

**MALFORMACIONES CONGÉNITAS, CARACTERIZACIÓN Y DIAGNOSTICO  
PRENATAL ECOGRÁFICO**

**Dr. ORIAN FONTALVO FONTALVO**

**UNIVERSIDAD INDUSTRIAL DE SANTANDER  
FACULTAD DE SALUD  
ESCUELA DE MEDICINA  
ESPECIALIZACIÓN EN GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA  
BUCARAMANGA  
2010**

**MALFORMACIONES CONGÉNITAS, CARACTERIZACIÓN Y DIAGNOSTICO  
PRENATAL ECOGRÁFICO**

**DR. ORIAN FONTALVO FONTALVO**  
Trabajo de grado para optar por el título de Ginecólogo-Obstetra

**Directora**  
**Dra. MÓNICA BELTRAN AVENDAÑO**  
Perinatologa, Docente UIS

**UNIVERSIDAD INDUSTRIAL DE SANTANDER**  
**FACULTAD DE SALUD**  
**ESCUELA DE MEDICINA**  
**ESPECIALIZACIÓN EN GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA**  
**BUCARAMANGA**  
**2010**

## CONTENIDO

	<b>Pág.</b>
<b>INTRODUCCIÓN</b>	<b>9</b>
<b>1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA Y JUSTIFICACIÓN</b>	<b>11</b>
<b>2. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN</b>	<b>14</b>
<b>3. ESTADO DEL ARTE Y MARCO TEÓRICO</b>	<b>15</b>
<b>4. OBJETIVOS</b>	<b>34</b>
4.1 OBJETIVO GENERAL	34
4.2 OBJETIVO ESPECÍFICOS	34
<b>5. METODOLOGÍA PROPUESTA</b>	<b>36</b>
5.1 DEFINICIÓN DEL MÉTODO	36
5.2 POBLACIÓN DE REGENCIA Y MUESTRA	36
5.2.1 Población	36
5.2.2 Muestreo	36
5.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN	36
5.4 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN	36
5.5 PROTOCOLO PROPUESTO	37
5.5.1 Tipos de pacientes	38
5.6 ASPECTOS ÉTICOS Y LEGALES	38
5.7 DEFINICIÓN DE VARIABLES	39
<b>6. RESULTADOS</b>	<b>40</b>
<b>7. REFERENCIAS</b>	<b>69</b>

## LISTA DE TABLAS

	<b>Pág.</b>
Tabla 1. Rendimiento ecográfica para la detección de malformaciones en grupo poblacional general.	16
Tabla 2. Rendimiento ecográfico para la detección de malformaciones en grupo de riesgo.	16

## RESUMEN

**TITULO: MALFORMACIONES CONGÉNITAS, CARACTERIZACIÓN Y DIAGNOSTICO PRENATAL ECOGRÁFICO\***

**AUTOR: ORIAN FONTALVO FONTALVO\*\***

**PALABRAS CLAVES:** Malformación congénita, Diagnostico prenatal, Ecografía, Recién nacido

### CONTENIDO

**ANTECEDENTES:** El 2% a del 3% de los recién nacidos son afectados por anomalías cromosómicas, sin importar su historia clínica anterior, antecedentes familiares, edad o estilo de vida.

**OBJETIVO:** Caracterizar las malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente en las pacientes atendidas en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital Universitario de Santander desde Junio de 2006 hasta Marzo de 2009.

**MATERIALES Y MÉTODOS:** Estudio descriptivo prospectivo y de selección secuencial de las pacientes atendidas en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital Universitario de Santander (HUS) con sospecha de malformación congénita, con seguimiento de la evolución materna durante el embarazo , y evaluación del resultado perinatal final.

**RESULTADOS:** Se incluyeron 193 pacientes con sospecha de malformación congénita por ecografía. En 182 (94,3 %) no había un antecedente patológico, El diagnostico más frecuentemente se realizó hacia la semana 34,6, como promedio (33,9 –35,5) En 159 de los casos (82,4%), se encontró un sistema afectado, en el restante 17,1% de los casos se presentó la asociación entre sistemas. Los sistemas con mayor número de alteraciones correspondieron a: Genitourinario 26,9% (n=52), SNC 25,4% (n=49), Cardiovascular 18,7%(n=49) y Gastrointestinal 14,5%(n=28). La confirmación de los hallazgos, se documentó en el 63,25 de las paciente (n=122); en cambio en el 20,7 % de los casos no hubo confirmación.

**DISCUSIÓN:** En términos generales los hallazgos se encuentran relacionados con lo descrito en la literatura mundial, el diagnostico de malformación es independiente de la edad, y en la gran mayoría de los casos no se tienen antecedentes pre disponentes, y el diagnostico se confirma en la gran mayoría de las pacientes.

---

\* Trabajo de Grado

\*\* Universidad Industrial de Santander. Facultad de Salud, Escuela de Medicina, Especialización en Ginecología y Obstetricia.  
BELTRÁN A. Mónica.

## SUMMARY

**TITLE: CONGENITAL MALFORMATIONS, CHARACTERIZATION AND PRENATAL DIAGNOSIS ULTRASOUND\***

**AUTHOR: ORIAN FONTALVO FONTALVO\*\***

**KEY WORDS:** Hysterectomy, Quality of Life, Quality of Life Health Related, Sexual Function

**BACKGROUND:** The 2% to 3% of newborns are affected by chromosomal abnormalities, regardless of their past medical history, family history, age or lifestyle.

**OBJECTIVE:** To characterize the prenatally diagnosed congenital malformations in patients treated by the Maternal Fetal Medicine Unit, University Hospital of Santander from June 2006 until March 2009.

**MATERIALS AND METHODS:** Prospective descriptive study of sequential selection of the patients treated by the Maternal Fetal Medicine Unit at University Hospital in Santander (HUS) with suspected congenital malformation, with follow up of breast changes during pregnancy and perinatal outcome assessment final.

**RESULTS:** We included 193 patients with suspected congenital malformation by ultrasound. In 182 (94.3%) had an antecedent, the most frequent diagnosis was made at 34.6 days on average (33.9 - 35.5) In 159 cases (82.4%) found an affected system, in the remaining 17.1% of cases presented the association between systems. Systems with higher number of alterations were: Genitourinary 26.9% (n = 52), SNC 25.4% (n = 49), Cardiovascular 18.7% (n = 49) and Gastrointestinal 14.5% (n = 28). The confirmation of the findings documented in the patient 63.25 (n = 122), whereas in 20.7% of cases there was no confirmation.

**DISCUSSION:** Overall findings are related to those described in the literature, diagnosis of malformation is independent of age, and in most cases are not pre disponentes history, and diagnosis is confirmed in most of patients.

---

\* Grade Work

\*\* Universidad Industrial de Santander. Faculty of Health, School of Medicine, Specialist in Genecology and Obstetrics. Beltran A. Mónica.

## INTRODUCCIÓN

El diagnóstico prenatal, es una disciplina con importancia creciente dentro de las ciencias médicas, el desarrollo tecnológico ha permitido el advenimiento de nuevos equipos médicos, entre ellos los equipos de ecografías que han permitido la identificación de patologías, y defectos en el desarrollo fetal, que producen unos grandes cambios en la forma en que se vigilan los embarazos, con una gran repercusión social, desde el punto de vista económico y emocional.

El avance en los últimos años, ha sido sorprendente y se ha logrado identificar alteraciones específicas a nivel de genes como la causa de una serie de enfermedades que pueden ser objeto de detección y prevención muy temprana desde la etapa prenatal.

Además de las alteraciones genéticas, existen una serie de patologías y alteraciones, que se ha demostrado están asociadas, a factores ambientales, que pueden producir deformación de tejidos sanos en formación o que pueden alterar la diferenciación y desarrollo de los tejidos fetales produciendo una serie de alteraciones conocidas y clasificadas como malformaciones y síndromes congénitos.

A nivel mundial existe una documentación clara, y muy completa de este tipo de alteraciones y sus factores asociados, en América latina, progresivamente se ha producido un interés mayor y creciente en la clasificación de estas patologías, y en Colombia son pocos los registros existentes y en el departamento de Santander no existe ningún tipo de registro estadístico ni epidemiológico de este problema, este hecho motiva la realización de este estudio con el fin de recopilar información

acerca de las características y naturaleza del problema en la población natural de la ciudad de Bucaramanga y su área metropolitana.

Con la obtención de resultados en relación de lo registrado en las estadísticas internacionales , en su gran mayoría y algunos otros que difieren se espera , el desarrollo de líneas de investigación que permitan cada vez mas tener una claridad del panorama que nos aguarda, y la elaboración de políticas de salud que puedan influenciar en los resultaos maternos y perinatales de las pacientes que confíen su cuidado prenatal en las manos de los médicos quienes con estos resultados podrán asegurar un mejor cuidados de estos embarazos.

## 1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA Y JUSTIFICACIÓN

El 2% a del 3% de los recién nacidos son afectados por anomalías cromosómicas, sin importar su historia clínica anterior, antecedentes familiares, edad o estilo de vida.

Las anormalidades cromosómicas pueden explicar el aproximadamente 10% de los defectos al nacimiento; pero estos toman gran importancia debido que producen gran morbilidad y mortalidad. (1)

La evaluación anatómica fetal detallada idealmente entre las 18 a 22 semanas constituye una de las principales herramientas para el diagnóstico de los defectos estructurales.

Los más viejos métodos de investigación confiaron en el riesgo según factores clínicos, particularmente edad materna para determinar, qué pacientes podrían beneficiarse de un diagnóstico invasivo para las aneuploidías; sin embargo, la edad materna aislada, es un antecedente débil ya que el valor predictivo positivo solo alcanza el 70%.

La investigación del Primer trimestre ha demostrado ser muy eficaz para el diagnóstico de aneuploidía fetal. (1)

La exactitud del ultrasonido del primer y segundo trimestre puede ser mejorada mediante la consideración de varios marcadores bioquímicos.

Consecuentemente, hay actualmente cuatro componentes principales a considerar para el diagnóstico de aneuploidia fetal y otros defectos de nacimiento:

1. ecografía del primer trimestre
2. bioquímica del primer trimestre,
3. ecografía del segundo trimestre
4. bioquímica del segundo-trimestre

Estos cuatro componentes de la investigación contemporánea se pueden utilizar solos o combinarse el uno con el otro para la mayor exactitud. (1) (2)

Es bien sabido ahora, que líquido creciente o espesamiento debajo de la piel en la parte posterior del cuello es asociado con un riesgo más alto para aneuploidia fetal y otros defectos de nacimiento. Esta observación sonográfica realizada por el Dr. Langdon refleja la descripción clínica del síndrome de Down realizada hace más de 100 años, que divulgó que la piel de individuos afectados es demasiado grande para sus cuerpos. (1) (2)

Durante los años 80, muchos estudios de ultrasonido describieron el aspecto típico de higromas enquistados en el segundo trimestre, y su asociación con aneuploidia, particularmente síndrome de Turner.

En el mismo tiempo, fue observado que los higromas enquistados vistos durante el primer trimestre pueden tener diferentes aspectos (no septados), y diferentes asociaciones (trisomias) que éstos vistos durante el segundo trimestre.

En 1992, Nicolaides y cols, propusieron el término de translucencia nuchal (TNL) para el aspecto sonográfico del líquido debajo de la piel en la parte posterior del cuello fetal, observado en todos los fetos durante el primer trimestre. Divulgaron más lejos una asociación entre el grosor de la translucidez y el riesgo del aneuploidias fetal, especialmente trisomias.

Este concepto de medir el TNL en todos los fetos formó la base para la investigación del primer trimestre por ultrasonido.(6)

Los avances tecnológicos en ultrasonido han permitido una mejor observación del feto y por ende un mejor análisis del mismo lo que permite, el hallazgo de diferentes características que según la edad gestacional pueden ser sugestivas de la presencia de malformaciones congénitas.

Por lo cual el conocimiento de estas características puede permitir el diagnóstico temprano y con ello un tratamiento precoz que mejoraría el pronóstico fetal.

La ecografía de tamizaje genético entre semanas 11 a 14 semanas ofrece la posibilidad de evaluar de forma objetiva el riesgo individual de cada pareja para las anomalías cromosómicas, principalmente el Síndrome Down y el tamizaje integrado que incluye los marcadores bioquímicos como: la fracción libre de la subunidad B de la hormona gonadotrofina coriónica BHGC y la proteína P asociada al embarazo PPA-P mas la ecografía permite establecer el riesgo con un valor predictivo positivo alrededor del 92%.(1) (2)

La confirmación diagnóstica de anomalías cromosómicas puede realizarse tan temprano como entre semanas 11 a 13 con biopsia de vellosidades coriónicas o amniocentesis genética a partir de la semana 14.

El tamizaje ecográfico de semana 11 – 14 es también útil para el diagnóstico precoz de anomalías cardíacas, gastrointestinales, genitourinarias entre otras al igual que el síndrome de transfusión feto fetal en embarazo gemelar monocorionico biamniótico por lo tanto resulta de suma importancia conocer los hallazgos ecográficos característicos de cada malformación para poder realizar intervención más temprano y así mejorar el pronóstico fetal. (1) (2).

## **2. PREGUNTA DE INVESTIGACION**

¿Cuales son las características de las pacientes y de las malformaciones congénitas diagnosticadas en la Unidad de Medicina Materno Fetal en el período comprendido desde junio de 2006 hasta marzo de 2009?

### 3. ESTADO DEL ARTE Y MARCO TEORICO

El desarrollo tecnológico en el campo de la ecografía presentado en las últimas tres décadas, nos ha permitido una mejor evaluación del feto y sus características. Son conocidos ciertos rasgos físicos y algunos hallazgos propios de los pacientes con malformaciones, como el caso de exceso de piel, y ausencia de hueso nasal en las trisomias 18 (1) (2) (3), la visualización de dichos rasgos en forma prenatal, pueden dar un indicio acerca de la presencia de malformaciones en el feto.

La ecografía es un método con un muy buen rendimiento y buena exactitud; sensibilidad del 85 % y especificidad del 90 %(1),(2), que pueden ser variables entre autores, según grupo poblacional de riesgo o no y los algoritmos de estudio analizados (2),(3) pero que aún así representa una herramienta extremadamente útil en el tamizaje y diagnóstico prenatal.

La población de alto riesgo es un grupo poblacional bien definido según la presencia de variables claramente descritas (4) como: Edad, área geográfica de residencia, presencia de malformaciones en embarazos anteriores, exposición a agentes teratógenos conocidos, o presenta hallazgos patológicos en el tamizaje ecográfico inicial, por lo anterior se infiere la variabilidad de la sensibilidad y especificidad entre un grupo y otro.

