

<https://doi.org/10.18233/apm.v46i2.2866>

Corrección congénita de transposición de grandes vasos diagnosticada en la etapa prenatal. Reporte de un caso y revisión de la literatura

Prenatal diagnosis of congenitally corrected transposition of the great arteries; case report and a compressive review

Efraín Moreno,² Erika F. Raña Pohls,¹ Anahí Camacho Castro³

Resumen

INTRODUCCIÓN: La corrección congénita de transposición de grandes vasos constituye una anomalía compleja en el espectro de las cardiopatías estructurales, representando menos del 1% de las cardiopatías congénitas. Esta condición se distingue por anomalías anatómicas que generan una doble discordancia, afectando tanto la conexión auriculoventricular como la ventrículo-arterial. A pesar de las malformaciones, se mantiene un flujo sanguíneo normal, lo que le confiere el término: "corrección congénita".

PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO: Madre primigesta de 25 años sin antecedentes relevantes, referida a medicina materno fetal por embarazo de 32.2 semanas con sospecha de cardiopatía congénita. La evaluación en medicina materno fetal reveló una disposición normal del corazón con cavidades auriculares de dimensiones adecuadas, pero se detectó discordancia auriculoventricular. Presentó parto sin complicaciones a las 39.5 semanas de gestación. El recién nacido es evaluado por cardiología pediátrica, quienes, mediante ultrasonido transtorácico, confirman el diagnóstico. A los 7 meses de edad, el lactante se encuentra asintomático y continúa bajo seguimiento por cardiología pediátrica.

CONCLUSIONES: El diagnóstico prenatal sigue siendo un reto en la evaluación estándar. La detección prenatal de la corrección congénita de transposición de grandes vasos, se basa en la identificación de dobles discordancias, tanto auriculoventriculares como ventrículo-arteriales, asociadas a la disposición anormal de los grandes vasos con trayecto paralelo. Aunque el diagnóstico prenatal no conlleva intervenciones específicas para mejorar el pronóstico, facilita la atención y el seguimiento necesarios en los pacientes identificados.

PALABRAS CLAVE: Corrección congénita de trasposición de grandes vasos, cardiopatía congénita, diagnóstico prenatal, ecocardiografía fetal.

Abstract

INTRODUCTION: Congenitally corrected transposition of the great arteries represents a complex anomaly within the spectrum of structural heart diseases, representing less than 1% of congenital heart diseases. This condition is characterized by anatomical abnormalities that result in a double discordance, affecting both the atrioventricular and ventriculoarterial connection. Despite the malformations, normal blood flow is maintained, which gives the name: "congenitally corrected".

CLINICAL CASE: 25-year-old primigravida, with no relevant history, referred to maternal-fetal medicine due to 32.2-week pregnancy and suspected congenital heart disease. Assessment in maternal fetal medicine reveals a normal disposition of the heart. Four-chamber section with atrial cavities of adequate dimensions and atrioventricular discordance is detected. She had a vaginal delivery without complications at 39.5 weeks of gestation. A male newborn is evaluated by pediatric cardiology, who, using transthoracic ultrasound, confirm the diagnosis. At 7 months of age, the infant is asymptomatic and continues to be monitored by pediatric cardiology.

¹ Medicina Materno Fetal. Hospital CIMA, Hermosillo, Sonora, México

² Residente de Ginecología y Obstetricia. Hospital Infantil del Estado de Sonora, Hermosillo, Sonora, México

³ Cardiología pediátrica. IMSS HGZ 14, Hermosillo, Sonora, México

Recibido: 16 de diciembre 2023

Aceptado: 23 de abril 2024

Correspondencia

Efraín Moreno
efrainmoreno@gmail.com

Este artículo debe citarse como: Moreno E, Raña Pohls EF, Camacho Castro A. Corrección congénita de transposición de grandes vasos diagnosticada en la etapa prenatal. Reporte de un caso y revisión de la literatura. Acta Pediatr Méx 2025; 46 (2): 197-203

CONCLUSIONS: Prenatal diagnosis remains a challenge in standard evaluation. Prenatal diagnosis of congenitally corrected transposition of the great arteries is based on the identification of double discordances, atrioventricular and ventriculoarterial, associated with the abnormal arrangement of the great vessels with a parallel course. The ultrasound marker most associated with the diagnosis is the presence of the moderator band on the left side of the heart. Although prenatal diagnosis does not entail specific interventions to improve prognosis, it facilitates the necessary care and follow-up in identified patients.

