

**HISTORIA NATURAL Y EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LAS ANOMALÍAS  
URINARIAS DIAGNOSTICADAS PRENATALMENTE**

**DIÓGENES ALEXANDER ARRIETA GIL**

**UNIVERSIDAD INDUSTRIAL DE SANTANDER  
FACULTAD DE SALUD  
ESCUELA DE MEDICINA  
DEPARTAMENTO DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA  
BUCARAMANGA  
2013**

**HISTORIA NATURAL Y EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LAS ANOMALÍAS  
URINARIAS DIAGNOSTICADAS PRENATALMENTE**

**DIÓGENES ALEXANDER ARRIETA GIL**

Médico General. Universidad de Santander

Residente Ginecología y Obstetricia. Universidad Industrial de Santander

Este documento es el protocolo del trabajo de grado, requisito del programa  
académico para obtener el título de

**GINECÓLOGO Y OBSTETRA**

Directora:

**MÓNICA ANDREA BELTRÁN AVENDAÑO**

Médica Cirujana. Universidad Industrial de Santander

Ginecóloga y Obstetra. Universidad Industrial de Santander

Medicina Materno Fetal. Universidad del Rosario

**UNIVERSIDAD INDUSTRIAL DE SANTANDER**

**FACULTAD DE SALUD**

**ESCUELA DE MEDICINA**

**DEPARTAMENTO DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA**

**BUCARAMANGA**

**2013**

## TABLA DE CONTENIDO

	<b>Pág.</b>
INFORMACIÓN GENERAL DEL PROYECTO	13
1. TITULO	14
2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	15
3. JUSTIFICACIÓN	19
4. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN.	20
5. ESTADO DEL ARTE Y MARCO TEÓRICO	21
5.1 TAMIZAJE PARA MALFORMACIONES FETALES	22
5.2 CLASIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS	29
5.3 VALORACIÓN Y DETECCIÓN ECOGRÁFICA DE LAS MALFORMACIONES	32
5.4 EL DESARROLLO NORMAL DEL SISTEMA URINARIO DURANTE LA GESTACIÓN	32
5.5 INCIDENCIA DE LAS ANOMALÍAS DE LAS VÍAS URINARIAS	33
5.6 VALORACIÓN ECOGRÁFICA DEL SISTEMA GENITOURINARIO	35
5.7 HALLAZGOS ULTRASONOGRÁFICOS ANORMALES DEL SISTEMA URINARIO	38
5.7.1 Agenesia Renal	38
5.7.2 Displasia Renal	40
5.7.2.1 Riñón Poliquistico Autosómico Recesivo (Infantil) o Potter Tipo I	41
5.7.2.2 Displasia Renal Multiquística o Potter Tipo II	42
5.7.2.3 Riñón Poliquistico Autosómico Dominante (Adulto) o Potter Tipo III	44

5.7.2.4 Displasia Renal Quística o Potter Tipo IV	45
5.7.2.5 Uropatías Obstructivas	46
5.7.2.6 Dilatación Vesical Anormal	48
5.7.2.7 Valvas Uretrales Posteriores	49
5.7.2.8 Estenosis Ureteral	51
5.7.2.9 Agenesia Uretral	51
5.7.2.10 Persistencia Cloacal	51
5.7.2.11 Síndrome De Megavejiga – Microcolon-Hipoperistaltismo Intestinal	52
5.7.2.12 Extrofia Vesical	52
5.7.2.13 Obstrucción de la Unión Uréteropélvica	53
5.7.2.14 Pielectasia e Hidronefrosis	54
5.7.2.15 Megaureter	56
5.7.2.16 Reflujo Vésico-Ureteral	57
5.7.2.17 Riñón Ectópico	58
5.7.2.18 Duplicación Renal	58
5.7.2.19 Tumores Renales	59
6. OBJETIVOS	60
6.1 OBJETIVO GENERAL	60
6.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS	60
7. METODOLOGÍA PROPUESTA	61
7.1 DEFINICIÓN DEL MÉTODO	61
7.2 POBLACIÓN DE REFERENCIA Y MUESTRA	61
7.2.1 Población	61
7.2.2 Tamaño de la Muestra	61
7.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN	61
7.4 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN	61
7.5 FUENTES DE INFORMACIÓN	62
7.6 CALIDAD DE LA INFORMACIÓN	62

7.7 PROTOCOLO PROPUESTO	62
7.8 TIPOS DE PACIENTES	63
7.9 ASPECTOS ÉTICOS Y LEGALES	64
8. DEFINICIÓN DE VARIABLES	65
9. RESULTADOS	73
9.1 CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS DE LA MADRE	74
9.2 FACTORES DE RIESGO DE LA GESTACIÓN ACTUAL	75
9.3 CARACTERÍSTICAS DEL FETO Y DEL RECIÉN NACIDO	77
9.4 MALFORMACIONES GENITOURINARIAS	79
10. DISCUSIÓN	90
11. CONCLUSIONES	95
12. REFERENCIAS	96

## LISTA DE TABLAS

	<b>Pág.</b>
Tabla 1. Rendimiento ecográfico para la detección de malformaciones en grupo poblacional general. <sup>13</sup>	24
Tabla 2. Rendimiento ecográfico para la detección de malformaciones en grupo de riesgo. <sup>13</sup>	24
Tabla 3. Acuerdo interobservador en la interpretación de la ecografía prenatal.	25
Tabla 4. Sensibilidad y tasa de falsos positivos para la detección de anomalías estructurales importantes y los resultados específicos de ultrasonido que se han asociado con anomalías cromosómicas, según sistema u órgano.	26
Tabla 5. Longitud renal en el primer trimestre del embarazo.	36
Tabla 6. Longitud renal en el segundo y tercer trimestre de la gestación.	36
Tabla 7. Valores del índice de líquido amniótico en el embarazo normal.	37
Tabla 8. Definición de hidronefrosis antenatal de acuerdo al diámetro anteroposterior. Tomado de Nguyen HT, et al. <sup>71</sup>	55
Tabla 9. Definición de variables	65
Tabla 10. Antecedentes ginecobstétricos de las madres de hijos con malformación genitourinaria. HUS 2006 – 2012	74
Tabla 11. Características sociodemográficas de las madres de hijos con malformación genitourinaria. HUS 2006 – 2012	75
Tabla 12. Factores de riesgo asociados de las madres de hijos con malformación genitourinaria. HUS 2006 – 2012	76
Tabla 13. Complicaciones de la gestación actual HUS 2006 - 2012	77
Tabla 14. Características del feto y del recién nacido con malformación genitourinaria. HUS 2009 – 2012	78

Tabla 15. Malformaciones Genitourinarias detectadas ecográficamente. HUS 2006-2012	80
Tabla 16. Lateralidad de Malformaciones Genitourinarias detectadas ecográficamente. HUS 2006– 2012	81
Tabla 17. Confirmación posnatal del Diagnóstico ecográfico de las anomalías genitourinaras. HUS 2006 – 2012	82
Tabla 18. Mortalidad según malformación genitourinaria diagnosticada. HUS 2006–2012	83
Tabla 19. Otros sistemas afectados en los recién nacidos con malformación genitourinaria. HUS 2006 – 2012	84
Tabla 20. Otros hallazgos asociados en los embarazos con malformación genitourinaria.HUS 2006 – 2012.	85
Tabla 21. Asociación entre malformaciones genitourinarias con otros sistemas en los recién nacidos con malformación genitourinaria. HUS 2006 - 2012	85

## LISTA DE FIGURAS

	<b>Pág.</b>
Figura 1. Apgar al minuto y a los 5 minutos del recién nacido con malformación genitourinaria. HUS 2006 - 2012	79
Figura 2. Peso al nacer recién nacidos a término con y sin pielectasia. HUS 2006-2012	86
Figura 3. Peso al nacer Recién nacidos a término Con y sin Hidronefrosis. HUS 2006 – 2012. Se aprecia que el peso al nacer no estuvo disminuido por la presencia de hidronefrosis.	87
Figura 4. Peso al nacer recién nacidos a término con y sin agenesia renal. HUS 2006 – 2012. Los casos de agenesia renal presentaron pesos más bajos al momento de nacer comparados con aquellos sin agenesia renal.	88
Figura 5. Peso al nacer recién nacidos a término con y sin displasia renal. HUS 2006 – 2012. El peso no estuvo influenciado por la presencia de displasia renal, encontrándose valores similares en los dos grupos.	89

## RESUMEN

**TITULO:** HISTORIA NATURAL Y EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LAS ANOMALÍAS URINARIAS DIAGNOSTICADAS PRENATALMENTE\*

**AUTOR:** DIÓGENES ALEXANDER ARRIETA GIL\*\*

**PALABRAS CLAVE:** Diagnóstico, Prenatal, Bioquímico, Aparato Urinario.

### DESCRIPCION:

**INTRODUCCIÓN:** la incidencia mundial de defectos congénitos, oscila entre 25 y 62 por cada 1000 recién nacidos, de los cuales las anomalías genitourinarias se encuentran entre las más frecuentes, con una incidencia entre 2 y 9 casos por cada 1000 nacidos.<sup>1</sup>

**OBJETIVO:** describir la historia natural y la evolución clínica de las anomalías urinarias fetales diagnosticadas a las pacientes atendidas en la unidad de medicina materno fetal del Hospital Universitario de Santander (HUS) durante el periodo comprendido entre Junio del 2006 y Junio del 2012.

**MATERIALES Y MÉTODOS:** se trata de un estudio retrospectivo de cohorte descriptivo. Se tomó la totalidad de las pacientes con diagnóstico prenatal de malformación genitourinaria atendidas en el Hospital Universitario de Santander (HUS) desde Junio del 2006 hasta Junio del 2012. Se recolectaron un total de 94 historias clínicas de madres y se recogieron variables relacionadas con la madre, el feto y datos del resultado perinatal.

**RESULTADOS:** se recolectaron 94 historias clínicas de gestantes con una edad promedio de 26 años, siendo la más joven de 15 años y la mayor de 45 años, del total de pacientes el 81.2% estaban aseguradas a un régimen de salud. El factor de riesgo más frecuentemente encontrado fue la primipaternidad (64.3%). La edad gestacional promedio al momento del diagnóstico fue de 28 semanas, y la edad gestacional promedio al momento del parto fue de 36 semanas. El peso al nacer tuvo una mediana de 3100g y una talla de 49cm.

**CONCLUSIONES:** los hallazgos descritos sobre malformaciones genitourinarias en el Hospital Universitario de Santander fueron consistentes con los hallazgos descritos en la literatura mundial para consanguinidad, talla y peso fetal, y muestran diferencias a lo previamente descrito con respecto a la frecuencia de casos por mes, exposición a medicamentos durante el embarazo, edad gestacional al momento del diagnóstico.

---

\* Proyecto de grado.

\*\* Universidad Industrial de Santander, Facultad de Salud, Escuela de Medicina, Departamento de Ginecología y Obstetricia, Directora: Mónica Andrea Beltrán Avendaño.

## SUMMARY

**TITLE:** CLINICAL NATURAL HISTORY AND EVOLUTION OF THE TRACT ANOMALIES DIAGNOSED PRENATALLY\*

**AUTHOR:** DIÓGENES ALEXANDER ARRIETA GIL\*\*

**KEYWORDS:** Diagnosis, Prenatal Biochemical Apparatus Urinary.

### DESCRIPTION:

**INTRODUCTION:** The global incidence of birth defects varies from 25 to 62 per 1000 newborns, being genitourinary anomalies among the most frequently encountered with an incidence ranging two and nine cases per 1000 births.

**OBJECTIVE:** To describe the natural history and clinical course of fetal urinary tract malformations from patients diagnosed and treated at the maternal-fetal medicine unit of the Hospital Universitario de Santander (HUS) during the period from June 2006 to June 2012.

**MATERIALS AND METHODS:** This is a retrospective descriptive cohort. All patients between June 2006 and June 2012 diagnosed and treated with a genitourinary tract malformation at the Hospital Universitario de Santander (HUS) were included. A total of 94 medical records from the mothers were collected, and variables related to the mother, fetus and perinatal outcome data were analyzed.

**RESULTS:** We collected medical records of 94 pregnant women with an average age of 26 years, being the youngest 15 years old and 45 years the oldest one, from them 81.2% were affiliated to any health regimen. The most common risk factor encountered was primipaternity (64.3%). The average gestational age at the moment of diagnosis was 28 weeks, and the mean gestational age at birth was 36 weeks. The mean birth weight was 3100g grams and the mean height 49cm.

**CONCLUSIONS:** The present study about genitourinary malformations in the Hospital Universitario de Santander makes findings that were consistent with those described previously about consanguinity, fetal size and weight; and found differences with respect to the frequency of cases per month, drug exposure during pregnancy, gestational age at the moment of diagnosis, mortality rate and number of systems affected.

---

\* Project Degree

\*\* Santander Industrial University, Faculty of Health, School of Medicine, Department of Obstetrics and Gynecology, Director: Mónica Andrea Beltrán Avendaño.

## INFORMACIÓN GENERAL DEL PROYECTO

<p style="text-align: center;"><b>HISTORIA NATURAL Y EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LAS ANOMALÍAS URINARIAS DIAGNOSTICADAS PRENATALMENTE</b></p>
<p><b>INVESTIGADOR PRINCIPAL:</b> Diógenes Alexander Arrieta Gil</p> <p><b>CORREO ELECTRÓNICO:</b> arrieta-arrieta10@hotmail.com</p> <p><b>TELÉFONO:</b> 3164653837</p>
<p><b>DIRECTOR DE TESIS:</b></p> <p>Mónica Andrea Beltrán Avendaño.</p>
<p><b>DIRECCIÓN DE CORRESPONDENCIA:</b></p> <p>Departamento de Ginecología y Obstetricia. Facultad de salud UIS.</p> <p>Carrera 32 # 29–31. Bucaramanga, Santander. Colombia</p> <p>Teléfono: +57-7 6329015.</p>
<p><b>NOMBRE DEL GRUPO DE INVESTIGACIÓN:</b> GINO</p>
<p><b>TOTAL DE INVESTIGADORES:</b> 2</p>

## **1. TITULO**

Historia natural y evolución clínica de las anomalías urinarias diagnosticadas prenatalmente.

## 2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La incidencia mundial de defectos congénitos al nacimiento, oscila entre 25 y 62/1000 recién nacidos.<sup>1</sup> Al menos 53 por 1000 nacidos vivos tienen una enfermedad con un importante componente genético que se manifiesta antes de los 25 años de edad. La incidencia de desórdenes congénitos severos que pueden causar la muerte prematura o enfermedades crónicas a lo largo de la vida es de 43/1000 recién nacidos.<sup>2</sup> En Colombia se calcula que en el año 2001 nacieron 48.000 niños malformados, <sup>2</sup> y es muy poco lo que se les puede ofrecer médica y socialmente en pro de una mejor calidad de vida. Sin embargo, muchas de estas malformaciones son prevenibles si se conoce su causa y se identifican los grupos de alto riesgo.<sup>2</sup>

Las anomalías congénitas urogenitales se encuentran entre las malformaciones más frecuentemente diagnosticadas en el feto o en el neonato. Utilizando la ultrasonografía como un test de tamizaje Steinhardt y cols, encontraron que el 3.2% de los recién nacidos tenían una anomalía del tracto genitourinario y que la mitad de estos pacientes requerían una intervención quirúrgica.<sup>3</sup> Otros estudios basados en grandes poblaciones han demostrado una incidencia entre 0.2-0.9%.<sup>4</sup>

La incidencia global de anomalías de las vías urinarias varía entre 2 y 9 casos por cada 1000 nacimientos, con una razón 2:1 hombre/mujer. Aunque la mayoría de las ectasias de la pelvis renal son fisiológicas y se resuelven con el tiempo,<sup>5,6</sup>

---

<sup>1</sup> Penchaszadeh V.B. Nuevas tecnologías en reproducción y en ingeniería genética. En: Salud reproductiva de las Américas. Washington, D.C.: OMS/OPS; 1992: 458-75.

<sup>2</sup> Zarate I. Análisis clínico epidemiológico de factores asociados a malformaciones congénitas ECLAMC - Hospital Universitario San Ignacio junio-diciembre de 2001

<sup>3</sup> Calderón, J.; Zarate, I. Anomalías congénitas urológicas: descripción epidemiológica y factores de riesgo asociados en Colombia 2001-2004. Arch Esp Urol. 2006; 59: 7-14

<sup>4</sup> Walsh P, Retik A, Darracott V y cols.: "Campbell's Urology, 8th edition". Pags 1781-1811. W.B. Saunders Company. Philadelphia 2002.

<sup>5</sup> Shokeir A, Nijman R. Antenatal hydronephrosis: changing concepts in diagnosis and subsequent management. BJU international 2000; 85: 987-994

existen unas dilataciones que se consideran patológicas y que pueden producir complicaciones a los menores, de hecho, se considera que el pronóstico de las ectasias pielocaliciales es dependiente de la severidad de la anomalía y, de acuerdo a los estudios de seguimiento, puede involucrar un riesgo importante a la vida del neonato si no son tratadas en forma adecuada y oportuna.<sup>7,8</sup>

Los estudios muestran que existe la posibilidad de involución, parcial o total, de las lesiones del tracto urinario, sin embargo, no en todos los casos se presenta este desenlace favorable y se puede necesitar algún tratamiento profiláctico o curativo que involucre la cirugía como tratamiento radical definitivo.<sup>9</sup>

Las anomalías cromosómicas pueden explicar aproximadamente el 10% de los defectos al nacimiento por lo cual es de gran importancia detectar estas alteraciones debido al aumento significativo de la morbilidad y mortalidad.<sup>10</sup>

La evaluación de detalle anatómico fetal que idealmente se realiza entre las 11 a 14 semanas y posteriormente entre las 18 a 22 semanas representa una de las principales herramientas para el diagnóstico de los defectos estructurales durante el embarazo.

Anteriormente los métodos de tamizaje para diagnóstico de malformaciones congénitas se aplicaban según el riesgo y los factores clínicos de la gestante, especialmente la edad materna para establecer, qué pacientes podrían favorecerse de un diagnóstico invasivo para las aneuploidías.

---

<sup>6</sup> Areses R, Arruabarrena D, Alzueta M, Rodríguez F, Paisanl, Urbieta M, et al. Anomalías genitourinarias detectadas por ecografía prenatal. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en pediatría; Bol Vasco-Nav Pediatr 1996; 30: 9-19.

<sup>7</sup> Smith D, Egginton J, Brookfield D. Detection of abnormality of fetal urinary tract as predictor of renal tract disease. BMJ. 1987; 294: 2728.

<sup>8</sup> Alconcher I, Tombesi M. Anomalías nefrourológicas detectadas intraútero: evolución postnatal. Arch Arg Pediatr 1998; 96: 163-168.

