

Presentación de caso

Diagnóstico prenatal de tronco arterioso persistente. Presentación de un caso.

Prenatal diagnosis of persistent arterial trunk. Presentation of a case.

Dra. Ana Cristina Valdivia Marín¹, Dr. Osvaldo Salas Requena², Dr. Miguel Pérez Piñeiro³, Dr. Islay Pairol Acosta⁴, Dr. Carlos García Morejón⁵

1. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral e Imaginología. Profesor Instructor.
2. Especialista de Primer Grado en Ginec Obstetricia. Profesor Instructor.
3. Especialista de Primer Grado en Cardiología. Profesor Asistente.
4. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor Instructor.
5. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Profesor Consultante.

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: Entre 1980 y 1990 se generalizó la práctica de evaluar mediante ecocardiografía fetal fundamentalmente a mujeres con mayor riesgo de procrear hijos con una cardiopatía congénita. La información derivada de la ecocardiografía fetal permite adquirir nuevos conocimientos acerca de la atención prenatal de estas patologías y aumenta las posibilidades de asesoramiento a los padres. El Tronco Arterioso Persistente también llamado Tronco común o Tronco Arterioso es una patología rara con una incidencia del 0,4 al 2,8 % del total de las cardiopatías congénitas. **PRESENTACIÓN DE CASO:** Se presenta un caso con diagnóstico prenatal de cardiopatía congénita compleja, donde en diferentes vistas sonográficas realizadas al corazón fetal se observa alteración anatómica en la salida de los grandes vasos (arteria aorta y arteria pulmonar) pudiéndose observar un solo vaso que emerge de ambas cavidades ventriculares sin poder constatar por este procedimiento de qué parte de este único vaso emergen las arterias pulmonares. El estudio anatomopatológico corroboró el diagnóstico planteado poniendo en evidencia además que las ramas de la pulmonar emergían de la pared posterior del tronco. **CONCLUSIONES :** Debido a la importancia que reviste este diagnóstico, el pronóstico de vida reservado que tiene esta enfermedad luego del nacimiento, y lo importante que resulta para ofrecer consejo genético a la pareja es que se publica este caso.

DeCS: TRONCO ARTERIAL PERSISTENTE/ diagnóstico, CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS/complicaciones, ULTRASONOGRAFÍA PRENATAL/métodos .

Palabras clave: tronco arterial persistente diagnóstico; cardiopatías congénitas complicaciones; ultrasonografía prenatal y métodos.

ABSTRACT

Introduction: Between 1980 and 1990 the practice of evaluating by means of fetal echocardiography was generalized fundamentally in women with a greater risk of procreating children with a congenital cardiopathy. The information derived from fetal echocardiography allows to acquire a new knowledge about the prenatal attention of these pathologies, and increases the possibilities of counseling to parents. The Persistent Arterial Trunk, also called Common Trunk or Arterial Trunk is a strange disease with an incidence from 0.4 to 2.8% of the total of congenital cardiopathies. Presentation of the case: A case is presented with a prenatal diagnosis of complex congenital cardiopathy. In different ultrasonographic sections carried out to the fetal anatomical heart an alteration is observed in the exit of the great vessels (aorta artery and lung artery) as well as a single vessel that emerges from both ventricular cavities, but it couldn't be verified by this procedure from which part of this only vessel the lung arteries emerge. The anatomopathological study corroborated the diagnosis made, giving also an evidence that the branches of the lung artery emerged from the posterior wall of the trunk. Conclusions: This case is published due to the importance of this diagnosis, the guarded prognosis of life of this disease after birth, and the importance of giving genetic counseling to the couple.

MeSH: TRUNCUS ARTERIOSUS, PERSISTENT/diagnosis, HEART DEFECTS, CONGENITAL/complication, ULTRASONOGRAPHY, PRENATAL/methods .