KEY WORDS: Congenitally corrected transposition of the great arteries, congenital heart disease, prenatal diagnosis, fetal echocardiography.

INTRODUCCIÓN

La corrección congénita de transposición de grandes vasos constituye una anomalía compleja dentro del espectro de cardiopatías estructurales, representando menos del 1% de las cardiopatías congénitas, con una prevalencia estimada de 0.02-0.03 por cada 1,000 nacimientos a nivel mundial. Esta condición se caracteriza por anomalías anatómicas que resultan en una doble discordancia, atrioventricular y ventrículo-arterial. Aproximadamente en 90% de los casos, se identifican malformaciones cardíacas adicionales que impactan el pronóstico a largo plazo de los pacientes. Entre las más frecuentes se encuentran los defectos del tabique interventricular, obstrucción del tracto de salida pulmonar, anomalías en la válvula tricúspide y trastornos del ritmo cardíaco¹.

Se presenta caso clínico donde se detectó en la etapa prenatal con hallazgos ecográficos sugestivos de transposición congénitamente corregida de grandes vasos, confirmando el diagnóstico en etapa posnatal. Se realiza una revisión bibliográfica del tema centrada principalmente en el diagnóstico prenatal de esta condición.

CASO CLÍNICO

Primigesta de 25 años cursando su tercer trimestre que fue referida a medicina materno fetal con hallazgo ecográfico de probable cardiopatía congénita. A la valoración por medicina materno fetal se encontró feto único, de 32.2

semanas, peso fetal de 1872 gramos, FCF 139 lpm. La valoración cardíaca evidenció corazón en *situs solitus*, atrios de buen tamaño, foramen oval sin gradiente obstructivo abombado hacia el atrio izquierdo. Al corte de 4 cámaras, se identificó en el lado izquierdo la presencia del ventrículo morfológicamente derecho con apariencia endocárdica irregular y la presencia de válvula más apical, por lo que se sospechó de discordancia atrioventricular (figura 1). A la valoración de los tractos de salida, se identificaron



Figura 1. Ultrasonido a las 32.2 semanas de gestación. Al corte de cuarto cámaras se sospecha de ventrículo morfológicamente derecho (VD) del lado izquierdo, con superficie endocárdica irregular y válvula tricúspide (VT) se visualiza más apical en comparación a válvula contralateral. De lado derecho válvula mitral (VM) con posición más basal correspondiente, conectada al ventrículo izquierdo (VI) de aspecto liso y elongado.

hallazgos ecográficos sugestivos de discordancia ventrículo-arterial (figura 2).

A las 39.5 semanas presentó parto, sin complicaciones. Se recibió recién nacido masculino de 38.3 semanas por Capurro, 2990 gramos, 49 cm, Apgar 8-9, Silverman Anderson 0. El mismo día de su nacimiento, el recién nacido fue evaluado por cardiología pediátrica, realizaron ultrasonido transtorácico que confirmó la presencia de discordancia atrioventricular (figura 3). Durante la evaluación de los tractos de salida de los grandes vasos, se visualizaron imágenes que indican una discordancia ventrículo-arterial (figuras 4 y 5), lo que llevó a la confirmación del diagnóstico de corrección congénita de transposición de grandes vasos. No se identificaron anomalías concomitantes. En la actualidad, el lactante, con 7 meses de edad, se mantiene asintomático y continúa en seguimiento por cardiología pediátrica.