Tabla 1. Rendimiento ecográfica para la detección de malformaciones en grupo poblacional general. (4)

<b>Autor</b>	<b>Sensibilidad</b>	<b>Especificidad</b>
Lys et al	14	98
Li e al	38	98
Levi et al	34-55	>99
Rosendahl et al	58	>99
Sollie et al	60-73	93
Shirley et al	67	>99
Chitty et al	74	>99
Luck	85	99
RADIUS trial	35	-

Tabla 2. Rendimiento ecográfico para la detección de malformaciones en grupo de riesgo (4)

<b>Autor</b>	<b>Sensibilidad</b>	<b>Especificidad</b>
Sollie et al	86	100
Hill et al	27	---
Manchester et al	99	91
Sabbagha et al	95	99

En la actualidad, independientemente de la presencia de riesgo o no la ecografía se ha convertido en el pilar de la detección prenatal de malformaciones.

Tradicional mente el más importante factor de riesgo tenido en cuenta, ha sido la edad materna, (1) (2) (5) además fue el primero descrito y estudiado; a lo largo del tiempo el rango de edad ha variado teniendo en cuenta los hallazgos encontrados

en los exámenes complementarios. Inicialmente se tenía un rango positivo para mujeres mayores de 40 años, que eran llevados a amniocentesis o biopsia de vellosidades corionicas, por los resultados encontrados y la seguridad creciente de la técnica con la disminución progresiva de morbilidad (5) (6), se hizo extensiva a un grupo poblacional de menor edad, se realizó el corte a los 35 años, donde mujeres cada vez más jóvenes eran llevadas a procedimientos diagnósticos invasivos.

Actualmente y según las diferentes políticas de salud de cada país, se considera como de corte entre los 35 y 38 años; el grupo de riesgo constituye cerca del 5-15% de la población de mujeres embarazadas (6)

Hacia 1980 se introdujo un nuevo método de tamizaje, en el cual se tuvo en cuenta la concentración de diversas sustancias feto placentarias en el suero Materno que son distintas en fetos sanos en comparación con fetos afectados de síndrome de Down (5) (6). Dicho método, denominado tamizaje en suero materno (doble, triple o cuádruple marcador), se considera más efectivo que el solo uso de la edad materna y se aplica en el segundo trimestre de la gestación. (5)(7).

En los últimos cinco-diez años se han desarrollado nuevas técnicas de tamizaje para ser aplicadas en el primer trimestre, entre ellas la medida de la sonolucencia nuchal (SN) o translucencia nuchal es una de las más promisorias como lo señala la literatura (6).

Paralelo al desarrollo de las técnicas ultrasonográficas se han producido avances en las técnicas serológicas maternas, lo que dio paso a los marcadores de primer trimestre (7).

El vertiginoso desarrollo de todas estas técnicas de tamizaje ha despertado gran interés acerca de cómo el empleo de uno u otro método afecta la aplicación de otros y cuál es la manera correcta de interpretar los diferentes resultados. Es así

como se han propuesto diversas maneras de calcular el riesgo de aneuploidías, utilizando técnicas ultrasonográficas y serológicas, tanto de primero como de segundo trimestres (6) (7).

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define el diagnóstico prenatal como la detección de cualquier defecto congénito del feto es decir, "cualquier anomalía en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde) externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no y única o múltiple" (1) (2) (3).

El diagnóstico prenatal engloba todas aquellas acciones médicas (pruebas y análisis) que tienen como fin diagnosticar antes del parto cualquier anomalía congénita. Por extensión, suele incluirse su posible prevención y tratamiento (5) (6) (7).

### ***CLASIFICACIÓN DE LAS ANOMALIAS***

Existen muchas formas de clasificar las anomalías congénitas. La manera más sencilla y práctica es dividirla en anomalías mayores y menores (8) (9). La anomalía mayor es aquella que requiere una intervención desde el punto de vista médico, quirúrgico y/o cosmético. La incidencia de anomalías mayores es del dos al cinco por ciento. La anomalía menor es aquella que puede requerir manejo médico o quirúrgico mínimo, carece de significancia cosmética y no afecta la expectativa o el estilo de vida del paciente. Obviamente esta clasificación puede ser subjetiva y arbitraria. Puede existir una superposición entre las anomalías menores y las variantes anatómicas normales o fenotípicas. Las variantes anatómicas pueden ocurrir en el cuatro por ciento de la población general mientras que las anomalías menores ocurren en menos del cuatro por ciento. La importancia de las anomalías menores es que pueden ser indicadores de morfogénesis anormal y de otros serios defectos no detectados (10) (11) (12). El

90% de los fetos con tres o más anomalías menores pueden tener una anomalía congénita mayor.

Estos hallazgos son denominados marcadores desde el punto de vista ecográfico y su presencia puede ser transitoria. La presencia de estos marcadores aislados o múltiples debe ser evaluada cuidadosamente y podrían ser la condición para indicar un cariotipo fetal (10) (11) (12).

Las anomalías fetales según su origen se pueden dividir en malformaciones, deformaciones y disrupciones (11) (12). Para tal efecto se tienen las siguientes definiciones:

*Malformación:* Alteración fenotípica (de la morfología fetal) provocada por un fallo de la morfogénesis debido a un problema intrínseco en la estructura en desarrollo. Los mecanismos subyacentes incluyen una alteración de la formación de los tejidos, en el crecimiento o en la diferenciación causada por factores genéticos, ambientales o por la combinación de estos. Una determinada anomalía puede corresponder a una malformación aislada o formar parte de un síndrome de malformación (8)(9).

*Deformidad:* Alteración fenotípica causada por una fuerza extrínseca en una estructura previamente normal o en normal desarrollo. Las deformidades aparecen normalmente en un momento tardío de la vida fetal y están causadas por la ausencia de movilidad fetal debido a factores mecánicos, mal formativo o funcional (8)(9).

*Disrupción:* Es debida a una fuerza destructiva que actúa sobre una estructura en desarrollo normal. Pueden presentar un aspecto característico debido a la pérdida de tejido y la diferenciación aberrante de los tejidos adyacentes con los que pueden desarrollarse adherencias. Los mecanismos incluyen la muerte celular o la

destrucción tisular debido a anomalías vasculares, anoxia, agentes teratógenos, infecciosos o fuerzas mecánicas (8)(9).

*Displasia*: organización celular anormal, que modifica la morfología anormal o la estructura de un tejido ú órgano. (8)(9)

Toda mujer tiene riesgo de presentar un feto con un defecto genético (5). Para calcular el riesgo individual, es necesario considerar el riesgo “a priori”, que depende de edad y de la edad gestacional, y multiplicar esto por una serie de factores o de cocientes de probabilidad, que dependen de los resultados de una serie de pruebas secuenciales de investigación realizadas durante el curso del embarazo para determinar el riesgo específico del paciente (5) (6) (7). Cada vez que se realiza una prueba el riesgo “a priori” es multiplicado por el cociente de la probabilidad de la prueba para calcular un nuevo riesgo, que entonces se convierte en el riesgo a priori para la prueba siguiente. El riesgo para las trisomías aumenta con edad materna sin embargo el riesgo para Síndrome de Turner o triploidía no cambia con la edad materna (5)(6). Un antecedente de cromosomopatía en un embarazo previo aumenta el riesgo de recurrencia en el siguiente embarazo. A mayor número de malformaciones mayor es la probabilidad de cromosomopatía (5)(6)

### **VALORACIÓN Y DETECCIÓN ECOGRÁFICA DE LAS MALFORMACIONES**

Tasa de detección de anomalías congénitas clasificadas por sistemas en puede variar de un área geográfica a otra, dependiendo de la población analizada (7). El sistema fetal más afectado es el cardiovascular (7) (8). Una de las indicaciones más comunes para realizar un ultrasonido es la sospecha de una anomalía fetal (6). Es importante conocer la epidemiología de las anomalías de los recién nacidos vivos por varias razones. La primera es examinar la literatura referente a la detección de los defectos al nacimiento por ultrasonido, para estar enterados de

cual es la incidencia total de anomalías fetales en la población estudiada. Si la incidencia es más baja que lo esperado en la población, la tasa de detección de anomalías pudo no haber ocurrido. Si es alta, la tasa de detección es más alta porque la población puede ser de alto riesgo para determinada anomalía, confirmándolo no sólo por ultrasonido si no por marcadores bioquímicos. En segundo lugar, sabiendo qué anomalías fetales son las más comunes, se puede tener un índice más alto en la detección de anomalías al realizar la ecografía. Además, cuando se descubre una anomalía, se puede dar una información más apropiada a la paciente y sus familiares acerca de la incidencia de la anomalía en nuestra población. Infortunadamente, es muy difícil comprobar las incidencias verdaderas de varias anomalías.

Aunque los registros indican que el defecto encontrado al nacimiento existe en el país, hay diferencias en las definiciones de los defectos y de las características morfológicas encontradas. Además, muchos de los registros son registros en recién nacidos, subestimando la incidencia de las anomalías encontradas por ultrasonido durante la gestación. Una de las fuentes más grandes de los datos para la detección de defectos al nacimiento diagnosticados durante embarazo y al nacimiento es el estudio de Eurofetus que implicó 170.800 mujeres y 4615 malformaciones (15)(16). Este es un estudio prospectivo multicéntrico realizado en 61 centros en Europa. La incidencia total de fetos malformados en este estudio era 2.2%. Existe controversia significativa con respecto a la sensibilidad del ultrasonido en la detección de anomalías fetales. Una metanálisis que incluyó 36 estudios con cerca de 900.000 fetos se determinó que la sensibilidad total para detectar anomalías fetales era 40.4% (13.3% al 82.4%). (15)(16).

Existen estándares para la práctica del ultrasonido. Uno de lo más extensamente conocidos y utilizados posiblemente es el sistema de estándares publicados por el Instituto Americano del Ultrasonido en Medicina desde el año de 1994, donde se incluyen los parámetros para realizar la valoración de la anatomía fetal (16) (17)

**-Sistema cardiovascular.** Defectos anatómicos del corazón y de los grandes vasos debidos a alteraciones producidas en distintas fases del desarrollo fetal y presentes en el momento del nacimiento. (13)

La incidencia es de 1/120 nacidos vivos. El riesgo se calcula en 2 a 3% de todos los niños con un pariente de primer grado afectado (mayor cuando el pariente es uno de los progenitores). (13)(18)

A veces existe una causa identificable. Algunas anomalías cromosómicas (p. ej., las trisomias 13 o 18) producen graves malformaciones cardíacas, mientras que otras (p. ej., la trisomía 21, el síndrome de Turner [XO] y los trastornos genéticos (p. ej., el síndrome de Holt-Oram) pueden dar lugar a procesos menos graves. También pueden estar implicadas las enfermedades maternas (p. ej., diabetes mellitus, LED, rubéola) o la exposición a factores medioambientales (talidomida, isotretinoína, alcohol [síndrome de alcohol fetal]) o sus combinaciones. (13)(18)(19)

El tamizaje para las malformaciones cardíacas fetales es parte de investigación rutinaria del ultrasonido en semana 18-21, según protocolos de la exploración incluyendo la visualización de cuatro cámaras.

En el estudio de una población de bajo riesgo, una valoración de cuatro cámaras del corazón fetal potencialmente permite, en el mejor de los casos, la detección de el 40 % solamente de fetos con enfermedad cardíaca compleja;(18) Las lesiones cardíacas implican comúnmente anomalías de los tractos de la salida tales como transposición completa, tronco arterial común, la coartación aórtica o las anomalías de menor importancia tales como: defecto septal atrial (del tabique secundum), defectos septales ventriculares pequeños, estenosis pulmonar o aórtica leve (19). La visualización que incorpora los tractos de la salida y de las grandes arterias en el protocolo de la exploración aumentaría la tasa de la

detección a 65-70%(18). Sin embargo, los datos sobre este tipo de investigación son limitados (18) (19) y los resultados son ampliamente variables entre los diferentes autores.

La valoración del cuatro cámaras, en la exanimación cardíaca básica incluida comúnmente en la exploración obstétrica rutinaria, y la exanimación cardíaca básica extendida en la cual se visualizan los tractos ventriculares de la salida; deben ser distinguidas de una exanimación ecocardiográfica fetal verdadera. El último incluye, además del acercamiento de dos dimensiones, el ecocardiograma Doppler color y Doppler pulsado. El ecocardiograma doppler color puede, a veces, proporcionar la información de diagnóstico y pronóstico esencial. El uso del ultrasonido de alta calidad depende de equipos de muy buena resolución, junto con maestría y el entrenamiento cuidadoso de los examinadores (18)(13). Comúnmente la exploración de cuatro cámaras consta de la visualización del llamado, eje corto de los grandes vasos, que incluye ventrículo y aurícula derecha, con válvula pulmonar y aorta(13)(18) además del eje largo que incluye la visualización de el ventrículo y la aurícula izquierda, aorta y septo interventricular(13)(18). También se incluye en la valoración estándar la vista para sagital del corazón, y valoración de los vasos cefálicos(13)(18). En términos generales la valoración ecográfica del corazón fetal en manos expertas pueden aportar información muy útil para el diagnóstico de una malformación cardíaca.

**-Sistema nervioso centra.** Las anomalías del sistema nervioso central son una de las más devastadoras en el contexto del diagnóstico prenatal. Se estima una incidencia alta y se calcula que sea de 1.4 a 1.6 por cada mil nacidos vivos y se puede evidenciar en tres a seis por ciento de los fetos nacidos muertos. Adicionalmente se asocian con incremento de abortos espontáneos, desordenes genéticos y anormalidades cromosómicas (20).

La formación de la anomalía aparece en las primeras semanas de vida intrauterina y es reflejo de una lesión estructural producida por un error localizado en la morfogénesis. El conocimiento de estos procesos facilita el entendimiento de la posible fisiopatología de la anomalía del sistema nervioso central. El tubo neural está abierto temporalmente tanto en el extremo craneal como en el caudal. El neuroporo anterior o abertura craneal se cierra a los 38 días de amenorrea y el posterior a los 40 días. La Luz del tubo neural se convierte en el sistema ventricular en el encéfalo y en el canal central e la medula espinal. Este proceso llamado inicialmente de neurulación primaria finaliza con el proceso de canalización (neurulación secundaria). Posteriormente ocurre el proceso de vesiculación que va a dar origen a las diferentes estructuras del sistema nervioso central. Cualquier alteración en estos procesos puede dar origen a un defecto del cierre del tubo neural o defecto en la morfogénesis del sistema nervioso central (20) (21).