Keywords: truncus arteriosus, persistent diagnosis; heart defects, congenital complication ultrasonography, prenatal y methods.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones cardíacas son los defectos congénitos graves que con mayor frecuencia no se detectan en un ultrasonido obstétrico de rutina, es por ello que el papel del ultrasonografista en los programas de pesquisaje constituye la vía más útil en el diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas ¹. El primer caso de Tronco Arterioso Persistente bien documentado fue reportado en 1798, y es consecuencia de una falla en la fusión de las crestas tronco – conales, las que dividen el tronco arterioso en aorta y pulmonar. Esta enfermedad se caracteriza por una gran arteria que emerge de la base del corazón mediante una válvula semilunar única (troncal). Este gran vaso origina las circulaciones coronaria, pulmonar y sistémica, resultando en un vaso único que nace del corazón y cabalga sobre el septo ventricular recibiendo sangre de ambos lados. Las arterias pulmonares nacen del tronco partiendo de una sola ramificación a la derecha de la aorta o naciendo separadamente de las paredes anterior o posterior del tronco, rasgos utilizados por Collet - Edward y Van Praagh para clasificar los diversos tipos ^{2,3}.

Clasificación Collet - Edward.

Tipo 1 Del tronco arterioso emerge un pequeño vaso que se divide en dos ramas pulmonares.

Tipo 2 De la pared posterior del tronco por dos orificios diferentes pero cercanos entre si se origina cada rama pulmonar.

Tipo 3 Cada rama pulmonar se origina por separado de la cara lateral del tronco común.

Tipo 4 Las dos ramas de la pulmonar nacen de la aorta descendente.

Esta enfermedad se asocia frecuentemente con Diabetes Mellitus, patología considerada dentro de las de alto riesgo de defecto cardiovascular congénito, la presencia pre - gestacional de esta patología en la madre incrementa el riesgo de tronco arterioso ⁴. También puede asociarse a algunas condiciones genéticas como el síndrome de DiGeorge, Velo-cardio-facial y anomalías

cardiovasculares entre las que se citan interrupción del arco aórtico, coartación aórtica, atresia tricúspidea y anomalías de origen coronario ^{2,4}.

El diagnóstico prenatal se hace a través del análisis detallado del corazón fetal en el segundo trimestre del embarazo específicamente entre las 22 y 26 semanas de edad gestacional, cuando se realizan varias vistas ultrasonográficas del corazón fetal, donde a pesar de ser esta una cardiopatía congénita compleja tiene la particularidad de que la imagen de cuatro cámaras cardíacas es normal, poniendo en evidencia lo planteado por algunos autores que la sensibilidad del ultrasonido para detectar anomalías cardíacas, estudiando únicamente la posición de 4 cámaras es baja entre un 37 % a un 60 %; sin embargo al incluir el examen de las grandes arterias, pueden detectarse entre el 78 % y el 90 % de las cardiopatías congénitas mayores ^{5,6,7}. En este caso es a través de la vista de cinco cámaras cardíacas y del eje largo del corazón fetal donde se pone en evidencia la existencia de un único y gran vaso cabalgando sobre un defecto septal ventricular. (Fig. 1) es decir el examen de los grandes vasos del corazón, además del plano en 8 o parasagital de ambos ventrículos donde se observa el tronco único que emerge de estos (Fig. 2) en dirección antero posterior, el Doppler pulsado y a color pone en evidencia una sola dirección del flujo con una sola onda, si existe insuficiencia valvular aparecerá "aliasing" también facilita la localización exacta de las arterias pulmonares ^{4,5,13}. El diagnóstico definitivo se hace al demostrar el nacimiento de las arterias pulmonares desde el tronco o la existencia de más de tres valvas en la válvula troncal. El pronóstico es desfavorable, sin tratamiento resulta usualmente fatal con una edad media de mortalidad de 2.5 meses, el 80 % de los niños afectados fallecen en el primer año de vida ^{3,4,5,8}.

