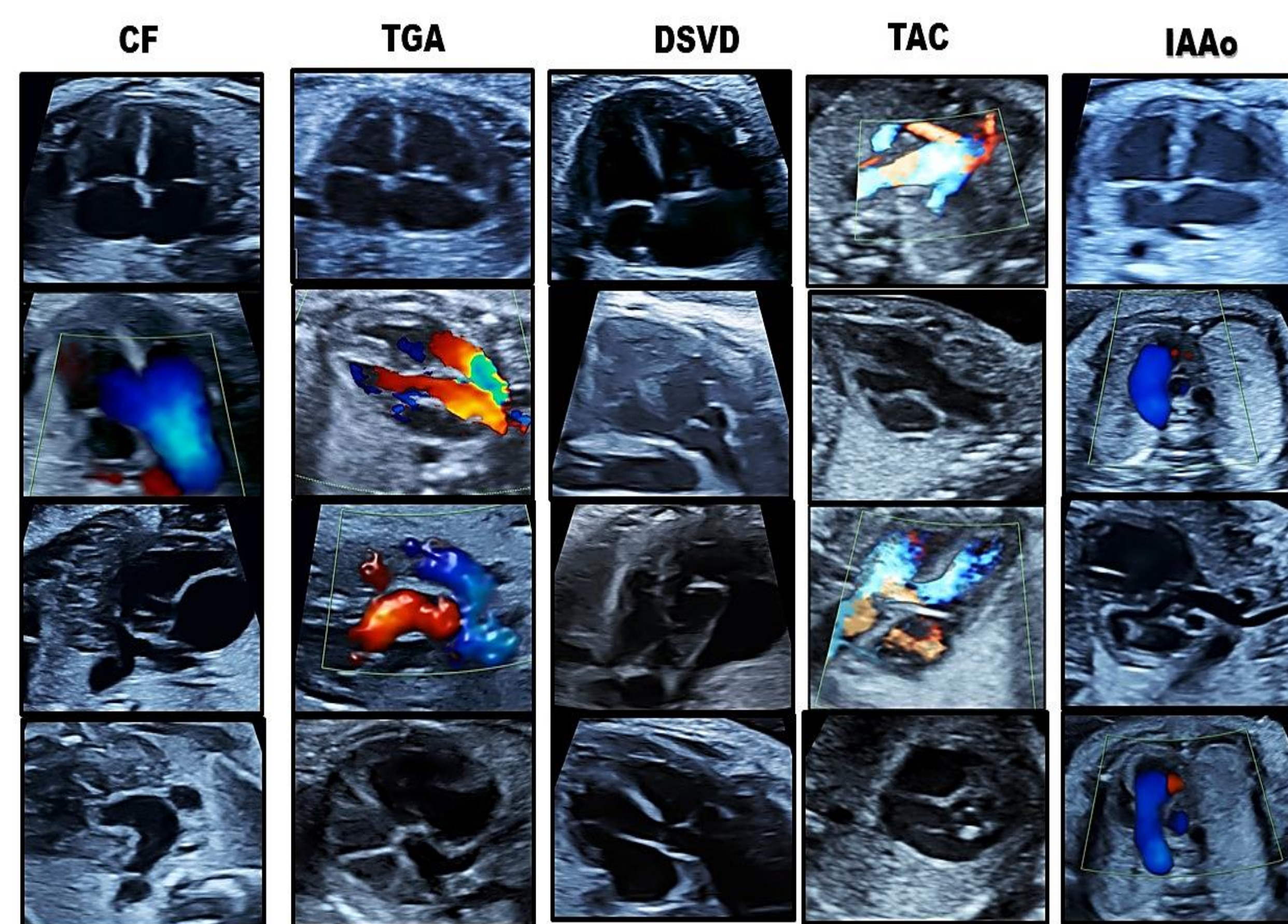


Figura 1. Imagen de 4 cámaras en diferentes ACT.

El sistema con mayor frecuencia de anomalías extracardíacas fue el sistema nervioso central. (Ver **Tabla 2**).

Sistema	Anomalia estructural
Sistema nervioso central, cara y cuello	Labio y paladar hendidos (1), quiste de plexo coroideo (1), Ventriculomegalia (2), malformación de Dandy Walker (1), hipotelorismo (2), hipertelorismo (1), hipoplasia de hueso nasal (1), agenesia de pabellón auricular (1), megacisterna magna (1), edema nucal(3).
Sistema gastrointestinal y pared abdominal	Quiste mesentérico (1), Atresia duodenal(1)
Sistema urogenital	Hidronefrosis(3), agenesia renal (1).
Sistema esquelético	Huesos tubulares < percentil 2.5(1), escoliosis (1), ectrodactilia (1).
Otros	arteria umbilical única (2), situs ambiguo (1), hernia diafragmática (1)

Tabla 2. Anomalías extracardíacas por aparatos y sistemas.