### ***VALORACIÓN ECOGRÁFICA DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL***

En la valoración ecográfica del cerebro se debe confirmar el desarrollo embrionario, asumiendo que una morfología cerebral normal indica una estructura y desarrollo normales. Existen cambios cerebrales a medida que transcurre la gestación. Las estructuras cerebrales se pueden dividir anatómicamente en supra e infratentoriales. De acuerdo a la localización de la anomalía se debe detectar el tipo de anomalía y la parte del cerebro afectada. Para lograrlo se debe realizar una evaluación sistemática de las estructuras cerebrales y de la columna vertebral (20) (21). Existen tres planos utilizados para realizar la evaluación del sistema nervioso central: transtalámico, transventricular y transcerebeloso. Utilizando estos tres planos se pueden detectar el 95% de las anomalías del sistema nervioso central. Las imágenes transvaginales sirven para complementar el estudio, ofreciendo mejor información y un mayor grado de seguridad en el

diagnóstico de la normalidad y de las anomalías. Siempre se debe examinar el resto de la anatomía fetal en busca de anomalías asociadas.

El examen rutinario de la cabeza fetal implica la visualización de varias estructuras dominantes. La primera son los ventrículos laterales en un corte axial a nivel del atrio. El plexo coroideo se debe visualizar dentro de los ventrículos laterales, pero su apariencia puede ser “flotante” en los casos de ventriculomegalia. Varias medidas y cocientes se han propuesto para medir el ventrículo lateral para determinar la presencia de ventriculomegalia. Sin embargo el método más comúnmente usado es la medida del atrio ventricular en el nivel del “glomus” del plexo coroideo. Una medida mayor de 12 milímetros se considera anormal (20) (21). La segunda estructura que se debe visualizar en el cerebro incluye el “cavum del septum pellucidum”. La ausencia del “cavum del septum pellucidum” puede indicar una anomalía en las estructuras de la línea media cerebral incluyendo la agenesia del cuerpo calloso.

La fosa posterior del cerebro fetal debe también ser examinada (20). El aspecto cóncavo normal de los hemisferios cerebelosos debe ser demostrado. La anchura de la cisterna magna debe ser medida. El límite superior de normalidad para esta medida es 10 milímetros. El aumento de la cisterna magna puede indicar una malformación potencial del tipo Dandy-Walker. La disminución u obliteración de la cisterna magna puede indicar una malformación de Arnold-Chiari y puede estar asociada a espina bífida. En el corte axial se incluye la medición del cerebelo que se correlaciona muy bien con la edad gestacional. También se debe medir el pliegue nucal entre la semana 18 a 22.

La forma de la cabeza fetal y las estructuras intracraneales también se debe valorar durante el examen del sistema nervioso central. La osificación de la bóveda craneal se completa hacia las 12 semanas y las suturas permanecen visibles durante toda la gestación. La apariencia anormal del cráneo fetal también

puede indicar una anomalía fetal. Por ejemplo el signo del “limón” indica un riesgo creciente para un defecto del tubo neural, como en la malformación de Arnold-Chiari de II, que causa una herniación del vermix cerebelosos y una desviación hacia abajo del cuarto ventrículo. Esto hace que el cerebelo se curve posteriormente adoptando una forma de “plátano”. La forma externa del cráneo en “fresa” es sugestiva de trisomía 18 (20) (21).

La piel del cuero cabelludo es fina con un espesor de 1 a 2mm, adquiriendo valor su medición en los casos de Hidrops. La ecogenicidad de las partes blandas es homogénea sin espacios quísticos. El tamaño de la cabeza se valora con los parámetros biométricos del diámetro biparietal (DBP) y la circunferencia cefálica (CC).

### ***ANOMALIAS FACIALES***

- ***Labio y paladar hendido.*** La hendidura facial es una de las malformaciones congénitas más comunes. La incidencia es de uno en 700 nacidos vivos. En el 50% de los casos se presenta como un defecto del labio y el paladar, mientras que en el 25% se presenta como un defecto del labio o del paladar de forma separada. En la mayoría de los casos tiene una etiología multifactorial con componentes genéticos y ambientales. El labio hendido con o sin compromiso del paladar y el paladar hendido aislado son dos anomalías diferentes. El antecedente de labio y paladar hendido no incrementa el riesgo de paladar hendido y viceversa. En algunos casos las hendiduras faciales forman parte bien establecida de desordenes mendelianos, cromosómicos y síndromes no genéticos. El labio y paladar hendido y el paladar hendido aislado son componentes sindromaticos en el tres por ciento de los casos mientras que en el 97% no hacen parte de ningún síndrome. De los defectos no sindromaticos el labio y paladar hendido representan el 75% de las hendiduras faciales (25% labio hendido y 50% labio y paladar hendido) y 25% se presenta como paladar hendido aislado (22).

Embriológicamente el defecto ocurre entre las 5 y 6 semanas de gestación por la no obliteración por parte del mesenquima de los surcos que dividen inicialmente las prominencias nasales mediales con las prominencias maxilares.

El labio y paladar hendido ocurre como resultado de un defecto multifactorial o la combinación de defectos autosómicos dominantes con penetrancia y expresión incompleta en el 25% de los casos y como un desorden esporádico en el 75% de los casos. La proporción de afectación hombre: mujer es de 2:1 y el lado izquierdo es dos veces más frecuente que el lado derecho (22).

Las bases genéticas del paladar hendido aislado son menos claras. La proporción de afectación hombre: mujer es de 1:2. Si la madre tiene el antecedente de afectación el riesgo de recurrencia disminuye, mientras que si es el padre el afectado aumenta el riesgo de recurrencia. Lo contrario ocurre en el labio y paladar hendido (22).

## ***GASTROINTESTINAL***

Las anomalías de pared abdominal son de las que con más frecuencia se detectan ecográficamente y constituyen un grupo heterogéneo de malformaciones, tanto desde el punto de vista etiológico como clínico. La incidencia de estos tipos de malformaciones puede variara desde 2.4 hasta 7.8 por cada 1000 nacidos vivos (23).

## ***DEFECTOS DE LA PARED ANTERIOR DEL ABDOMEN***

Existe una tendencia clasificar los defectos de la pared anterior del abdomen en dos malformaciones: la gastrosquisis y el onfalocele que son las más frecuentes (23). Muchas de las anomalías del la pared anterior del abdomen cursan con una

elevación de los niveles séricos de la alfa-fetoproteína lo cual contribuye a confirmar el diagnóstico y se utiliza como método de screening.

Alrededor de las seis semanas de estación hay una rápida elongación del intestino medio, formándose un asa de intestino que se hernia a través del cordón umbilical. Este proceso es fisiológico y la migración se debe al escaso espacio intra-abdominal que es ocupado por los riñones y el hígado. El retorno a la cavidad abdominal de esa asa intestinal, después de sufrir una rotación de 180 grados, debe ocurrir antes de las 12 semanas de la gestación. Cualquier herniación del contenido intestinal después de la semana 12 se considera patológica.

### ***VALORACIÓN ECOGRÁFICA DEL ABDOMEN***

La evaluación inicial del abdomen debe determinar el situs de los órganos abdominales. El estómago fetal se debe visualizar como estructura llena de fluido variable en el cuadrante superior izquierdo, confiablemente después de la semana 14. De no ser visualizado, se debe realizar una posterior valoración. La no visualización persistente del estómago se puede asociarse a varios tipos de anomalías incluyendo atresia esofágica y anomalías cromosómicas (14) (23).

El diafragma fetal debe ser valorado en el plano sagital, cerciorándose de que el estómago está en la cavidad abdominal y de que no existan soluciones de continuidad de su estructura que comuniquen la cavidad abdominal con la torácica como en los casos de hernia diafragmática. Otras estructuras hipocólicas deben ser buscadas en el abdomen fetal. La vesícula fetal se puede ver entre las 20 y 32 semanas de gestación en el cuadrante superior derecho adyacente al hígado. En la atresia biliar es frecuente no identificar la vesícula o que ésta sea muy pequeña. Los quistes congénitos del sistema biliar, se conocen como quistes del colédoco, y el más frecuente corresponde a una dilatación quística del conducto biliar

común. También puede haber se estructuras hipoecóicas anormales dependientes del sistema genitourinario fetal. La inserción del cordón umbilical en la pared abdominal anterior se debe documentar junto con la integridad de la pared abdominal adyacente. Esto debe eliminar todas las anomalías ventrales significativas de la pared. (14)

El intestino ecogénico se debe documentar si está presente. Este hallazgo puede ser transitorio y ocurre generalmente en el segundo trimestre. En algunos casos, puede ser causado por el feto deglute el líquido amniótico con detritus celulares. Existen varios sistemas que clasifican el intestino ecogénico. Sin embargo en términos prácticos la opinión acerca de la ecogenicidad intestinal anormal se parece indicar que ese solamente es significativo cuando es similar a la del hueso. El uso de transductores de alta frecuencia aumenta la ecogenicidad del intestino fetal. El intestino de ecogénico se puede asociar síndrome de Down, perforación intestinal, íleo meconial, fibrosis quística e infección viral fetal. También se puede presentar asociado a fetos con restricción de crecimiento intrauterino y a resultados fetales adversos (14) (23).

### ***SISTEMA GENITOURINARIO***

La verdadera incidencia de las anomalías urinaria es desconocida ya que algunas permanecen silentes hasta la vida adulta. En general la incidencia de malformaciones del sistema genitourinario es de uno a tres por cada 1000 nacidos vivos. Del total de malformaciones congénitas letales el 18% son genitourinarias. El 30% son renales unilaterales y el 20% son malformaciones renales combinadas. Las malformaciones renales diagnosticadas prenatalmente son con mayor frecuencia las obstructivas en sus diversas formas, seguidas del riñón multiquístico. Además de la descripción de la anomalía detectada, se debe evaluar el pronóstico de la patología renal en búsqueda de los efectos secundarios a la ausencia de líquido amniótico, sobre todo la hipoplasia pulmonar, evitando así

intervenciones innecesarias al nacimiento. También se debe valorar las malformaciones asociadas y estudiar la posibilidad de aplicación de técnicas de drenaje en caso de uropatías obstructivas. La precocidad del diagnóstico en las uropatías obstructivas permite tratamientos efectivos. Tanto el estudio bioquímico de la función renal como el estudio cromosómico, darán un enfoque global al problema, estableciendo el pronóstico y el manejo en la vida postnatal (24) (25).

### **VALORACIÓN ECOGRÁFIA DEL SISTEMA GENITOURINARIO**

Los riñones son normalmente visibles a partir de la 12 a 14 semanas de gestación. Los índices de detección renal son del 80% a la semana once hasta el 100% a partir de la semana diez y seis. La función renal inicia a partir de la semana once. La vejiga se vacía cada 30 a 45 minutos y debe ser visible desde la semana 10. Habitualmente los uréteres no se aprecian en la exploración rutinaria a menos que estén anormalmente dilatados (14) (24).

**-Patología quística renal.** El término de patología quística renal engloba diversas entidades cuyo común denominador es la presencia de quistes de mayor o menor tamaño, con particulares características en su ecoestructura. Desde el punto de vista etiológico las displasias renales son el resultado de una diferenciación anómala del tejido metanéfrico y producen una alteración renal morfológica y funcional irreversible según su extensión y severidad (24). Alrededor del 90% de las displasias renales son debidas a procesos obstructivos tempranos que ocurren durante la formación del riñón generalmente antes de la semana 20 de gestación. El momento en que se produce la obstrucción, el grado y la duración de la obstrucción son fundamentales para el pronóstico de la función renal del feto. La localización anatómica de la obstrucción condiciona el patrón de displasia y los hallazgos ecográficos. La obstrucción tardía en el tercer trimestre sólo conduce a Hidronefrosis (24) (25).

La presencia de oligohidramnios asociado es factor de mal pronóstico. El análisis bioquímico de la orina fetal, mediante vesicocentesis o pielocentesis fetal constituye un indicador de la función renal fetal y son la base fundamental para realizar una intervención terapéutica in útero ya que sólo se ofrece a aquellos fetos con función renal preservada y cariotipo normal. Existe una clasificación de Potter para la enfermedad quística renal (24) (25). El Tipo I es autonómica recesiva (Infantil) enfermedad poli quística renal, el tipo II es la displasia multiquística renal, el tipo III es autonómica dominante (Adulto) enfermedad poli quística renal y el tipo IV es la displasia quística obstructiva.

La dilatación de la pelvis renal en grado moderado (pielectasia renal) o grado severo (Hidronefrosis) constituyen una de las anomalías fetales que con mayor frecuencia se diagnostican en la etapa prenatal. Se producen por cualquier anomalía del tracto urinario bajo, incluyendo obstrucciones, reflujo vesico-ureteral, o alteraciones musculares de las paredes del tracto urinario. La dilatación pélvica en sentido antero-posterior de menos de 5mm se considera normal. Una dilatación de 10mm o más en cualquier trimestre se considera patológica ya que en un alto número se asocia a obstrucción. Cuando se presentan de manera bilateral y temprana durante la gestación se consideran marcadores suaves de cromosomopatía. El grado de Hidronefrosis y la displasia asociada también se considera un factor pronóstico. El grado de Hidronefrosis puede ser cuantificado según el registro recomendado por la Sociedad de urología Fetal (24) (25).

### ***SISTEMA ESQUELÉTICO***

o Las anomalías esqueléticas son relativamente frecuentes y su etiología es variada. Su incidencia es de uno por cada 500 nacidos vivos. Se pueden encontrar asociadas a síndromes o alteraciones cromosómicas, aisladas o como un trastorno generalizado de la formación ósea, que se conocen como las displasias

óseas. La tabla 7 muestra la nomenclatura para las displasias óseas. Existen más de 200 displasias esqueléticas descritas.

○ Cincuenta tipos se pueden diagnosticar en el momento del parto y 20 son letales. Las cuatro displasias esqueléticas más comunes son: displasia tanatofórica, acondroplasia, osteogénesis imperfecta y acondrogénesis. La displasia tanatofórica y la acondrogénesis suman el 62% de todas las displasias esqueléticas letales. La más común de todas las displasias esqueléticas no letales es la acondroplasia. (26)

La osificación fetal (membranosa) se inicia en la clavícula hacia las ocho semanas. La osificación endocondral ocurre en los centros de osificación primarios de las diáfisis de los huesos largos y se extiende hacia las epífisis. Los centros de osificación secundarios epifisarios ocurren después del nacimiento sin embargo se puede evidenciar prenatalmente como el del fémur, la tibia y el húmero. La medición de la longitud de los huesos largos se hace rutinariamente al igual que el diámetro biparietal ayuda al diagnóstico de las anomalías esqueléticas. El acortamiento por debajo de dos desviaciones Standard para un feto con edad gestacional conocida es indicación para descartar una anomalía esquelética. Cuando se detecta un acortamiento se debe clasificar usando la terminología apropiada. Micromelia para el acortamiento afecta por igual los huesos proximales y distales, Rizomelia para el acortamiento mayor en los huesos proximales que distales, Mesomelia para el acortamiento mayor en los huesos distales y Acromelia para el acortamiento de toda la extremidad. (26)

### ***ANORMALIDADES CROMOSÓMICAS***

Las anomalías cromosómicas son la mayor causa de mortalidad perinatal. La detección de las alteraciones cromosómicas constituye la más frecuente indicación para realizar una prueba invasiva para el diagnóstico prenatal. Las pruebas

invasivas como la amniocentesis, la biopsia de vellosidad corial o la cordocentesis están asociadas con un 1% de pérdida fetal (1) (6). Los métodos de tamizaje para identificar el riesgo de aneuploidía esta en relación con la edad materna estimada para el momento del parto, la translucencia nucal (semana 11 a 14), los marcadores serológicos del primer y segundo trimestre y la ecografía de detalle anatómico. Partir de los 35 años de edad materna existe un incremento significativo en el riesgo de presentar una aneuploidía, sin embargo el riesgo para las triploidías y las monosomías son independiente de la edad materna. Los fetos que tienen anomalías estructurales mayores a menudo pueden tener una alteración cromosómica hasta en un 30% de los casos. Entre más anomalías presentes en el feto más aumenta la probabilidad de presentar una aneuploidía. Existen otra serie de hallazgos además de las alteraciones estructurales característicos en las aneuploidías entre ellos están las alteraciones bioquímicas y la restricción del crecimiento intrauterino.