DISCUSIÓN

La corrección congénita de transposición de grandes vasos (*ccTGA*, por sus cifras en inglés; *congenitally corrected transposition of the great arteries*) es una anomalía cardíaca que se caracteriza por la disposición anómala entre las aurículas, ventrículos y sus conexiones arteriales. Se presenta una discordancia atrioventricular, donde la aurícula derecha se conecta al ventrículo morfológicamente izquierdo a través de la válvula mitral, mientras que la aurícula izquierda se conecta al ventrículo morfológicamente derecho mediante la válvula tricúspide. La discordancia ventrículo-arterial se define por la conexión anómala entre el ventrículo izquierdo con la arteria pulmonar, mientras que el ventrículo derecho que se une a la aorta². A pesar de las malformaciones, el flujo sanguíneo sigue un patrón normal, que la clasifica como "corrección congénita". En este contexto, se mantiene una circulación sanguínea normal, bombeando la sangre desoxigenada por el ventrículo izquierdo hacia los pulmones, y la sangre oxigenada

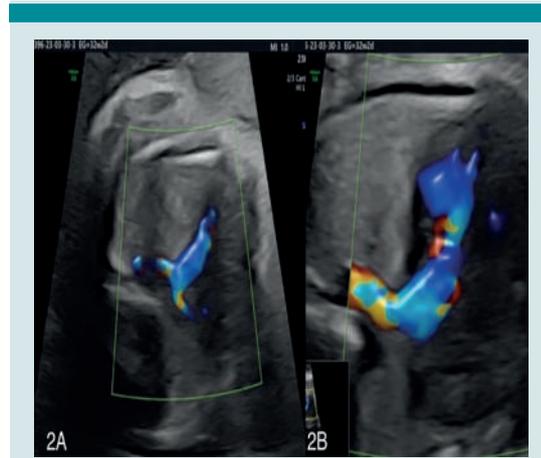


Figura 2. 2A - Se demuestra bifurcación de arteria pulmonar que emerge de la válvula pulmonar del ventrículo situado a la derecha (ventrículo morfológicamente izquierdo). 2B - Emergencia del ventrículo morfológicamente derecho (situado a la izquierda) de la aorta.

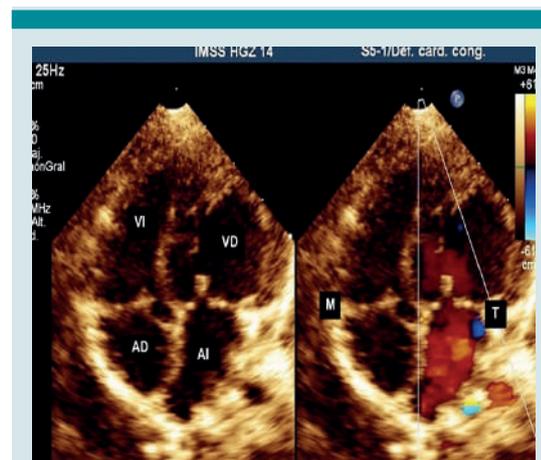


Figura 3. Ecocardiograma transtorácico en etapa posnatal. Se aprecia discordancia auriculoventricular. Atrio izquierdo (AI) conectado al ventrículo derecho (VD) con válvula tricúspide (T) ubicada ligeramente apical. El atrio derecho (AD) unido al ventrículo izquierdo (VI) a través de la válvula mitral (M). Aunque existen cortes de imagen más adecuados para visualizar la discordancia auriculoventricular, las características observadas en el ventrículo izquierdo, como su superficie lisa y su elongación, sugieren que se corresponde con dicho ventrículo.