<sup>9</sup> Ibid., p. 164

<sup>10</sup> Nyberg DA, Hyett J, Johnson JA, First-Trimester Screening, Radiol Clin N Am; 44 2006, 837–861

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

Actualmente existen cuatro componentes principales para el diagnóstico de aneuploidía fetal y otros defectos de nacimiento:

1. Ecografía del primer trimestre
2. Bioquímica del primer trimestre (Pregnancy Associated Placental Protein-A (PAPP-A) y fracción libre de la subunidad beta de la hCG (f $\beta$  -hCG).
3. Ecografía del segundo trimestre.
4. Bioquímica del segundo-trimestre (Alfafetoproteína -AFP-), fracción beta de la gonodotropina corionica humana (B-hCG) y estriol no conjugado). Aunque la medición de bioquímica en el segundo trimestre en la actualidad a ha entrado en desuso.

Estos cuatro componentes de la investigación contemporánea se pueden utilizar solos o combinados para mayor exactitud.<sup>11</sup>

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.

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

---

<sup>11</sup> Bubb JA, Matthews AN. What a new in prenatal screening and diagnosis? Prim Care Clin Office Pract 2004; 31:561-82.

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.<sup>10</sup> La sensibilidad de la detección de malformaciones renales por ecografía prenatal depende de la edad gestacional y la habilidad del ecografista. En un estudio, la sensibilidad de la detección prenatal de malformaciones renales se reportó un 82% a un promedio de edad gestacional de 23 semanas.<sup>12</sup>

La intervención durante el embarazo para tratar de corregir definitiva o temporalmente las anomalías renales en el feto sería razonable si se podría prevenir el desarrollo de la displasia renal, daño renal, insuficiencia renal crónica, o la presencia de hipoplasia pulmonar. Aunque ha habido una serie de casos de cirugía prenatal en fetos con hidronefrosis severa y oligohidramnios, esta intervención no ha demostrado mejorar el resultado renal. Estos procedimientos pueden aumentar la cantidad de líquido amniótico, lo cual podría mejorar el desarrollo pulmonar y la tasa de supervivencia. En estos raros casos, el procedimiento sólo debe realizarse en centros seleccionados, con experiencia y en los fetos con hidronefrosis bilateral severa, ausencia de enfermedad grave del parénquima renal o quístico, con niveles de electrolitos y osmolaridad urinaria normales y un cariotipo normal.<sup>13</sup>

---

<sup>12</sup> Vanderheyden T, Kumar S, Fisk NM. Fetal renal impairment. *Semin Neonatol* 2003; 8:279

<sup>13</sup> Aoife M. Evaluation of congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT). This topic last updated: February 16, 2011

### 3. JUSTIFICACIÓN

Las alteraciones del tracto urinario fueron las anomalías fetales detectadas con mayor frecuencia en el Hospital Universitario de Santander durante el periodo comprendido entre Junio del 2006 hasta Marzo del 2009, según un estudio descriptivo de selección secuencial realizado a las pacientes atendidas en la Unidad de Medicina Materno Fetal, en donde se evidencio que las alteraciones urinarias presentaron un porcentaje del 26.9% (n=52), seguidas de las alteraciones del sistema nervioso central 25.4% (n=49), cardiovascular 18.7%(n=49) y gastrointestinal 14.5%(n=28). Por tal motivo es indispensable evaluar su incidencia y el grado de concordancia entre el diagnóstico prenatal y postnatal por ecografía.

Este estudio permite realizar una profundización de las características encontradas en las maternas con diagnóstico prenatal de anomalías congénitas de las vías urinarias y concomitantemente evaluar la historia natural y evolución clínica de las anomalías urinarias diagnosticadas prenatalmente durante el periodo comprendido desde Junio del 2006 hasta Junio del 2012.

#### **4. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN.**

¿Cuál es la historia natural y evolución clínica de las anomalías urinarias diagnosticadas prenatalmente a las pacientes atendidas por la unidad de medicina materno fetal del hospital universitario de Santander durante el periodo comprendido desde Junio del 2006 hasta Junio del 2012?

## 5. ESTADO DEL ARTE Y MARCO TEÓRICO

Las anomalías del aparato urinario constituyen la patología más frecuentemente diagnosticada en la etapa prenatal. Su incidencia estimada es de aproximadamente un 0.65% en recién nacidos y tienen un riesgo de recurrencia entre un 8-10%.<sup>14</sup> Previo a la aparición de la ultrasonografía, el diagnóstico de estas anomalías sólo se realizaba en recién nacidos con lesiones renales palpables o síntomas urinarios. En el caso de patologías asintomáticas, éstas no eran detectadas sino hasta que aparecían signos de insuficiencia renal o infecciones urinarias persistentes. Actualmente, el diagnóstico de la función renal fetal se puede realizar en forma indirecta durante las primeras evaluaciones ultrasonográficas al objetivar el volumen de líquido amniótico y la presencia de la vejiga urinaria. Posteriormente, la visualización de los riñones fetales complementada con la visualización de su irrigación mediante ultrasonografía Doppler color permite evaluar la estructura renal y detectar sus anomalías. La evaluación ultrasonográfica prenatal es un método no sólo sensible sino también específico en la detección precoz de las patologías que lo afectan.

Complementando al examen ultrasonográfico, el estudio bioquímico de la función renal así como el estudio citogenético prenatal, darán un enfoque global del problema estableciendo pronóstico y delineando el manejo subsecuente. El tratamiento intrauterino de las malformaciones urinarias basa su éxito en la preservación de la función renal y la adecuada cantidad de líquido amniótico presente. La precocidad del diagnóstico permite tratamientos derivativos en obstrucciones de las vías urinarias en fetos con riñones funcionantes. Así mismo, la detección de malformaciones renales letales así como la demostración de riñones no funcionantes, modificarán el manejo obstétrico, pudiendo advertir a los padres y neonatólogos el mal pronóstico de estos embarazos.<sup>14</sup>

---

<sup>14</sup> Sabbagha RE. Renal abnormalities. In Sabbagha RE, ed. Diagnostic Ultrasound Applied to Obstetrics and Gynecology. Philadelphia: JB Lippincott Company, 1994, p 523.

## 5.1 TAMIZAJE PARA MALFORMACIONES FETALES

La utilización de la edad materna avanzada como principal criterio para seleccionar las gestaciones con mayor riesgo de aneuploidía se instauró en los años setenta, coincidiendo con la difusión inicial de la amniocentesis genética como método de diagnóstico citogenético. Este criterio se aplicó de acuerdo con razonamientos de riesgo-beneficio, debido a que esta prueba invasiva conllevaba un riesgo de pérdida fetal cercano al 1%, que coincidía aproximadamente con el riesgo de trisomía 21 en este grupo de edad. Este método de cribado ha mostrado índices de detección para la trisomía 21 entre 25 y 30% en función de la distribución de edad materna en la población estudiada, asumiendo una tasa de falsos positivos del 5%. Ello permitía, por tanto, detectar sólo entre un tercio y una cuarta parte de los fetos afectados.<sup>15</sup>

A principios de los años noventa, el cribado bioquímico de trisomía 21 demostró mayor precisión en la estimación del riesgo, y además permitió incluir a la población de gestantes más jóvenes. Con esta nueva estrategia se trataba esencialmente de modular el riesgo epidemiológico de trisomía 21, determinado por la edad materna, y con la introducción en el cálculo de otros índices de probabilidad (likelihood ratios), determinados en función de la variaciones en los valores individuales de AFP, de la  $\beta$ -hCG y del estriol no conjugado en suero materno al inicio del segundo trimestre. La predicción inicial basada en modelos matemáticos establecía una tasa de detección del 65% asumiendo un 5% de falsos positivos. Con ello se duplicaban las tasas de detección con relación al criterio previo de la edad materna avanzada.<sup>11</sup>

El desarrollo tecnológico en el campo de la ecografía demostrado en las últimas tres décadas, nos ha permitido mejorar la evaluación fetal. Son conocidos ciertos

---

<sup>15</sup> Fortuny A. Cribado bioquímico y ecográfico de aneuploidía fetal en el segundo trimestre de la gestación. Published in ProgObstetGinecol.2004; 47: 257-63. Vol. 47 núm 06

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 trisomía 18. La visualización de dichos rasgos en forma prenatal, puede dar un indicio acerca de la presencia de malformaciones en el feto.<sup>16, 13</sup>

La ecografía es un procedimiento útil para el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas, con una sensibilidad cercana al 85% y especificidad del 90% que pueden ser variables entre autores y según grupo poblacional de riesgo,<sup>13</sup> pero aun así representa una herramienta extremadamente útil en el tamizaje y diagnóstico prenatal.

La población de alto riesgo es un grupo poblacional establecido según la presencia de variables claramente descritas como: edad, área geográfica de residencia, presencia de malformaciones en embarazos anteriores, exposición a agentes teratógenos conocidos, o la presencia de hallazgos patológicos en el tamizaje ecográfico inicial.<sup>17</sup> Lo anterior interfiere en la variabilidad de la sensibilidad y especificidad entre un grupo y otro. (Tabla 1 y 2)

---

<sup>16</sup> Sermon K, Van Steirteghem A, Liebaers I. Preimplantation genetic diagnosis. Lancet 2004; 363: 1633-41

<sup>17</sup> Bangham C, Overton TG. Suspected fetal anomaly. Curr Obstet Gynaecol 2002; 12: 161-169

Tabla 1. Rendimiento ecográfico para la detección de malformaciones en grupo poblacional general.<sup>13</sup>

<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.<sup>13</sup>

<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

La variabilidad en la interpretación del diagnóstico prenatal por ultrasonido depende de la capacidad del médico para detectar las anomalías estructurales del feto por ecografía y varía dependiendo del sistema o del órgano alterado dando una sensibilidad que oscila entre 62% para las principales anomalías renales a 91% para las anomalías del sistema nervioso central con sus correspondientes falsos positivos de 7% a 9% respectivamente<sup>18</sup>(ver tabla 3 y 4).

<sup>18</sup> Smith R, Hosmer D. The variability in the interpretation of prenatal diagnostic ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 17: 326–33

Tabla 3. Acuerdo interobservador en la interpretación de la ecografía prenatal.

<b>SISTEMA –ÓRGANO</b>	<b>VALOR</b>	<b>95% CI</b>	<b>ACUERDO</b>
<b>Sistema nervioso central</b>			
Estructurales importantes alteradas	0.67	0.66 – 0.68	Sustancial
Marcador de Ultrasonido: quiste de plexo coroideo	0.67	0.66 – 0.68	Sustancial
<b>El cuello</b>			
Estructurales importantes alteradas	0.80	0.78 - 0.81	Sustancial
Marcador de Ultrasonido: pliegue nucal	0.88	0.87 - 0.89	Sustancial
<b>Corazón-pulmón</b>			
Estructurales importantes alteradas	0.48	0.47 - 0.49	Moderado
Marcador de Ultrasonido: enfoque cardíaca brillante	0.40	0.39 - 0.41	Moderado
<b>Abdomen</b>			
Estructurales importantes alteradas	0.45	0.44 - 0.46	Moderado
Marcador de Ultrasonido: intestino ecogénico	0.40	0.39 - 0.41	Moderado
<b>Sistema urinario</b>			
Estructurales importantes alteradas	0.45	0.44 - 0.46	Moderado
Marcador de Ultrasonido: pieloectasia renal	0.51	0.50 - 0.52	Moderado
<b>Cara</b>			
Estructurales importantes alteradas	0.64	0.63 - 0.65	Sustancial
<b>Extremidades</b>			
Estructurales importantes alteradas	0.43	0.42 - 0.44	Moderado
<b>Líquido amniótico</b>			
Estructurales importantes alteradas	0.59	0.58 - 0.60	Moderado
Resumen	0.61	0.60 - 0.62	Sustancial

Lectura de 46 casos que incluyen ejemplos de anomalías estructurales y hallazgos ecográficos que se han asociado con anomalías cromosómicas. (Acuerdo pobre: 0, leve: 0.01-0.20, justo: 0.21-0.40, moderado: 0.41-0.60, sustancial: 0.61-0.80, casi perfecto: 0.81-1.0).

Tabla 4. Sensibilidad y tasa de falsos positivos para la detección de anomalías estructurales importantes y los resultados específicos de ultrasonido que se han asociado con anormalidades cromosómicas, según sistema u órgano.

<b>Sistema – Órgano</b>	<b>N</b>	<b>Sensibilidad</b>	<b>95% CI</b>	<b>N</b>	<b>falso positivo</b>	<b>95% CI</b>
<b>Sistema nervioso central</b>						
Estructuras importantes alteradas	433	0.91	0.88 - 0.94	1337	0.09	0.07 - 0.11
Marcador de Ultrasonido: quiste de plexo coroideo	178	0.89	0.84 - 0.93			
<b>El cuello</b>						
Estructuras importantes alteradas	230	0.88	0.83 - 0.92	1787	0.01	0.01 - 0.02
Marcador de Ultrasonido: pliegue nucal	329	0.90	0.86 - 0.93			
<b>Corazón-pulmón</b>						
Estructuras importantes alteradas	437	0.65	0.61 - 0.70	1144	0.06	0.05 - 0.08
Marcador de Ultrasonido: enfoque cardíaca brillante	260	0.58	0.52 - 0.65			
<b>Abdomen</b>						
Estructuras importantes alteradas	535	0.65	0.61 - 0.69	1152	0.07	0.06 - 0.09
Marcador de Ultrasonido: intestino ecogénico	247	0.60	0.54 - 0.66			
<b>Sistema urinario</b>						
Estructuras importantes alteradas	612	0.62	0.58 - 0.66	1316	0.07	0.06 - 0.09
Marcador de Ultrasonido: pieloectasia renal	283	0.64	0.58 - 0.70			
<b>Cara</b>						
Estructuras importantes alteradas	141	0.88	0.81 - 0.93	1926	0.02	0.01 - 0.03
<b>Extremidades</b>						
Estructuras importantes alteradas	190	0.78	0.72 - 0.85	1926	0.08	0.07 - 0.09
<b>Líquido amniótico</b>						
Oligoamnios o Polihidramnios	146	0.65	0.38 - 0.60	1970	0.10	0.09 - 0.11

Actualmente, la ecografía se ha convertido en el principal procedimiento para la detección prenatal de malformaciones fetales independientemente de la presencia o ausencia de los factores de riesgo.

Usualmente el factor de riesgo más importante, ha sido la edad materna, 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.<sup>19</sup>

Anteriormente el punto de corte para iniciar estudios invasivos eran las mujeres mayores de 40 años, las cuales eran llevadas a amniocentesis o biopsia de vellosidades corionicas, por los resultados encontrados y la seguridad creciente de la técnica con la disminución progresiva de morbilidad,<sup>20</sup> se hizo extensiva a un grupo poblacional de menor edad, por tal motivo se realizó el corte a los 35 años, donde mujeres cada vez más jóvenes eran llevadas a procedimientos diagnósticos invasivos.

En la actualidad diversos países en sus políticas de salud, consideran como punto de corte las maternas entre los 35 y 38 años, como grupo de riesgo, constituyendo cerca del 5-15% de la población de mujeres embarazadas<sup>14</sup>

Desde 1980 se introdujo como método de tamizaje, 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.<sup>14</sup> Dicho método, denominado tamizaje en suero materno se considera más efectivo que el solo uso de la edad materna y se aplica en el segundo trimestre de la gestación.<sup>21</sup>

---

<sup>19</sup> Salamanca A, Tamizaje prenatal: Análisis de riesgo de aneuploidia; Revista colombiana de obstetricia y ginecología vol. 54 no 4. 2003

<sup>20</sup> Nicolaidis K. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. Am J ObstetGynecol 2004;191: 45-67

<sup>21</sup> D'Alton M, DeCherney A. Prenatal Diagnosis. NEJM, Vol 328:114-120

Desde hace una década aproximadamente se han implementado nuevas técnicas de tamizaje para ser aplicadas en el primer trimestre, entre ellas la medida de la sonolucencia nuchal (SN) o Translucencia nuchal, la cual es una de las más adelantadas como lo señala la literatura.

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.<sup>15</sup>

El 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.<sup>15</sup>

La Organización Mundial de la Salud (OMS) expresa la importancia del control prenatal para la detección de los defecto congénito del feto y lo expresan como "cualquier anomalía en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer, bien sea externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no y única o múltiple."

En Colombia, el Instituto Nacional de Salud elaboro el protocolo de vigilancia y control de anomalías congénitas donde se implementó un sistema de vigilancia epidemiológica que permita determinar el comportamiento de las anomalías congénitas mediante su detección oportuna en el territorio nacional. El diligenciamiento de la ficha única de notificación individual de datos básicos es responsabilidad de la institución prestadora de salud, la cual reporta el caso a la unidad notificadora municipal y posteriormente es reportado el caso a la unidad notificadora departamental con periodicidad semanal. En Santander, los datos

suministrados por el estudio de cohorte 1997 – 2003 del observatorio epidemiológico identifican las malformaciones congénitas como la segunda causa de mortalidad en menores de un año.<sup>22</sup>

La evaluación de la función renal fetal se realiza a través de muestras de sangre y orina fetal. Valores de B2-microglobulina plasmática fetal superiores a 5 mg/L sugieren la presencia de insuficiencia renal. El análisis bioquímico de la orina fetal mediante vesicocentesis o pielocentesis requiere por lo menos de dos muestras consecutivas. La primera muestra no tiene valor predictivo ya que constituye una orina “residual”. Se espera posteriormente tres días para observar la formación de orina y entonces se repite la punción, obteniéndose por lo tanto orina más “fresca”. La ausencia de neoformación de orina sugiere daño renal severo. Si se obtiene muestra de orina y el análisis bioquímico informa valores de sodio >100mEq/L, cloro >90mEq/L, calcio >8mg/dL, osmolaridad >210mOsm/L o proteínas totales >40mg/dL, se considera una alta probabilidad de displasia renal con el consecuente mal pronóstico que esta implica. Evidentemente, la realización de derivaciones vésicoamnióticas o pelo-amnióticas así como la cirugía fetal abierta se ofrecerá sólo a aquellos fetos con función renal preservada.

## **5.2 CLASIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS**

Con respecto a la clasificación de las anomalías congénitas, existen muchas formas de clasificar a las mismas. La más sencilla y práctica es dividir las anomalías mayores y menores.<sup>23,24</sup> La anomalía mayor es aquella que requiere una intervención desde el punto de vista médico, quirúrgico y/o cosmético. La incidencia de anomalías mayores a nivel mundial es del 2 al 5%.<sup>23</sup> La anomalía

---

<sup>22</sup> Subdirección de Vigilancia y Control en Salud Pública. Protocolo de vigilancia y control de anomalías congénitas. INT-R02.002.4030-006 Página 9. 2009

<sup>23</sup> Sairamand S, Tilaganathan B. Pre-natal diagnosis: structural anomalies. *Curr Obstet Gynaecol* 2003; 13:259-64

<sup>24</sup> Langford K. Prenatal diagnosis. *Current Obstetrics & Gynaecology* 2001; 11: 313-14.