## **4. OBJETIVOS**

### **4.1 OJETIVO GENERAL**

Caracterizar las malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente en las pacientes atendidas en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital Universitario de Santander desde Junio de 2006 hasta Marzo de 2009.

### **4.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- Describir las principales características socio demográficas de las pacientes con malformaciones congénitas.
- Describir cuales son los antecedentes personales de las pacientes con malformaciones congénitas.
- Describir los antecedentes familiares de anomalías congénitas de las pacientes con malformaciones.
- Describir las complicaciones médicas del embarazo actual en las pacientes con malformaciones congénitas.
- Caracterizar las malformaciones congénitas según el o los sistemas comprometidos.
- Caracterizar las malformaciones congénitas según los trastornos del crecimiento fetal.

- Caracterizar las anomalías cromosómicas en las pacientes con malformaciones congénitas.
- Describir la edad gestacional al momento del diagnóstico de las anomalías congénitas.
- Describir el resultado de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos necesarios para la evaluación y manejo de las pacientes con anomalías congénitas como: amniocentesis, cordocentesis, vesicocentesis, toracentesis, amniodrenaje y aplicación de catéteres de derivación.
- Describir el resultado perinatal, vía del parto, peso talla, apgar, edad gestacional al nacimiento.
- Describir los diagnósticos obtenidos

## **5. METODOLOGIA PROPUESTA**

### **5.1 DEFINICIÓN DEL MÉTODO**

Estudio descriptivo prospectivo y de selección secuencial de las pacientes atendidas en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital Universitario de Santander.

### **5.2 POBLACIÓN DE REFERENCIA Y MUESTRA**

**5.2.1. Población.** Pacientes gestantes residentes en la ciudad de Bucaramanga y su área metropolitana.

**5.2.2. Muestreo.** Secuencial, de madres gestantes con diagnóstico ecográfico de malformación congénita atendidas en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital Universitario de Santander desde Junio de 2006 Diciembre de 2008.

### **5.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN**

- Mujeres embarazadas con diagnóstico ecográfico de la Unidad de Medicina Materno Fetal y Perinatal (UMMFN) de malformación congénita.
- Historia clínica completa y formato de recolección de datos de la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital Universitario de Santander.

### **5.4 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN**

- Pacientes con hallazgo posnatal de malformación congénita que no fue evaluada en la UMMFN.

- Paciente que rehúsa colaborar con el estudio.

## **5.5. PROTOCOLO PROPUESTO**

El estudio fue realizado en las pacientes que acudieron a la unidad de medicina materna fetal del hospital universitario de Santander en Bucaramanga Colombia durante el periodo comprendido entre junio de 2006 y Marzo de 2009.

Las valoraciones ecográficas fueron realizadas por los médicos ginecobstetras especialistas en medicina materno fetal adscritos a la unidad; con un ecografo Meddison 8000 Sono AIDS con transductores de 3.5 MHZ

Cuando fueron detectadas alteraciones ecográficas sugestivas de malformación congénita, el estudio fué grabado en la memoria interna del ecógrafo con posterior estudio del caso, por parte de todo el grupo de perinatologos, en la junta de medicina perinatal, los datos recopilados fueron accesados a una base de datos digital de Microsof office Excel 2007 para su fácil acceso , y posterioranálisis, además de las imágenes ecográficas y en lo posible imágenes de los productos detectados enfermos vivos o no.

Una vez se realiza o confirma el diagnostico de anomalía, a la paciente se le diligencia el formato de Malformaciones, para realización de estudio complementario y llevar a junta perinatal para, seguimiento del control prenatal, dentro del proceso realizado institucionalmente, como secuencia diagnostica, sin que este estudio genere costos adicionales para la paciente o la institución en la cuál será realizada.

### **5.5.1. Tipos de pacientes:**

-Remitida por diagnóstico extra institucional de malformación para estudio complementario

-Remitida para evaluación por factores de riesgo dados por edad materna, historia familiar y / o personal de anomalías congénitas, infección congénita y / o exposición a teratógenos.

-Remitida para evaluación del crecimiento fetal

-Estudio complementario durante la hospitalización para manejo de urgencia de una complicación obstétrica como amenaza y / o trabajo de parto pretérmino, pre eclampsia, ruptura prematura de membranas, diabetes gestacional y pre estacional, entre otros.

## **5.6 ASPECTOS ETICOS Y LEGALES**

Teniendo en cuenta lo enunciado por la resolución 8430 de 1993, artículo 11 párrafo A, el presente estudio se considera con riesgo mínimo, donde se toma registros de información médica, medidas de las constantes vitales, realización de exámenes para clínicos, sin riesgo para la vida ni para la integridad de los pacientes incluidos en el estudio, por lo cual solo se requiere de información verbal al paciente sobre el proyecto.

Los datos y registros obtenidos son de gran confidencialidad y solo serán de conocimiento del investigador principal; y si por necesidad científica debieran ser divulgados, solo se realizará con la autorización escrita de la paciente dueña de la información.

Además se cumplirá estrictamente, la resolución 8430 de 1993, en el capítulo V y todos los artículos relacionados con investigación en embarazadas; que son los siguientes 30, 31 , 32, 33, 34 ,35

#### **5.7 DEFICION DE VARIABLES:**

Se presentan en el anexo A. Definición de Variables

## 6. RESULTADOS

### VARIABLES NUMÉRICAS DE LA MADRE

	Valor (intervalo de confianza)	Mínimo	Máximo
Edad promedio	26,4 años ( 25,4 –27,4 )	15	45
Menarquía	12,9 años ( 12,7 – 13,1 )	9	17

En la muestra, el 51% (100 mujeres) correspondía al primer embarazo. La mujer con más gestaciones tuvo 10, contando el actual. El promedio de embarazos por mujer fue 1,3. El número de hijos vivos osciló entre 0 y 9. El 15% (30 mujeres) había presentado al menos un aborto previo. La mujer con mayor número de abortos tuvo 5. El antecedente de mortinato se presentó sólo en el 6,3% de las mujeres, con un máximo de 3 por mujer. El antecedente de ectópicos se presentó en el 1,5% (3 mujeres).

### - MEDIDAS DE FRECUENCIA DE LOS ANTECEDENTES

ANTECEDENTE	Frecuencia (n)	Porcentaje (intervalo de confianza )
Primipaternidad		
No	88	45,6% (38,5 – 52,7)
Si	38	19,7% (14,0 – 25,3)
No Aplica	67	34,7% (27,9 – 41,4)
Cosanguinidad		
No	188	97,4% (95,2 – 99,7)
Primos Primer Grado	4	2,1% (0,0 – 4,1)
Tio/Sobrino	1	0,52% (0,0 – 1,5)

El antecedente de primipartenidad solo se presentó el 19,7% de las pacientes, no correspondiendo esto a un factor de riesgo, importante, el antecedente de “no aplica” se atribuye a los casos de primera gestación, donde no cabe tener en cuenta la consideración de este antecedente.

#### **-SEGURIDAD SOCIAL.**

La gran mayoría de las tienen acceso al sistema de seguridad social ,77 % (n=149), en cambio el 22,04% de las pacientes (n=44) no cuenta con aseguradora alguna.

<b>Seguridad Social</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>	<b>Acumulado</b>
EPS	78	40,41 (33,4 - 47,4)	40,41
ARS	71	36,79 (29,9 - 43,7)	77,20
SISBEN	40	20,73 (15,0 - 26,5)	97,93
SIN DATO	2	1,04 (0 - 2,5)	98,96
PARTICULAR	1	0,52 (0 - 1,5)	99,48
.	1	0,52 (0 - 1,5)	100,00
Total	193	100,00	

#### **- ESTADO CIVIL.**

En el 82% de los casos (n=159) las pacientes registran parejas estables, mientras que en el 17,5% (n=34), de las pacientes no se registran parejas establecidas.

<b>Estado Civil</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>	<b>% Acumulado</b>
UNIÓN LIBRE	110	56,99 (49,9 - 64,0)	56,99
CASADA	49	25,39 (19,2 - 31,6)	82,38
SOLTERA	29	15,03 (9,9 - 20,1)	97,41
SEPARADA	4	2,07 (0 - 4,1)	99,48
SIN DATO	1	0,52 (0 - 1,5)	100,00
Total	193	100,00	

#### **-ÁREA DE PROCEDENCIA.**

La mayor parte de las pacientes provienen del área urbana correspondiente al

86,01% .se registra un caso donde no documento el área de residencia.

Área	Frecuencia	Porcentaje	Acumulado
URBANA	166	86,01 (81,1 - 90,9)	86,01
RURAL	26	13,47 (8,6 - 18,3)	99,48
SIN DATO	1	0,52 (0 - 1,5)	100,00
Total	193	100,00	

**- ANTECEDENTES DE CONSUMO DE MEDICAMENTOS.**

AINES	50	25,9% (19,7 - 32,1)
Vacunas	13	6,7% (3,1 - 10,3)
Antibióticos	11	5,7% (2,3 - 8,9)
ACO	4	2,0% (0,0 - 4,1)
Antiulcerosos	3	1,5% (0,0 - 3,3)
Antihipertensivos	2	1,0% (0,0 - 2,4)
Antiparasitarios	2	1,0% (0,0 - 2,4)
Corticoides	1	0,5% (0,0- 1,5)
Progestágenos	1	0,5% (0,0 - 1,5)
Antiarrítmicos	0	0%
Anticoagulantes	0	0%
Quimioterapia	0	0%
Antiheméticos	0	0%
Otros	0	0%

70 consumieron algún medicamento, de éstas 17 consumieron más de 1. 123 No consumieron ningún medicamento durante la gestación. En ninguno de los casos

se consumieron medicamentos reconocidos como teratogénicos según la clasificación de la FDA

**- ANTECEDENTES DE EXPOSICIÓN A TOXICOS.**

La gran mayoría de las pacientes ,185 (95,8%) no fueron expuestas a ninguna sustancia toxica durante el embarazo, el restante de las pacientes; 8 casos (4,1 %) fue expuesta a sustancias toxicas, de frecuente uso, ninguna de ellas claramente reconocida como teratogénica.

Ninguno	185	95,8% ( 93,0 – 98,7)
Alcohol	4	2,1% ( 0,0 – 4,1)
Fumador pasivo	2	1,0% ( 0,0 – 2,4)
Drogas Ilícitas	1	0,5% (0,0 – 1,5)
Tabaquismo Activo	1	0,5% (0,0 – 1,5)

**- ANTECEDENTES PERSONALES PATOLÓGICOS**

Ninguno	182	94,3% ( 91,0 – 97,6)
Gastropatía	3	1,6% ( 0,0 – 3,3)
Diabetes	2	1,0% ( 0,0 – 2,4)
HTA	2	1,0% ( 0,0 – 2,4)
Epilepsia	2	1,0% ( 0,0 – 2,4)
Hipertiroidismo	1	0,5% (0,0 -1,5)
Colagenopatías	1	0,5% (0,0 -1,5)

La gran mayoría de las pacientes; 182 (94,3 %) no tenían un antecedente patológico, que le significara un factor de riesgo para desarrollar una malformación congénita. En el 5,6 % de los casos restantes (8 casos), las patologías encontradas, o sus tratamientos no están claramente asociados a malformaciones.

#### - ANTECEDENTE FAMILIAR DE MALFORMACIONES

	Frecuencia	Porcentaje (Intervalo de Confianza)
Familiar materno		
Si	15	7,7% (4 – 11,6)
No	178	92,2% (88,4 – 96,0)
Familiar Paterno		
Ninguno	180	93,3% (89,7 – 96,8)
Hidrocefalia	12	6,2% (2,8 – 9,7)
Sordomudez	1	0,52%(0,0 – 1,5)
Antecedente Personal	5	2,6% (3,2 – 4,8)
Sin Antecedente Personal	188	97,4 (95,1 – 99,7)

Solo en el 17,2% (33), de los casos se reporto algún antecedente familiar o personal de malformación, considerándose no estadísticamente significativo, aunque según lo manifestado en la literatura mundial se puede contar como un factor de riesgo importante.

#### - MODO DE INGRESO.

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>
Referida	110	56,9% (49,9 – 64,0)
No referida	83	43,0% (36,0 – 50,1)

La gran mayoría de las pacientes 56,9%(110) son remitidas de otras instituciones por hallazgos ecográfico previos, o por antecedentes encontrados durante el control prenatal.

#### - EDAD GESTACIONAL AL DIAGNÓSTICO.

El diagnostico más frecuentemente se realizó en el tercer trimestre, más concretamente hacia la semana 34,6, como promedio, el muchos de los casos, la consulta tardía a control prenatal y en otros la dificultad para acceder al sistema de salud.

	<b>Promedio (intervalo de confianza)</b>	<b>Mínimo</b>	<b>Máximo</b>
Edad Gestacional	34,6 semanas ( 33,9 –35,5 )	15	40

#### - NUMERO DE SISTEMAS CON MALFORMACIONES.

En la gran mayoría de los casos (n= 159; 82,4%), solo se encontró un sistema afectado, en el restante 17,1% de los casos (33), se presentó la asociación entre sistemas.

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>
Número de sistemas		
Solo 1	159	82,4% (76,9 – 87,8)
2	27	14,0% (9,1 – 18,9)
3	6	3,1%(0,6 – 5,5)
4	1	0,5% (0,0 – 1,5)

### - NUMERO DE MALFORMACIONES SEGÚN SISTEMA

En la gran mayoría de los sistemas se evidencian un grado variable de malformaciones, en algunos casos estas asociaciones podían considerarse como un síndrome malformativo, pero en acorde con lo conocido en la literatura, los sistemas con mayor número de alteraciones correspondieron en orden decreciente: Genitourinario 26,9% (n=52), SNC 25,4% (n=49), Cardiovascular 18,7%(n=49) y Gastrointestinal 14,5%(n=28), al igual que alteraciones en los demás sistemas , como se evidencia en la siguiente tabla.