Debido a que es una entidad poco frecuente, que su diagnóstico se realiza por la combinación de varias imágenes sonográficas del corazón fetal, siendo este a esa edad gestacional pequeño, además de encontrarse en constante movimiento y en ocasiones su observación está afectada por la presencia de obesidad materna, líquido amniótico aumentado o disminuido, por una posición fetal inadecuada como es que el feto se encuentre en un dorso anterior o que hayan otras malformaciones concomitantes con esta entidad que dificultan el estudio del corazón del feto ^{5,8} nos proponemos reportar el presente caso cuyo diagnóstico intrauterino es difícil con posibilidades de supervivencia muy reservadas, teniendo en cuenta además que las cardiopatías congénitas constituyen defectos que se hallan entre las primeras causas de muerte en el primer año de vida en nuestro país ⁹. Además permite ofrecer a la pareja asesoramiento cardiogenético prenatal, para que la misma tome la decisión que les resulte más adecuada en relación a la continuidad o no del embarazo, situación que solo la pareja debe decidir.

PRESENTACIÓN DE CASO

Se presenta el caso previo consentimiento de la pareja para la descripción e información de los exámenes de diagnóstico prenatal.

Gestante de 31 años, blanca con historia obstétrica Gesta 2, Para 0, Abortos 1, captación precoz a las 11.2 semanas de gestación, no se recogen antecedentes patológicos familiares ni personales de interés. Se realiza examen ecográfico del primer trimestre para marcadores genéticos informándose una translucencia nucal de 1.1 mm, presencia del hueso nasal, sin demostrarse otras alteraciones fetales, correspondiéndose la fecha de la última menstruación con el ultrasonido realizado. Debido a que la paciente lo solicita por ansiedad materna se le realiza a las 17 semanas de edad gestacional estudio citogenético, que informa un cariotipo fetal normal 46, XY. A las 23 semanas de gestación se efectúa el estudio sonográfico de pesquiasaje en su área de salud, desde donde se remite el caso al Centro de Genética Provincial para valorar salida de grandes vasos del corazón fetal. Se realizó la ecocardiografía fetal donde se observa en las imágenes ultrasonográficas una vista de 4 cámaras cardíacas normal, pero en la vista de 5 cámaras cardíacas y en el eje largo se observa un único vaso emergiendo de ambos ventrículos derecho e izquierdo con un defecto septal importante observando este gran vaso cabalgando sobre el tabique interventricular, con el ultrasonido Doppler color se constata la presencia del flujo

sanguíneo en una sola dirección y se pone en evidencia la comunicación interventricular amplia anteriormente reportada, en ninguna vista realizada al corazón del feto se puede observar la presencia de los grandes vasos cardíacos (arteria aorta y arteria pulmonar) emergiendo de los ventrículos cardíacos como dos vasos independientes. Por todo lo anterior se plantea el diagnóstico de Tronco Común y se decide su evaluación en el primer nivel de atención Cardiocentro Pediátrico William Soler, debido a la poca frecuencia de esta patología, y para ofrecer a la pareja la opción de una segunda opinión donde se efectuaría el estudio con equipos de una tecnología más avanzada, allí se corrobora el diagnóstico antes mencionado, no se pudo observar de qué lugar del tronco común emergían las ramas de la arteria pulmonar. Al realizarse el asesoramiento genético la pareja decide la interrupción del embarazo a las 24.5 semanas de edad gestacional. El examen anatomopatológico corrobora la existencia de un gran vaso emergiendo de los ventrículos del corazón (Fig. 3), informando que las ramas de la arteria pulmonar se encontraban presentes en la pared posterior del vaso, además se observó la presencia de una comunicación interventricular amplia (Fig. 4) por lo que se evidencia el diagnóstico de Tronco Arterial Persistente Tipo 2 según la clasificación de Collet y Edwards y de Van Pragh. No se observó otro tipo de malformación en el feto.