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.<sup>23</sup>

Indiscutiblemente 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 4% de la población general mientras que las anomalías menores ocurren en menos del 4%. La importancia de las anomalías menores es que pueden ser indicadores de morfogénesis anormal y de otros graves defectos no detectados. El 90% de los fetos con tres o más anomalías menores pueden tener una anomalía congénita mayor.<sup>25</sup>

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 minuciosamente y podría ser la condición para indicar un cariotipo fetal.<sup>26</sup>

Las anomalías fetales según su origen pueden dividirse en malformaciones, deformaciones y disrupciones.<sup>27</sup> 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

---

<sup>25</sup> Loughna P. Softmarkers for congenital anomaly. *Curr Obstet Gynaecol* 2003; 13: 110–13.

<sup>26</sup> Bahado-Singh R, Chee Cheng C. First trimester prenatal diagnosis. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2004; 16:177-81.

<sup>27</sup> McEwan. A. Pre-natal diagnosis of single gene disorder. *Curr Obstet Gynaecol* 2003; 13:265-272.

corresponder a una malformación aislada o formar parte de un síndrome de malformación.<sup>22, 23</sup>

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.<sup>22, 23</sup>

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.<sup>22, 23</sup>

También existe el concepto de secuencia deformativa, lo cual consiste en un conjunto de anomalías múltiples, con la particularidad de que todos los defectos observados derivan de uno de ellos, conocido o supuesto, que da lugar a un proceso en cascada de errores secundarios y terciarios en la morfogénesis. Es importante diferenciarlo de los patrones de anomalías múltiples, ya que el riesgo de recurrencia de la secuencia es el de la anomalía original o primaria. Dicha anomalía o defecto puede ser, a su vez, una malformación, deformación o disrupción. Existen también secuencias mixtas en las que una malformación, por ejemplo, la agenesia renal bilateral, conduce a las deformaciones típicas del oligoamnios.<sup>22</sup>

### 5.3 VALORACIÓN Y DETECCIÓN ECOGRÁFICA DE LAS MALFORMACIONES

La tasa de detección de malformaciones congénitas clasificadas por sistemas puede variar de un área geográfica a otra, dependiendo de la población analizada. El sistema fetal más frecuentemente afectado es el cardiovascular.<sup>17</sup>

Una de las fuentes más grandes de datos para la detección de defectos al nacimiento diagnosticados durante el embarazo y al nacimiento es el estudio de Eurofetus que implicó 170.800 mujeres y 4615 malformaciones.<sup>28,29</sup> 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. Un Metaanálisis que incluyó 36 estudios con cerca de 900.000 fetos determinó que la sensibilidad total para detectar anomalías fetales era 40.4% (13.3% al 82.4%)<sup>21, 22</sup>

Existen estándares para la práctica del ultrasonido. Uno de los 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.<sup>30</sup>

### 5.4 EL DESARROLLO NORMAL DEL SISTEMA URINARIO DURANTE LA GESTACIÓN

A partir de la cuarta semana del embarazo, el mesodermo intermedio forma cúmulos celulares en cada somita a lo largo del embrión, lo que formará tres

---

<sup>28</sup> 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: 115–21.

<sup>29</sup> Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. *Am J ObstetGynecol* 1999; 181:446-54.

<sup>30</sup> Ralston SJ, Craigo SD. Ultrasound-guided procedures for prenatal diagnosis and therapy. *Obstet Gynecol Clin North Am* 2004; 31:101–23.

sistemas renales diferentes: el pronefros, el mesonefros y el metanefros (riñones definitivos). El sistema renal primitivo es llamado pronefros y se ubica en la región cervical e involuciona completamente hacia la quinta semana; el mesonefros está situado en la región dorso-lumbar, forma prolongaciones a partir de cada somita que al unirse constituyen el conducto mesonéfrico o de Wolf, el cual persiste en el hombre e involuciona en la mujer y tiene una íntima relación con el tejido gonadal. El metanefros se origina en la porción más caudal del mesodermo. El brote ureteral se forma desde la quinta semana de gestación a partir del conducto de Wolf, el cual penetra y se subdivide dentro del tejido metanéfrico formando los cálices mayores, los cuales se subdividen y forman los cálices menores y, posteriormente, los tubos colectores. El tejido metanéfrico, inducido por los tubos colectores, desarrolla vesículas renales que evolucionan hasta formar el nefron o unidad excretora durante la semana 10. La formación de orina inicia en la semana 11.<sup>31</sup>

## **5.5 INCIDENCIA DE LAS ANOMALÍAS DE LAS VÍAS URINARIAS**

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 urinario es de 1 a 3 por cada 1000 nacidos vivos.<sup>29</sup> Del total de malformaciones congénitas letales el 18% son genitourinarias. El 30% son renales unilaterales y el 20% son malformaciones renales combinadas.<sup>29</sup> 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

---

<sup>31</sup> Dezerega V, Corral E, Sepúlveda W. Diagnóstico prenatal de malformaciones urinarias. Revista Chilena de Ultrasonografía 2000; 3(4): 122-133

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.<sup>32, 33</sup>

En Colombia, se realizó la recolección de información de los hospitales inscritos al programa ECLAMC - VIDEMCO (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas - Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas en Colombia) desde Junio de 2001 hasta Diciembre de 2003, con el objetivo de conocer la incidencia de malformaciones congénitas y determinar los factores de riesgo. Los hospitales donde se recolectó la información fueron los siguientes.<sup>34</sup>

- Hospital Universitario San Ignacio.
- Fundación Clínica David Restrepo.
- Fundación Clínica Emmanuel.
- Hospital de Caldas.
- Hospital El Salvador de Ubaté.
- Hospital Pedro León Álvarez de La Mesa.
- Hospital Simón Bolívar.
- Clínica Saludcoop.

El resultado del programa mostro un total 20485 recién nacidos, de los cuales 719 recién nacidos presentaba alguna malformación congénita, dando una incidencia del 3.5%. Las malformaciones más frecuentes encontradas fueron en las orejas

---

<sup>32</sup> Johnson MP, Freedman AL. Fetal uropathy. *Curr Obstet Gynaecol* 1999; 11: 185-194.

<sup>33</sup> Chevalier RL. Biomarkers of congenital obstructive nephropathy: past, present and future. *J Urology* 2004; 172: 852-857.

<sup>34</sup> Zarante I. ECLAMC – VIDEMCO Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas - Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas en Colombia. Pontificia Universidad Javeriana Instituto de Genética Humana. 2004

(206 casos), cadera y miembros (176 casos), asociadas a cromosopatias (53 casos), craneofaciales (37 casos), cardiacas (24 casos), sistema nervioso central (16 casos), defectos del tubo neural (16 casos), gastrointestinales (14 casos) y genitourinarias (9 casos).<sup>34</sup>

En Santander, en la unidad de medicina materno fetal del Hospital Universitario de Santander se realizó la recolección de información de las pacientes con diagnóstico de malformaciones congénitas con un período comprendido desde Junio del 2006 hasta Marzo del 2009. Durante este periodo las malformaciones más frecuentes fueron genitourinarias (52 casos, 26.9%), del sistema nervioso central (49 casos, 25.4%), cardiovasculares (36 casos, 18.7%), gastrointestinales (28 casos, 14.5%), osteoarticular (14 casos, 7.3%), tumoral (13 casos, 6.7%), cromosopatias y craneofaciales (8 casos, 4.2%).<sup>35</sup>

Las malformaciones genitourinarias más frecuentes fueron: hidronefrosis (15 casos, 28.8%), pielectasia (10 casos, 19.2%), agenesia renal (7 casos, 13%), displasia renal (5 casos, 9.62%), alteraciones en el sistema colector (4 casos, 7.69%), ectopia renal, dilatación uretral y quiste uretral (2 casos, 3.85%).<sup>35</sup>

## **5.6 VALORACIÓN ECOGRÁFICA DEL SISTEMA GENITOURINARIO**

Los riñones son normalmente visibles a partir de la semana 11 de gestación. La vía transvaginal es más sensible para su detección comparada con la vía abdominal, que sólo puede identificar los riñones a partir de la semana 12. A medida que la gestación progresa, los índices de detección renal son del 80% a la semana 11 hasta el 100% a partir de la semana 16. Inicialmente los riñones se visualizan en el abdomen fetal como masas ecogénicas bilaterales, de ubicación paravertebral y de apariencia similar al pulmón. Son fáciles de diferenciar de las

---

<sup>35</sup> Fontalvo O. Malformaciones congénitas, caracterización y diagnóstico prenatal ecográfico. Universidad Industrial de Santander. 2009

glándulas suprarrenales, las cuales son hipoecogénicas. En el segundo trimestre, los riñones se ubican en posición caudal a la cámara gástrica en el corte axial y tienen una apariencia ultrasonográfica similar a las glándulas suprarrenales e intestino, lo cual dificulta su visualización. En el tercer trimestre es posible visualizar las pirámides renales, brindado la típica apariencia con una médula hipoecogénica, una corteza más ecogénica y la visualización de la pelvis renal.

Mediante Doppler color o de energía se pueden visualizar las arterias renales en un corte coronal del abdomen fetal. El crecimiento fetal es lineal a lo largo de la gestación. Un buen método de calcular el tamaño renal normal es traducir el número de semanas de gestación a longitud renal en milímetros (Tabla 5 y 6).<sup>26</sup>

Tabla 5. Longitud renal en el primer trimestre del embarazo.

Edad Gestacional	Media	-2 DE	+2 DE
11	4.2	3.2	5.2
12	5.56	3.8	6.2
13	8.3	5.3	11.2
14	10.3	7.6	13
15	11.9	9.4	14.5
16	14.2	12.5	16.9

Tabla 6. Longitud renal en el segundo y tercer trimestre de la gestación.

Edad Gestacional	Media	-2 DE	+2 DE
22	21.35	18.7	23.9
24	23	20.5	25.7
26	27.2	22.4	34.6
30	31.9	27.9	35.9
32	34.5	30.5	38.5
34	36.5	31.3	41.7
36	38.1	32.3	43.9
38	39.3	34.7	43.9

La demostración ultrasonografica de la función renal puede evidenciarse al observar la vejiga a partir de la semana 11 en un 78% de los casos, siendo identificable en un 100% a partir de la semana 16.<sup>36</sup>La vejiga se vacía cada 30 a 45 minutos, por lo que su visualización puede variar según el momento del examen. Habitualmente los uréteres no se aprecian en la exploración rutinaria a menos que estén anormalmente dilatados.<sup>25, 26</sup>

La evaluación del líquido amniótico provee información importante en la evaluación de la función renal. Un volumen de líquido amniótico normal a partir de las 16 semanas de gestación, en general, indica una buena función renal y una vía excretora permeable en al menos un riñón. Sin embargo, existen excepciones como la asociación con otras malformaciones (gastrointestinales o del sistema nervioso central) que pueden presentar líquido amniótico normal e incluso polihidramnios en presencia de patología renal severa. Otras causas pueden ser una obstrucción unilateral de las vías urinarias, el síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal y el nefromamesoblastico.<sup>26</sup>

Tabla 7. Valores del índice de líquido amniótico en el embarazo normal.

Semana	Percentil del Índice de líquido amniótico				
	2.5%	5%	50%	95%	97.5%
16	73	79	121	185	201
17	77	83	127	194	211
18	80	87	133	202	220
19	83	90	137	207	225
20	86	93	141	212	230
21	88	95	143	214	233
22	89	97	145	216	235
23	90	98	146	218	237
24	90	98	147	219	238

<sup>36</sup> Rosati P, Guariglia L. Transvaginalsonographic assessment of the fetal urinary tract in early pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1996;7:95-100

Semana	Percentil del Índice de líquido amniótico				
	2.5%	5%	50%	95%	97.5%
25	89	97	147	221	240
26	89	97	147	223	242
27	85	95	146	226	245
28	86	94	146	228	249
29	84	92	145	231	254
30	82	90	145	234	258
31	79	88	144	238	263
32	77	86	144	242	269
33	74	83	143	245	274
34	72	81	142	248	278
35	70	79	140	249	279
36	68	77	138	249	279
37	66	75	135	244	275
38	65	73	132	239	269
39	64	72	127	226	255
40	63	71	123	214	240
41	63	70	116	194	216
42	63	69	110	175	192

Los valores del índice de líquido amniótico son obtenidos al medir la profundidad vertical del bolsillo más grande en cada uno de los cuadrantes uterinos. Los valores de cada cuadrante son medidos en milímetros y sumados para obtener el valor total. Tomada de Moore TR.<sup>37</sup>

## 5.7 HALLAZGOS ULTRASONOGRÁFICOS ANORMALES DEL SISTEMA URINARIO

### 5.7.1 Agenesia Renal

La agenesia renal bilateral constituye la malformación más severa del sistema urinario, presenta una incidencia de 1-4/10000 nacimientos. Esta patología predomina en el sexo masculino en razón de 2.5 a 1.<sup>38</sup> La agenesia unilateral es tres a cuatro veces más frecuente, afectando a ambos sexos en igual proporción.

<sup>37</sup> Moore TR, Cayle JE. The amniotic fluid index in normal human pregnancy. Am J Obstet Gynecol. 1990; 162: 1168

<sup>38</sup> Carter CO, Evans K. Birth frequency of bilateral renal agenesis. J Med Genet. 1981;18:158

Esta patología se debe a una alteración del desarrollo del metanefros producido por la agenesia del botón ureteral o su incapacidad para inducir la diferenciación del blastema metanéfico.<sup>26</sup>

El diagnóstico ultrasonográfico de agenesia renal bilateral se basa en tres hallazgos fundamentales: anhidramnios, ausencia de la visualización de la vejiga e imposibilidad de identificar los riñones. No siempre es sencillo el diagnóstico, ya que el oligohidramnios dificulta considerablemente el examen, la ausencia de llenado vesical debe confirmarse mediante exámenes prolongados y en ciertas oportunidades, las glándulas suprarrenales pueden confundirse con los riñones ausentes. El uso de Doppler color facilita el diagnóstico al demostrar ausencia de ambas arterias renales.<sup>39</sup>

En los fetos con agenesia renal bilateral el oligohidramnios severo y prolongado que se presenta determina la instalación de la secuencia de Potter. La secuencia de Potter consiste en la presencia de determinadas anomalías fetales secundarias al oligohidramnios severo. Estas anomalías incluyen: hipoplasia pulmonar, deformidades en las extremidades y facies típica. Las deformidades de las extremidades consisten posición anómala de pie y manos, extremidades inferiores arqueadas y displasia de caderas. La facies típica o de Potter presenta baja inserción del pabellón auricular, nariz y mentón aplanado, hipertelorismo y piel arrugada. Se postula que estas malformaciones serían consecuencia de la compresión fetal producida por el oligohidramnios severo.<sup>26</sup>

La agenesia renal se puede producir como una malformación aislada o como parte de diferentes síndromes o enfermedades genéticas, tales como: defectos cromosómicos (síndrome de marcador familiar, síndrome de grito de gato, síndrome 4p), enfermedades autosómicas dominantes (síndrome braquio-oto-

---

<sup>39</sup> Sepulveda W, Stagiannis K, Flack N. Accuracy of prenatal diagnosis of renal agenesis with color flow imaging in severe second-trimester oligohydramnios. Am J Obstet Gynecol. 1995; 173: 1788-92

renal), enfermedades autosómicas recesivas (síndrome de Fraser, síndrome cerebro-oculo-facio-esquelético, síndrome acro-reno-mandibular), enfermedades no mendelianas (síndrome de VATER, síndrome hipotálamo-hamartoma). Asociado a la agenesia renal bilateral se han descrito otras malformaciones,<sup>40</sup> tales como: labio leporino, anomalías esqueléticas (ausencia del radio o peroné, sirenomelia); malformaciones gastro-intestinales (atresia duodenal, malrotación intestinal, fístula tráqueo-esofágica y onfalocele); malformaciones cardiovasculares (tetralogía de Fallot, defectos septales, ventrículo izquierdo hipoplásico, coartación aórtica, transposición de grandes vasos y aorta hipoplásica) y malformaciones del sistema nervioso central (hidrocefalia, defectos abiertos del tubo neural, microcefalia y holoprosencefalia).<sup>26</sup>

La agenesia renal bilateral es incompatible con la vida. El 40% de los fetos fallecen in útero y el 60% poco tiempo después del nacimiento. El riesgo de recurrencia familiar varía entre el 3 y el 5% para agenesia renal bilateral y el 13% para agenesia unilateral. No existe tratamiento para esta enfermedad. En países en los cuales el aborto electivo está permitido, se debe considerar la terminación del embarazo.<sup>26</sup>

### **5.7.2 Displasia Renal**

La disgenesia o displasia renal consiste en un desarrollo anormal del parénquima del riñón, con formación de quistes y daño renal irreversible, debido a una diferenciación anormal del tejido metanéfrico. Se distinguen cuatro tipos de disgenesia renal.<sup>26</sup>

- Riñón poliquístico autosómico recesivo (infantil) o Potter tipo I
- Displasia renal multiquística o Potter tipo II.

---

<sup>40</sup> Curry C, Jensen K, Holland J. The Potter sequence: clinical analysis of 80 cases. Am J Med Genet. 1984; 19:679-702

- Riñón poliquístico autosómico dominante (adulto) o Potter tipo III.
- Displasia renal quística o Potter tipo IV.

### **5.7.2.1 Riñón Poliquístico Autosómico Recesivo (Infantil) o Potter Tipo I**

Esta enfermedad es también conocida como enfermedad renal poliquística infantil o enfermedad renal microquística. Tiene una incidencia que varía entre 1:6000<sup>41</sup> a 1:50000, constituyendo una de las causas más frecuentes de enfermedades renales quísticas infantiles. Se hereda en forma autosómica recesiva, por lo que su recurrencia en embarazos posteriores es de un 25%. Se ha identificado el gen productor de esta patología en una región del cromosoma 6p.<sup>42</sup> Esta alteración genética se traduce en una hiperplasia de la porción intersticial de los túbulos colectores, lo cual provoca saculación fusiforme y diverticulización de éstos. Esta microdilatación tubular se presenta en forma bilateral y simétrica, con distribución radial desde la corteza hacia los cálices, provocando un aumento del volumen renal a expensas de pequeños quistes de hasta 2mm de diámetro. También puede afectar al hígado, encontrándose hiperplasia de los ductus biliares y fibrosis portal e interlobulillar, llevando a la formación de pequeños quistes. El compromiso hepático es inversamente proporcional al compromiso renal. El diagnóstico ultrasonográfico se realiza al observar ambos riñones aumentados de volumen, hiperecogénicos y con escasa o sin diferenciación córtico-medular. Dependiendo del compromiso renal, se puede apreciar oligohidramnios moderado a severo y la ausencia o disminución de volumen vesical. El diagnóstico prenatal puede hacerse a partir de la semana 16 dependiendo de su severidad, aunque suele ser evidente a partir de la semana 24. Esta enfermedad no suele asociarse con otras malformaciones, aunque puede observarse en el síndrome de Meckel-Gruber.

