



## REPORTE DE CASO

# AUMENTO DE LA TRANSLUCENCIA NUCAL Y FLUJO REVERSO DEL DUCTUS VENOSO EN CARDIOPATÍA CONGÉNITA. REPORTE DE UN CASO EN CARACAS, VENEZUELA

## Increased foetal nuchal translucency and reverse flow of the ductus venosus in congenital cardiopathy

*Cristian Sosa, M.D.\**, *Libardo Gómez, M.D.\**, *Carlos Bermúdez, M.D.\**,  
*Juan Pérez-Wulff, M.D.\**

Recibido: junio 18/07 - Aceptado: febrero 20/08

### RESUMEN

**Introducción:** el aumento de la translucencia nuchal (TN) fetal, en la gestación entre las 11 y 14 semanas, es una expresión fenotípica común de anomalías cromosómicas, incluyendo la trisomía 21. Sin embargo, incluso en ausencia de aneuploidía, el engrosamiento nuchal es un dato relevante desde el punto de vista clínico, porque se asocia con un aumento en el resultado perinatal adverso causado por una variedad de malformaciones fetales, displasias, deformaciones, disrupciones y de síndromes genéticos. Se presenta este caso con el objetivo de resaltar la importancia de la TN como marcador de patologías diferentes de las aneuploidías cuando la misma se encuentra por encima del percentil 99.

**Discusión:** una vez descartada la aneuploidía, el riesgo del resultado perinatal adverso no disminuye de forma estadística, si este engrosamiento nuchal alcanza los 3,5 milímetros o más (percentil 99). Este aumento del riesgo ocurre de manera exponencial a medida que aumenta la TN.

Sin embargo, si el feto sobrevive, el riesgo de presentar una cardiopatía congénita es elevado. Por lo tanto, un ultrasonido entre las 20 a 22 semanas puede revelar las diferentes anomalías cardíacas.

**Palabras clave:** translucencia nuchal, cardiopatía congénita, ductus venoso.

### SUMMARY

**Introduction:** increased foetal nuchal translucency (NT) from 11 to 14 weeks' gestation is a common phenotypic expression of chromosome abnormality, including trisomy 21. Nevertheless, in the absence of aneuploidy, nuchal thickening is clinically relevant because it is associated with increased adverse perinatal result caused by a variety of foetal malformations, dysplasias, deformations, disruptions and genetic syndromes.

The object of presenting this case was to show the importance of NT as a marker for different aneuploid pathologies when being above the 99<sup>th</sup> percentile.

**Discussion:** once the presence of aneuploidy has been eliminated, the risk of an adverse perinatal result does not become statistically reduced until nuchal measurement of translucency reaches 3.5 millimeters (99<sup>th</sup> percentile). Risk increases exponentially

\* Unidad de Perinatología, Hospital Universitario de Caracas, Universidad Central de Venezuela, Caracas, Venezuela. Correspondencia: Cristian Sosa M.D. Universidad Central de Venezuela, Hospital Universitario de Caracas, Unidad de Perinatología, piso 10. Caracas, Venezuela. Teléfono: 58-212-606-7442. Móvil: 0412-774-18-20. Fax: 58-212-985-4527. Correo electrónico: csosasosa@gmail.com

as NT increases. Nevertheless, if the foetus survives, there is an increased risk of congenital cardiopathy occurring. Ultrasound at 20-22 weeks can reveal cardiac abnormality.

**Key words:** nuchal translucency, congenital heart disease, ductus venosus.

## INTRODUCCIÓN

La etiología de los defectos cardiacos es heterogénea y depende probablemente de la interacción entre múltiples factores genéticos y ambientales.<sup>1,2</sup> El 5% de las cardiopatías están asociadas con aberraciones cromosómicas en la población pediátrica. Esto aumenta al 25% en las series fetales. La relación de las patologías cardiacas con las trisomías (T) es de 99% en la T 18; 90% en la T 13 y de 50% en la T 21.<sup>1,2</sup> El tamizaje o diagnóstico precoz de estas malformaciones es importante para definir el pronóstico fetal y neonatal, así como planear el manejo neonatal. De allí la importancia de la translucencia nuchal como marcador prenatal precoz de aneuploidías.<sup>3-7</sup> Independientemente de la asociación de TN aumentada y cromosomopatía, se ha descrito el valor diagnóstico temprano de esta observación y la presencia de malformaciones en el periodo prenatal.<sup>3,7</sup> El aumento de la TN también ha sido descrito como un marcador de anomalías cardiacas y otros defectos.<sup>4,9-13</sup> La identificación in vivo de la falla cardiaca puede ser por medio del ultrasonido *doppler* que revela la presencia de un flujo anormal durante la contracción auricular en el ductus venoso (DV) entre las 11 y 14 semanas.<sup>14,15</sup> No obstante, Mavrides y colaboradores han reportado una prevalencia de onda de flujo anormal en el DV en el 4,49% en embarazos normales.<sup>16</sup>

