



## D-Transposición de grandes arterias: ¿cómo realizar el diagnóstico prenatal?

### D-Transposition of great arteries: How to perform prenatal diagnosis?

Soledad de los Ángeles Álvarez Núñez<sup>1</sup> , Aura Sánchez Mejía<sup>2</sup> 

<sup>1</sup> Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, Departamento de Cardiología. San Lorenzo, Paraguay

<sup>2</sup> Baylor College of Medicine, Departamento de Pediatría, División de Cardiología Pediátrica. Houston, Texas, Estados Unidos de América. Texas Children's Hospital, Houston, Texas, Estados Unidos de América.

**Editor responsable:** Raúl Real. Universidad Nacional de Asunción, Paraguay. 

**Revisor:** Norma Ismenia Astigarraga de González. Hospital Central del Instituto de Previsión Social. Asunción, Paraguay. 

#### RESUMEN

El tamizaje prenatal de las cardiopatías congénitas ha evolucionado significativamente en los últimos años gracias a los avances tecnológicos que permitieron la visualización del corazón fetal mediante la ecocardiografía fetal y con ello la posibilidad de detección temprana de este tipo de anomalías.

El diagnóstico prenatal de cardiopatías congénitas permite al personal sanitario involucrado estar preparado para el recibimiento del recién nacido y dar soporte a la familia en la comprensión y toma de decisiones.

La *d*- Transposición de grandes arterias (*d*- TGA) es una cardiopatía congénita cianótica de resolución quirúrgica al nacer. Esta anomalía podría pasar desapercibida durante la etapa prenatal debido a que la imagen de cuatro cámaras del corazón en la ecografía de tamizaje generalmente es normal. La incorporación de la evaluación de rutina de los tractos de salida ha mejorado su detección prenatal.

En este reporte presentamos un caso de diagnóstico prenatal de *d*- TGA con tabique interventricular intacto, con énfasis en las imágenes ecocardiográficas más relevantes para hacer el diagnóstico prenatal.

*Artículo recibido:* 16 febrero 2025 *Artículo aceptado:* 21 marzo 2025

**Autor correspondiente:**

Soledad de los Ángeles Álvarez Núñez  
Correo electrónico: solalvarezn@gmail.com



Este es un artículo publicado en acceso abierto bajo una Licencia Creative Commons CC-BY 4.0

**Palabras claves:** pruebas prenatales no invasivas, ecocardiografía, cardiopatías congénitas, transposición de los grandes vasos

## **ABSTRACT**

Prenatal screening for congenital heart disease has evolved significantly in recent years, thanks to technological advances that have made it possible to visualize the fetal heart by fetal echocardiography, thus allowing early detection of this type of anomaly.

Prenatal diagnosis of congenital heart disease allows the health personnel involved to be prepared for the reception of the newborn and to support the family in understanding and making decisions.

Transposition of the great arteries (d-TGA) is a cyanotic congenital heart disease that is surgically resolved at birth. This anomaly may go undetected prenatally because the four-chamber image of the heart on screening ultrasound is usually normal. The incorporation of routine evaluation of the outflow tracts has improved its prenatal detection.

In this report, we present a case of prenatal diagnosis of d-TGA with intact interventricular septum, emphasizing the most relevant echocardiographic images used to make the diagnosis.

**Keywords:** noninvasive prenatal testing, echocardiography, congenital heart diseases, transposition of great vessels

## **INTRODUCCIÓN**

Las cardiopatías congénitas son las enfermedades congénitas más frecuentes en el recién nacido, y la causa más frecuente de mortalidad infantil por defectos al nacimiento. Se estima una prevalencia a nivel mundial de 8,2 por 1000 nacidos vivos y es una de las principales causas de morbimortalidad infantil<sup>(1)</sup>. La incidencia de cardiopatías congénitas se puede atribuir en un 20% a síndromes genéticos, exposición a teratógenos o diabetes materna, mientras que el 80% restante de los casos a factores de riesgos inciertos<sup>(2)</sup>