DISCUSIÓN

Las malformaciones congénitas cardíacas son las más frecuentes y afectan 8- 10 de cada 1000 nacidos vivos, pero son las cardiopatías congénitas mayores las de real relevancia, afectándose 2-3 / 1000 nacidos vivos;^{10,11} dentro de ellas se encuentra el Tronco Común, en un estudio de un año realizado en nuestro país sobre diagnóstico prenatal de malformaciones cardiovasculares las patologías congénitas tronco conales representaron algo más de la cuarta parte del total de las cardiopatías, encontrándose el Tronco Arterial Persistente dentro de las de más baja frecuencia¹. Existen estudios que demuestran una baja sensibilidad de detección de alteraciones de patologías tronco conales¹². Es importante realizar el diagnóstico diferencial entre las patologías de este grupo como son: La Transposición de Grandes vasos, Tetralogías de Fallot, la Doble Emergencia del ventrículo derecho y / o izquierdo, en todas ellas en la vista de 5 cámaras cardíacas y eje largo se puede observar las arterias aorta y pulmonar emergiendo de los ventrículos del corazón, nunca se observa un vaso único como en el caso que presentamos¹³.

Se ha señalado que esta patología se asocia frecuentemente a la Diabetes Mellitus, a otras alteraciones cardíacas así como algunos síndromes genéticos, no demostrándose estas alteraciones en esta paciente, poniendo en evidencia lo afirmado por algunos autores que plantean que la mayoría de las malformaciones cardiovasculares ocurren en gestantes de bajo riesgo¹³.

Dado lo poco frecuente de esta enfermedad es importante sospecharla ante las alteraciones descritas en el ultrasonido, el que además de realizar diagnóstico nos permite conocer la severidad, manejo clínico así como el pronóstico de la enfermedad y tomando todos los elementos se brinda asesoramiento genético a la pareja.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. García C, Arencibia J, Savio Andrés, García C, Casanova R, Preval A. Evaluación de los resultados del diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas en Cuba durante el año 2006. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2008;2(1)22-7.
 2. Bianchi DW, Crombleholme TM, D`Alton ME. *Fetology. Diagnosis Management of the Fetal Patient. Truncus Arteriosus.* New York: Mc Graw Hill; 2000.
 3. Andrew J, P Tometzki , MBCHB, Kenji G, .Kohl T. Diagnosis and Prognosis of Fetus with Cono Truncal Anomalies. *Journal of the American Collegue of Cardiology.*1999; 33.
 4. Sosa A. Ciemopatías Cardiacas: Diagnostico Antenatal. *Ultras Med.* 2001;17:12-3. Callen PW. *Ecografía en Obstetricia y Ginecología.* 4ta ed. California: Panamericana; 2002.
 5. Li H, Wei J, Ma Y, Shang T. Prenatal diagnosis of congenital heart abnormalities and clinical analysis. *Zhejiang Univ SCI.* 2005;6B(9).
 6. Lee W, Allan L, Carvalho JS, Chaoui R, Copel R, Deboe G. ISUOG consensus statement .what constitutes a fetal echocardiogram? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2008; 32:239-42.
 7. García C, Sávio A, García C. *Ecocardiografía Prenatal en [CD-Room].* La Habana: Cardiocentro Pediátrico William Soler- UCI; 2007.
 1. Pérez MT, Fuentes L. Experiencia de veinte años del registro cubano de Malformaciones Congénitas. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2007; 1(2); 28-34.
 2. González R. Ecocardiografía fetal. ¿Cómo mejorar nuestra capacidad diagnostica? *Rev Chil Obstet Ginecol.*2005; 70(3): 140-6.
 3. Begic H. Critical congenital heart diseases in Tuzla Canton area. *Med Arch.* 2006;60(3).162-5.
 4. Perri T, Cohen- Sacher B, Hod M, Berant M, Meisner I, Bar J.Risk factors for cardiac malformations detected by fetal echocardiography in tertiary center. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2005;17(2):123-8.
 5. León N, Pérez MT, Ramiro JC. Evaluación de los criterios de indicación y positividad de la ecocardiografía fetal en gestantes de alto riesgo. *Rev Cubana Genet Comunit.* 2007;1(1); 25-9.
-