<b>SISTEMA</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>
Genitourinario	52	26,9% (20,6 – 33,3)
SNC	49	25,4% (19,2 – 31,6)
Cardiovascular	36	18,7%(13,1 – 24,2)
Gastrointestinal	28	14,5% (9,5 – 19,5)
Osteoarticular	14	7.3% (3,6 - 11,0)
Tumoral	13	6,7% (3,2 – 10,3)
Cromosomopatía	8	4,2% (1,3 – 7,0)
Craneofacial	8	4,2% (1,3 – 7,0)
Gemelar	8	4,2% (1,3 – 7,0)
Pulmonar	5	2,6% (0,3 – 4,8)
Otros	15	7,8% (4,0 – 11,6)

**- VARIABLES NUMÉRICAS DEL FETO.**

	<b>promedio (intervalo de confianza)</b>	<b>Mínimo</b>	<b>Máximo</b>
Peso* (n=166)	2365,7 g (2197,3 – 2534,0)	250	4660
Talla* (n=166)	45,1 cm (43,7 – 46,4)	12	59
Edad Gestacional (n=168)	34,6 semanas ( 33,9 –35,5 )	15	40

**- APGAR AL MINUTO.**

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>	<b>Acumulada</b>
APGAR 1 min			
0	38	19,6% (14,0 – 25,4)	19,6%
1	4	2,1% (0,0 – 4,1)	21,8%
2	2	1,0% (0,0 – 2,5)	22,8%
3	1	0,52% (0,0 – 1,5)	23,3%
4	9	4,7% (1,7 - 7,7)	28,8%
5	10	5,2% (2,0 – 8,4)	33,2%
6	15	7,8% (4,0 – 11,6)	41,0%
7	24	12,4% (7,7 – 17,1)	53,4%
8	65	33,7% (27,0 – 40,4)	87,1%
9	1	0,52 (0,0 – 1,5)	87,6%
Sin dato	24	12,4% (7,7 – 17,1)	100,0%

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>	<b>Acumulada</b>
APGAR 1 min			
0 a 5	64	33,2% (26,5 – 40,0)	33,2%
6 a 7	39	20,2% (14,5 – 26,0)	53,4%
8 a 10	66	34,2% (27,4 – 41,0)	87,6%
Sin Dato	24	12,4% (7,7 – 17,1)	100,0%

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>	<b>Acumulada</b>
APGAR 5 min			
0	42	21,8% (16,0 – 27,6)	21,8%
1	2	1,0% (0,0 – 2,5)	22,8%
2	3	1,6% (0,0 – 3,3)	24,3%
3	1	0,5% (0,0 – 1,5)	24,8%
4	0	0,0%	24,8%
5	3	1,6% (0,0 - 3,3)	26,4%
6	8	4,2% (1,3 – 7,0)	30,6%
7	12	6,2% (2,7 – 9,7)	36,8%<
8	36	18,7% (13,1 – 24,2)	55,4%
9	59	30,6% (24,0 – 37,1)	86,0%
10	3	1,6 (0,0 – 3,3)	87,6%
Sin dato	24	12,4% (7,7 – 17,1)	100,0%

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>	<b>Acumulada</b>
APGAR 5 min			
0 a 5	51	26,4% (20,2 – 32,7)	26,4%
6 a 7	20	10,3% (6,0 – 14,7)	36,8%
8 a 10	98	50,8% (43,7 – 57,9)	87,6%
Sin Dato	24	12,4% (7,7 – 17,1)	100,0%

Como se evidencia en las tablas anteriores, los valores del apgar son muy variable y no dependen de las diferentes malformaciones presentes, si no de la edad gestacional, y de las condiciones obstétricas asociadas.

#### **- EDAD GESTACIONAL AL NACIMIENTO.**

	<b>promedio (intervalo de confianza)</b>	<b>Mínimo</b>	<b>Máximo</b>
Edad Gestacional al diagnóstico	27,4 semanas ( 26,1 – 28,2 )	10,5	41,1

La edad gestacional al nacimiento tampoco dependió exclusivamente del diagnóstico de malformación, sino de las condiciones obstétricas asociadas.

#### **- CONFIRMACIÓN POSTNATAL DE LOS HALLAZGOS.**

La confirmación de los hallazgos, hace referencia a la presencia postnatal; clínica o para clínica de lo encontrado en las ecografías prenatales; lo cual se documentó en el 63,25 de las paciente (n=122); en cambio en el 20,7 % de los casos no se evidenciaron los hallazgos prenatalmente diagnosticados. Y en el 12,4 % de las pacientes (n=24) no se tuvo acceso a la información postnatal.

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>
No se confirmó	40	20,7% (14,9 – 26,4)
Si se confirmó	122	63,2% (56,4 – 70,1)
No se estudió	7	3,6% (0,9 – 6,3)
Sin dato	24	12,4 (7,8 – 17,3)

#### - HALLAZGOS NUEVOS DE MALFORMACION POSTNATALES

En esta variable se analizó la presencia de malformaciones postnatales, no diagnosticada prenatalmente, encontrando que solo en el 20,7% de los casos se hallaron malformaciones en forma postnatal previamente no conocidas.

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>
No	133	63,2% (56,4 – 70,1)
Si	30	20,7% (14,9 – 26,4)
No se estudió	7	3,6% (0,9 – 6,3)
Sin dato	24	12,4 (7,8 – 17,3)

#### - HALLAZGOS NUEVOS POR SISTEMA.

En la siguiente tabla se relaciona la discriminación por sistema de los hallazgos nuevos no diagnosticados previamente

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>
Sin hallazgos nuevos	140	72,6% (66,2 – 78,9)
Sin Dato	24	12,4% (7,7 – 17,1)
Cardiovascular	10	5,2% (2,0 – 8,3)
Cromosomopatía	5	2,6% (0,3 – 4,9)
Gastrointestinal	4	2,1% (0,0 – 4,1)
Craneofacial	3	1,6% (0,0 – 3,3)
Genitourinario	2	1,0% (0,0 – 2,5)
Osteomuscular	2	1,0% (0,0 – 2,5)
SNC	2	1,0% (0,0 – 2,5)
Tumoral	1	0,5% (0,0 – 2,5)

## **-VALORACIÓN POSTNATAL POR GENETICA**

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>
No se estudió	154	79,8% (74,1 – 85,5)
Sin Dato	24	12,4% (7,7 – 17,1)
Normal	7	3,6% (1,0 – 6,3)
Trisomía 21	3	1,6% (0,0 – 3,3)
Trisomía 18	1	0,5% (0,0 – 2,5)
No aplica	4	2,1% (0,0 – 4,1)

## **- EVOLUCIÓN POSTNATAL PRIMER MES DE VIDA.**

El 29,0% de los recién nacidos de las pacientes previamente diagnosticadas, quedo en control médico ya sea hospitalizados o no, en el 24,75% (n=67) de los casos se presentó muerte del producto ya sea en forma prenatal o postnatal inmediata; mientras que en el 5,2 % de los casos (n=10) se presento resolución intrauterina de la alteración secundaria a tratamiento médico.

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>
Control	56	29,0% (22,6 – 35,5)
Muerte Perinatal	38	19,7% (14,0 – 25,4)
Sano	36	18,7% (13,1 – 24,2)
Óbito	29	15,0% (9,9 – 20,1)
Sin Dato	24	12,4% (7,7 – 17,1)
Resuelto	10	5,2% (2,0 – 8,3)

**- SEGUIMIENTO PRIMER AÑO DE VIDA.**

	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje (Intervalo de Confianza)</b>
Normal	52	26,9% (20,6 – 33,3)
No Aplica	50	25,9% (19,7 – 32,1)
Sin Dato	25	13,0% (8,2 – 17,7)
No se Hizo	21	10,9% (6,5 – 15,3)
Control médico	17	8,8% (4,8 – 12,8)
Resuelto	13	6,7% (3,1 – 10,3)
Alteración Funcional	9	4,6% (1,7 – 7,7)
Muerte	6	3,1%(0,6 – 5,5)

**-DISCRIMINACIÓN DE DIAGNÓSTICOS POR CADA SISTEMA.**

A continuación se realiza una discriminación de la frecuencia de los diagnósticos teniendo en cuenta cada sistema en particular

**-ALTERACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL**

<b>SNC</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>	<b>%acumulada</b>
Holoprosencefalia	9	18.37	18.37
D. Walker	9	18.37	36.73
Hidrocefalia	7	14.29	51.02
Anencefalia	5	10.20	61.22
Ventriculomegalia	4	8.16	69.39
Agenesia Cuerpo Calloso	4	8.16	77.55
A. Chiari	3	6.12	83.67
Mega Cisterna magna	2	4.08	87.76
Quiste Plexo Coroideo	2	4.08	91.84
Mielomeningocele	1	2.04	93.88
Alteración Columna	1	2.04	95.92
Lisencefalia	1	2.04	97.96
Alt. Cerebelar	1	2.04	100.00
Total	49	100.00	

**- SISTEMA GENITOURINARIO.**

<b>Genitourinario</b>	<b>Freq.(n)</b>	<b>%</b>	<b>%Cum.</b>
Hidronefrosis	15	28.85	28.85
Pielectasia	10	19.23	48.08
Agenesia	7	13.46	61.54
Displasia renal	5	9.62	71.15
Alteración sist. colector	4	7.69	78.85
Ectopia renal	2	3.85	82.69
Dilatación Ureteral	2	3.85	86.54
Quiste renal	2	3.85	90.38
secuenciaPotter	1	1.92	92.31
micro/macro pene	1	1.92	94.23
Megavejiga	1	1.92	96.15
Algenecia vesical	1	1.92	98.08
Hipoplasia renal	1	1.92	100.00
Total	52	100.00	

**-SISTEMA CARDIOVASCULAR**

<b>Cardiovascular</b>	<b>Freq.(n)</b>	<b>%</b>	<b>%Cum.</b>
Hipoplasia cardiaca	8	22.22	22.22
Cardiomegalia	7	19.44	41.67
CIA	5	13.89	55.56
Canal AV	3	8.33	63.89
Hipertrofia ventricular	3	8.33	72.22
Foco Card hiperecogenico	2	5.56	77.78
Anillo vascular	2	5.56	83.33
CIV	1	2.78	86.11
Ectopia Cordis	1	2.78	88.89
Coartacion aorta	1	2.78	91.67
Pentalogia de cantrell	1	2.78	94.44
Atresia Valvular	1	2.78	97.22
Alteracion Foramen oval	1	2.78	100.00
Total	36	100.00	

**-SISTEMA GASTROINTESTINAL.**

<b>Gastrointestinal</b>	<b>Freq.</b>	<b>%</b>	<b>%Cum.</b>
Onfalocele	6	21.43	21.43
Hernia diafragmática	5	17.86	39.29
Obstrucción Intestinal	4	14.29	53.57
Atresia esofágica	4	14.29	67.86
Hepatomegalia	3	10.71	78.57
Atresia duodenal	2	7.14	85.71
Ileo meconial	1	3.57	89.29
Gastrosquisis	1	3.57	92.86
Tumor o quiste abdominal	1	3.57	96.43
Agenesia estomago	1	3.57	100.00
Total	28	100.00	

**- SISTEMA PULMONAR**

<b>pulmonar</b>	<b>Freq.</b>	<b>Percent</b>	<b>%Cum.</b>
Hipoplasia	3	60.00	60.00
Agenesia	1	20.00	80.00
Enf adenomatoide quistica	1	20.00	100.00
Total	5	100.00	

### **-SISTEMA OSTEOMUSCULAR.**

<b>Oseo_y_articular</b>	<b>Freq.</b>	<b>%</b>	<b>%Cum.</b>
Huesos largos cortos	6	42.86	42.86
Displasia esquelética	3	21.43	64.29
Pie equino	2	14.29	78.57
Micromelia	1	7.14	85.71
Escoliosis	1	7.14	92.86
Sindactilia	1	7.14	100.00
Total	14	100.00	

### **- CROMOSOMOPATIAS**

<b>Cromosomopatias</b>	<b>Freq.</b>	<b>%</b>	<b>%Cum.</b>
Down	3	37.50	37.50
Trisom18	3	37.50	75.00
Turner	1	12.50	87.50
Trisom13	1	12.50	100.00
Total	8	100.00	

### **-ALTERACIÓN CRANEOFACIAL.**

<b>Craneofacial</b>	<b>Freq.</b>	<b>%</b>	<b>%Cum.</b>
Labio leporino + paladar hendido	3	37.50	37.50
Hipertelorismo	2	25.00	62.50
Hipotelorismo	1	12.50	75.00
Micrognatia	1	12.50	87.50
Alteraciones forma del cráneo	1	12.50	100.00
Total	8	100.00	

**-HALLAZGOS EN EMBARAZO GEMELAR.**

<b>Gemelar</b>	<b>Freq.</b>	<b>Porcent</b>	<b>Cum.</b>
Siameses	3	37.50	37.50
Transfusi3n Feto feto	2	25.00	62.50
Mono mono	2	25.00	87.50
Gemelo ac3rdico	1	12.50	100.00
Total	8	100.00	

**-TUMORAL.**

<b>Tumoral</b>	<b>Freq.</b>	<b>Porcent</b>	<b>Cum.</b>
Higroma quistico	5	38.46	38.46
Teratoma	2	15.38	53.85
Quiste cord3n	1	7.69	61.54
Quiste ov3rico	1	7.69	69.23
Tumor abdominal	1	7.69	76.92
Hepatoblastoma	1	7.69	84.62
Quiste mesenterico	1	7.69	92.31
Corangioma placentario	1	7.69	100.00
Total	13	100.00	

## COMPARACIÓN DE VARIABLES POR SISTEMAS AFECTADOS

---

### -EDAD MATERNA.

Se compara la distribución de la edad materna en cada uno de los sistemas afectados

<b>Sistema</b>	<b>Promedio (Intervalo de Confianza)</b>	<b>Mínimo</b>	<b>Máximo</b>
Genitourinario	25,4 (23,5 – 27,3)	15	43
SNC	26,3 (24,3 – 28,2)	16	44
Cardiovascular	26,9 (24,4 – 29,4)	16	44
Gastrointestinal	26,1 (23,7 – 28,6)	16	39
Osteoarticular	26,4 (22,2 - 30,6)	17	41
Tumoral	23,2 (18,6 – 27,8)	16	43
		15	45
Cromosomopatías	29,5 (19,5 – 39,5)		
Craneofacial	26,4 (19,7 – 33,0)	18	40
Gemelar	31,6 (26,6 – 36,6)	23	38
Pulmonar	25,0 (19,3 – 30,6)	18	29

No se encontraron diferencias significativas entre grupos.