El diagnóstico prenatal puede mejorar el resultado de las intervenciones, en particular para ciertos tipos de lesiones cardíacas. El reconocimiento prenatal de la cardiopatía congénita y la educación de los padres permite la preparación para el nacimiento de un neonato que requerirá atención y servicios especializados. El impacto del diagnóstico prenatal también puede ser relevante para el desarrollo neurológico del niño a largo plazo y el asesoramiento a la familia<sup>(3)</sup>. La *d*-TGA es una cardiopatía cianótica caracterizada por la concordancia auriculoventricular y discordancia ventrículo arterial, en la que la aorta emerge del ventrículo derecho y la arteria pulmonar del ventrículo izquierdo, esto conduce a una hipoxia en el periodo neonatal temprano. Adicionalmente, pueden presentar otros defectos como comunicación interventricular, obstrucción del tracto de salida izquierdo, entre otras lesiones que son importantes identificarlas para planear la estrategia quirúrgica. El diagnóstico prenatal de *d*-TGA ha tenido un impacto significativo en la morbilidad posnatal<sup>(4)</sup>. En este artículo describimos un caso de diagnóstico prenatal de *d*-TGA con énfasis en las imágenes ecocardiográficas más importantes para hacer el diagnóstico y manejo en el periodo posnatal inmediato.

## RELATO DE CASO

Gestante primípara de 38 años de edad, es referida a la Unidad de cardiología fetal a las 24 semanas de gestación para ecocardiografía fetal por hallazgos anormales cardiacos en la ecografía de tamizaje obstétrico.

Luego de establecer la ubicación del feto, el situs torácico y abdominal, se dispone la dirección del ápex del corazón. La primera imagen que se obtuvo en el corte coronal a nivel de las cuatro cámaras del corazón indicó levocardia, con cámaras de morfología y dimensiones normales, y función de ambos ventrículos conservada (figura 1).

Continuando con la evaluación del corazón fetal se obtuvieron las siguientes imágenes:

- Tractos de salida y grandes arterias: el barrido coronal de la base del corazón hacia los grandes vasos identificó la ausencia del cruzamiento de los grandes vasos. En contraste, vemos los grandes vasos emergiendo en paralelo. La aorta emergiendo del ventrículo derecho y la arteria pulmonar emergiendo del ventrículo izquierdo, con la aorta anterior y hacia la derecha de la arteria pulmonar. No se observó obstrucción subvalvular (figura 2). Las válvulas aórtica y pulmonar estructuralmente normales, sin estenosis ni regurgitación. La arteria pulmonar principal y las ramas proximales de las arterias pulmonares de calibre normal. Arco aórtico izquierdo de calibre normal. La observación con Doppler color y espectral reveló flujo normal a través del arco transverso hacia la aorta descendente proximal.

- Evaluación del septo interauricular: la evaluación del septo interauricular con Doppler color identificó un foramen oval permeable (FOP) con cortocircuito de derecha a izquierda no restrictivo.

- Evaluación del septo interventricular: la evaluación del septo interventricular con Doppler color descartó la presencia de defectos interventriculares obvios.

- Evaluación del conducto arterioso: no se observa restricciones con flujo de sangre predominantemente desde la arteria pulmonar hacia la aorta descendente.

- Evaluación del resto de la anatomía: conexión normal de la vena cava superior derecha y de la vena cava inferior a la aurícula derecha. Conexión de venas pulmonares a la aurícula izquierda. Las válvulas auriculoventriculares impresionan normales. Se concluye dextrotransposición de grandes arterias (*d*-TGA) y se inicia protocolo de seguimiento multidisciplinar a la gestante y su familia.

El parto se llevó a cabo en un centro médico especializado. Se recibió a un recién nacido varón de 40 semanas de gestación con datos antropométricos adecuados para la edad gestacional con saturación inicial de 80%. Se administró oxígeno a través de cánulas nasales y se inició prostaglandina endovenosa.

El neonato fue admitido a la unidad de cuidados intensivos cardiológicos. Como el neonato fue capaz de mantener saturaciones de oxígeno adecuadas, se suspendió la prostaglandina. En la ecocardiografía transtorácica posnatal se confirmó el diagnóstico de *d*-TGA con septo interventricular íntegro. La comunicación interatrial (CIA) de tamaño moderado, sin restricción, por lo que no requirió atrioseptostomía de Rashkind. El conducto arterioso permeable (CAP) amplio. El neonato se sometió a cirugía de switch arterial con maniobra de Lecompte, cierre de la CIA, y ligadura del CAP a los cinco días de vida. Su curso postoperatorio fue favorable, sin complicaciones, y fue dado de alta a su casa a las 2 semanas de edad.