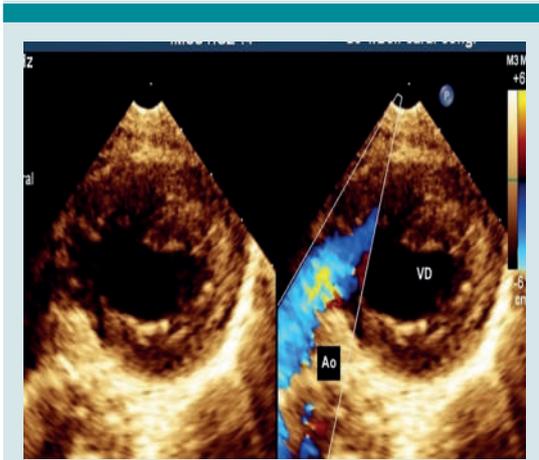


Figura 4. Se observa emergencia de un vaso único (aorta) (Ao) del ventrículo trabeculado, correspondiendo al ventrículo derecho (VD).

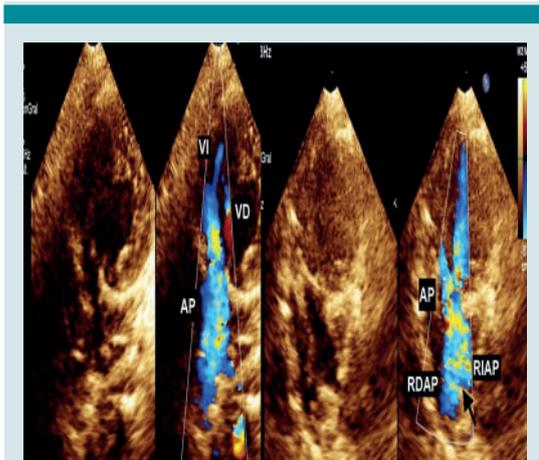


Figura 5. Emergencia de la válvula pulmonar del ventrículo con músculo compactado situado a la derecha (correspondiendo al ventrículo izquierdo, VI). Siguiendo el tracto de salida de arteria pulmonar (AP), se observa su bifurcación (flecha), en rama derecha pulmonar (RDAP) y rama izquierda (RIAP).

hacia la circulación sistémica por el ventrículo derecho³. Por lo que se asegura una adecuada oxigenación de la sangre y la funcionalidad del sistema circulatorio a pesar de las anomalías estructurales presentes en la ccTGA.

La etiología precisa sigue siendo tema de investigación. Se estima un riesgo de recurrencia del 1.1% en familiares de primer grado y del 2% en hermanos o gemelos⁴. Inicialmente clasificada como un defecto conotruncal, actualmente se propone considerarla como defecto de lateralidad, integrándola en el grupo de síndromes de heterotaxia. Esta reevaluación se sustenta en la presencia de errores en la expresión génica, típicamente observado en síndromes de heterotaxia.

Genes clave, entre ellos *NODAL*, *ZIC3*, *LEFTYB* y *CFC1*, fundamentales en la regulación del desarrollo y orientación del tubo cardiaco, han sido objeto de investigación⁵. Se destaca la alteración del gen *ZIC3* que se detecta en hasta el 75% de los síndromes de heterotaxia. Esta alteración también se ha identificado en pacientes con ccTGA, lo que lleva a considerar estos casos como parte de los síndromes de heterotaxia⁶. Este enfoque molecular ofrece una comprensión profunda de los fundamentos genéticos subyacentes a la transposición de grandes vasos y su conexión con los síndromes de heterotaxia.

En ausencia de un diagnóstico prenatal de ccTGA, es común que los primeros años de vida transcurran asintomáticos. La sintomatología dependerá de las anomalías concomitantes; la insuficiencia cardíaca suele presentarse en defectos del tabique ventricular que generen cambios hemodinámicos significativos.