**- EDAD GESTACIONAL (EN SEMANAS) AL DIAGNOSTICO**

<b>Sistema</b>	<b>Promedio (Intervalo de Confianza)</b>	<b>Mínimo</b>	<b>Máximo</b>
Genitourinario	27,8 (25,8 – 29,8)	12,5	39
SNC	27,1 (25,1 – 29,2)	15	38,5
Cardiovascular	27,8 (25,5 – 30,1)	14,6	36,5
Gastrointestinal	28,1 (25,4 – 30,7	11,2	39
Osteoarticular	26,9 (23,0 - 30,9)	15	41,1
Tumoral	23,9 (18,8 – 28,9)	10,5	34
Cromosomopatías	22 (13,7 – 30,3)	11,4	38
Craneofacial	27 (22,6 – 31,4)	18,2	33
Gemelar	21,4 (17,6 – 25,2)	16	29
Pulmonar	29,2 (18,5 – 39,9)	15,2	36,2

No se encontraron diferencias significativas entre grupos

**- PESO FETAL AL NACIMIENTO**

<b>Sistema</b>	<b>Promedio (Intervalo de Confianza)</b>	<b>Mínimo</b>	<b>Máximo</b>
Genitourinario	2617,7 (2303 – 293,9)	298	4300
SNC	2316,4(1950,5 – 2682,2)	250	4660
Cardiovascular	2709 (2378,8 – 3039,8)	410	4300
Gastrointestinal	2670,4 (300,4 – 3040,4)	80	4300
Osteoarticular	1792 (1212,4 - 2373,0)	380	3300
Tumoral	1867,5 (1078,6 – 656,4)	450	3800
Cromosomopatías	1591,7 (242,0 – 2941,4)	350	4000
Craneofacial	1971,3 (725,4 – 3217,2)	508	3670
Gemelar	1483,3 (0 – 3241,3)	1050	2300
Pulmonar	1960 (945,5 – 2974,5)	1500	2280

No se encontraron diferencias significativas entre grupos

**- ANTECEDENTE PERSONAL PATOLOGICO.**

Se calcularon prevalencias de malformación en cada sistema entre los expuestos/No expuestos a algún antecedente personal, la razón de prevalencias cruda (RP) y valor de *P*.

<b>Sistema</b>	<b>Prevalencia en expuestos</b>	<b>Prevalencia en no expuestos</b>	<b>RP</b>	<b>p</b>
Genitourinario	18,2%	27,5%	0,66 (0,18 – 2,37)	0,5
SNC	54,6%	23,6%	2,3 (1,3 – 4,2)	0,02
Cardiovascular	36,4%	17,6%	2,1 (0,89 – 4,8)	0,12
Gastrointestinal	27,3%	13,7%	1,98 (0,71 – 5,57)	0,22
Osteoarticular	9,1%	7,1%	1,27 (0,18 – 8,86)	0,8
Tumoral	0	7,1%	-	-
Cromosomopatías	0	4,3%	-	-
Craneofacial	0	4,3	-	-
Gemelar	0	4,3	-	-
Pulmonar	0	2,7	-	-

**- VÍA DEL NACIMIENTO.**

Se calcularon prevalencias de cesárea/parto vaginal entre los malformados/No malformados en cada sistema, la razón de prevalencias cruda (RP) y valor de *P*  
Sin poder asegurar que la vía del nacimiento haya sido debida al diagnostico de malformación y sabiendo que muchas de las decisiones acerca de la vía del parto son debidas a las condiciones obstétricas asociadas

<b>Sistema</b>	<b>% de Cesáreas en malformados</b>	<b>% de Cesáreas en no malformados</b>	<b>RP</b>	<b>p</b>
Genitourinario	59,%	63,3%	0,93 (0,71 – 1,22)	0,61
SNC	67,5%	60,4%	1,11 ( 0,86 – 1,44)	0,42
Cardiovascular	68,9%	60,7%	1,13 (0,86 – 1,50)	0,4
Gastrointestinal	75%	60%	1,25 (0,96 – 1,63)	0,16
Osteoarticular	84,6%	60,2%	1,4 (1,07 – 1,82)	0,08
Tumoral	46,2%	63,5%	0,72 (0,39 – 1,32)	0,21
Cromosopatías	28,6%	63,6%	0,44 (0,13 – 1,46)	0,06
Craneofacial	50%	62,5%	0,79 (0,35 - ,79)	0,53
Gemelar	66,7%	62%	1,07 (0,47 – 2,41)	0,87
Pulmonar	50%	62,3%	0,8 ( 0,29 – 2,14)	0,61

-APGAR <7 al minuto

Se calcularon prevalencias de apgar bajo al minuto entre los malformados/No Malformados en cada sistema, la razón de prevalencias cruda (RP) y valor de *P*

<b>Sistema</b>	<b>Prevalencia en malformados</b>	<b>Prevalencia en no malformados</b>	<b>RP</b>	<b>p</b>
Genitourinario	55,1%	52,5%	0,77 (0,77 – 1,42)	0,75
SNC	42,5%	56,5%	0,75 (50,8 – 1,11)	0,11
Cardiovascular	51,7%	53,5%	0,96 (65,7 1,41)	0,85
Gastrointestinal	62,5%	51,7%	1,21 (0,85 – 1,71)	0,32
Osteoarticular	61%	52,6%	1,17 ( 0,74 – 1,84)	0,53
Tumoral	38%	54,5%	0,7 (0,34 – 1,42)	0,26
Cromosopatías	42,9%	53,7%	0,79 (0,34 – 1,9)	0,57
Craneofacial	33,3%	54%	0,61 (0,19 – 1,93)	0,32
Gemelar	66,7%	53%	1,25 (0,56 - ,83)	0,63
Pulmonar	25%	54%	0,46 (0,08 – 2,54)	0,25

Se calcularon prevalencias de apgar bajo a los 5 minutos entre los malformados/No malformados en cada sistema, la razón de prevalencias cruda (RP) y valor de *P*

Sistema	Prevalencia en malformados	Prevalencia en no malformados	RP	<i>p</i>
Genitourinario	67,3%	64,1%	1,04 (0,82 – 1,32)	0,69
SNC	65%	65,1%	0,99 (0,76 – 1,29)	0,99
Cardiovascular	58,6%	64,4%	0,88 (0,63 – 1,23)	0,42
Gastrointestinal	75%	63,5%	1,18 (0,91 – 1,53)	0,27
Osteoarticular	69,2%	64,7%	1,06 (0,73 – 1,56)	0,74
Tumoral	53,9%	66%	0,81 (0,49 – 1,37)	0,37
Cromosomopatías	28,6%	66,7%	0,42 (0,13 – 1,38)	0,04
Craneofacial	50%	65,6%	0,76 (0,34 – 1,71)	0,42
Gemelar	66,7%	65,1%	1,03 (0,45 – 2,29)	0,95
Pulmonar	25%	66,1%	0,37	0,09

#### - EVOLUCIÓN POSTNATAL

Sistema	vivo	Muerte Perinatal	Óbito	<i>p</i>
Genitourinario	67,35%	14,29%	18,37	0,26
SNC	60%	27,5%	12,5%	0,5
Cardiovascular	48,28%	34,48%	17,24%	0,21
Gastrointestinal	75%	16,67%	8,33%	0,26
Osteoarticular	46,15%	38,46%	15,38%	0,35
Tumoral	46,15%	15,38%	38,46%	0,11
Cromosomopatías	28,57%	14,29%	57,14%	0,01
Craneofacial	33,33%	50%	16,67%	0,241
Gemelar	66,67%	33,33%	17,47%	0,7
Pulmonar	25%	75%	0	0,04

Aparentemente, tener malformaciones se asociaba a menor prevalencia de bajo apgar esto se debió a sobrevivencia selectiva, los óbitos no tienen apgar a los 5 minutos, así que no entran en la fórmula, y hubo un 57% de óbitos en los fetos con cromosomopatías.

## **ASOCIACIONES ENTRE SISTEMAS:**

Hubo 34 casos de malformaciones en varios sistemas. 27 casos con 2 sistemas afectados, 6 con 3 sistemas y un caso con cuatro sistemas.

El sistema más asociado a malformación múltiple fue el SNC. Se presentaron 6 casos de SNC + genitourinario, 5 casos de SNC con cardiovascular y 4 en conjunto con craneofacial. Un caso tenía malformación craneofacial, cardiovasculares, genitales y SNC.

Las malformaciones de 3 sistemas (6 casos) involucraron por lo general el genitourinario, el cardiovascular y el gastrointestinal.

## **DISCUSIÓN.**

Con el advenimiento de las nuevas tecnologías en ultrasonido, se han podido perfeccionar los métodos diagnósticos prenatales ultrasonográficos, lo que ha permitido un diagnóstico temprano de alteración fetal lo que ha conllevado a la aparición de técnicas de tratamiento que han permitido mejorar la morbilidad y mortalidad fetal en embarazos con diagnóstico de malformaciones.

En el presente estudio se realizó una recopilación de las pacientes atendidas en la unidad de medicina materno fetal del Hospital Universitario de Santander, haciendo un análisis y seguimiento desde las variables socio demográficas hasta, los hallazgos malformativos de cada embarazo.

Se encontraron 193 pacientes en un periodo aproximado de 33 meses, con una frecuencia de 5,8 casos mensuales, un estimado de un caso semanal aproximadamente, considerándose una frecuencia alta (16), comparativamente a otros centros mundiales principalmente a los agremiados en el ECEMC(31) Donde se agremian los centros de diagnóstico prenatal y quienes reporten frecuencias aproximadas de 20 casos por mes, bastante aproximado a lo encontrado en

nuestro estudio; esto teniendo en cuenta que el estudio se llevo a cabo en un centro de referencia un gran grupo poblacional, pudiendo realizar seguimiento, y recopilación de todos los datos en 169 de las pacientes inicialmente evaluadas , con una pérdida de 24 pacientes , en los cuales no se pudo realizar la recopilación completa de los datos en la gran mayoría de los casos por no poder contactar a los pacientes.

La edad promedio de las madres estudiadas fue de 26,4 años con un mínimo de 15 y un máximo de 41 años, sin pertenecer estas pacientes en su mayoría al grupo poblacional de alto riesgo según la edad como lo son los 35 años, según lo enunciado en la literatura mundial (5) (6). Estos datos fueron concordantes con lo encontrado en Uruguay por la Dra. Anna Bonino y colaboradores (32) quienes encontraron una edad materna promedio de 31 años con rangos entre los 25 y 38 años. Al igual que lo encontrado por el Dr. Chapa Téllez (33) en México quien encontró una edad promedio de 24 años con una variación de 5,75 años, lo que nos indica que la edad es un factor de riesgo solo para aneuploidias no para otro tipo de malformaciones

Tampoco se encontró significancia en otros antecedentes estudiados tales como la primipartenidad, solo presente en el 19,7 % de las pacientes, al igual que la consanguinidad solo presente en el 2,1 % de las pacientes. Este hallazgo muy diferente en comparación con lo encontrado por Rodríguez y Alvarenga en México (34) quienes encontraron una relación estadísticamente significativa ( $P=0.003$ ;  $OR=3.78$ ), entre consanguinidad materna y paterna con malformaciones, Además de lo enunciado por otros autores como Connor (39) quién encuentra asociación estadística entre estos dos factores

Cuando se evalúa la presencia de algunos otros factores de riesgos externos a la paciente se encuentra que 70 de las pacientes estudiadas consumieron algún medicamento durante la gestación correspondiente al 36,2 % pero el total de las

pacientes consumieron medicamentos catalogados como categoría B según la FDA (28), no se encontró una asociación estadísticamente significativa entre el consumo de estos medicamento y malformaciones al igual que lo hallado por Zarate y cols (35) el Hospital san Ignacio de Bogotá en asocio con ECLAMC 2001. Aunque teniendo en cuenta que no se pueden realizar estudios de casos y controles en el tema este se considera un hallazgo no completamente corroborable.

También se encuentra que el 95,8 % de las pacientes no estuvo en contacto con ninguna sustancia toxica que se pudiera considerar como de riesgo para el embarazo, y solo en el 4,1 % de las pacientes se encontró exposición a alguna sustancia, en su mayoría drogas licitas e ilícitas que no ha demostrado una asociación importante con malformaciones (16), (29).Hallazgo equiparable a los de Zarate y cols.

La edad gestacional al diagnostico encontrada en este estudio fue de 34,6 en promedio con una edad mínima encontrada de 11 semanas y un máximo de 41 semanas, acorde con lo conocido en la literatura, por otros autores tales como Chapa Téllez en México (33) quien detecto una edad gestacional promedio de 33 semanas con variación de 6,34 semanas, Pero estos hallazgos son ligeramente diferentes a los reportados por Gonzales y cols en Chile (36) quien encontró que La EG promedio fue de  $24 \pm 1,2$  semanas ( $r= 22+0$  a  $26+6$  semanas) .

La gran mayoría de las pacientes 159, (82,4 %) presentaron malformación en un solo sistema, mientras que se detectaron 27 pacientes (14 %) con dos sistemas afectados, y 6 (3,1 %) pacientes con tres sistemas afectados, siendo más frecuentes la alteración en un solo sistema debido a que entre más sistemas afectados , mayor es el riesgo de mortalidad fetal.

En nuestra institución la mayor incidencia de malformaciones se encontró en el sistema genitourinario, con un total de 52 casos correspondiente al 26,9 % de los casos, seguido por el sistema nervioso central con un total de 49 casos correspondiente al 25,4 % y el sistema cardiovascular con 36 casos correspondientes al 18,7 % , hallazgos similares a los descritos por García y Fernández (37) en Cuba quien encontró la mayor incidencia en el sistema nervioso central con 14 % de frecuencia, seguido por sistema cardiovascular con 11,6 % de frecuencia, También se encuentra concordancia con lo descrito por Vélez y Herrera (38) quienes encuentran en primer lugar al Sistema renal con 26,9 % de frecuencia y seguido por el Sistema nervioso central con una frecuencia de 24,4 %.

5. En las descripciones de Bonino y cols (32) también se puede documentar al sistema genitourinario como el de mayor frecuencia de alteración seguido por el sistema cardiovascular, siendo concordante el hallazgo de muchos autores que los sistemas de principal incidencia son el genitourinario, el cardiovascular y el sistema nervioso central. Por otra parte se encontró una baja incidencia de malformaciones del sistema respiratorio con frecuencia del 2,6 % (n= 5) al igual que lo reportado por García y Fernández en Cuba, quienes también encontraron la más incidencia en el sistema respiratorio.

También se registraron malformaciones en otra variedad de sistemas con, una incidencia variable tal como sistema gastrointestinal 28 (14,5 %), osteoarticular 14 casos (7,3 %), afecciones tumorales 13 casos (6,7 %), además de alteraciones craneofacial, cromosomopatías, y alteraciones en embarazos gemelares con 8 casos cada una correspondientes al 12,6 % del total de casos, y el sistema pulmonar con menos casos con un total de 5 casos correspondientes al 2,6 % estas últimas malformaciones con frecuencia variable como en lo descrito por los anteriores autores (37)(38).