## DISCUSIÓN

Presentamos un caso de diagnóstico prenatal de *d*-TGA. Resaltamos la importancia de incluir en los ultrasonidos de tamizaje el barrido desde la base de cuatro cámaras hacia los grandes vasos, ya que fetos con *d*-TGA tienen una imagen de cuatro cámaras normal.

La *d*-TGA es una de las malformaciones cardíacas congénitas cianóticas más comunes, con una incidencia de 0,2 a 0,3 por 1000 nacidos vivos <sup>(5)</sup>. En la *d*-TGA, el situs auricular, las alineaciones auriculoventriculares y el looping ventricular son todos normales. En la TGA la aorta emerge del ventrículo derecho mientras que la arteria pulmonar del ventrículo izquierdo, la designación *d*- se refiere a las posiciones relativas de la válvula aórtica y pulmonar que indica que la válvula aórtica está a la derecha y anterior de la válvula pulmonar según la convención establecida por Van Praagh. Se asocian otras malformaciones como la comunicación interventricular en un 35 a 40% de los casos. <sup>(6)</sup> La consecuencia fisiológica de esta anatomía es que se establecen dos circulaciones paralelas. La sangre venosa sistémica retorna a la aurícula derecha y de allí pasa al ventrículo derecho, a la aorta, y al lecho arterial sistémico sin oxigenarse. La sangre venosa pulmonar oxigenada retorna a la aurícula izquierda, pasa al ventrículo izquierdo, a la arteria pulmonar, y al lecho arterial pulmonar. La compatibilidad con la vida depende de una adecuada mezcla circulatoria a nivel interauricular o interventricular. La sola presencia del CAP, en ausencia de cortocircuito intracardiaco, es insuficiente para proveer adecuada oxigenación sistémica. <sup>(7)</sup>

El mantenimiento de un estado clínico compensado depende de una mezcla adecuada entre los circuitos pulmonar y sistémico. Aunque la *d*-TGA es bien tolerada por el feto, los neonatos pueden presentar complicaciones cianóticas potencialmente mortales pocas horas después del nacimiento. Por lo general, los neonatos con apropiada mezcla intracardiaca pueden presentarse en el primer o segundo día de vida con cianosis sin dificultad respiratoria significativa y ausencia de soplo cardíaco, en particular si no hay defecto del tabique ventricular.

Los neonatos con un tabique auricular intacto o un FOP muy restrictivo pueden presentar cianosis profunda y hallazgos compatibles con un bajo gasto cardíaco inmediatamente después del nacimiento. Aquellos cuya mezcla circulatoria se ve aumentada inicialmente por un CAP pueden desarrollar cianosis que empeora y bajo gasto cardíaco a medida que el conducto se contrae. En estos casos, se debe administrar prostaglandina-E1 inmediatamente para mantener el CAP y así incrementar el retorno de sangre a los pulmones. Esta es una estrategia temporal. Eventualmente, estos neonatos requieren de una atrioseptostomía con balón (atrioseptostomía de Rashkind). Este procedimiento permite la creación de un cortocircuito adecuado a nivel interauricular que mejora la oxigenación sistémica y la hemodinamia del paciente hasta el momento del tratamiento quirúrgico definitivo <sup>(8)</sup>.