El objetivo de presentar este caso es ver la importancia de la TN como marcador de patologías diferentes al de las aneuploidías cuando la misma se encuentra por encima del percentil 99, y tener en cuenta que el aumento por encima del percentil 95 no aumenta de manera significativa el diagnóstico de cromosomopatías, creciendo de forma exponencial el diagnóstico de cardiopatías congénitas.

## REPORTE DE CASO

Paciente de 28 años G 5, P 1, A 3. Acude a control ecográfico por retraso menstrual de 7 semanas. Al ultrasonido (US) se observó embrión con actividad cardiaca presente sin alteraciones en su morfología. Presenta *screening* sérico con riesgo elevado de cromosomopatía. A las 12 semanas se realiza cribado de cromosomopatía, el cual revela un LCR de 54,6 mm, TN: 7,8 mm, DV con flujo reverso durante la contracción atrial, vesícula vitelina de 7 x 6 mm.

**Figuras 1 y 2**



**Figura 1.**



**Figura 2.**

A las 16 semanas se realiza amniocentesis genética, cuyo resultado es un cariotipo 46 XY (masculino normal). Al US se visualiza dextrocardia y crecimiento en el percentil 50. A las 22-24 semanas se evalúa corazón fetal por ecocardiografía y se

confirma la dextrocardia, además, se diagnostica comunicación interventricular membranosa y transposición de grandes vasos, drenaje venoso anómalo de las pulmonares y comunicación interauricular tipo *ostium secundum*. **Figura 3**



**Figura 3.**

Se realizó nueva evaluación a las 33 semanas, encontrando *doppler* materno fetal normal. A las 38 semanas se hizo cesárea electiva, obteniendo un recién nacido masculino que pesó 3.200 gramos y midió 50 cm con Apgar de 8 puntos al minuto y 5 minutos. La ecocardiografía neonatal confirmó la dextrocardia, transposición de grandes vasos, comunicación interventricular (CIV) y la comunicación interauricular (CIA). El recién nacido fue evaluado en la Unidad de Cardiología Congénita. Fue sometido a cirugía cardiovascular con cortocircuito sistémico pulmonar. La evolución posoperatoria fue normal. En las evaluaciones de seguimiento no se encontraron alteraciones en su crecimiento y desarrollo.

## DISCUSIÓN

La relación entre la TN aumentada y la prevalencia de defectos cromosómicos, abortos o muerte fetal y otras anomalías mayores es directamente proporcional a la magnitud de la TN.<sup>8,17-19</sup> Esto es mayor si encontramos un flujo anormal en el DV. Algunos estudios han informado que el aumento de la TN fetal está relacionada con una incidencia

elevada de anomalías fetales muy importantes.<sup>20-27</sup> Probablemente una asociación verdadera entre anomalías cardíacas mayores, hernia diafragmática, onfalocelo, anomalía de *body stalk*, defectos esqueléticos, síndrome de Noonan, síndrome de Smith-Lemli-Opitz, y el aumento de la TN es sustancialmente más elevada que en la población general.<sup>28</sup> En tanto en otras anomalías como la anencefalia, holoprocencefalia, gastrosquisis, anomalías renales y espina bífida pueden no ser muy diferentes al de la población general. En cuanto a la TN aumentada y la prevalencia de defectos cardíacos mayores, varias publicaciones demostraron que cuando la TN se encontraba por debajo del percentil 95 para la edad, existía una relación del 1,6/1000 nacidos. En los fetos con una TN por encima del p 95 la prevalencia de defectos cardíacos mayores fue del 1% para TN de 2,4 - 3,4 mm; 3% para TN de 3,5 - 4,5 mm; 7% para TN de 4,5 - 5,4 mm; 20% para TN de 5,4 - 6,4 mm y 30% para TN de 6,5 o más.<sup>12,19,29-33</sup> La implicación clínica de estos hallazgos en el caso reportado es que el incremento de la TN en forma desmedida, percentil 99 o más, constituye una indicación para una ecocardiografía fetal como lo indica Nicolaides en su publicación del 2005.<sup>34</sup> Ciertamente la prevalencia total de defectos cardíacos mayores por encima de este percentil es de 1% a 2% similar a la encontrada en embarazos afectados por diabetes mellitus o con una historia previa de algún descendiente afectado.