---

<sup>41</sup> Eggli KD, Hartman DS. Autosomal recessive polycystic kidney disease. In Hartman DS (ed): Renal Cystic Disease. Philadelphia, WB Saunders, 1989, p 73

<sup>42</sup> Guay-Woodford LM, Muecher G, Hopkins SD, et al. The severe perinatal form of autosomal recessive polycystic kidney disease maps to chromosome 6p21.1-p12. Implications for genetic counseling. Am J Hum Genet 1995; 56:1101.

Para establecer el pronóstico de esta enfermedad, ésta se ha subdividido arbitrariamente según su presentación clínica y el momento del diagnóstico en enfermedad perinatal, neonatal, infantil y juvenil. La presentación más frecuente es la perinatal, la cual afecta precozmente al 90% de los riñones fetales, ocasionando un oligohidramnios severo e hipoplasia pulmonar severa secundaria, la cual llevará a la muerte al recién nacido a las pocas horas de vida. No existe tratamiento para esta enfermedad. En países en los cuales el aborto electivo está permitido, se debe considerar la terminación del embarazo en casos de presentación perinatal.<sup>26,34</sup>

### **5.7.2.2 Displasia Renal Multiquística o Potter Tipo II**

La displasia renal multiquística es la causa más frecuente de masa abdominal neonatal.<sup>43</sup> Su incidencia en su forma bilateral es de 1:10000 recién nacidos vivos,<sup>44</sup> no pudiendo precisar su incidencia general ya que muchos de los casos unilaterales no son detectados. Afecta al sexo masculino en una razón de 2:1. Aunque su etiología aún no ha sido precisada, se piensa que podría originarse en un defecto cromosómico o mutación génica, la cual se traduciría en 2 tipos diferentes de alteraciones.<sup>26</sup>

- a) Obstrucción precoz de las vías urinarias o Potter tipo IIA
- b) Alteración del desarrollo del blastema mesonéfrico en la formación de nefrones o Potter tipo IIB.

En el Potter tipo IIA, la obstrucción de las vías urinarias ocurre antes de la semana 8-10, llevando a una atresia de la pelvis renal y tercio proximal ureteral. Como existen aún algunos nefrones funcionantes al momento de la obstrucción, éstos llenan de orina los fondos de saco formando múltiples quistes, los que al dilatarse

---

<sup>43</sup> Sty JR, Babbitt DP, Oechler HW. Evaluating the multicystic kidney. Clin Nucl Med 1980;5:457.

<sup>44</sup> Simpson JI, Sabbagha RE, Elis S, et al. Failure to detect polycystic kidneys in utero by second trimester ultrasonography. Hum Genet 1982;60:295.

conforman la clásica presentación del síndrome. En el Potter tipo IIB se observan riñones rudimentarios con escasos quistes de pequeño volumen. La presentación del síndrome puede ser unilateral, bilateral o segmentaria. El diagnóstico ultrasonográfico se caracteriza por aparecer una masa paraespinal la que corresponde a múltiples quistes macroscópicos no comunicantes entre sí a modo de racimo de uvas en el Potter tipo IIA. En el caso de afección bilateral, esta imagen se acompaña de oligohidramnios. En el compromiso unilateral el líquido amniótico se encuentra habitualmente normal o incluso puede existir polihidramnios. Cuando se encuentra una afección unilateral, aproximadamente el 40% de estos fetos presentarán anomalías en el riñón contralateral.<sup>45</sup> De éstas, 10% presentarán agenesia renal, 19% Potter tipo IIA y 7% hidronefrosis ocasionado principalmente por obstrucción urétero-pélvica.<sup>26</sup>

El Potter II es considerado habitualmente como una afección esporádica. Sin embargo, también se ha asociado a síndromes como Meckel, Dandy-Walker, Saldino-Noonan, Apert, Jeune y Zellweger, como así también defectos cromosómicos tipo trisomías o deleciones cromosómicas(15, q22, q24). El riesgo de recurrencia es estimado entre un 3- 5%. Aunque la afección unilateral presenta pronóstico favorable, el neonato afectado puede presentar un mayor riesgo de hipertensión arterial posterior. El compromiso bilateral es uniformemente fatal. No existe tratamiento para esta enfermedad. En países en los cuales el aborto electivo está permitido, se debe considerar la terminación del embarazo en casos de enfermedad bilateral.<sup>46</sup>

---

<sup>45</sup> Kleiner B, Filly RA, Mack LA, et al. Multicystic dysplastic kidney: Observation of contralateral disease in the fetal population. *Radiology* 1986; 161:27.

<sup>46</sup> Filion R, Grignon A, Boisver TJ. Antenatal diagnosis of ipsilateral multicystic kidney in identical twins. *J Ultrasound Med* 1985; 4:211.

### 5.7.2.3 Riñón Poliquístico Autosómico Dominante (Adulto) o Potter Tipo III

El riñón poliquístico del adulto es una de las enfermedades genéticas más frecuentes, la que se presenta con una incidencia de 1/1000 adultos. Constituye la tercera causa más prevalente de insuficiencia renal crónica. La etiología de esta enfermedad se debe a un defecto del brazo corto del cromosoma 16, heredado en forma autosómica dominante con penetración variable. La presentación más común de esta enfermedad ocurre entre la tercera y quinta décadas de la vida, variando desde su presentación más severa, que ocurre antenatalmente y resulta en muerte neonatal precoz, hasta una presentación asintomática que sólo se diagnostica como hallazgo incidental durante la autopsia.<sup>26</sup> El defecto genético se expresa en un mal desarrollo de la porción distal del botón ureteral, el cual llevará a la dilatación de los ductus colectores y la porción tubular del nefrón, derivando en la formación de pequeños microquistes, lo que da una apariencia similar al Potter tipo I. Esta enfermedad se asocia a la formación de quistes en otros órganos incluyendo el hígado, bazo y páncreas. También forma parte de otros síndromes incluyendo el síndrome de Meckel, esclerosis tuberosa y Von-Hippel.<sup>47</sup>

Generalmente el diagnóstico se realiza en la vida adulta, ya que la presentación antenatal de esta enfermedad es poco común. Sin embargo, en los casos de presentación precoz los hallazgos ultrasonográficos son similares al del Potter tipo I (riñones aumentados de volumen e hiperecogénicos). Dependiendo del compromiso uni o bilateral se puede asociar a oligohidramnios. En los casos de antecedentes familiares de la enfermedad se recomienda estudio citogenético, utilizándose sondas específicas para la localización del gen mutante.<sup>48</sup>

---

<sup>47</sup> Reenders ST, Breuning MH, Davies KE, et al. A highly polymorphic DNA marker linked to adult polycystic kidney disease on chromosome 16. *Nature (London)* 1985; 317:542.

<sup>48</sup> Reenders ST, Zerres K, Gal A. Prenatal diagnosis of autosomal dominant polycystic kidney disease with a DNA probe. *Lancet* 1986; 2:6.

El pronóstico dependerá del momento de la presentación del cuadro. Éste variará desde la muerte neonatal precoz, hipertensión arterial (50-70%), la presencia de aneurismas de Berry (10-30%) hasta una vida completamente asintomática. No existe tratamiento para esta enfermedad. En países en los cuales el aborto electivo está permitido, se debe considerarla terminación del embarazo en casos de enfermedad precoz y bilateral o en los casos de pacientes con antecedentes familiares de Potter tipo III en que se demostró la presencia de la mutación génica responsable de esta enfermedad en el feto.<sup>26</sup>

#### **5.7.2.4 Displasia Renal Quística o Potter Tipo IV**

Se produce por la obstrucción de las vías urinarias en un período más tardío del desarrollo fetal, a diferencia del Potter tipo II en que la obstrucción es más precoz. La obstrucción del tracto urinario aumentaría la presión tubular durante la nefrogénesis, llevando progresivamente a la reducción de la función renal. Es difícil determinar la prevalencia de esta enfermedad, ya que sería la consecuencia de otras enfermedades del tracto urinario como la obstrucción uretral, de la unión uréterovesical o de la unión urétero-pélvica.<sup>26</sup>

Las imágenes en el ultrasonido dependerán de la severidad de la obstrucción del tracto urinario. Habitualmente se observan riñones levemente aumentados de volumen, hiperecogénicos y con la presencia de quistes corticales (la presencia de estos últimos tiene mayor valor predictivo). Estos hallazgos se encuentran asociados a las imágenes clásicas de uropatía obstructiva, dependiendo del nivel de la obstrucción (mega vejiga, hidronefrosis, urinomas, etc.). Los flujos de la arteria renal están disminuidos en el riñón displásico, aunque el grado de disminución no sirve como valor pronóstico.<sup>49</sup>

---

<sup>49</sup> Gudmundsson S, Neerhof M, Weoner S, et al. Fetal hydronephrosis and renal artery blood velocity. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1991;1:413

El pronóstico depende del grado y duración de la obstrucción de las vías urinarias. Presentan peor pronóstico aquellos fetos con afección bilateral o con presencia de urinoma, ascitis u oligohidramnios. Estos fetos fallecerán en el período neonatal o desarrollarán insuficiencia renal crónica. El tratamiento de esta enfermedad consistirá en la descompresión precoz de las vías urinarias para prevenir el daño renal. Se han diseñado derivaciones vesicoamnióticas o piel-amnióticas para lograr este propósito. Las indicaciones para su uso se describen posteriormente dentro del tema de uropatías obstructivas.<sup>50</sup>

### **5.7.2.5 Uropatías Obstructivas**

La uropatía obstructiva presenta múltiples presentaciones clínicas en el feto dependiendo del lugar de obstrucción, el momento del desarrollo fetal en que se produce ésta, el grado de estenosis y la persistencia de la lesión. Los sitios más frecuentes de obstrucción son la unión urétero-pélvica, la unión urétero-vesical y la uretra. Dependiendo del lugar de obstrucción, las vías urinarias se dilatarán produciendo pielectasia, dilatación ureteral o megavejiga. Sin embargo, no siempre el diagnóstico es tan sencillo, ya que puede producirse una descompresión de las vías urinarias (urinomas perinefríticos por estallido de la pelvis renal, estallido vesical o drenaje de ésta a través de un uraco persistente) que enmascare una obstrucción severa. Asimismo, una obstrucción precoz puede llevar a una displasia renal severa que se manifieste en la poca o nula formación de orina, la cual no alcanzará a dilatar el trayecto urinario por sobre la obstrucción.<sup>51</sup>

El pronóstico fetal depende del momento en que se produce la obstrucción. Alteraciones obstructivas al momento de la nefrogénesis producirán las diferentes

---

<sup>50</sup> Hutton KA, Thomas DF, Davies BW. Prenatally detected posterior urethral valves. Qualitative assessment of second trimester scans and prediction of outcome. J Urol 1997; 158:1022.

<sup>51</sup> Callen PW, Bolding D, Filly RA, et al. Ultrasonographic evaluation of fetal paranephric pseudocysts. J Ultrasound Med 1983; 2:309.

disgenesias renales y sus consecuentes pronósticos. Obstrucciones más tardías se presentarán con riñones funcionantes, por lo que su pronta reparación será vital para la preservación de la función renal futura. El grado de estenosis de las vías urinarias y la duración de ésta también son importantes en el pronóstico fetal. Es evidente que a mayor estenosis y mayor duración de la obstrucción, mayor dilatación pre-estenótica y mayor daño renal. El pronóstico de las uropatías obstructivas está directamente relacionado con el daño renal producido por éstas. Para establecer el grado de daño renal y consecuentemente proponer un tratamiento es necesario realizar una evaluación ultrasonográfica del grado de displasia renal. La presencia de quistes corticales tiene una sensibilidad de 44%, especificidad de 100%, valor predictivo o positivo de 100% y valor predictivo negativo de 56% para el diagnóstico de displasia renal. Asimismo, la presencia de hiperecogenicidad renal tiene una sensibilidad de 74%, especificidad de 80%, valor predictivo positivo de 89% y valor predictivo negativo de 57% para el diagnóstico de displasia renal. La presencia de oligohidramnios también nos orienta hacia el pronóstico de las uropatías obstructivas.<sup>52</sup>

El objetivo de la intervención fetal antenatal es el mejorar la obstrucción urinaria para así permitir un desarrollo renal normal y restaurar el nivel de líquido amniótico para permitir un desarrollo pulmonar normal. Actualmente la intervención fetal está restringida al grupo de pacientes en los que se documenta obstrucción del tracto urinario inferior, las opciones de tratamiento incluyen la cirugía abierta fetal, la vesicocéntesis, la aspiración de la pelvis renal, la derivación vesicoamniótica, y métodos más experimentales como la cirugía fetoscópica y laparoscópica. Desafortunadamente, cualquier intervención solo puede ser realizada durante las fases finales del embarazo, cuando ya es demasiado tarde para prevenir la displasia renal, además que cualquiera de estos procedimientos añade una morbilidad y mortalidad significativas tanto para el feto como para la madre, por lo

---

<sup>52</sup> Mahony BS, Filly RA, Callen PW. Fetal renal dysplasia: Sonographic evaluation. *Radiology* 1984; 152:143.

que se debe realizar una juiciosa valoración de la relación riesgo-beneficio. Actualmente, la intervención fetal está recomendada para fetos en el segundo trimestre de embarazo con oligohidramnios significativo, función renal adecuada y ausencia de otras malformaciones que sean peligrosas para la vida.<sup>53</sup>

#### **5.7.2.6 Dilatación Vesical Anormal**

La obstrucción a nivel uretral representa el 10% de las uropatías obstructivas. Sin embargo, es la que tiene mayor repercusión fetal. Esta obstrucción puede presentarse tempranamente en el desarrollo fetal, la cual producirá una mega vejiga detectable por ultrasonido ya a las 11 a 14 semanas de gestación; en este periodo de tiempo diámetros inferiores a 6mm se consideran como normales.<sup>54</sup> Como consecuencia de esta obstrucción, la vejiga comienza a dilatarse anormalmente y a engrosar su pared muscular, comprimiendo órganos vecinos, elevación del diafragma y comprometerá la función renal fetal. Esto ensombrece el pronóstico perinatal tanto por insuficiencia renal como por hipoplasia pulmonar secundaria.<sup>55</sup>

La obstrucción uretral puede producirse por diferentes patologías las que incluyen valvas uretrales posteriores, agenesia o estenosis uretral y persistencia cloacal. También puede observarse mega vejiga sin obstrucción distal como es el caso del síndrome de megavejiga-microcolon-hipoperistaltismo intestinal. Anomalías cromosómicas se presentan en el 23% de los fetos con uropatías obstructivas, las que incluyen trisomías 18 y 13, del (2q) y 69, XXY. Existe evidencia que el

---

<sup>53</sup> Yamacake KGR, Nguyen HT. Current management of antenatal hydronephrosis. *Pediatr Nephrol.* 2013; 28: 237-43

<sup>54</sup> Wilcox D, Yiee J. Abnormalities of the fetal bladder. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine.* 2008; 13(3): 164-70

<sup>55</sup> Stiller RJ. Early ultrasonic appearance of fetal bladder outlet obstruction. *Am J Obstet Gynecol* 1989; 160: 584.

síndrome de prune-belly (pared abdominal hipotónica, megavejiga, ureterectasis y criptorquidia) sería consecuencia de una obstrucción precoz a nivel uretral.<sup>56</sup>

El tratamiento prenatal dependerá de la edad gestacional, presencia de otras anomalías asociadas y grado de función renal. Tres modalidades terapéuticas existen actualmente para el tratamiento. La más utilizada consiste en la colocación de una sonda percutánea que drene el contenido vesical hacia la cavidad amniótica (derivación vésico-amniótica). La descompresión vesical prevendrá la hipoplasia pulmonar y permitirá la recuperación del líquido amniótico permitiendo una reparación definitiva posterior al nacimiento. El catéter puesto, sin embargo, puede obstruirse o desplazarse en un 25% de los casos y el procedimiento tiene una mortalidad fetal cercana al 5%.<sup>57</sup> Una segunda opción consiste en la cirugía fetal abierta, la cual implica una laparotomía e histerotomía maternas con exteriorización del feto para la corrección quirúrgica de su obstrucción. Esta técnica se realiza sólo en algunos centros especializados y está limitada por su evidente invasividad. Una tercera técnica consiste en una cistoscopia fetal percutánea.<sup>58</sup>

#### **5.7.2.7 Valvas Uretrales Posteriores**

Las valvas uretrales son la causa más común de obstrucción vesical y una patología que afecta únicamente al sexo masculino con una frecuencia de 1:5000hombres. Se subdivide en tres tipos:

---

<sup>56</sup> Sepulveda W, Rocha M, Dezerega V, et al. Anomalías congénitas en el primer trimestre del embarazo: Diagnóstico ultrasonográfico, significado clínico y manejo. Rev Chil Ultrasonog 1999;2:87.

<sup>57</sup> Elder JS, Duckett JW, Snyder HM. Intervention for fetal obstructive uropathy: Has it been effective? Lancet 1987; 2:1007

<sup>58</sup> Quintero R, Hume R, Smith C, et al. Percutaneous fetal cystoscopy and endoscopic fulguration of posterior urethral valves. Am J Obstet Gynecol 1995;172:206

- La tipo I es la más frecuente y se produce por una hipertrofia de los pliegues mucosos situados en la parte posterior de la uretra cerca de la desembocadura de los conductos eyaculadores.
- La tipo II consiste en una proyección membranosa digitiforme del cuello vesical, la cual no produce obstrucción.
- La tipo III se produce por una canalización anormal de la membrana urogenital, encontrándose una membrana con una pequeña perforación en el trayecto uretral.<sup>26</sup>

La obstrucción vesical produce una dilatación y engrosamiento de la pared vesical, ocupando progresivamente el abdomen fetal y comprimiendo los órganos vecinos. Este aumento de la presión intra-abdominal llevará a la compresión y elevación diafragmática, lo que finalmente puede traducirse en una hipoplasia pulmonar bilateral. Asimismo, al estar obstruida las vías urinarias, se desarrollará oligohidramnios progresivo. Al examen ultrasonográfico se observará oligohidramnios, dilatación uretral proximal asociada a una gran dilatación vesical con paredes musculares gruesas dando la típica apariencia de “ojo de cerradura”. Asimismo, puede observarse dilatación de las vías urinarias supravesicales, encontrándose hidronefrosis entre un 60-90% de los fetos afectados.<sup>59</sup> El 20-25% de los fetos con valvas uretrales posteriores presentan otras malformaciones génito-urinarias, como la criptorquidia, hipospadia y duplicación uretral.<sup>60</sup>

El pronóstico de esta enfermedad, dependerá del grado y duración de la obstrucción y el consecuente daño renal o hipoplasia pulmonar secundaria. Se

---

<sup>59</sup> Hayden SA, Russ PD, Pretorius DH, et al. Posterior urethral obstruction: prenatal sonographic findings and clinical outcome in fourteen cases. *J Ultrasound Med* 1988;7:371.