Con respecto a los hallazgos postnatales, el peso y talla fetal están altamente relacionados con la edad gestacional al nacimiento y no con la malformación

presente en si se detectaron pesos entre 250 gramos hasta 4660 gramos con un promedio de 2365 grs, y una edad gestacional al nacimiento entre 15 y 40 semanas con un promedio de 34,6 semanas, sin poder determinar el motivo de la terminación del embarazo. Este hallazgo es difícil de comparar con otros autores debido a que la mayoría no lo reporta en sus resultados, pero los datos son concordantes con lo descrito por el ECLAMC (35).

El apgar también es un hallazgo variable que no depende del diagnóstico prenatal realizado sino de la edad gestacional y de la condición obstétrica particular de cada caso.

En cuanto a la confirmación postnatal de los hallazgos prenatales, no se confirmaron en 40 casos (20,7 %), mientras que la confirmación se llevó a cabo en 122 casos correspondientes al 63,2 % de las pacientes, en 7 de los casos no fue posible establecer la confirmación debido a que fueron niños no sometidos a estudios por parte de los padres, manifestando dificultades en acceder al sistema en la mayoría de los casos, y en 25 casos 12,4 % no se pudo realizar la confirmación debido a que no se pudo realizar comunicación con las pacientes, en su mayoría por números telefónicos inexistentes o desactivados. Teniendo en cuenta que en la mayoría de estudios las tasas de detección se encuentran entre el 60 y 89 % (37)(38)(39)(40) tasas variables debido a, la tecnología de los ecógrafos utilizados, la experiencia del personal, y el tipo de malformaciones, la edad gestacional de consulta, las tasas de confirmación halladas en este estudio se consideran concordantes con lo documentado en la literatura internacional.

Otra de las variables tenidas en cuenta fue la presencia de hallazgos postnatales no diagnosticados prenatalmente lo cual ocurrió en 30 de las pacientes con un porcentaje 20,7%, siendo el sistema con mayor tasa de hallazgos nuevos el cardiovascular con 10 casos (5,2%), seguido por, cromosomopatías en 5 de los casos (2,6 %), sistema gastrointestinal 4 casos(2,1 %) , alteración craneofacial 3

casos (1,6%) , sistema genitourinario, osteomuscular y sistema nervioso central con 2 casos cada uno que corresponden al 3 %.

Teniendo en cuenta la evolución postnatal, se presento muerte perinatal en 38 casos (19,7%), óbito fetal en 29 casos (15.0 %) con 36 pacientes sanos (18,7 %) al momento del nacimiento ya sea por no confirmarse la malformación o por resolución de esta después de tratamiento prenatal, Sin poder establecer que la causa del resultado obstétrico se relacione con el hallazgo de malformación y sabiendo que muchos de los resultados obstétricos dependen de las condiciones obstétricas agregadas. Al compara estas tasas de mortalidad se evidencia que esta es muy alta en los fetos diagnosticados con malformaciones como lo enunciado en el estudio de Bernard y Ewigman, (41) en 1993 quienes encontraron significancia estadística en el resultado prenatal adverso al encontrar alteraciones en la sonografía prenatal de diagnostico.

Cuando se realizó, un análisis multivariado y comparativo entre estas variables y cada uno de los sistemas no se encontraron hallazgos estadísticamente significativos, lo que quiere decir la malformación muy probablemente se presentara en cualquier sistema indistintamente de las constantes biológicas de la paciente, y el diagnostico ecográfico seguramente será igualmente realizado y esto no cambiara la vía del nacimiento ni el resultado perinatal.

En términos generales los hallazgos se encuentran relacionados con lo descrito en la literatura mundial, y con el presente trabajo queda una completa base de datos por formar líneas investigativas el campo de las malformaciones y el diagnostico prenatal, lo cual es importante para el crecimiento de la unidad de medicina matenofetal del hospital universitario de Santander.

## REFERENCIAS

1. Nyberg DA, Hyett J, Johnson JA, First-Trimester Screening, *Radiol Clin N Am*; 44 2006, 837–861
2. Bubb JA, .Matthews AN. What a new in prenatal screening and diagnosis? *Prim Care Clin Oficce Pract* 2004; 31:561-582.
3. Sermon K, Van Steirteghem A, Liebaers I. Preimplantation genetic diagnosis. *Lancet* 2004; 363: 1633–41
4. Bangham C, Overton TG. Suspected fetal anomaly. *Curr Obstet Gynaecol* 2002; 12: 161-169.
5. Salamanca A, Tamizaje prenatal: Análisis de riesgo de aneuploidia; *Revista colombiana de obstetricia y ginecología* vol. 54 no 4. 2003.
6. Nicolaidis KH. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol* 2004;191: 45-67.
7. D'Alton M E, DeCherney A H, Prenatal Diagnosis, *NEJM*, Vol 328:114-120.
8. Sairamand S, Tilaganathan B. Pre-natal diagnosis: estructural anomalies. *Curr Obstet Gynaecol* 2003; 13:259-264.
9. Langford K. Prenatal diagnosis. *Current Obstetrics & Gynaecology* 2001; 11: 313-314.
10. Loughna P. Softmarkers for congenital anomaly. *Curr Obstet Gynaecol* 2003; 13: 110–113.
11. Bahado-Singh R. Chee Cheng C. First trimester prenatal diagnosis. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2004; 16:177 –181.
12. McEwan A. Pre-natal diagnosis of single gene disorder. *Curr Obstet Gynaecol* 2003; 13:265-272.
13. Todros T, Capuzzo E, diagnosis prenatal de Gaglioti P. de anomalías congénitas. *Imágenes Paediatr Cardiol* 2001; 7: 3-18.

14. Herrera M, curso de nivelación de ultrasonido en ginecología y obstetricia, Sociedad santandereana de Ginecología y obstetricia, Agosto 2007
15. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Impact of prenatal diagnosis on livebirth prevalence of children with congenital anomalies. *Annales de Génétique* 2002; 45: 115–121
16. Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. *Am J Obstet Gynecol* 1999; 181:446-54.
17. Ralston SJ, Craigo SD. Ultrasound-guided procedures for prenatal diagnosis and therapy. *Obstet Gynecol Clin North Am* 2004; 31:101–123.
18. Rychik J, Ayres N, Cuneo B, Gotteiner N, Hornberger L, Spevak PJ et al. American Society of Echocardiography Guidelines and Standards for Performance of the Fetal Echocardiogram. *J Am Soc Echocardiogr* 2004; 17:803-10
19. Kovalchin JP, Silverman NH. The Impact of Fetal Echocardiography. *Pediatr Cardiol* 2004; 25:299-306.
20. Levine D. MR imaging of fetal central nervous system abnormalities. *Brain and Cognition* 2002; 50: 432-48.
21. Hagberg H, Mallard C. Antenatal brain injury: aetiology and possibilities of prevention. *Semin Neonatal* 2000; 5: 41–51.
22. Shaikh D, Mercer NS, Sohan K, Kyle P, Soothill P. Prenatal diagnosis of cleft lip and palate. *Br J Plast Surg* 2001; 54: 288–289.
23. Axt R, Quijano F, Boos R, Hendrik HJ, Jeßberger HJ, Schwaiger C, Schmidt W. Omphalocele and gastroschisis: prenatal diagnosis and peripartal management a case analysis of the years 1989–1997 at the Department of Obstetrics and Gynecology, University of Homburg/Saar. *Eur J Obstet Gynecol Rep Biol* 1999; 87: 47–54.

24. Johnson MP, Freedman AL. Fetal uropathy. *Curr Obstet Gynaecol* 1999; 11: 185-194.
25. Chevalier RL. Biomarkers of congenital obstructive nephropathy: past, present and future. *J Urology* 2004; 172: 852–857.
26. Doray B, Favre R , Viville B , Langer B , Dreyfus M. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias. A report of 47 cases. *Annales de Génétique* 2000; 43: 163–169
27. Goc B, Walencka Z, Wloch a Trisomy 18 in neonates: prenatal diagnosis; *J Appl Genet* 47(2), 2006, pp. 165–170.
28. Beginners' guide to genetics: congenital malformations student TBMJ volumen 12 diciembre 2004.
29. Whittle MJ. Exposure to teratogens. In: Whittle MJ, Connor JM. *Prenatal Diagnosis in Obstetric practice*. Oxford: Blackwell Science; 1995. p. 114-20.
30. Todros T, Capuzzo E, diagnosis prenatal de Gaglioti P. de anomalías congénitas. *Imágenes Paediatr Cardiol* 2001; 7: 3-18
31. Revista de Dismorfología y Epidemiología :boletín del ecemc: Serie IV, n.º 6, 2001
32. Bonino A, Gómez P, Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica *Arch Pediatr Urug* 2006; 77(3): 225-228.
33. Chapa T R, Larios JL, Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonido en la clínica de especialidades de la mujer, *Revista de la sanidad militar Mex* 2004,58(3) May-Jun 175-181.
34. Rodríguez D, Alvarenga R, frecuencia de malformaciones congénitas externas en la unidad materno infantil del instituto hondureño de seguridad social de Tegucigalpa. *Rev. MED post unah* Vol. 4 No. 3 Sept.-Dic,1999
35. Zarante M I, Castillo MC, Análisis clínico epidemiológico de factores asociados a malformaciones congénitas ECLAMC-HUSI, junio – diciembre 2001

36. González R, Dezerega V, Contribución de la ecografía rutinaria en el período 22 a 26 semanas al diagnóstico de anomalías congénitas. experiencia de 2 años, Rev. chil obstet ginecol 2005; 70(5)
37. García Y, Fernández R, Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido Rev. Cubana Pediatr 2006; 78(4)
38. Vélez J, Herrera L, malformaciones congénitas: correlación, diagnóstico ecográfico y clínico, Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología Vol. 55 No.3 • 2004 • (201-208)
39. Connor JM. Genetic assessment and counseling. In: Whittle MJ, Connor M (eds). Prenatal Diagnosis in Obstetrics Practice. Second edition. Oxford: Blackwell Science; 1995. p. 1-11.
40. Viala Y, Ch. Tran, Screening for fetal malformations: performance of routine ultrasonography in the population of the Swiss Canton of Vaud, swiss med wkly 2001;131:490–494 .
41. Bernard G. Ewigman, Effect of Prenatal Ultrasound Screening on Perinatal Outcome, Volume 329:821-827, September 16, 1993

# ANEXO

## Anexo A. Definición de Variables

Definición conceptual	Definición operacional	Escala de medición
Edad	Tiempo transcurrido en años cumplidos desde el nacimiento de la madre y el momento de la valoración	<b>Cuantitativa, Continua:</b> en años
Edad gestacional	Se utilizará la definición según la formula de Naegele: al primer día de la última menstruación se le agregan 7 días y se le restan 3 meses, determinando las semanas de gestación. En caso de que la ultima regla no sea confiable (porque la paciente no la recuerda, no sabe, se encontraba en amenorrea de lactancia, o usando métodos hormonales hasta incluidos los últimos 3 ciclos menstruales previos al la última menstruación) se calculará según biometría calculada en semanas para la fecha de la valoración	<b>Cuantitativa, continua:</b> en semanas
Ocupación	Actividad socioeconómica de sustento. Dedicación laboral	<b>Nominal, cualitativo</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Hogar</li> <li>2. Empleada</li> <li>3. Estudiante</li> </ol>

		<ol style="list-style-type: none"> <li>4. Vendedora (ventas)</li> <li>5. Oficios varios</li> <li>6. Comerciante</li> <li>7. Secretaria</li> <li>8. Operaria</li> <li>9. Administradora</li> <li>10. Abogado</li> <li>11. Odontólogo</li> <li>12. Ingeniero</li> <li>13. Paramédico</li> <li>14. Técnico</li> <li>15. Médico</li> <li>16. Psicólogo</li> <li>17. Bacterióloga</li> <li>18. Químico</li> <li>19. Veterinario</li> <li>20. Otros</li> </ol>
Tipo racial	Casta o calidad del origen o linaje. Cada uno de los grupos en que se diferencia	<b>Nominal, cualitativo.</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Mestizo</li> <li>2. Blanco</li> <li>3. Negro</li> <li>4. Caucásico</li> <li>5. Oriental</li> </ol>
Estrato socioeconómico	Estrato económico determinado para el cobro de servicios públicos según el lugar de vivienda: Fuente: se documenta según el recibo de cobro de la energía y/o del acueducto	<b>Ordinal</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Bajo</li> <li>2. Medio-bajo</li> <li>3. Medio-medio</li> <li>4. Medio-alto</li> <li>5. Alto</li> </ol>

		6.Alto-alto
<p>Historia reproductiva</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Gestacion</li> <li>2. Paridad</li> <li>3. Abortos</li> <li>4. Cesareas</li> <li>5. Abortos espontaneos</li> <li>6. Hijos vivos</li> <li>7. Hijos muertos</li> <li>8. Óbitos fetales</li> </ol>	<p>Se describirán los antecedentes obstétricos de embarazos incluido el actual según la historia clínica utilizando números.</p> <p>Primigestante: primera gestación</p> <p>Nulípara: embarazos previos con antecedente de aborto, embarazo ectópico o mola, sin presencia de hijos vivos.</p> <p>Múltipara: mas de 4 hijos vivos.</p> <p>Fuente: historia clínica</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <p>Reproducción asistida</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. SI</li> <li>2. NO</li> </ol> <p>Gestaciones:</p> <p>Partos:</p> <p>Cesárea:</p> <p>Aborto espontáneo:</p> <p>Hijos vivos:</p> <p>Hijos muertos:</p> <p>Óbitos:</p>
<p>Enfermedades antes del embarazo</p>	<p>Presencia de cualquier patología crónica antes del embarazo que aumente el riesgo de desarrollar anomalías congénitas fetales: se describirá SI o NO</p> <p>Se documenta solo por el interrogatorio.</p> <p>Fuente: Historia clínica</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Hipertiroidismo:</li> <li>2. Hipotiroidismo:</li> <li>3. Diabetes I</li> <li>4. Diabetes II</li> <li>5. Obesidad:</li> <li>6. Anemia:</li> <li>7. Epilepsia:</li> <li>8. Asma:</li> <li>9. Cáncer:</li> <li>10. Enfermedades metabólicas:</li> <li>11. Enfermedades del colágeno:</li> <li>12. Ninguna:</li> </ol>