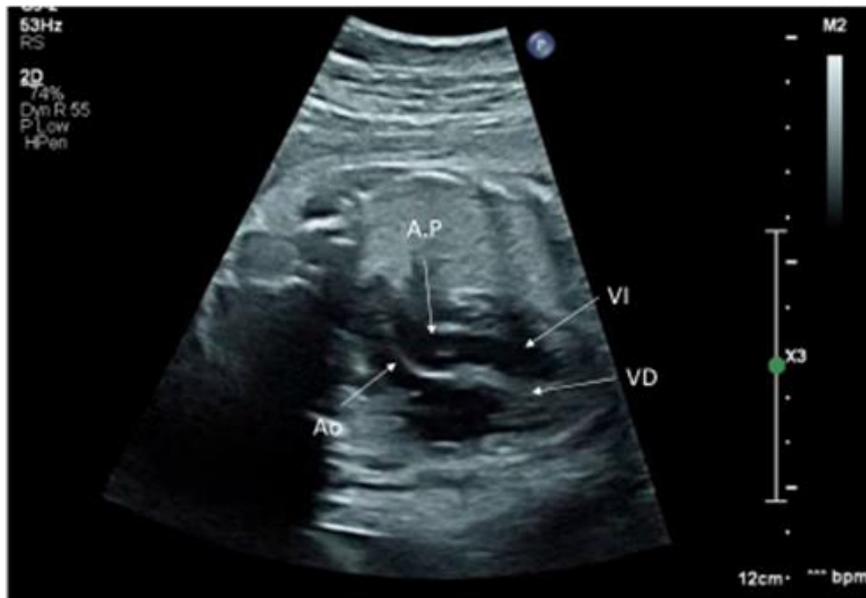
Los fetos con *d*-TGA y flujo restrictivo del foramen oval y el conducto arterioso o ambos, están a alto riesgo de presentar hipoxemia severa posnatal, lo cual se asocia con muerte neonatal temprana. <sup>(9)</sup> La tasa de supervivencia posnatal de *d*-TGA ha mejorado sustancialmente gracias al diagnóstico prenatal y la administración oportuna de asistencia al recién nacido <sup>(10,11)</sup>.

El tratamiento quirúrgico de elección para la *d*-TGA es el switch arterial que restablece la circulación sistémica y pulmonar normal. Esta cirugía se realiza en la primera semana de vida con buenos resultados a largo plazo. La técnica quirúrgica consiste en la translocación de las grandes arterias y las arterias coronarias, de manera que la arteria pulmonar se conecta al ventrículo derecho y la arteria aorta al ventrículo izquierdo, las arterias coronarias son translocadas de la arteria nativa, al nuevo tronco aórtico.

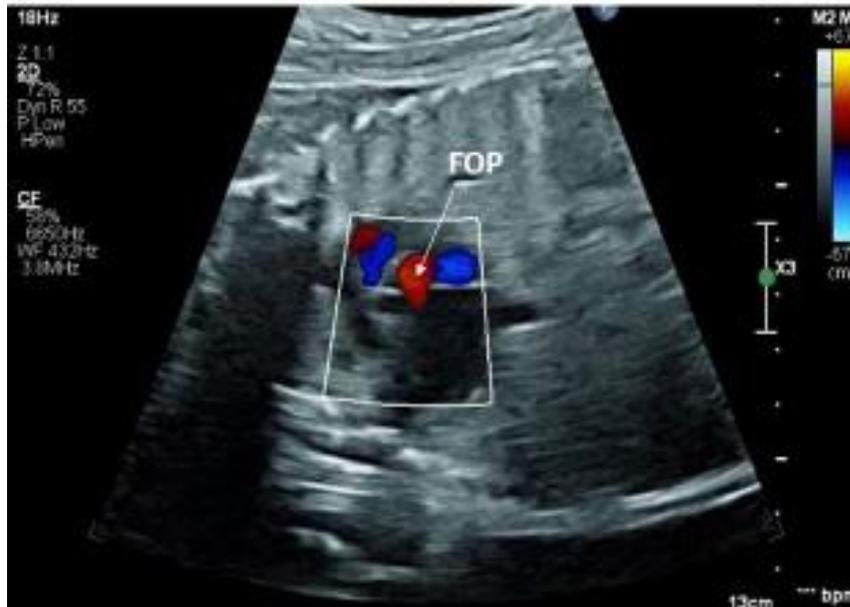
En conclusión, la evaluación del corazón fetal mediante el ecocardiograma permite la detección prenatal de *d*-TGA. Identificar este diagnóstico en la etapa fetal permite la preparación de los padres y del personal de salud para recibir a un neonato que requerirá atención especializada.



**Figura 1.** Imagen ecocardiográfica coronal de cuatro cámaras del corazón de un feto con *d*-TGA. Se puede apreciar la conexión normal de las aurículas con los ventrículos. AD: aurícula derecha AI: aurícula izquierda VD: ventrículo derecho VI: ventrículo izquierdo



**Figura 2.** Imagen ecocardiográfica coronal del corazón de un feto con *d*-TGA a nivel de los tractos de salida. Las dos grandes arterias están alineadas en paralelo. La arteria aorta emerge del ventrículo derecho y se ubica anterior y a la derecha de la arteria pulmonar. La arteria pulmonar emerge del ventrículo izquierdo. Ao: aorta AP: arteria pulmonar VI: ventrículo izquierdo VD: ventrículo derecho



**Figura 3.** Imagen ecocardiográfica sagital del corazón de un feto con *d*-TGA a nivel del foramen oval. Se observa flujo laminar de derecha a izquierda a través del FOP.