<sup>60</sup> Fernbach SK, Maizels M. Posterior urethral valves causing urinary retention in an infant with duplication of the urethra. *J Urol* 1984;132:353

estima una mortalidad fetal del 30-50% de los casos y, a pesar de un tratamiento precoz, 30-50% de los nacidos vivos requerirán trasplante renal.<sup>61</sup>

#### **5.7.2.8 Estenosis Ureteral**

La estenosis uretral representa la segunda causa más común de obstrucción vesical y es producida por la fusión incompleta del seno urogenital con la porción uretral de origen ectodérmico. Esta obstrucción se observa con mayor frecuencia en el sexo masculino y está asociado a mayor riesgo de malformaciones extra renales. El diagnóstico, tratamiento y pronóstico son similares a la presencia de obstrucción vesical por valvas uretrales posteriores.<sup>26</sup>

#### **5.7.2.9 Agenesia Uretral**

Representa una anomalía de muy baja frecuencia. Debido a que la obstrucción vesical es total, precoz y permanente. Genera oligohidramnios precoz, dilatación vesical severa, displasia renal terminal e hipoplasia pulmonar. Esta malformación debe ser tratada precozmente, de lo contrario es incompatible con la vida.<sup>26</sup>

#### **5.7.2.10 Persistencia Cloacal**

La persistencia de la cloaca se origina por la falla en la separación de la vejiga, vagina y recto durante la quinta semana post-concepcional. Esta unión forma una cámara que reúne las secreciones del sistema génito-urinario y gastro-intestinal. Según la severidad de la obstrucción vesical, se observará diferentes grados de dilatación vesical, ureteral ocaliciaria con el consecuente daño renal o hipoplasia pulmonar. Esta malformación se asocia a anoimperforado, ambigüedad genital y anomalías uretrales.<sup>26</sup>

---

<sup>61</sup> Estes JM, Adzick NS, Harrison MR. Antenatal open surgery for the abnormal fetus. In Sabbagha RE, ed. *Ultrasound applied to Obstetrics and Gynecology*, 3rd. Edition. JB Lippincott, 1993, p 557

### **5.7.2.11 Síndrome De Megavejiga – Microcolon-Hipoperistaltismo Intestinal**

Se caracteriza por dilatación vesical marcada con paredes musculares engrosadas, dilatación intestinal y la presencia de líquido amniótico normal o aumentado. Los riñones pueden presentar diversos grados de hidronefrosis e incluso enfermedad multiquística renal. Este síndrome se presenta predominantemente en el sexo femenino (>90%) y es invariablemente letal. La etiología aún no está claramente establecida, pero se sospecha que se debe a un defecto de receptores a nivel de la musculatura lisa de los órganos afectados.<sup>62</sup>

### **5.7.2.12 Extrofia Vesical**

La extrofia vesical presenta una incidencia de aproximadamente 1 de cada 25000 nacidos vivos y es producida por un defecto en el cierre abdominal por debajo de la inserción umbilical, quedando expuesta la vejiga directamente a la cavidad amniótica. Esto provoca una liberación continua de orina desde la vejiga, que se ha cerrado en forma incompleta, evitando su distensión. En estos pacientes la sínfisis púbica no logra unirse en la línea media, asociándose a alteraciones de los genitales externos que incluyen clítoris bífido en mujeres y epispadía en varones.<sup>63</sup> En la ecografía no es posible visualizarla vejiga y puede evidenciarse dilatación de las vías urinarias superiores variando desde hidronefrosis bilateral hasta displasia renal severa. El pronóstico dependerá del grado de dilatación presente. No existe tratamiento prenatal. La corrección definitiva de la malformación se realiza luego del nacimiento. En el caso de los varones afectados, se deberá realizar intercambio de sexo, ya que no es posible reconstituir los genitales masculinos.<sup>64</sup>

---

<sup>62</sup> Penman DG, Lilford RI. The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a fatal recessive condition. *J Med Genet* 1989;26:66

<sup>63</sup> Barth RA, Filly RA, Sondheimer FK. Prenatal sonographic findings in bladderexstrophy. *J Ultrasound Med* 1990;9:359.

<sup>64</sup> Meglin AJ, Balotin RJ, Jelinek JS, et al. Cloacalexstrophy: Radiology findings in 13 patients. *AJR* 1990;155:1267

### 5.7.2.13 Obstrucción de la Unión Uréteropélvica

La obstrucción o estenosis de la unión urétero-pélvica es la malformación más frecuente del tracto urinario con una incidencia del 50% de todas las malformaciones urinarias diagnosticadas prenatalmente, también es la causa más frecuente de hidronefrosis fetal y neonatal.<sup>65</sup> Esta enfermedad afecta con mayor frecuencia en hombres con una relación 5:1. En la mayoría de los casos la obstrucción se debe a un desorden de la musculatura lisa en la unión uréteropélvica que impide el correcto flujo urinario. También puede deberse a adherencias fibrosas, acodaduras o bandas ureterales e inserción ureteral anómala. La afección es unilateral en el 70% de los casos, afectando con más frecuencia al lado izquierdo. En un 27% de los casos se encontrarán otras malformaciones urinarias, las que incluyen agenesia renal contra lateral, mega uréter bilateral obstructivo e hipospadia. Asimismo, en un 19% de los casos se encontrarán malformaciones extra-urinarias como anomalías cardiovasculares, defectos del tubo neural, atresia esofágica, ano imperforado, displasia congénita de caderas, enfermedad de Hirschsprung y síndrome adreno-genital.<sup>66</sup>

El diagnóstico se realiza por ultrasonografía al visualizar hidronefrosis que puede ser de leve a severa según el grado de dilatación caliciaria, sin la presencia de dilatación ureteral, vesical o uretral. En casos extremos, se observa un quiste unilocular gigante en la fosa renal afectada, el que puede comprimir órganos vecinos. En lesiones unilaterales, el volumen de líquido amniótico está en cantidad normal<sup>56</sup>.

El pronóstico de la enfermedad depende del compromiso renal, si la afección es unilateral el pronóstico es bueno y no requieren intervención prenatal. Si el

---

<sup>65</sup> Guys JM, Borella F, Monfort G. Ureteropelvic junction obstructions. Prenatal diagnosis and neonatal surgery in 47 cases. *J Pediatr Surg* 1988;23:156

<sup>66</sup> Jaffe R, Abramowicz J, Feigin M, et al. Giant fetal abdominal cyst. Ultrasonic diagnosis and management. *J Ultrasound Med* 1987;6:45

compromiso es bilateral usualmente se presenta oligohidramnios severo y sugiere obstrucción severa. El tratamiento de la hidronefrosis secundaria a la obstrucción urétero-pélvica por medio de la descompresión de la pelvis renal por derivación pielo-amniótica ha resultado controvertido. Otra forma de tratar la obstrucción consiste en interrumpir la gestación para realizar la corrección en el período neonatal, lo que dependerá de la edad gestacional al momento de la detección, la cantidad de líquido amniótico presente, la función renal residual del riñón comprometido y la presencia de otras malformaciones o anomalías cromosómicas asociadas.<sup>67</sup>

#### **5.7.2.14 Pielectasia e Hidronefrosis**

La dilatación de la pelvis renal en grado moderado (pielectasia) o grado severo (hidronefrosis) constituye una de las anormalidades fetales que con mayor frecuencia se diagnostican en la etapa prenatal. Ésta puede producirse por cualquier anormalidad del tracto urinario bajo el nivel de la pelvis renal, incluyendo obstrucciones, reflujo vésico-ureteral o alteraciones musculares de las paredes del tracto urinario. A diferencia del adulto en que la hidronefrosis es indicadora de obstrucción crónica, en el feto no siempre es sinónimo de ésta, presentándose en una variedad de patologías no obstructivas. La presencia de una pequeña cantidad de orina en la pelvis renal se encuentra en un 59% de los fetos examinados rutinariamente.<sup>68</sup> Numerosos autores han establecido criterios para determinar la importancia de la dilatación pélvica renal. La dilatación pélvica en sentido anteroposterior de menos de 5mm es considerada normal. Dilataciones entre 5-9mm pueden ser “fisiológicas”, aunque también se asocian a anormalidades cromosómicas, principalmente trisomía 21, constituyendo uno de

---

<sup>67</sup> Flake AW, Adzick NS, Harrison MR. Ureteropelvic junction obstruction. *J Pediatr Surg* 1986;21:1058

<sup>68</sup> Hoddick WK, Filly RA, Mahoney BS, et al. Minimal fetal renal pyelectasis. *J Ultrasound Med* 1985;4:85

los marcadores menores de esta anomalía cromosómica.<sup>69</sup> Una dilatación pélvica de 10mm o más es considerada patológica, ya que en un alto número de casos se asocia a obstrucción. Otra manera de establecer el diagnóstico de hidronefrosis fetal consiste en una relación pelvis: riñón mayor de 0.5.<sup>70</sup>

Recientemente se ha clasificado la hidronefrosis fetal en leve, moderada y severa de acuerdo a la longitud del diámetro anteroposterior de la pelvis renal durante el segundo y tercer trimestre de embarazo, tabla 8.<sup>71</sup>

Tabla 8. Definición de hidronefrosis antenatal de acuerdo al diámetro anteroposterior. Tomado de Nguyen HT, et al.<sup>71</sup>

Grado de hidronefrosis	Segundo trimestre	Tercer trimestre
Leve	4 a < 7mm	7 < 9mm
Moderada	7 ≤ 10mm	9 ≤ 15mm
Severa	> 10mm	> 15mm

El pronóstico y el tratamiento del feto con hidronefrosis dependen de la etiología de la lesión, del grado de hidronefrosis y del compromiso renal asociado. Es evidente que dos fetos con similar grado de hidronefrosis, pero uno debido a un reflujo vésicoureteral y el otro secundario a un síndrome de Down, tendrán pronósticos completamente diferentes. El grado de hidronefrosis presente también constituye factor pronóstico. Un feto con dilatación de la pelvis renal menor de 10mm será sano en un 94-97% de las veces. Sin embargo, un feto con dilatación pélvica entre 10mm y 15mm será normal sólo en un 48-62% de las veces, requiriendo cirugía postnatal en un 39% de los casos. El grado de displasia

<sup>69</sup> Benacerraf BR. The second trimester fetus with Down syndrome: detection using sonographic features. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 7: 147.

<sup>70</sup> Langer B, Imeoni U, Montoya Y, et al. Antenatal diagnosis of upper urinary tract dilatation by ultrasonography. *Fetal Diagn Ther* 1996;11:191

<sup>71</sup> Nguyen HT, Herndon A, Cooper C, et al. The Society for Fetal Urology consensus statement on the evaluation and management of antenatal hydronephrosis. *Journal of Pediatric Urology*. 2010; 6: 212-31

renal secundaria a la presencia de hidronefrosis también constituye un factor pronóstico. Obstrucciones de las vías urinarias precoces (antes de las 10 semanas de gestación) llevarán a una displasia renal multiquística o Potter tipo II, la cual, de ser bilateral, tendrá mal pronóstico, independiente de la etiología o del grado de hidronefrosis.<sup>72</sup>

#### **5.7.2.15 Megaureter**

El mega ureter consiste en la dilatación ureteral anormal en ausencia de dilatación vesical, con o sin dilatación pielo-caliciaria. Este cuadro de aparición esporádica se presenta con mayor frecuencia en el sexo masculino en una proporción de 9:1. La dilatación ureteral obedece a diferentes causas las que incluyen:<sup>26</sup>

- Obstrucción de las vías urinarias por debajo del uréter, principalmente en la unión vésico-ureteral, ya sea por estenosis, fibrosis, alteraciones de la muscularis ureteral o compresión extrínseca. La presencia de obstrucción a nivel de la unión vésico ureteral representa la segunda causa más importante de hidronefrosis, estando presente en el 23% de éstas.
- Reflujo vésico-ureteral, el cual puede ser producido por un defecto de la unión urétero-vesical o por un aumento de la presión intravesical secundario a una obstrucción postvesical.
- Idiopático.<sup>26</sup>

El pronóstico es favorable, incluso en los casos de mega ureter bilateral, si el volumen de líquido amniótico es normal y no hay hidronefrosis importante, se recomienda mantener una conducta prenatal expectante, dejando el tratamiento definitivo para el período post-natal.<sup>26</sup>

---

<sup>72</sup> Johnson CE, Elder JS, Judge NE, et al. The accuracy of antenatal ultrasonography in identifying renal abnormalities. AJDC 1992;146:1181

### 5.7.2.16 Reflujo Vésico-Ureteral

El reflujo vésico-ureteral tiene una incidencia de un 1% de los recién nacidos. Esta anomalía se presenta mayoritariamente en el sexo masculino y generalmente es bilateral. Este cuadro puede presentarse como un defecto primario en la unión vésico-ureteral, el que consiste en una inserción ureteral poco angulada, con escaso recorrido intra-parenquimatosovesical la cual evita el efecto “valvular” normalmente presente. El reflujo vésico-ureteral también puede presentarse en forma secundaria a una obstrucción vesical distal, la cual aumenta la presión intravesical forzando la orina a refluir hacia los uréteres.<sup>73</sup>

El reflujo vésico-ureteral puede manifestarse por la presencia de dilatación ureteral (megaureter) o hidronefrosis. La presencia de megavejiga sugiere una obstrucción vesical distal con reflujo vésico-ureteral secundario.

Actualmente es posible realizar el diagnóstico en forma prenatal mediante una vésico-infusión percutánea fetal, la cual permite evaluar el grado de reflujo en cada unión vésico-ureteral y estimar el grado de compromiso renal secundario.<sup>74</sup>

Usualmente el reflujo vésico-ureteral primario se corrige espontáneamente en los primeros dos años de vida. En los casos de reflujo severo primario o reflujo secundario a obstrucción vesical distal, es necesaria una corrección quirúrgica la cual deberá realizarse en forma oportuna para evitar daño renal posterior.<sup>26</sup>

---

<sup>73</sup> Hiraoka M, Kasuga K, Hori C, Suda M. Ultrasonic indicators of ureteric reflux in the newborn. *Lancet* 1994; 343:519

<sup>74</sup> Quintero RA, Johnson MP, Arias F, et al. In utero sonographic diagnosis of vesicoureteral reflux by percutaneous vesicoinfusion. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 6:386

### **5.7.2.17 Riñón Ectópico**

El riñón en formación asciende hasta su posición definitiva a partir de la semana 11 de gestación. Cualquier falla en el ascenso llevará a uno o ambos riñones a situarse en forma ectópica. Esta anomalía presenta una incidencia de 1:500 a 1:1200. La forma más común de presentación es el riñón pélvico. Un poco menos frecuente es el riñón en herradura, en el cual ambos riñones se fusionan en sus polos inferiores formando una sola masa renal. Otras ectopias renales, como el riñón torácico, son extremadamente raras y obedecen a la falla en la involución del tejido pronéfrico y mesonéfrico<sup>75</sup>.

El diagnóstico prenatal se realiza en aproximadamente 1:2000 fetos, visualizándose una masa de origen renal en la pelvis fetal cercana a la vejiga. Al estar uno o ambos riñones descendidos, la fosa renal correspondiente aparece vacía con la glándula suprarrenal ipsilateral aplanada. Al estar un riñón descendido, el contralateral se verá alargado y dismórfico.<sup>76</sup>

### **5.7.2.18 Duplicación Renal**

La duplicación renal es una de las malformaciones congénitas más frecuentes del tracto urinario, con una incidencia del 1% de los recién nacidos vivos, siendo más frecuente en el sexo femenino. La duplicación renal puede acompañarse de una duplicación ureteral completa o parcial. Habitualmente, en la duplicación ureteral completa el uréter superior se implanta anormalmente en la vejiga pudiendo presentarse una obstrucción distal con la consecuente formación de un ureterocele.<sup>66</sup> El diagnóstico ultrasonográfico de la duplicación renal incluye:

---

<sup>75</sup> Daneman A, Alton DJ. Radiographic manifestations of renal anomalies. *Radiol Clin North Am* 1991; 29: 351.

<sup>76</sup> Abuhamad AZ, Horton CE, Horton H, Evans AT. Renal duplication anomalies in the fetus: clues for prenatal diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 7:174

- Longitud renal aumentada en su corte sagital.
- La presencia de una estructura quística rodeada de parénquima en el polo superior del riñón.
- La presencia de dos sistemas pielocaliciarios separados en un mismo riñón.
- Dilatación ureteral.
- La presencia de una estructura quística intra-vesical(ureterocele).<sup>66</sup>

### 5.7.2.19 Tumores Renales

El diagnóstico prenatal de tumores renales congénitos es extremadamente poco frecuente. El más común de estos tumores es el nefroma mesoblastico, un hamartoma renal similar a un leiomioma uterino, el cual generalmente es unilateral y de carácter benigno. Mucho menos frecuente es el nefroblastoma o tumor de Wilms, el cual puede confundirse con el nefroma mesoblastico al presentar un aspecto ultrasonográfico idéntico. Sin embargo, el nefroblastoma es mucho más agresivo diseminándose por vía vascular, linfática o por contigüidad.<sup>26, 77</sup>

Al examen ultrasonográfico, los tumores renales aparecen como una masa sólida, generalmente unilateral, que comprime el parénquima renal. Dentro del tumor pueden observarse zonas hipoecogénicas causadas por necrosis o hemorragia. Puede encontrarse polihidramnios en relación al nefroma mesoblastico, no existiendo aun explicación del porqué esta asociación. El pronóstico del nefroma mesoblastico es favorable. En el tumor de Wilms, el devenir es menos alentador. Habitualmente es necesario recurrirá nefrectomía más quimioterapia y radioterapia adyuvante<sup>26</sup>.