ANEXOS

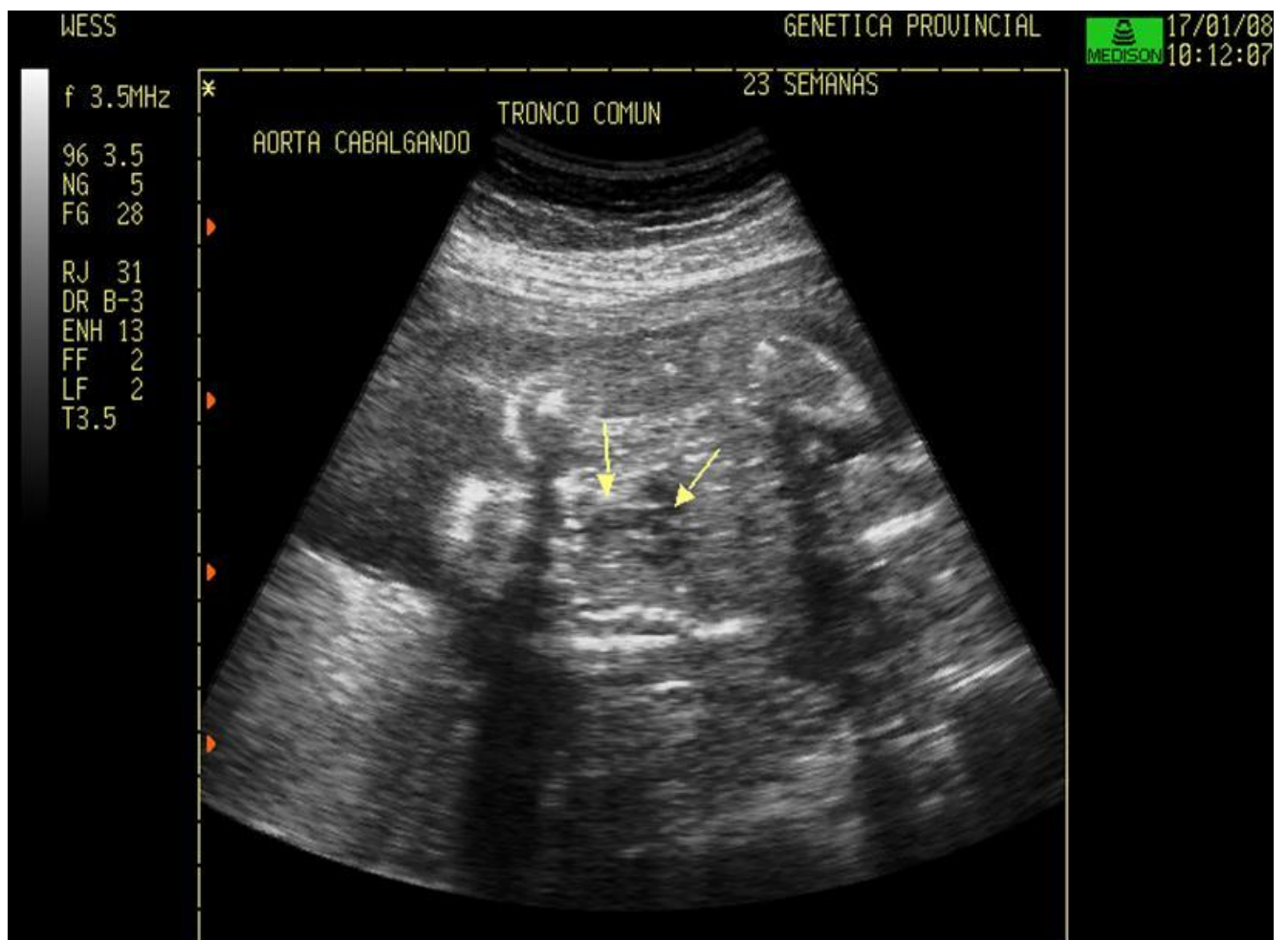


Figura 1 Aorta cabalgando sobre el tabique interventricular.



Figura 2 Se observa un solo vaso emergiendo de los ventrículos del corazón.