El grupo de ACT con mayor frecuencia en ambos centros fue el CF, representando el 50% la serie y de este grupo la variante de estenosis pulmonar fue la más frecuente en 61.1%. La ACT menos frecuente fue el TAC. Otras características fetales y la descripción del tipo de ACT diagnosticadas se describe en la **Tabla 2**.

Características fetales	
Edad gestacional en ecocardiografía (semanas)	31.6 (28.1-34.6) ^a
Género	
Femenino	20 (55.6) ^b
Peso fetal estimado (g)	1610.5 (1167.34-2053.66) ^a
Percentil (Hadlock4)	8.85 (1.9-43.5) ^c
< percentil 10	14 (38.89) ^b
< percentil 3	10 (27.77) ^b
Cardiopatías diagnosticadas	
Complejo Fallot	18 (50) ^b
Estenosis de válvula pulmonar	11 (30.55) ^b
Atresia de válvula pulmonar	5 (13.89) ^b
Agenesia de válvula pulmonar	2 (5.56) ^b
Doble salida de ventrículo derecho	8 (22.22) ^b
Transposición de grandes arterias	7 (19.44) ^b
Simple (D)	6 (16.67) ^b
Corregida (L)	1 (2.78) ^b
Interrupción del arco aórtico (tipo B)	2 (5.56) ^b
Tronco arterioso común	1 (2.78) ^b

^aVariables distribuidas paramétricamente presentadas como media (IC 95%), ^bFrecuencias como n(%), ^cVariables distribuidas no paramétricamente presentadas como mediana (intervalo intercuartil).

Tabla 3. Características fetales del grupo estudiado.

CF	TGA	DSVD	InAAo	TAC
Labio y paladar hendidos	Hidronefrosis	Huesos tubulares < percentil 2.5	Edema nucal	Hernia diafragmática
Quiste de plexo coroideo	Quiste mesentérico	Ausencia/hipoplasia de hueso nasal	Hidronefrosis	
Ventriculomegalia		Atresia duodenal		
Agenesia renal				
Ectrodactilia				
Escoliosis				
Arteria umbilical única				
Hipotelorismo				

CF: Complejo Fallot, TGA: transposición de grandes arterias, DSVD: doble tracto de salida de ventrículo derecho, InAAo: Interrupción del arco aórtico, TAC: tronco arterioso común,

Tabla 4. Anomalías extracardíacas por ACT.

Características neonatales	
Edad gestacional al nacer (semanas)	37.5 (37.1-38.3) ^a
< 34 semanas	1 (2.78) ^b
< 37 semanas	3 (8.33) ^b
Vía de nacimiento	
Vaginal	6 (16.67) ^b
Abdominal	30 (83.33) ^b
Peso al nacimiento (g)	2728.75 (2412.52-3044.98) ^a
Percentil (Intergrowth 21th)	41.54 (24.96-58.13) ^a
< percentil 10	6 (16.67) ^b
< percentil 3	4 (11.11) ^b
Escala Apgar a los 5 min	9 (4.5-9) ^c
< 7	3 (8.33) ^b
Cariotipo	
Euploide	30 (83.3) ^b
Trisomía 13	3 (8.3) ^b
Trisomía 18	1 (2.8) ^b
Monosomía X0	1 (2.8) ^b
Mosaico	1 (2.8) ^b

^aVariables distribuidas paramétricamente presentadas como media (IC 95%), ^bFrecuencias como n(%), ^cVariables distribuidas no paramétricamente presentadas como mediana (intervalo intercuartil).

Tabla 5. Características neonatales del grupo estudiado.

La mayoría de los neonatos con ACT nació después de las 37 SDG, y la principal vía de nacimiento debido a la planeación interdisciplinaria de la atención fue la abdominal. Un 16.6% de los recién nacidos con ACT tuvieron peso < percentil 10 de Intergrowth 21. Una frecuencia similar se observó con respecto a defectos cromosómicos y el más frecuente fue la Trisomía 13. Mas resultados perinatales se describen se describe en la **Tabla 5**.

DISCUSIÓN

Nuestro estudio tiene limitaciones: el diseño retrospectivo, causado por la referencia tardía para la ecocardiografía fetal y limitaciones propias de las pacientes. Segundo, el grupo estudiado fue pequeño por lo tanto también lo es la validez externa. Y tercero, solamente un 16.6% de las pacientes estudiadas pudieron costear el estudio del cariotipo prenatal por lo tanto la mayoría de los diagnósticos sindrómicos fue postnatal. Las fortalezas del estudio son: la estricta técnica de adquisición de imágenes y comprobación de los diagnósticos en vida postnatal. Hasta donde sabemos es el primer estudio nacional que describe los motivos de referencia, hallazgos extracardíacos, cariotipo y resultados perinatales de las ACT.

CONCLUSIONES

En fetos con sospecha de ACT al igual que en la literatura mundial, el CF fue el grupo más frecuente. La asociación con anomalías cromosómicas y extracardíacas fue menor que lo reportado en series extranjeras pero probablemente debido a las limitaciones nacionales para realizar estudios genéticos y autopsias fetales/neonatales