---

<sup>77</sup> Winters WD, Lebowitz RL. Importance of prenatal detection of hydronephrosis of the upper pole. AJR 1990; 155: 125

## **6. OBJETIVOS**

### **6.1 OBJETIVO GENERAL**

Describir la historia natural y la evolución clínica de las anomalías urinarias fetales diagnosticadas a las pacientes atendidas en la unidad de medicina materno fetal del Hospital Universitario de Santander durante el periodo comprendido desde Junio del 2006 hasta Junio del 2012.

### **6.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- Describir las principales características socio demográficas de las gestantes con diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas de las vías urinarias.
- Determinar cuáles son los antecedentes personales y familiares de las pacientes con malformaciones congénitas de las vías urinarias.
- Describir las malformaciones congénitas fetales de las vías urinarias según su frecuencia.
- Determinar el grado de concordancia entre el diagnóstico prenatal y postnatal de pacientes con anomalías congénitas de las vías urinarias.

## **7. METODOLOGÍA PROPUESTA**

### **7.1 DEFINICIÓN DEL MÉTODO**

Estudio descriptivo de cohorte retrospectiva.

### **7.2 POBLACIÓN DE REFERENCIA Y MUESTRA**

#### **7.2.1 Población**

Pacientes gestantes usuarias de la unidad de medicina materno fetal del Hospital Universitario de Santander, atendidas durante el período comprendido entre Junio del 2006 hasta Junio del 2012.

#### **7.2.2 Tamaño de la Muestra**

Selección secuencial por conveniencia incluyendo a todas las gestantes con diagnóstico ecográfico de malformación congénita de las vías urinarias atendidas en la Unidad de Medicina Materno Fetal del HUS (Junio 2006 a diciembre 2012).

### **7.3 CRITERIOS DE INCLUSIÓN**

Gestantes con diagnóstico ecográfico de malformación congénita de las vías urinarias confirmado por la junta perinatal en usuarias de la Unidad de Medicina Materno Fetal y Perinatal (UMMFP) del Hospital Universitario de Santander.

### **7.4 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN**

1. Pacientes en que no se realizó seguimiento por el servicio de pediatría
2. Paciente con historia clínica extraviada.

## **7.5 FUENTES DE INFORMACIÓN**

1. Formato de recolección de datos de la UMMF
2. Base de datos de la UMMF
3. Historias clínicas de la madre y del recién nacido

## **7.6 CALIDAD DE LA INFORMACIÓN**

1. Digitación doble de la base de datos
2. Validar para detectar errores de digitación
3. Depuración de base de datos

## **7.7 PROTOCOLO PROPUESTO**

El estudio se realizó con las pacientes que acuden a la unidad de medicina materna fetal del hospital Universitario de Santander en Bucaramanga Colombia durante el periodo comprendido entre junio de 2006 hasta Junio del 2012.

Las pacientes que fueron citadas a la unidad de medicina materna fetal del hospital Universitario de Santander son referenciadas por presentar antecedentes de malformaciones congénitas en previos embarazos, hallazgos ecográficos de anomalías fetales durante el embarazo actual o por ser catalogadas como gestantes de alto riesgo obstétrico por el servicio de consulta externa o sala de partos del hospital Universitario de Santander.

Las valoraciones ecográficas fueron realizadas por médicos especialistas en Ginecología y Obstetricia y en Medicina materno fetal adscritos a la unidad; con un ecógrafo MeddisonV8transductores de 3.5 MHZ.

Los estudios de las gestantes en quienes se detectó alguna alteración ecográfica sugestiva de malformación congénita del sistema genitourinario fueron grabados, y posteriormente socializados a todo el grupo de especialistas en medicina materno fetal. Los datos fueron recopilados a una base de datos digital de Microsoft office Excel 2007 y posteriormente se realizó su análisis.

Confirmado el diagnóstico de malformación congénita, a la paciente se diligencio el formato de Malformaciones, donde se realizó la recolección de la información y posteriormente se llevó el caso a junta perinatal, la cual estuvo conformada por especialistas en medicina materno fetal, pediatría, cirugía pediátrica, genética y auditoria. Además la junta perinatal conto con profesionales en enfermería y trabajo social. El propósito de la reunión fue el análisis del caso, el seguimiento y control prenatal, dentro del proceso realizado institucionalmente, sin que este estudio generara costos adicionales para la paciente o la institución. La evaluación postnatal se realizó por el grupo de pediatría con ecografía, el cual se realizó dentro de la primera semana de vida del neonato.

## **7.8 TIPOS DE PACIENTES**

- Remitida por diagnóstico extra institucional de malformación para estudio complementario.
- Remitida para evaluación por factores de riesgo dados por edadmaterna, historia familiar y / o personal de anomalías congénitas, infección congénita y / o exposición a teratógenos.
- Remitida para evaluación del crecimiento fetal y líquido amniótico.
- Estudio complementario durante la hospitalización para manejo de urgencia de una complicación obstétrica como amenaza y/o trabajo de parto pretérmino,

preeclampsia, ruptura prematura de membranas, diabetes gestacional y pre gestacional, entre otros.

## **7.9 ASPECTOS ÉTICOS Y LEGALES**

Teniendo en cuenta lo enunciado por la resolución 8430 de 1993, artículo 11, el presente estudio se considera con riesgo mínimo, donde se toma registros de información médica, medidas de las constantes vitales, realización de exámenes paraclínicos, 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, la cual establece las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud (incluyendo todos los artículos relacionados con investigación en embarazadas; que son los siguientes: 30, 31, 32, 33, 34,35).

## 8. DEFINICIÓN DE VARIABLES

Tabla 9. 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 en el momento de confirmar el diagnóstico	Se utilizará la definición según la fórmula 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 última 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 a 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> 1. Hogar 2. Empleada 3. Estudiante 4. Vendedora (ventas) 5. Oficios varios 6. Comerciante 7. Secretaria 8. Operaria 9. Administradora 10. Abogado 11. Odontólogo

Definición conceptual	Definición operacional	Escala de medición
		12. Ingeniero 13. Paramédico 14. Técnico 15. Médico 16. Psicólogo 17. Bacterióloga 18. Químico 19. Veterinario 20. Otros
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> 1. Bajo 2. Medio-bajo 3. Medio-medio 4. Medio-alto 5. Alto 6. Alto-alto
Historia reproductiva 1. Gestación 2. Paridad 3. Cesáreas 4. Abortos 5. Hijos vivos 6. Hijos muertos 7. Óbitos fetales	Se describirán los antecedentes obstétricos de embarazos incluido el actual según la historia clínica utilizando números. Primigestante: primera gestación Nulípara: embarazos previos con antecedente de aborto, embarazo ectópico o mola, sin presencia de hijos vivos. Múltipara: más de 4 hijos vivos. Fuente: historia clínica	<b>Nominal, cualitativo.</b> Reproducción asistida 1. SI 2. NO Gestaciones: Partos: Cesáreas: Abortos: Hijos vivos: Hijos muertos: Óbitos:
Enfermedades antes del embarazo	Presencia de cualquier patología crónica antes del embarazo que aumente el riesgo de desarrollar anomalías congénitas fetales: se describirá SI o NO Se documenta solo por el interrogatorio. Fuente: Historia clínica	<b>Nominal, cualitativo.</b> 1. Hipertiroidismo: 2. Hipotiroidismo: 3. Diabetes I 4. Diabetes II 5. Obesidad: 6. Anemia: 7. Epilepsia: 8. Asma: 9. Cáncer:

Definición conceptual	Definición operacional	Escala de medición
		10. Enfermedades metabólicas: 11. Enfermedades del colágeno: 12. Ninguna:
Enfermedades durante el embarazo <ul style="list-style-type: none"> <li>• Eclampsia</li> <li>• Hipertensión crónica</li> <li>• Preeclampsia:</li> <li>• Síndrome de HELLP</li> <li>• Insuficiencia renal leve</li> <li>• Insuficiencia renal moderada o severa</li> <li>• Isoinmunización</li> <li>• Ninguna:</li> </ul>	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  Se tendrán en cuenta para documentarlos los criterios diagnósticos para: <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>▪ Hemólisis, elevación de transaminasas y trombocitopenia</li> </ul> </li> <li>2. Insuficiencia renal</li> <li>3. Positivización del coombs indirecto</li> </ol> Fuente: Historia clínica	<b>Nominal, cualitativo.</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Eclampsia:</li> <li>2. Hipertensión crónica:</li> <li>3. Preeclampsia:</li> <li>• Síndrome de HELLP</li> <li>4. Insuficiencia renal leve</li> <li>5. Insuficiencia renal moderada o severa:</li> <li>6. Isoinmunización</li> <li>7. Ninguna:</li> </ol>
Infecciones durante el embarazo <ul style="list-style-type: none"> <li>• Citomegalovirus</li> <li>• Herpes</li> <li>• HIV</li> <li>• Influenza</li> </ul>	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. Se	<b>Nominal, cualitativo.</b> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Coxsackie:</li> <li>2. Citomegalovirus</li> <li>3. Herpes</li> <li>4. HIV</li> <li>5. Influenza</li> <li>6. Sarampión</li> </ol>

Definición conceptual	Definición operacional	Escala de medición
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sarampión</li> <li>• Rubéola</li> <li>• Sífilis</li> <li>• Toxoplasma</li> <li>• Varicela</li> <li>• Hepatitis</li> <li>• Ninguna</li> </ul>	<p>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>	<ol style="list-style-type: none"> <li>7. Rubéola</li> <li>8. Sífilis</li> <li>9. Toxoplasma</li> <li>10. Varicela</li> <li>11. Hepatitis</li> <li>12. Ninguna</li> </ol>
<p>Exposición a tóxicos</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tabaquismo</li> <li>• Drogas ilícitas</li> <li>• Alcohol</li> <li>• Fumadora pasiva</li> <li>• Radiación</li> <li>• Ninguna</li> </ul>	<p>Presencia de exposición materna frente a agentes tóxicos del medio ambiente catalogados como deletéreos 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><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Tabaquismo:</li> <li>2. Drogas ilícitas:</li> <li>3. Alcohol:</li> <li>4. Fumadora pasiva:</li> <li>5. Radiación:</li> <li>6. Ninguna:</li> </ol>
<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:</li> </ul> <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> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Estrato:</li> <li>▪ Enfermedades crónicas:</li> </ul> <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> </ol>

Definición conceptual	Definición operacional	Escala de medición
		6. Anemia 7. Epilepsia 8. Asma 9. Cáncer 10. Enfermedad. Metabólica 11. Ninguna <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Consanguinidad:</li> </ul> 1. Si 2. No
Historia familiar de anomalías <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>	Antecedente previo por historia clínica de anomalías congénitas: se describirá SI o NO Se documentara por el interrogatorio Fuente: historia clínica	<b>Nominal, cualitativo.</b> 1. Ninguno 2. Hijo con anomalía: 3. Madre con anomalía: 4. Padre con anomalía: 5. Familia materna: 6. Familia paterna:
Anomalía encontrada Esta es una variable desenlace o resultado: 1. Fecha del diagnostico: mm/dd/aa 2. Diagnosticorealizado en la unidad: 1. Si 2. No 3. Otra 3. Nombre del diagnostico:	Se describirá la anomalía anatómica encontrada prenatalmente y si el diagnostico se hizo en la Unidad de medicina Materno Fetal o No. Se documentara según la nomenclatura internacional para las enfermedades congénitas Fuente : historia clínica	<b>Nominal, cualitativo.</b> Fecha del diagnostico: mm/dd/aa Diagnostico en la unidad: 1. Si 2. No 3. Otra Nombre del diagnostico:
Marcadores ecográficos de aneuploidia. Esta es una variable desenlace o resultado. <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ventriculomegalia limite</li> <li>• Ventriculomegalia</li> </ul>	Aneuploidia: numero cromosómico anormal. Hallazgos ecográficos comunes presentes en los fetos afectados con aneuploidia y su presencia pueden aumentar el riesgo de aneuploidia	<b>Nominal, cualitativo.</b> 1. Ventriculomegalia limite 2. Ventriculomegalia 3. Quiste del plexo coroideo 4. Holoprocencefalia 5. Agenesia del cuerpo calloso

Definición conceptual	Definición operacional	Escala de medición
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Quiste del plexo coroideo</li> <li>• Holoprocencefalia:</li> <li>• Agenesia del cuerpo caloso:</li> <li>• Hidrocefalia comunicante:</li> <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>• Translucencianucal aumentada:</li> <li>• Ninguna:</li> </ul>	<p>El patrón de oro es el cariotipo que está disponible en los casos en que se sospeche aneuploidia 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>	<ul style="list-style-type: none"> <li>6. Hidrocefalia comunicante</li> <li>7. Labio y paladar hendido:</li> <li>8. Foco cardiaco hiperecogénico:</li> <li>9. Húmero corto:</li> <li>10. Pielectasia derecha:</li> <li>11. Pielectasia izquierda:</li> <li>12. Pielectasia bilateral:</li> <li>13. Fémur corto</li> <li>14. Pliegue nucal aumentado</li> <li>15. Translucencianucal aumentada:</li> <li>16. Restricción de crecimiento intrauterino</li> <li>17. Canal Aurículo ventricular</li> <li>18. Ninguna:</li> </ul>
<p>Anomalías congénitas del sistema urinario encontradas</p> <p>Esta es una variable desenlace o resultado</p>	<p>Se utilizara la clasificación internacional para enfermedades congénitas 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>Anomalía congénita asociada</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1. SI</li> <li>2. NO</li> </ul>	<p>Se describirán los fetos con diagnostico de anomalias del sistema urinario de los fetos con más de un sistema malformado.</p>	<p><b>Nominal, cualitativo</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1. SI</li> <li>2. NO</li> </ul>
<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><b>Nominal, cualitativo</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1. SI</li> <li>2. NO</li> </ul> <p>RCIU Simétrico: 1</p> <p>RCIU Asimétrico: 2</p>

<b>Definición conceptual</b>	<b>Definición operacional</b>	<b>Escala de medición</b>
<p>Líquido amniótico (ILA)</p> <p>Esta es una variable desenlace o resultado</p>	<p>Índice de líquido amniótico según la técnica de Phelan de los 4 cuadrantes, se considera normal entre 5 y 20cc.</p>	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. ILA normal:</li> <li>2. Oligohidramnios:</li> <li>3. Polihidramnios:</li> </ol>
<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. <b>Si</b></li> <li>2. <b>No</b></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 ArnoldChiari</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> <li>5. No realizado</li> </ol>
<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 espontaneo</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Si</li> <li>2. No</li> </ol> <p><b>Vía del parto</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Vaginal</li> <li>2. Cesárea</li> </ol> <p>Nacido Vivo o muerto:</p> <p>Numero de malformados:</p> <p>Diagnostico prenatal por ultrasonido:</p>

Definición conceptual	Definición operacional	Escala de medición
		Nuevas malformaciones: Diagnostico definitivo:
Lugar del parto	Institución donde ocurre el parto	1.Primer nivel 2.Segundo nivel 3.Tercer nivel
Periodo neonatal Esta es una variable desenlace o resultado	Resultado perinatal dentro de los primeros 30 días de vida del recién nacido con anomalía congénita.	<p><b>Nominal, cualitativo.</b></p> <p>Muerte neonatal SI: ____ NO: ____</p> <p>Observaciones:</p> <p><b>Diagnostico definido</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Cardiovascular</li> <li>2. Sistema nervioso central</li> <li>3. Sistema Genitourinario</li> <li>4. Gastrointestinal</li> <li>5. Aneuploidia</li> <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>

## 9. RESULTADOS

En la unidad de medicina materno fetal en el periodo comprendido desde Junio del 2006 a Junio del 2012 se atendieron 369 gestaciones con diagnóstico de malformación fetal, de las cuales 94 (25.5%) correspondían a malformaciones del sistema genitourinario, y fueron incluidas en su totalidad en esta investigación. De los 94 casos, 29 (30.9%) de ellos eran remitidas de otra institución, los restantes ingresaron directamente al hospital.

En la muestra, se observó que la edad promedio era de 26 años; la gestante más joven tenía 15 y la mayor 45. La mitad de las mujeres tenía menos de 25 años, el 50% de las mujeres se encontraban entre 21 y 30 años. El 10.8% de las gestantes tenían menos 18 años y el 9.7% tenían 35 años o más.

El 40.4% de las mujeres eran primigestantes, el 22.8% tenían tres o más gestaciones previas. La paciente con mayor número de gestaciones previas fue de seis. La primigestante más joven tenía 15 años (dos casos) y la mayor tenía 40 años. De las mujeres menores de 18 años tres pacientes estaban en su segundo embarazo.

El 28.6% de las pacientes multíparas tenían al menos un aborto previo (16 pacientes), dos pacientes tenían dos abortos y una paciente tenía tres abortos previos. El número de hijos vivos en las multíparas osciló entre 0 y 5.

La mujer con mayor número de abortos tuvo cinco. El antecedente de mortinato se presentó sólo en el 7.2% de estas, con un máximo de 2 por mujer. El antecedente de ectópicos se presentó en un caso. No se presentaron embarazos múltiples. El 7.1% de las pacientes (tres casos) tuvo al menos un mortinato. Hubo una paciente que tenía dos mortinatos. Los antecedentes ginecológicos y obstétricos se resumen en la tabla 10.

Tabla 10. Antecedentes ginecobstétricos de las madres de hijos con malformación genitourinaria. HUS 2006 – 2012

	<b>PROMEDIO</b>	<b>MEDIANA (IQR*)</b>	<b>MÍNIMO</b>	<b>MÁXIMO</b>
EDAD (años)	26	25 (21-30)	15	45
Menarquía (años)	12.7	13 (12-13)	9	16
Gestaciones	1	1 (0-2)	0	7
Partos	0.7	0 (0-1)	0	5
Cesáreas	0.2	0 (0-0)	0	2
Múltiples	0	0 (0-0)	0	0
Abortos	0.2	0 (0-0)	0	3
Ectópicos	0.01	0 (0-0)	0	1
Mortinatos	0.05	0 (0-0)	0	1
Vivos	0.8	1 (0-1)	0	5

\*Rango intercuartilico

## 9.1 CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS DE LA MADRE

El 82.7% de las pacientes tenían pareja durante el embarazo actual (casadas y unión libre), la mayoría de ellas se encontraban en unión libre (54.4%). El 80.6% estaban afiliadas a algún régimen (contributivo o subsidiado), el 18.5% estaban clasificadas con SISBEN y solo una mujer no tenía afiliación. Una de cada dos mujeres se dedicaban solo al hogar, una de cada tres laboraba y una de cada diez era estudiante. El 60% pertenecían a los estratos 1 y 2. El 86% eran del área urbana (tabla 11).