La asociación con estenosis pulmonar con ccTGA se estima hasta un 38% de los pacientes, siendo común la cianosis recurrente en este grupo¹. Los trastornos de la conducción cardíaca pueden presentarse desde el periodo neonatal o manifestarse más adelante en la vida. Solo el 10% de los casos presentan bloqueo cardíaco al momento del nacimiento. En aquellos pacientes con conducción cardíaca normal al nacer, el riesgo de desarrollar bloqueo cardíaco aumenta progresivamente con el tiempo, alcanzando una prevalencia del 10-15% durante la adolescencia

y hasta un 30% en la edad adulta². A medida que transcurre el tiempo, se desarrolla una insuficiencia gradual de la válvula tricúspide, provocando una carga excesiva de volumen al ventrículo morfológicamente derecho, que conlleva a deterioro de la función cardíaca. Graham destacó que la disfunción ventricular inicia alrededor de la tercera década de vida. Se estima que el 25% de las ccTGA aislada desarrollarán insuficiencia entre los 40 y 50 años. En contraste, en casos con malformaciones concomitantes, el 67% experimentará manifestaciones en dicho periodo⁷.

La detección prenatal se basa en la identificación de dobles discordancias (atrioventricular y ventrículo-arterial). Un paso crucial es la diferenciación entre los ventrículos derecho e izquierdo durante el corte de cuatro cámaras⁸. El ventrículo izquierdo se distingue por su superficie lisa y alargada, con la válvula mitral insertada de manera menos apical⁹. En pacientes con ccTGA, el ventrículo morfológicamente derecho (lado izquierdo) exhibirá una posición posterior, con una superficie endocárdica irregular, la presencia de la banda moderadora y una conexión más apical de la válvula tricúspide. Es frecuente la detección de los tractos de salida con trayecto paralelo, aunque no es exclusiva de la ccTGA. Mediante el corte de tres vasos, es posible discernir entre la transposición de los grandes vasos y la ccTGA. En esta última, el tronco pulmonar se encuentra entre la vena cava superior y la aorta ascendente, con la aorta posicionada anteriormente y hacia la izquierda con respecto al ventrículo derecho¹⁰.

Sharland describió marcadores ecográficos diagnósticos en ccTGA; en 88% se evidencia la banda moderadora en el lado izquierdo o ventrículo posterior. La inserción atípica de las válvulas auriculoventriculares con desplazamiento inverso se encuentra hasta un 76% de los casos. Se puede detectar una orientación anómala de las arterias principales con la pérdida

de la intersección normal de las arterias y una disposición de los tractos de salida en paralelo. La confluencia de estos tres indicios ecográficos se presenta en un 71% de los casos¹¹. Es frecuente la confusión entre ccTGA y una transposición regular en las evaluaciones iniciales.

La inclusión de la valoración de las conexiones ventrículo-arteriales en el tamizaje prenatal contribuirá a mejorar las tasas de detección¹⁰. En ausencia de un diagnóstico prenatal, es común que la identificación de ccTGA se efectúe durante la infancia o en la edad adulta, coincidiendo con la manifestación de síntomas como bloqueo o insuficiencia cardíacos, revelados mediante estudios clínicos.

En radiografías torácicas, es común observar dextrocardia o silueta cardíaca anormal debido a la posición anómala de la aorta. Independientemente de la edad, el diagnóstico definitivo se logra mediante ecocardiografía¹².

El manejo de los pacientes será individualizado. El tratamiento farmacológico se emplea para prevenir la progresión de la disfunción ventricular sistémica. Entre las opciones se encuentran los diuréticos, beta bloqueadores, los inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina y la digoxina. En los individuos con trastornos en la conducción cardíaca, se evaluará la colocación de marcapasos¹³.