Los hallazgos de TN aumentada no están confinados a un tipo específico de defecto cardíaco. Defectos cardíacos mayores como la tetralogía de Fallot, transposición de grandes vasos y coartación de la aorta son raramente detectadas por rutina durante el examen de las cuatro cámaras.

Sin embargo, la alta proporción de estas anomalías se presenta con aumento de la TN y DV con flujo anómalo.<sup>20,35</sup>

Así en los casos en que se encuentran estos hallazgos en la evaluación temprana, está indicado el uso de la ecocardiografía entre las 22-24 semanas de la gestación, dada su elevada asociación.

## REFERENCIAS

1. Rumack C, Wilson S, Charboneau J. Diagnóstico por ecografía. Segunda edición. Madrid: Marban; 2005. p. 1123-55.
2. Fleischer A, Mannig F, Jeanty P, Romero R. Ecografía en obstetricia y ginecología. Sexta edición. Madrid: Marban; 2004. p.157-76.
3. Orvos H, Wayda K, Kozinsky Z, Katona M, Pál A, Szabó J. Increased nuchal translucency and congenital heart defects in euploid fetuses. The Szeged experience. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2002;101:124-8.
4. Chasen ST, Skupski DW, McCullough LB, Chervenak FA. Prenatal informed consent for sonogram: the time for first-trimester nuchal translucency has come. *J Ultrasound Med* 2001;20:1147-52.
5. Mavrides E, Cobian-Sánchez F, Tekay A, Moscoso G, Campbell S, Thilaganathan B, et al. Limitations of using first-trimester nuchal translucency measurement in routine screening for major congenital heart defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:106-10.
6. Nicolaides KH, Snijders RJ, Cuckle HS. Correct estimation of parameters for ultrasound nuchal translucency screening. *Prenat Diagn* 1998;18: 519-21.
7. Cafici D, Mejides A, Sepúlveda W. Ultrasonografía en obstetricia y diagnóstico prenatal. Primera edición. Buenos Aires: Ediciones Juornal 2003. p: 201-6.
8. Souka AP, Snijders RJ, Novakov A, Soares W, Nicolaides KH. Defects and syndromes in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency thickness at 10-14 weeks gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;11:391-400.
9. Allan L, Benacerraf B, Copel JA, Carvalho JS, Chaoui R, Eik-Nes SH, et al. Isolated major congenital heart disease. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:370-9.
10. Nicolaides KH, Azal G, Snijders RJ, Gosden CM. Fetal nuchal edema: associated malformations and chromosomal defects. *Fetal Diagn Ther* 1992;7: 123-31.
11. Carvalho JS, Mavrides E, Shinebourne EA, Campbell S, Thilaganathan B. Improving the effectiveness of routine prenatal screening for major heart defects. *Heart* 2002;88:387-91.
12. Hyett AJ, Perdu M, Sharland GK, Snijders RS, Nicolaides KH. Increased nuchal translucency at 10-14 weeks of gestation as a marker for major cardiac defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997;10:242-6.
13. Hyett J, Moscoso G, Papapanagiotu G, Perdu M, Nicolaides KH. Abnormalities of the heart and great arteries in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency thickness at 11-13 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996;7:245-50.
14. Antolín E, Comas C, Torrents M, Muñoz A, Figueras F, Echevarría M, et al. The role of ductus venosus blood flow assessment in screening chromosomal abnormalities at 10-16 weeks of gestations. *Ultrasound Obstetric Gynecol* 2001;17:295-300.
15. Montenegro N, Matías A, Areias JC, Castedo S, Barros H. Increased fetal nuchal translucency: possible involvement of early cardiac failure. *Ultrasound Obstetrics Gynecol* 1997;10:265-8.
16. Mavrides E, Sairam S, Hollis B, Thilaganathan B. Screening for aneuploidy in the first trimester by assessment of blood flow in the ductus venosus. *BJOG* 2002;109:1015-9.
17. Nicolaides KH, Heath V, Cicero S. Increased fetal nuchal translucency at 11-14 weeks. *Prenat Diagn* 2002;22:308-15.
18. Souka AP, Krampfl E, Bakalis S, Heath V, Nicolaides KH. Outcome of pregnancy in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency in the first trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18: 9-17.
19. Michailidis GD, Economides DL. Nuchal translucency measurement and pregnancy outcome in karyotypically normal fetuses. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:102-5.
20. Bilardo CM, Müller MA, Zikunig L, Schipper M, Hecher K. Ductus venosus studies in fetuses at high risk for chromosomal or heart abnormalities: relationship with nuchal translucency measurement and fetal outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:288-94.
21. Fukada Y, Amemiya A, Kohno K, Sunami R, Kobayashi Y, Hoshi K. Prenatal course and pregnancy outcome of fetuses with a transient nuchal translucency. *Int J Gynaecol Obstet* 2002;79:225-8.
22. Ville Y, Lalondrelle C, Doumerc S, Daffos F, Frydman R, Oury JF, et al. First-trimester diagnosis of nuchal anomalies: significance and fetal outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1992;2:314-6.
23. van Zalen-Sprock RM, van Vugt JMG, van Geijn HP. First-trimester diagnosis of cystic hygroma-course and outcome. *Am J Obstet Gynecol* 1992;167:94-8.