Tabla 11. Características sociodemográficas de las madres de hijos con malformación genitourinaria. HUS 2006 – 2012

CARACTERÍSTICA	FRECUENCIA	PORCENTAJE	INTERVALO DE CONFIANZA 95%
Estado civil (n=92)			
Casada	26	28.3%	18.9 – 37.6
Unión libre	50	54.4%	44 – 64.7
Soltera	15	16.3%	8.6 – 24
Separada	1	1.1%	0 – 3.2
Seguridad Social (n=92)			
ARS	33	35.5%	25.9 – 45.9
EPS	42	45.7%	35.3 – 56
Sisben	17	18.5%	10.4 – 26.6
Particular	1	1.1%	0 – 3.2
Estrato (n=93)			
1	16	17.4%	9.5 – 25.3
2	40	42.4%	32.1 – 52.7
3	35	38%	27.9 – 48.2
4	2	2.2%	0 – 5.2
Ocupación (n=93)			
Hogar	53	57%	46.7 – 67.2
Laboral	31	33.3%	23.6 – 43.1
Estudiante		9.7%	3.6 – 15.8
Área (n=93)			
Urbana	80	86%	78.8 – 93.2
Rural	13	14%	6.8 – 21.2

## 9.2 FACTORES DE RIESGO DE LA GESTACIÓN ACTUAL

El factor más frecuente fue la primipaternidad (35%), lo cual hace referencia a gestantes con pareja nueva, seguido por el consumo de Medicamentos (33%) dentro de los que se destacan los AINES, en un 20% de todas las madres. Hubo dos (2,1%) embarazos producto de parejas con consanguinidad.

Una de cada diez madres presentaba comorbilidades, entre ella las más frecuentes fueron la presencia de síntomas digestivos (gastropatías) y el hipotiroidismo (ver tabla 12). Dos de cada cinco madres presentaron alguna infección durante el embarazo, siendo la toxoplasmosis la más frecuente (11.7%). El 11% tenían antecedente familiar de malformaciones, siendo más frecuentes por el lado paterno. El consumo de alcohol y la exposición pasiva al humo de cigarrillo se presentaron cada uno en el 2% de las madres.

Tabla 12. Factores de riesgo asociados de las madres de hijos con malformación genitourinaria. HUS 2006 – 2012

<b>Antecedentes</b>	<b>Frecuencia (n)</b>	<b>Porcentaje</b>	<b>(IC 95%)</b>
Primipaternidad (n=56)			
No	36	64.3%	51.3 – 77.2
Si	20	35.7%	22.8 – 48.7
Consanguinidad			
No	92	97.9%	94.9 – 100
Primos Primer Grado	2	2.1%	0 – 5.1
Antecedentes			
Ninguno	85	90.4%	84.4 – 96.5
Diabetes Mellitus	3	3.2%	0 – 6.8
Hipotiroidismo	2	2.1%	0 – 5.1
Gastropatías	4	4.3%	0 – 8.4
Infecciones durante la gestación			
Ninguna	80	85.1%	77.8 – 92.4
Toxoplasma (serología +)	11	11.7%	5.1 – 18.3
Sífilis	1	1.1%	0 – 3.2
Infección urinaria	1	1.1%	0 – 3.2
Ninguno	1	1.1%	0 – 3.2
Antecedente familiar de malformaciones			
Familia materna	4	4.3%	0 – 8.4
Familia paterna	7	7.45%	2 – 12.9
Exposición a tóxicos en embarazo actual			
Ninguno	90	95.7%	91.6 – 99.9
Alcohol	2	2.1%	0 – 5.1
Fumador pasivo	2	2.1%	0 – 5.1

Antecedentes	Frecuencia (n)	Porcentaje	(IC 95%)
Consumo de Medicamentos durante la gestación			
Ninguno	63	67.7%	58.1 – 77.4
AINES	19	20.4%	12.1 – 28.8
Antibiótico	5	5.4%	1 – 10
Protector gástrico	2	2.2%	0 – 5.2
Progestágenos	1	1.1%	0 – 3.2
Vacunas	1	1.1%	0 – 3.2
Corticoides	1	1.1%	0 – 3.2
Otros	1	1.1%	0 – 3.2

El 35% de las gestantes presentó alguna complicación en el embarazo actual, entre ellas las más frecuentes fueron el trabajo de parto pretérmino y la vaginosis bacteriana seguidas en su orden por infección urinaria baja, pielonefritis aguda, diabetes gestacional y la ruptura prematura de membranas (ver tabla 13).

Tabla 13. Complicaciones de la gestación actual HUS 2006 - 2012

Diagnostico	Complicaciones del embarazo		
	Frecuencia	Porcentaje	Intervalo de confianza
Ninguna	61	64.9%	55.1 – 74.7
Trabajo parto pretérmino	6	6.4%	1.3 – 11.4
Vaginosis	6	6.4%	1.3 – 11.4
Pielonefritis aguda	4	4.3%	0 – 8.4
Infección urinaria	4	4.3%	0 – 8.4
Diabetes gestacional	3	3.2%	0 – 6.8
Ruptura prematura membrana	3	3.2%	0 – 6.8
Otros	7	7.5%	2 – 12.9

### 9.3 CARACTERÍSTICAS DEL FETO Y DEL RECIÉN NACIDO

La edad gestacional en el momento del diagnóstico estuvo entre 12 semanas y 5 días hasta las 39 semanas, con una mediana de 29 semanas (ver figura 1.).

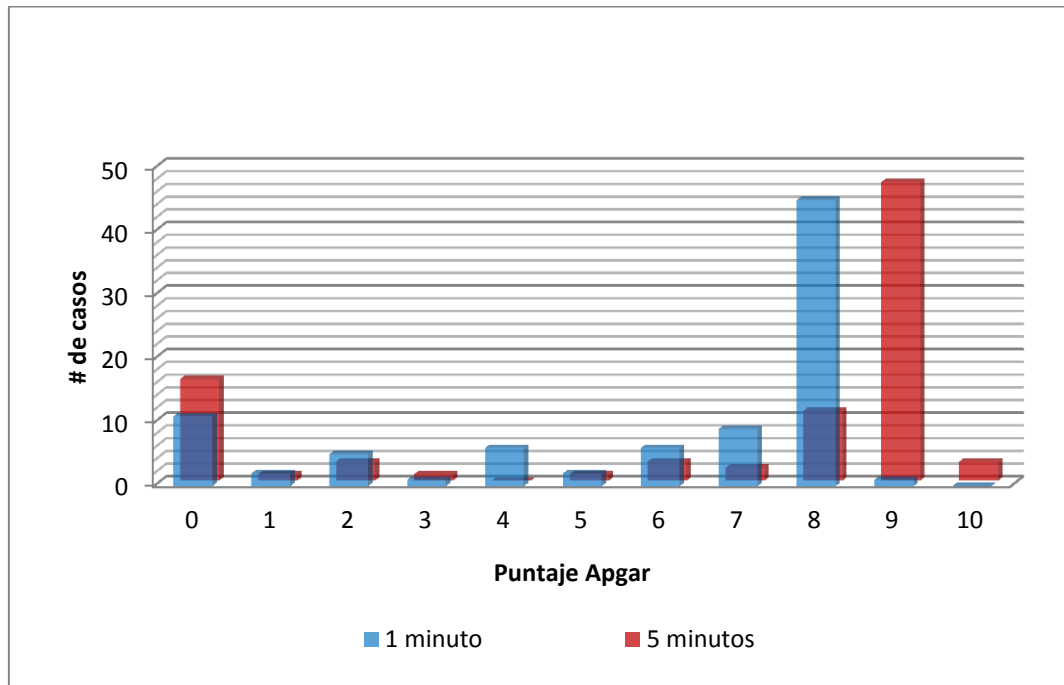
La edad gestacional en el momento de la terminación del embarazo fue de 15 a 41 semanas con una mediana de 38 al nacer. El peso estuvo entre los 320 y los 4750 gramos, con una mediana de 3100 gramos. El 50% de los recién nacidos estuvo entre 2225 y 3400 gramos (ver tabla 14).

El 37% de los recién nacidos tuvo un puntaje de Apgar menor o igual a 6; uno de cada 5 recién nacidos tuvo un Apgar menor o igual a 3 al minuto de vida, y el 12.5% tuvieron Apgar de 0 a los 5 minutos, el 28% mantuvo un Apgar de 6 o menos, se conservó la proporción de neonatos con Apgar menor o igual a 3, aunque aumento a 18% la proporción de neonatos con Apgar de cero. Los recién nacidos con Apgar de al menos 7 puntos al minuto de vida extrauterina tendieron a mejorar a los 5 minutos, mientras que aquellos con Apgar por debajo de 4 empeoraron (ver figura 2).

Tabla 14. Características del feto y del recién nacido con malformación genitourinaria. HUS 2009 – 2012

VARIABLE		PROMEDIO	MEDIANA (IQR*)	MÍNIMO	MÁXIMO
Edad diagnostico	Gestacional al	28.3	29.1 (23.3 – 33.5)	12.5	39
Edad	Gestacional momento del parto	36.1	38 (36 – 38)	15	41
Peso al nacer		2767	3100 (2225 – 3400)	320	4750
Talla al nacer		47.2	49 (46 – 51)	14	51

Figura 1. Apgar al minuto y a los 5 minutos del recién nacido con malformación genitourinaria. HUS 2006 - 2012



#### 9.4 MALFORMACIONES GENITOURINARIAS

La malformación más frecuentemente documentada ecográficamente fue la hidronefrosis, en el 27% de los casos, seguida por la pielectasia (17%), hidronefrosis y pielectasia (5.3%), la agenesia renal (11.7%), y los quistes y la ectopia renal en menores porcentajes. El síndrome de Potter y las alteraciones del pene y clítoris fueron las menos frecuentes. La hidronefrosis se encontró asociada en algunos casos con pielectasia, megavejiga e hipoplasia renal (ver tabla 15)

Tabla 15. Malformaciones Genitourinarias detectadas ecográficamente. HUS 2006-2012

Malformación	Frecuencia	Porcentaje (Intervalo de Confianza)
Hidronefrosis	26	27.7% (18.5 – 36.9)
Pielectasia	16	17% (9.3 – 24.8)
Pielectasia e hidronefrosis	5	5.3% (0.7 – 9.9)
Agenesia renal	11	11.7% (5.1 – 18.3)
Displasia renal	8	8.5% (2.8 – 14.3)
Quiste renal	7	7.5% (2 – 12.9)
Ectopia renal	4	4.3% (0.1 – 8.4)
Doble sistema colector	4	4.3% (0.1 – 8.4)
Megavejiga	3	3.2% (0 – 6.8)
Megavejiga e hidronefrosis	1	1.1% (0 – 3.2)
Alteración vesical	3	3.2% (0 – 6.8)
Dilatación ureteral	2	2.13% (0 – 5.1)
Dilatación ureteral y pielectasia	1	1.1%(0 – 3.2)
Hidronefrosis e hipoplasia renal	1	1.1% (0 – 3.2)
Síndrome Potter	1	1.1%(0 – 3.2)
Micro/macro pene/clítoris	1	1.1%(0 – 3.2)

En general, las malformaciones del riñón y uréter, fueron en su mayoría bilaterales (63% de los casos); sin embargo el quiste renal fue de predominio izquierdo. Las alteraciones del sistema colector fueron derechas en su totalidad (tabla 16).

Tabla 16. Lateralidad de Malformaciones Genitourinarias detectadas ecográficamente. HUS 2006– 2012

Malformación*	Unilateral		Bilateral
	Izquierda	Derecha	
Pielectasia	2 (10.5%)	5 (26.3%)	12 (63.1%)
Agenesia renal	1(9.1%)	1 (9.1%)	9 (81.8%)
Ectopia renal	0 (0%)	1 (50%)	1 (50%)
Hidronefrosis	8 (25%)	6 (18.8%)	18 (56.2%)
Dilatación ureteral	0 (0%)	0 (0%)	2 (100%)
Síndrome Potter	0 (0%)	0 (0%)	1 (100%)
Doble sistema colector	0 (0%)	3 (100%)	0 (0%)
Quiste renal	3 (42.9%)	1 (14.3%)	3 (42.9%)
Displasia renal	0 (0%)	1 (12.5%)	7 (87.5%)

\*10 historias clínicas sin dato de lateralidad.

Se confirmó posnatalmente el 79.8% de las lesiones reportadas en la ecografía prenatal. Se confirmaron en su totalidad los diagnósticos de displasia renal, megavejiga, dilatación ureteral, ectopia renal, síndrome de Potter y las alteraciones del tamaño del pene. Diagnósticos ecográficos muy frecuentes como la hidronefrosis, pielectasia y agenesia renal fueron confirmados en un 81%, 58% y 89%, respectivamente. En 15 casos (16%) no se documentó el diagnóstico genitourinario definitivo en la historia clínica (ver tabla 17).

Tabla 17. Confirmación posnatal del Diagnóstico ecográfico de las anomalías genitourinarias. HUS 2006 – 2012

Malformación	Frecuencia	Confirmado (%)	No confirmado
Hidronefrosis	26	21 (80.7%)	5
Pielectasia	12	7 (58.3%)	5
Agenesia renal	9	8 (88.9%)	1
Displasia renal	8	8 (100%)	0
Quiste renal	6	5 (83.3%)	1
Doble sistema colector	4	2 (50%)	2
Pielectasia e hidronefrosis	3	2 (66.7%)	1
Megavejiga	3	3 (100%)	0
Dilatación ureteral	2	2 (100%)	0
Ectopia renal	1	1 (100%)	0
Hidronefrosis e hipoplasia renal	1	1 (100%)	0
Síndrome Potter	1	1 (100%)	0
Micro/macro pene/clítoris	1	1 (100%)	0
Total	79*	63 (79,8%)	16

\*15 historias clínicas sin dato de diagnóstico posnatal

La muerte perinatal se presentó en el 27.7% de los casos (26 casos) y ocurrió en mayor proporción en los neonatos con megavejiga y agenesia renal. La Hidronefrosis y el doble sistema colector fueron las malformaciones asociadas a una mortalidad más baja (tabla 18).

Tabla 18. Mortalidad según malformación genitourinaria diagnosticada. HUS 2006–2012

Malformación	Frecuencia	Muerte perinatal (%)	Vivo (%)
Megavejiga	3	3 (100%)	0 (0%)
Síndrome Potter	1	1 (100%)	0 (0%)
Micro/macro pene/clítoris	1	1 (100%)	0 (0%)
Alteración vesical	3	2(66.7%)	1 (33.3%)
Agenesia renal	9	6 (66.7%)	3 (33.3%)
Displasia renal	8	4 (50%)	4 (50%)
Quiste renal	6	3 (50%)	3 (50%)
Dilatación ureteral	2	1 (50%)	1 (50%)
Ectopia renal	2	1 (50%)	1 (50%)
Hidronefrosis	26	3 (11.5%)	23 (88.5%)
Pielectasia	12	1 (8.3%)	11 (91.7%)
Pielectasia e hidronefrosis	3	0 (0%)	3 (100%)
Hidronefrosis e hipoplasia renal	1	0 (0%)	1 (100%)
Doble sistema colector	4	0 (0%)	4 (100%)

Se presentaron malformaciones en otros sistemas en el 23.4% de los casos. El 6.4% de los recién nacidos tenía malformaciones en tres o más sistemas. Las malformaciones más comúnmente asociadas a anomalías genitourinarias fueron las del sistema cardiovascular (10%), del sistema nervioso central (8.5%) y gastrointestinal (5.3%). Las anomalías de los sistemas respiratorio, craneofacial, y osteomuscular, no sobrepasaron el 3% en los recién nacidos con malformación genitourinaria. El detalle de las malformaciones según sistema comprometido se puede apreciar en la tabla 19.

Se documentaron otros hallazgos ecográficos en el 9.6% de los casos, tales como el retardo de crecimiento intrauterina (RCIU) y el oligohidramnios (ver tabla 20).

Tabla 19. Otros sistemas afectados en los recién nacidos con malformación genitourinaria. HUS 2006 – 2012

Diagnostico	Frecuencia	Porcentaje
Sistema nervioso central		
Holoprosencefalia	3	3.2%
Ventriculomegalia	1	1.1%
ArnoldChiari	1	1.1%
Dandy Walker	1	1.1%
Anencefalia	1	1.1%
mega cisterna magna	1	1.1%
total SNC	8	8.5%
Cráneo facial		
Alteración labio y paladar	1	1.1%
Total	1	1.1%
Cardiovascular		
CIV	3	3.2%
TetralogiaFallot	1	1.1%
Hipoplasia cardiaca	2	2.2%
Cardiomegalia	1	1.1%
Foco cardiaco hiperecogénico	2	2.2%
Derrame pericardico	1	1.1%
Total cardiovascular	10	10.6%
Pulmonar		
Hipoplasia pulmonar	2	2.1%
Total pulmonar	2	2.1%
Gastrointestinal		
Hernia diafragmática	1	1.1%
Obstrucción intestinal	2	2.2%
Atresia esofágica	2	2.2%
Total gastrointestinal	5	5.3%
Osteomuscular		
Huesos largos cortos	1	1.1%
Displasia esquelética	1	1.1%
Pie equino	1	1.1%
Total Osteomuscular	3	3.2%
Total Anomalías en otras sistemas	29	23.4%

Tabla 20. Otros hallazgos asociados en los embarazos con malformación genitourinaria.HUS 2006 – 2012.

Otros hallazgos		
Diagnostico	Frecuencia	Porcentaje
RCIU	6	6.4%
Oligoamnios	3	3.2%
Total Otros hallazgos	9	9.6%

Las asociaciones más comúnmente reportadas ocurrieron entre la pielectasia y la hidronefrosis con las alteraciones del sistema nervioso central y cardiovascular, la agenesia renal y las malformaciones cardiopulmonares. La proporción de otros sistemas asociados por cada malformación genitourinaria se resumen en la tabla 21.

Tabla 21. Asociación entre malformaciones genitourinarias con otros sistemas en los recién nacidos con malformación genitourinaria. HUS 2006 - 2012

	No asociado	SNC	Cardiovascular	Pulmonar	Gastrointestinal	Osteomuscular	Craneo facial
Pielectasia (n:21)	14 (66.7%)	3 (14.3%)	2 (9.5%)	0 (0%)	1 (4.8%)	1 (4.8%)	0 (0%)
Hidronefrosis (n: 33)	26 (78.8%)	3 (9.1%)	4 (12.1%)	0(0%)	2 (6.1%)	0 (0%)	0 (0%)
Agenesia (n: 11)	9 (81.8%)	0 (0%)	1 (9.1%)	1 (9.1%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (9.1%)
Quiste renal (n: 7)	6 (85.7%)	0 (0%)	0 (0%)	1 (1.4%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Displasia (n: 8%)	5 (62.5%)	0 (0%)	1 (12.5%)	0 (0%)	1 (12.5%)	1 (12.5%)	0 (0%)
Ectopia (n: 4)	3 (75%)	1 (25%)	0 (0%) 1 (33%)	0 (0%)	0 (0%) 0 (0%)	0 (0%) 1 (33%)	0 (0%)
Megavejiga (n: 3)	2 (67%)	0 (0%)		0 (0%)			0 (0%)

En los recién nacidos a término, el peso al nacer fue más bajo en las pacientes con agenesia y displasia renal (figuras 2 a 5); el análisis bivariado fue

estadísticamente significativo. ( $p=0.002$  y  $0.04$  y respectivamente). No se encontró asociación bivariada entre el peso al nacer para la hidronefrosis ( $p=0.91$ ) ni tampoco para pielectasia ( $p=0.97$ ).