<p>Enfermedades durante el embarazo</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Eclampsia</li> <li>• Hipertensión crónica</li> <li>• Preeclampsia:</li> <li>• Hellp</li> <li>• Insuficiencia renal leve</li> <li>• Insuficiencia renal moderada o severa</li> <li>• Isoinmunizacion</li> <li>• Ninguna:</li> </ul>	<p>Presencia de cualquier patología crónica o aguda durante el curso del embarazo que aumente el riesgo de desarrollar anomalías congénitas fetales: se describirá SI o NO</p> <p>Se tendrán en cuenta para documentarlos los criterios diagnósticos para:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Los trastornos hipertensivos del embarazo: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Presencia de convulsiones después de la semana 20 hasta las primeras 24 horas posparto.</li> <li>▪ Presencia de cifras de tensión arterial mayores a 140/90 antes de la semana 20 y/o persistencia de hipertensión después de seis semanas posparto.</li> <li>▪ Emólisis, elevación de transaminasas y trombocitopenia</li> </ul> </li> <li>2. Insuficiencia renal</li> <li>3. Positivización del coombs</li> </ol>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Eclampsia:</li> <li>2. Hipertensión crónica:</li> <li>3. Preeclampsia:</li> <li>4. Hellp:</li> <li>5. Insuficiencia renal leve:</li> <li>6. Insuficiencia renal moderada o severa:</li> <li>7. Isoinmunización:</li> <li>8. Ninguna:</li> </ol>
---	--	---

	indirecto Fuente: Historia clínica	
<p>Infecciones durante el embarazo</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Citomegalovirus</li> <li>• Herpes</li> <li>• HIV</li> <li>• Influenza</li> <li>• Sarampion</li> <li>• Rubeola</li> <li>• Sifilis</li> <li>• Toxoplasma</li> <li>• Varicela</li> <li>• Hepatitis</li> <li>• Ninguna</li> </ul>	<p>Presencia confirmada por pruebas serológicas seriadas de microorganismo según el protocolo existente en la unidad de medicina materno fetal para la identificación de patógenos y/o manifestaciones clínicas de enfermedades infecciosas: se describirá SI o NO</p> <p>Se documentarán por serología las siguientes entidades:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Citomegalovirus</li> <li>▪ Rubéola</li> <li>▪ Sífilis: FTAbs positivo</li> <li>▪ Toxoplasma</li> <li>▪ Hepatitis</li> </ul> <p>La varicela se documentará clínicamente por la aparición de las lesiones dérmicas características.</p> <p>Fuente: Historia clínica</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Coxakie:</li> <li>2. Citomegalovirus:</li> <li>3. Herpes:</li> <li>4. HIV</li> <li>5. Influenza:</li> <li>6. Sarampion:</li> <li>7. Rubeola:</li> <li>8. Sifilis:</li> <li>9. Toxoplasma:</li> <li>10. Varicela:</li> <li>11. Hepatitis:</li> <li>12. Ninguna:</li> </ol>
<p>Exposicion a toxicos</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tabaquismo</li> <li>• Drogas ilícitas</li> <li>• Alcohol</li> </ul>	<p>Presencia de exposición materna frente a agentes tóxicos del medio ambiente catalogados como deletéreos</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Tabaquismo:</li> <li>2. Drogas ilícitas:</li> <li>3. Alcohol:</li> </ol>

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fumadora pasiva</li> <li>• Radiación</li> <li>• Ninguna</li> </ul>	<p>para la salud materna y fetal a cualquier trimestre de la gestación: se describirá SI o NO</p> <p>Se documenta solo por interrogatorio</p> <p>Fuente: Historia clínica</p>	<p>4. Fumadora pasiva:</p> <p>5. Radiación:</p> <p>6. Ninguna:</p>
<p>Exposición a medicamentos</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Atropínicos y antiespasmódicos:</li> <li>• Anestésicos locales y generales:</li> <li>• Hipotónicos, sedantes y psicotrópicos:</li> <li>• Antiepilépticos:</li> <li>• Analgésicos, antipiréticos y antiinflamatorios :</li> <li>• Antagonistas de la histamina:</li> <li>• Agentes antiasmáticos:</li> <li>• Antiarrítmicos y</li> </ul>	<p>Presencia de exposición materna frente a sustancias farmacológicas que pueden afectar la salud materna y fetal a cualquier trimestre de la gestación: se describirá SI o NO</p> <p>Se documenta solo por interrogatorio</p> <p>Fuente: Historia clínica</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Atropínicos y antiespasmódicos:</li> <li>2. Anestésicos locales y generales:</li> <li>3. Hipotónicos, sedantes y psicotrópicos:</li> <li>4. Antiepilépticos:</li> <li>5. Analgésicos, antipiréticos y antiinflamatorios:</li> <li>6. Antagonistas de la histamina:</li> <li>7. Agentes antiasmáticos:</li> <li>8. Antiarrítmicos y agentes antihipertensivos</li> <li>9. Diuréticos:</li> </ol>

<p>agentes antihipertensivos</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Diuréticos:</li> <li>• Tocolíticos:</li> <li>• Antisépticos, antibióticos, antivirales, antiparasitarios, antifúngicos:</li> <li>• Agentes inmunosupresores antiproliferativos:</li> <li>• Anticoagulantes, antitrombóticos, trombolíticos:</li> <li>• Drogas antitiroideas y tiroideas:</li> <li>• Anticonceptivos orales, estrógenos y progestágenos:</li> <li>• Esteroides:</li> <li>• Insulina, agentes</li> </ul>		<p>10. Tocolíticos:</p> <p>11. Antisépticos, antibióticos, antivirales, antiparasitarios, antifúngicos:</p> <p>12. Agentes inmunosupresores antiproliferativos:</p> <p>13. Anticoagulantes, antitrombóticos, trombolíticos:</p> <p>14. Drogas antitiroideas y tiroideas:</p> <p>15. Anticonceptivos orales, estrógenos y progestágenos:</p> <p>16. Esteroides:</p> <p>17. Insulina, agentes hipoglicemiantes orales:</p> <p>18. Vacunas:</p> <p>19. Vitaminas y minerales:</p> <p>20. Medicamento desconocido:</p> <p>21. Otras:</p> <p>22. Ninguna:</p>
--	--	--

<p>hipoglicemiantes orales:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Vacunas:</li> <li>• Vitaminas y minerales:</li> <li>• Medicamento desconocido:</li> <li>• Otras:</li> <li>• Ninguna</li> </ul>		
<p>Datos del padre</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Edad</li> <li>2. Tipo racial</li> <li>3. Estrato</li> <li>4. Enfermedades crónicas</li> <li>5. Consanguinidad</li> </ol>	<p>Características del Padre biológico del feto con anomalía congénita</p> <p>Se documenta por medio de la madre según el interrogatorio</p> <p>Fuente; historia clínica</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Edad:</li> <li>▪ Tipo racial: <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Mestizo</li> <li>2. Blanco</li> <li>3. Negro</li> <li>4. Caucásico</li> <li>5. Oriental</li> </ol> </li> <li>▪ Estrato:</li> <li>▪ Enfermedades crónicas: <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Hipertiroidismo</li> <li>o</li> <li>2. Hipotiroidismo</li> <li>3. Diabetes I</li> <li>4. Diabetes II</li> <li>5. Obesidad</li> <li>6. Anemia</li> </ol> </li> </ul>

		<p>7. Epilepsia</p> <p>8. Asma</p> <p>9. Cáncer</p> <p>10. Enfermedad. Metabólica</p> <p>11. Ninguna</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Consanguinidad: <ul style="list-style-type: none"> <li>1. Si</li> <li>2. No</li> </ul> </li> </ul>
<p>Historia familiar de anomalías</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ninguno</li> <li>• Hijo con anomalía:</li> <li>• Madre con anomalía:</li> <li>• Padre con anomalía:</li> <li>• Familia materna:</li> <li>• Familia paterna</li> </ul>	<p>Antecedente previo por historia clínica de anomalías congénitas: se describirá SI o NO</p> <p>Se documentará por el interrogatorio</p> <p>Fuente: historia clínica</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Ninguno</li> <li>2. Hijo con anomalía:</li> <li>3. Madre con anomalía:</li> <li>4. Padre con anomalía:</li> <li>5. Familia materna:</li> <li>6. Familia paterna:</li> </ol>
<p>Anomalía encontrada</p> <p>Esta es una variable desenlace o resultado:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Fecha del diagnóstico: mm/dd/aa</li> </ol>	<p>Se describirá la anomalía anatómica encontrada prenatalmente, si el diagnóstico se hizo en la Unidad de Medicina Materno Fetal o No y la semana a la cual se produjo el diagnóstico</p> <p>Se documentará según la</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <p>Fecha del diagnóstico: mm/dd/aa</p> <p>Edad gestacional: semanas</p> <p>Diagnóstico en la unidad:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Si</li> <li>2. No</li> <li>3. Otra</li> </ol>

<p>2. Edad gestacional: semanas</p> <p>3. Diagnostico en la unidad:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Si</li> <li>2. No</li> <li>3. Otra</li> </ol> <p>4. Nombre del diagnostico:</p>	<p>nomenclatura internacional para las enfermedades congénitas</p> <p>Fuente : historia clínica</p>	<p>Nombre del diagnostico:</p>
<p>Marcadores ecográficos de aneuploidía</p> <p>Esta es una variable desenlace o resultado</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ventriculomegalia limite:</li> <li>• Ventriculomegalia:</li> <li>• Quiste del plexo coroideo</li> <li>• Holoprocencefalia:</li> <li>• Agenesia del cuerpo calloso:</li> <li>• Hidrocefalia comunicante:</li> </ul>	<p>Aneuploidía: numero cromosómico anormal.</p> <p>Hallazgos ecográficos comunes presentes en los fetos afectados con aneuploidía y su presencia pueden aumentar el riesgo de aneuploidía</p> <p>El patrón de oro es el cariotipo que está disponible en los casos en que se sospeche aneuploidía para poder hacer la adecuada clasificación de los fetos o del recién nacido</p> <p>Fuente: resultado de cariotipo en liquido amniótico o en muestra directa fetal o del recién nacido</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Ventriculomegalia limite:</li> <li>2. Ventriculomegalia:</li> <li>3. Quiste del plexo coroideo</li> <li>4. Holoprocencefalia:</li> <li>5. Agenesia del cuerpo calloso:</li> <li>6. Hidrocefalia comunicante:</li> <li>7. Labio y paladar hendido:</li> <li>8. Foco cardiaco hiperecogénico:</li> <li>9. Humero corto:</li> <li>10. Pielectasia derecha:</li> <li>11. Pielectasia izquierda:</li> <li>12. Pielectasia bilateral:</li> </ol>

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Labio y paladar hendido:</li> <li>• Foco cardiaco hiperecogénico:</li> <li>• Huero corto:</li> <li>• Pielectasia derecha:</li> <li>• Pielectasia izquierda:</li> <li>• Pielectasia bilateral:</li> <li>• Pliegue nucal aumentado</li> <li>• Translucencia nucal aumentada:</li> <li>• Ninguna:</li> </ul>		<p>13. Fémur corto</p> <p>14. Pliegue nucal aumentado</p> <p>15. Translucencia nucal aumentada:</p> <p>16. Restricción de crecimiento intrauterino</p> <p>17. Canal Aurículo ventricular</p> <p><b>18. Ninguna:</b></p>
<p>Anomalías congénitas encontradas</p> <p>Esta es una variable desenlace o resultado</p>	<p>Se utilizara la clasificación internacional para enfermedades congénitas</p> <p>Según los hallazgos del diagnostico prenatal de anomalías congénitas encontradas</p>	<p><b>Ordinal:</b></p> <p>Q.000 hasta la Q.99</p> <p>Clasificación internacional de enfermedades</p>
<p>Restricción de crecimiento intrauterino (RCIU)</p> <p>Esta es una variable desenlace o resultado</p>	<p>Peso estimado fetal para la edad gestacional por debajo del percentil 10</p> <p>Índice de líquido amniótico</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <p>1. ILA normal:</p> <p>2. Oligohidramnios:</p> <p>3. Polihidramnios:</p>

<p>Líquido amniótico (ILA)</p> <p>Esta es una variable desenlace o resultado</p>	<p>según la técnica de Phelan de los 4 cuadrantes, se considera normal entre 5 y 20cc.</p>	<p>RCIU</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Si</li> <li>2. No</li> </ol> <p>RCIU Simétrico: 1 RCIU Asimétrico: 2</p>
<p>Síndrome</p>	<p>Patrón reconocible de múltiples defectos cuando una causa frecuente ha dado lugar a distintos errores anatómicamente no relacionados en la morfogénesis. Las anomalías primarias del desarrollo en dos o más sistemas condicionan la aparición de los defectos estructurales</p>	<p><b>Nominal, cualitativo</b></p> <p><b>Síndrome</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Si</li> <li>2. No</li> </ol> <p><b>Tipo de síndrome</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Síndrome de Down</li> <li>2. Síndrome de Turner</li> <li>3. Trisomía 18</li> <li>4. Trisomía 13</li> <li>5. Triploidía</li> <li>6. Síndrome de transfusión feto fetal</li> <li>7. Síndrome de Arnold Chiari</li> <li>8. Síndrome de VACTERL</li> <li>9. No determinado</li> </ol>
<p>Cariotipo</p>	<p>Reporte del número de cromosomas de la muestra de células presentes en el líquido amniótico obtenido por amniocentesis</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Normal</li> <li>2. Anormal</li> <li>3. No indicado</li> <li>4. Indicado pero no realizado</li> </ol>

		<b>5. No realizado</b>
<p>Resultado del embarazo</p> <p>Esta es una variable desenlace o resultado</p>	<p>Vía del parto</p> <p>Resultado del nacimiento</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <p><b>Aborto</b></p> <p>1. Si</p> <p>2. No</p> <p><b>Vía del parto</b></p> <p>1. Vaginal</p> <p>2. Cesárea</p> <p>Nacido Vivo o muerto:</p> <p>Numero de malformados:</p> <p>Diagnostico prenatal por ultrasonido:</p> <p>Nuevas malformaciones:</p> <p>Diagnostico definitivo:</p>
Lugar del parto	Institución donde ocurre el parto	<p>1. Primer nivel</p> <p>2. Segundo nivel</p> <p>3. Tercer nivel</p>
<p>Periodo neonatal lactante</p> <p>Esta es una variable desenlace o resultado</p>	<p>Resultado perinatal dentro de los primeros 30 días de vida del recién nacido con anomalía congénita.</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <p>Muerte neonatal</p> <p>SI: ____ NO: ____</p> <p>Observaciones:</p> <p><b>Diagnostico definido</b></p> <p>1. Cardiovascular</p> <p>2. Sistema nervioso central</p> <p>3. Sistema Genitourinario</p> <p>4. Gastrointestinal</p> <p>5. Aneuploidía</p>

		<ol style="list-style-type: none"><li>6. Osteomuscular</li><li>7. umbilical</li><li>8. Síndrome de transfusión feto fetal</li><li>9. Isoinmunización Rh</li><li>10. Hidrops</li><li>11. Acretismo placentario</li></ol>
--	--	---