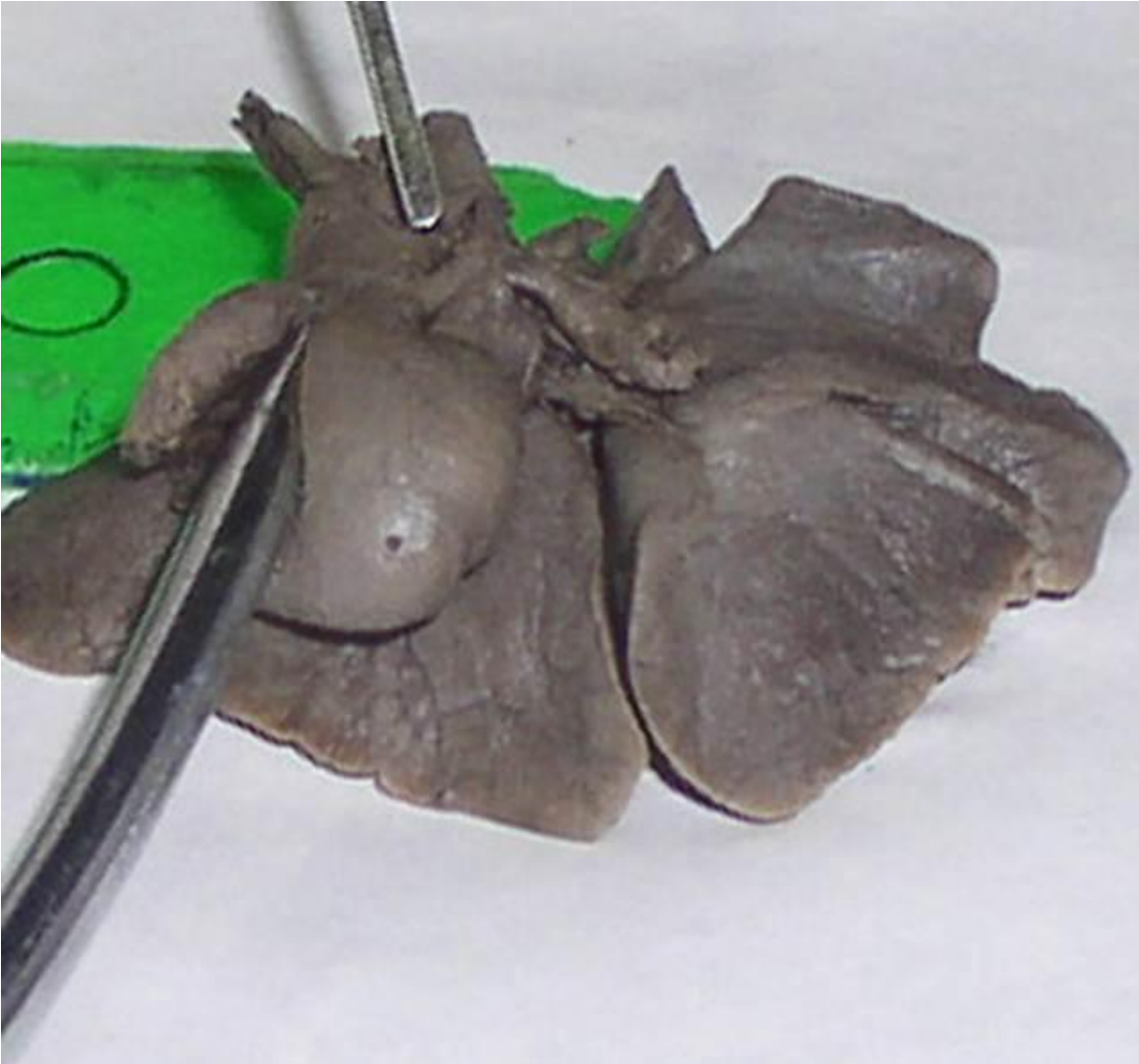


Figura 3 Presencia del Tronco Arterioso en el examen anatomopatológico.



Figura 4 Comunicación interventricular.