#### **Conflictos de interés**

No se declaran

#### **Contribución de los autores**

Redacción de artículo: Soledad Álvarez y Aura Sánchez Mejía. Aporte de imágenes: Aura Sánchez Mejía

#### **Financiamiento**

Autofinanciado

#### **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Liu Y, Chen S, Zühlke L, Black GC, Choy M, Li N, et al. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970–2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. *Int J Epidemiology* [Internet]. 2019;48(2):455–463. Disponible en: <https://doi.org/10.1093/ije/dyz009>
2. Moon-Grady A, Donofrio MT, Gelehrter S, Hornberger L, Kreeger J, Lee W, et al. Guidelines and Recommendations for Performance of the Fetal Echocardiogram: An Update from the American Society of Echocardiography. *J Amer Society Echocardiography* [Internet]. 2023;(7):679–723. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.echo.2023.04.014>
3. Pinto NM, Morris SA, Moon-Grady AJ, Donofrio MT. Prenatal cardiac care: Goals, priorities & gaps in knowledge in fetal cardiovascular disease: Perspectives of the Fetal Heart Society. *Prog Pediatr Cardiol* [Internet]. 2020; 59: 101312. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ppedcard.2020.101312>
4. Van Velzen CL, Haak MC, Reijnders G, Rijlaarsdam MEB, Bax CJ, Pajkrt E, et al. Prenatal detection of transposition of the great arteries reduces mortality and morbidity. *Ultrasound Obstet Gynecol* [Internet]. 2015;45(3):320-325. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/uog.14689>
5. Khoshnood B, Lelong N, Houyel L, Bonnet D, Ballon M, Jouannic JM, et al. Impact of prenatal diagnosis on survival of newborns with four congenital heart defects: a prospective, population-based cohort study in France (the EPICARD Study). *BMJ Open* [Internet]. 2017;7(11):e018285. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2017-018285>

6. Morris SA, Maskatia SA, Altman CA, Ayres NA. Fetal and perinatal cardiology. En: Allen HD, Shaddy RE, Penny DJ, Feltes TF, Cetta F. Heart disease in infants, children and adolescents. Philadelphia: Wolters Kluwer; 2016. 137-179.
7. Guo J, Ling W, Dang T, Guo S, Ma H, Huang Q, et al. Prenatal transposition of great arteries diagnosis and management: a Chinese single-center study. *Frontiers Cardiovascular Med* [Internet]. 2024;11:13410005. Disponible en: <https://doi.org/10.3389/fcvm.2024.1341005>
8. Maeno YV, Kamenir SA, Sinclair B, van der Velde ME, Smallhorn JF, Hornberger LK. Prenatal features of ductus arteriosus constriction and restrictive foramen ovale in d-transposition of the great arteries. *Circulation* [Internet]. 1999;99(9):1209-1214. Disponible en: <https://doi.org/10.1161/01.cir.99.9.1209>
9. Punj R, Silverman NH. Fetal predictors of urgent balloon atrial septostomy in neonates with complete transposition. *J Am Soc Echocardiogr* [Internet]. 2011;24(4):425-430. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.echo.2010.12.020>
10. Moray A, Mugaba PM, Joynt C, McBrien A, Eckersley LG, Phillipos E, et al. Predicting High-Risk Fetal Cardiac Disease Anticipated to Need Immediate Postnatal Stabilization and Intervention with Planned Pediatric Cardiac Operating Room Delivery. *J Am Heart Association* [Internet]. 2024;13(6):e031184. Disponible en: <https://doi.org/10.1161/JAHA.123.031184>
11. Jouannic JM, Gavard L, Fermont L, Le Bidois J, Parat S, Vouhé PR, et al. Sensitivity and specificity of prenatal features of physiological shunts to predict neonatal clinical status in transposition of the great arteries. *Circulation* [Internet]. 2004;110(13):1743-1746. Disponible en: <https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000144141.18560.CF>