24. Hewitt B. Nuchal translucency in the first trimester. *Aust NZ J Obstet Gynaecol* 1993;33:389-91.
25. Bilardo CM, Pajkrt E, de Graaf IM, Mol BWJ, Bleker OP. Outcome of fetuses with enlarged nuchal translucency and normal karyotype. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;11:401-6.
26. Mangione R, Guyon F, Taine L, Wen ZQ, Roux D, Vergnaud A, et al. Pregnancy outcome and prognosis in fetuses with increased first-trimester nuchal translucency. *Fetal Diagn Ther* 2001;16:360-3.
27. Cheng C, Bahado-Singh RO, Chen S, Tsai M. Pregnancy outcomes with increased nuchal translucency after routine Down syndrome screening. *Int J Gynaecol Obstet* 2004;84:5-9.
28. Souka AP, Von Kaisenberg CS, Hyett JA, Sonek JD, Nicolaides KH. Increased nuchal translucency with normal karyotype. *Am J Obstet Gynecol* 2005;192:1005-21.
29. Ghi T, Huggon IC, Zosmer N, Nicolaides KH. Incidence of major structural cardiac defects associated with increased nuchal translucency but normal karyotype. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18:610-4.
30. Lopes LM, Brizot ML, Lopes MA, Ayello VD, Schultz R, Zugaib M. Structural and functional cardiac abnormalities identified prior to 16 weeks' gestation in fetuses with increased nuchal translucency. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;22:470-8.
31. McAuliffe F, Winsor S, Hornberger L, Johnson J-A. Fetal cardiac defects and increased nuchal translucency thickness [abstract]. *Am J Obstet Gynecol* 2003;189:571.
32. Hyett J, Perdu M, Sharland G, Snijders R, Nicolaides KH. Using fetal nuchal translucency to screen for major congenital cardiac defects at 10-14 weeks of gestation: population based cohort study. *BMJ* 1999;318:81-5.
33. Orvos H, Wayda K, Kozinsky Z, Katona M, Pál A, Szabó J. Increased nuchal translucency and congenital heart defects in euploid fetuses. The Szeged experience. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2002;101:124-8.
34. Nicolaides KH. First-trimester screening for chromosomal abnormalities. *Semin Perinatol* 2005;29:190-4.
35. Senat MV, De Keersmaecker B, Audibert F, Montchamont G, Frydman R, Ville Y. Pregnancy outcome in fetuses with increased nuchal translucency and normal karyotype. *Prenat Diagn* 2002;22:345-9.

**Conflicto de intereses:** ninguno declarado.