La confirmación de la ccTGA no constituye, por sí sola, una indicación para la intervención quirúrgica. La opción quirúrgica se reserva para pacientes que presentan síntomas o evidencia de deterioro funcional en el ventrículo morfológicamente derecho. El manejo quirúrgico se basa en dos enfoques fundamentales: la reparación fisiológica (convencional) y la reparación anatómica. La técnica quirúrgica convencional, se centra en corregir anomalías asociadas como el cierre de defectos septales, corrección de estenosis pulmonar o reemplazo

de la válvula tricúspide. Este enfoque implica que el ventrículo morfológicamente derecho desempeñe la función del ventrículo sistémico, predisponiendo a complicaciones de insuficiencia ventricular a largo plazo. La reparación anatómica comprende un conjunto de procedimientos quirúrgicos conocidos como "doble cambio" (*double switch*), donde se realiza un cambio tanto arterial (procedimiento de Rastelli) como auricular (procedimiento Senning o Mustard) con la intención de restablecer una circulación normal. Esto permite que el ventrículo morfológicamente izquierdo asuma la función del ventrículo sistémico al ser conectado con la aorta¹⁴. Diversos estudios han demostrado una diferencia en la supervivencia a largo plazo entre las dos técnicas quirúrgicas.

El enfoque fisiológico muestra una tasa de supervivencia del 50-80% a los 20 años, mientras que el enfoque anatómico (*double switch*), logra una tasa de supervivencia del 78- 93% a los 15 años. A pesar de los diversos enfoques quirúrgicos, no se ha establecido la opción óptima para todos los pacientes, lo que resalta la necesidad de una elección individualizada de la técnica. Sin embargo, debido a los resultados superiores en supervivencia asociados con el enfoque anatómico, éste se ha consolidado como la técnica preferida¹⁵.

El pronóstico estará ligado a las anomalías concomitantes. En casos de ccTGA aislada, el pronóstico a largo plazo se moldeará conforme al deterioro progresivo del ventrículo derecho y aparición de insuficiencia cardíaca. Aunque el diagnóstico prenatal de ccTGA no implica intervenciones específicas para mejorar el pronóstico a mediano plazo, el diagnóstico prenatal desempeña un papel crucial en la preparación de los padres y médicos para el momento del parto. En este contexto, el ecocardiograma fetal inicial adquiere relevancia, ya que proporciona un diagnóstico anatómico y funcional preciso¹⁶.

CONCLUSIÓN

La corrección congénita de transposición de grandes vasos es una condición que puede pasar desapercibida durante el control prenatal debido a la dificultad para visualizar con la ecocardiografía convencional la discordancia atrioventricular y discordancia ventrículo-arterial. La creciente prevalencia de cardiopatías congénitas destaca la importancia del diagnóstico prenatal como una herramienta crucial, ya que estas afecciones pueden surgir en pacientes sin factores de riesgo aparentes, y su impacto puede manifestarse en cualquier ámbito médico.

Frente a casos complejos como el que se presenta en esta ocasión, se evidencia la urgencia de contar con servicios especializados en hospitales públicos equipados con tecnología ultrasonográfica avanzada para un diagnóstico preciso y oportuno. La colaboración entre medicina materno-fetal y cardiología pediátrica emerge como un pilar esencial para mejorar los resultados diagnósticos y el manejo integral de estas condiciones, permitiendo una evaluación completa desde el desarrollo fetal hasta el seguimiento y tratamiento en la infancia. La implementación de un enfoque integral no solo facilita la comprensión de la condición por parte de los padres, sino que también prepara al equipo médico para brindar la atención y seguimiento necesarios. Es imperativo que todos los pacientes diagnosticados con ccTGA sean seguidos de cerca por un cardiólogo pediátrico, para evaluación regular de la capacidad funcional ventricular.

REFERENCIAS

1. Cohen J, Arya B, Caplan R, Donofrio MT, Ferdman D, Harrington JK, *et al.* Congenitally Corrected Transposition of the Great Arteries: Fetal Diagnosis, Associations, and Postnatal Outcome: A Fetal Heart Society Research Collaborative Study. *J Am Heart Assoc* 2023;12(11):1-13. doi: 10.1161/JAHA.122.029706.
2. Wallis GA, Debich-Spicer D, Anderson RH. Congenitally corrected transposition. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:22-33. doi: 10.1186/1750-1172-6-22.

3. Hornung TS, Calder L. Congenitally corrected transposition of the great arteries. *Heart*. 2010;96(14):1154-1161. doi: 10.1136/hrt.2008.150532.
4. Piacentini G, Digilio MC, Capolino R, Zorzi AD, Toscano A, Sarkozy A, *et al*. Familial recurrence of heart defects in subjects with congenitally corrected transposition of the great arteries. *Am J Med Genet A*. 2005;137(2):176-180. doi: 10.1002/ajmg.a.30859.
5. Blue GM, Mekeel M, Das D, Troup M, Rath E, Ip E, *et al*. Whole genome sequencing in transposition of the great arteries and associations with clinically relevant heart, brain, and laterality genes. *Am Heart J*. 2022;244:1-13. doi: 10.1016/j.ahj.2021.10.185
6. Tortigue M, Nield LE, Karakachoff M, McLeod CJ, Belli E, Babu-Narayan SV, *et al*. Familial Recurrence Patterns in Congenitally Corrected Transposition of the Great Arteries: An International Study. *Circ Genom Precis Med*. 2022;15(3):211-221. doi: 10.1161/CIRCGEN.121.003464.
7. Graham TP Jr, Bernard YD, Mellen BG, Celermajer D, Baumgartner H, Cetta F, *et al*. Long-term outcome in congenitally corrected transposition of the great arteries: a multi-institutional study. *J Am Coll Cardiol* 2000;36(1):255-261. doi: 10.1016/s0735-1097(00)00682-3.
8. Krummholz A, Gottschalk I, Geipel A, Herberg U, Berg C, Gembruch U, *et al*. Prenatal diagnosis, associated findings and postnatal outcome in fetuses with congenitally corrected transposition of the great arteries. *Arch Gynecol Obstet*. 2021;303(6):1469-1481. doi: 10.1007/s00404-020-05886-8.
9. Carvalho JS, Axt-Flidner R, Chaoui R, Copel JA, Cuneo BF, Goff D, *et al*. ISUOG Practice Guidelines (updated): fetal cardiac screening. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2023;61(6):788-803. doi: 10.1002/uog.26224.
10. Chiappa E, Micheletti A, Sciarrone A, Botta G, Abbruzzese P. The prenatal diagnosis of, and short-term outcome for, patients with congenitally corrected transposition. *Cardiol Young*.2004;14(3):265-276. doi: 10.1017/S104795110400304X
11. Sharland G, Tingay R, Jones A, Simpson J. Atrioventricular and ventriculoarterial discordance (congenitally corrected transposition of the great arteries): echocardiographic features, associations, and outcome in 34 fetuses. *Heart*. 2005; 91(11):1453-1458. doi: 10.1136/hrt.2004.052548
12. Kumar TKS. Congenitally corrected transposition of the great arteries. *J Thorac Dis*. 2020;12(3):1213-1218. doi: 10.21037/jtd.2019.10.15.
13. Dyer K, Graham TP. Congenitally Corrected Transposition of the Great Arteries: Current Treatment Options. *Curr Treat Options Cardiovasc Med*. 2003;5(5):399-407. doi: 10.1007/s11936-003-0046-4.
14. Spigel Z, Binsalamah ZM, Caldarone C. Congenitally Corrected Transposition of the Great Arteries: Anatomic, Physiologic Repair, and Palliation. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu*. 2019;22:32-42. doi: 10.1053/j.pcsu.2019.02.008.
15. Hraska V, Woods RK. Anatomic Repair of Corrected Transposition of the Great Arteries: The Double Switch. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu*. 2019;22:57-60. doi: 10.1053/j.pcsu.2019.02.003.
16. Wan AW, Jevremovic A, Selamet Tierney ES, McCrindle BW, Dunn E, Manlhiot C, *et al*. Comparison of impact of prenatal versus postnatal diagnosis of congenitally corrected transposition of the great arteries. *Am J Cardiol*. 2009;104(9):1276-1279. doi: 10.1016/j.amjcard.2009.06.047