Figura 2. Peso al nacer recién nacidos a término con y sin pielectasia. HUS 2006-2012

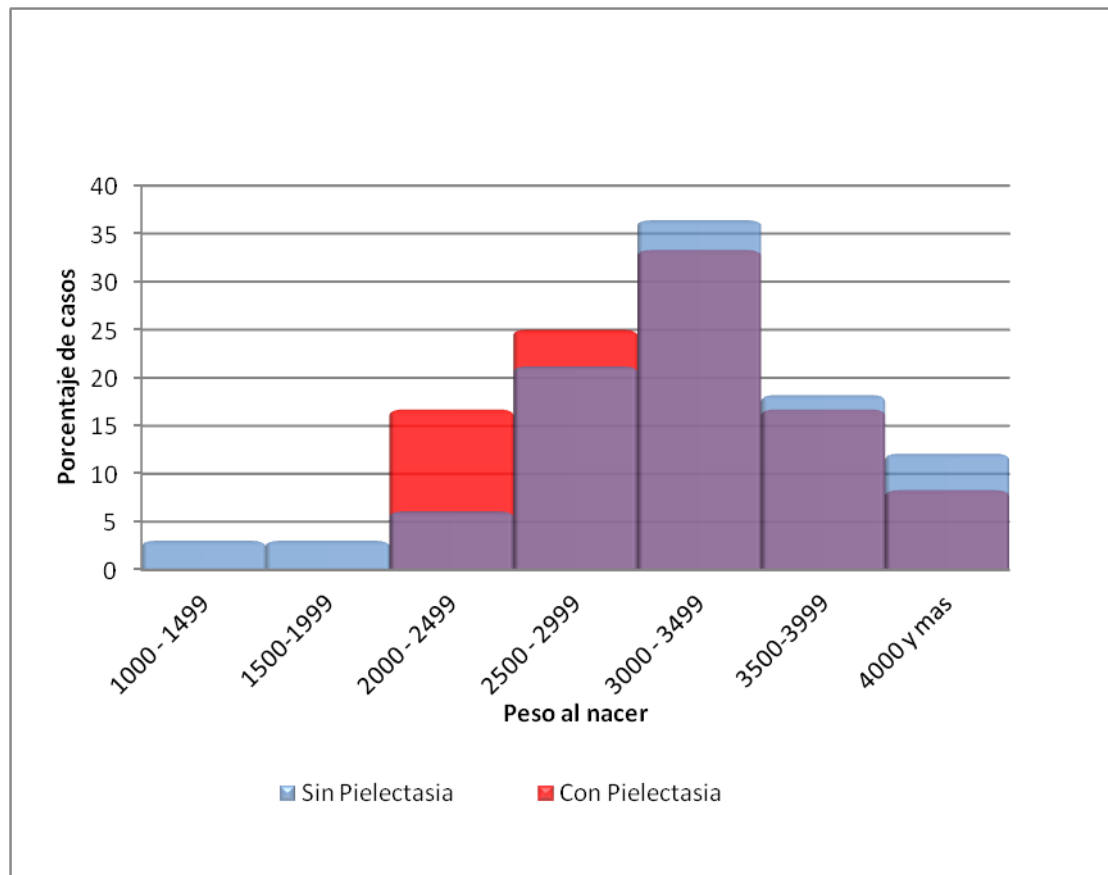


Figura 3. Peso al nacer Recién nacidos a término Con y sin Hidronefrosis. HUS 2006 – 2012. Se aprecia que el peso al nacer no estuvo disminuido por la presencia de hidronefrosis.

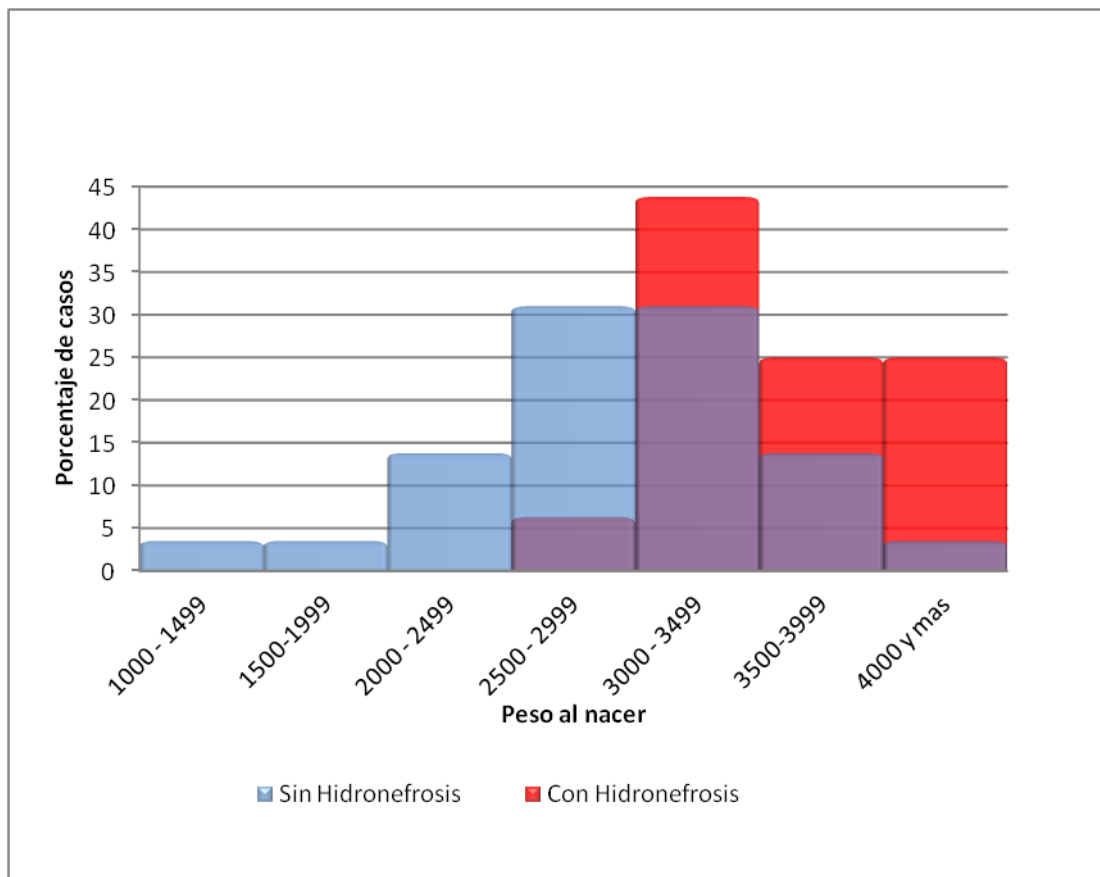


Figura 4. Peso al nacer recién nacidos a término con y sin agenesia renal. HUS 2006 – 2012. Los casos de agenesia renal presentaron pesos más bajos al momento de nacer comparados con aquellos sin agenesia renal.

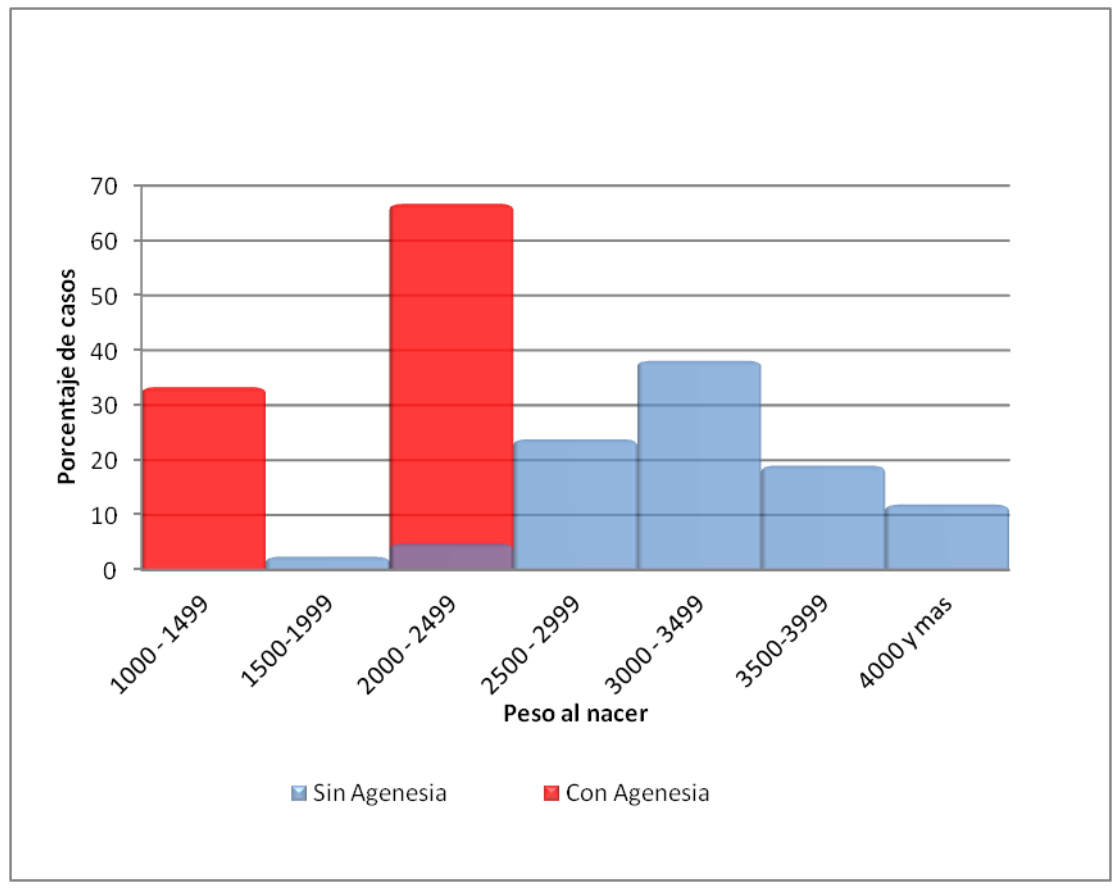
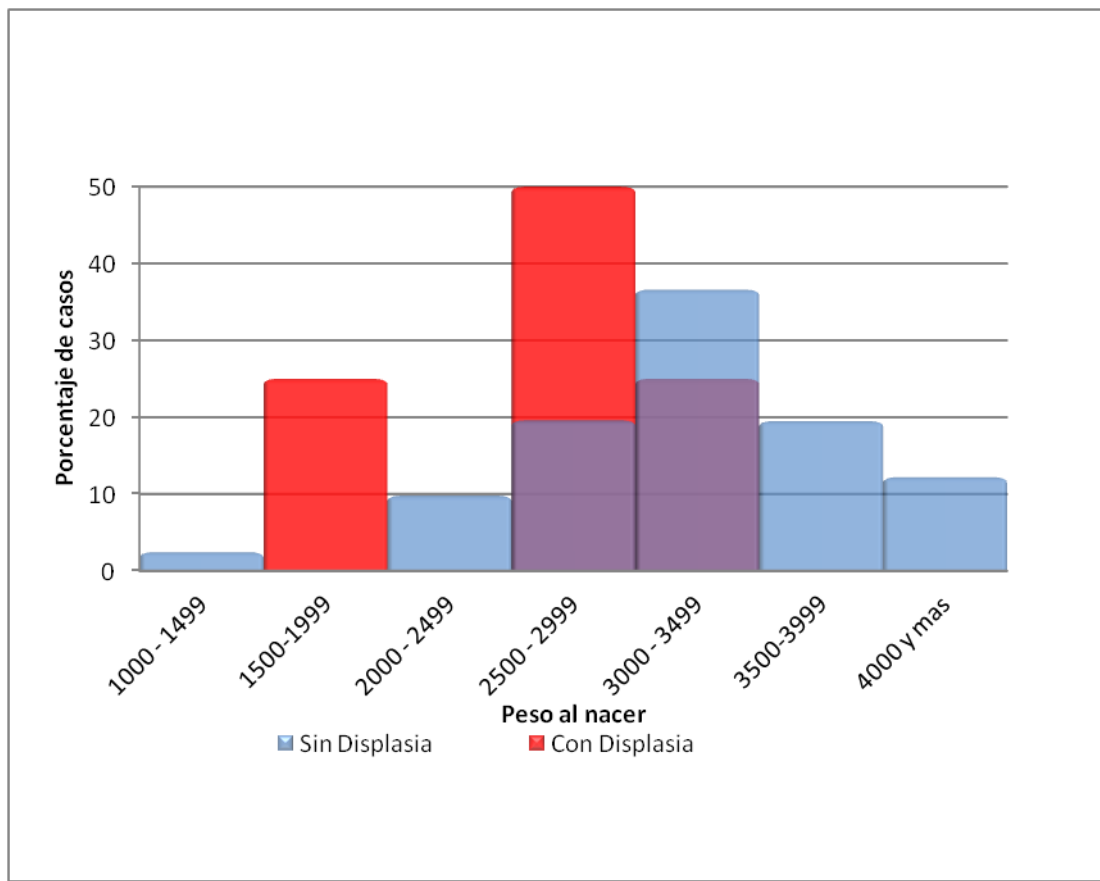


Figura 5. Peso al nacer recién nacidos a término con y sin displasia renal. HUS 2006 – 2012. El peso no estuvo influenciado por la presencia de displasia renal, encontrándose valores similares en los dos grupos.



## 10. DISCUSIÓN

En el presente estudio se realizó una recopilación de las pacientes atendidas en la unidad de medicina materno fetal del Hospital Universitario de Santander, desde Junio del 2006 hasta Junio del 2012 haciendo un análisis y seguimiento desde las variables sociodemográficas, hasta los hallazgos malformativos de cada embarazo.

Se encontró una frecuencia de malformaciones del sistema genitourinario de 5.1 casos mensuales, considerándose esta baja al ser comparada con otros centros mundiales, principalmente los agremiados en el ECLAMC donde se reportan frecuencias aproximadas de 20 casos por mes, dato muy superior a lo encontrado en nuestro estudio; esto probablemente obedece a que este no es el único centro de referencia en el departamento para la evaluación de estas patologías y a que no se realiza tamizaje de rutina para esta condición en nuestra población.

La edad promedio de las madres estudiadas estuvo por debajo de lo enunciado en la literatura mundial.<sup>19,20</sup> Esto muy probablemente obedece a que la tasa de embarazos en adolescentes es mayor en nuestra población.<sup>78</sup>

Se encontró que la primipaternidad fue el antecedente más frecuente en las madres de hijos con malformaciones genitourinarias, sin embargo la asociación entre primipaternidad y malformaciones genitourinarias no ha sido previamente documentada; esto configura una nueva asociación que no ha sido estudiada con anterioridad, por lo cual no tenemos un punto de referencia previo, y sería importante realizar más estudios que brinden nuevas luces sobre el tema.

---

<sup>78</sup> UNFPA COLOMBIA. Situación de la población [en línea]. Disponible en Internet: <http://www.unfpacolombia.org/menuSup.php?id=5>

La consanguinidad en este grupo fue un hallazgo poco frecuente en concordancia con lo observado en todos los tipos de malformaciones fetales.<sup>74-76</sup> Pinto Escalante y cols.<sup>77</sup> en el año 2006 documentaron prevalencias de 1.9% para este factor, las cuales son similares a las encontradas en este estudio; así como también muestran que la principal relación era entre primos de primer grado.

El antecedente familiar de malformaciones se presentó en una de cada diez madres, aún se discute la etiología hereditaria de la mayor parte de malformaciones genitourinarias, sin embargo para la enfermedad renal poliquística si ha sido previamente demostrada.<sup>47</sup> Lamentablemente en nuestro estudio no se documentó que tipo malformación familiar había existido por ausencia de datos y por lo tanto no podemos definir si se trata de condiciones hereditarias o más bien de casos aislados.

Se encontró seropositividad para toxoplasma en una de cada diez pacientes, sin embargo la presencia de infección no se demostró en los recién nacidos, ni tampoco se encontraron gestantes en tratamiento con Espiramicina durante el embarazo actual, que pudiese explicar alguna de las malformaciones halladas en los recién nacidos estudiados.

Llama la atención la frecuencia de gestantes con diagnóstico de hipotiroidismo (2.1%), sin embargo al revisar la literatura no encontramos ninguna asociación entre estas y la presencia de anomalías del tracto genitourinario en los productos de sus embarazos, ya sea por el proceso fisiopatológico de la enfermedad o por los medicamentos utilizados en el tratamiento de la misma.<sup>79,80</sup>

---

<sup>79</sup> Vanes NK, Lazarus JH, Chan SY. Thyroid function in pregnancy: Maternal and Fetal out comes with hypothyroidism and subclinical thyroid dysfunction. *Fetal and Maternal Medicine Review*. 2011;22(3):169-87

<sup>80</sup> Yazbeck CF, Sullivan SD. Thyroid disorders during pregnancy. *Med Clin N Am*. 2012; 96: 235-56

Varios medicamentos han sido asociados a malformaciones renales entre estos la claritromicina (anomalías genitales), clorambucil (agenesia renal), cocaína, codeína, etanol (defectos genitourinarios), fensuximida (genitales ambiguos), imipramina (displasia renal quística), indometacina (agenesia de pene), quinacrina (agenesia renal), sulfonamida (anomalía urinaria), ácido valproico (hipoplasia renal) y zidovudina (agenesia renal). No obstante, no se hallaron fetos expuestos a ninguno de estos medicamentos en la población estudiada.

La edad gestacional mediana al momento del diagnóstico en este estudio estuvo por debajo a lo encontrado por Chapa<sup>81</sup> en México y Fontalvo<sup>35</sup> en el Hospital Universitario de Santander para todas las malformaciones congénitas. Lo cual sugiere que los hallazgos en el sistema genitourinario podrían ser observables con mayor facilidad por el ecografista en etapas más tempranas de la gestación que las demás malformaciones fetales.

Con respecto a los hallazgos postnatales, el peso y talla fetal están más relacionados con la edad gestacional al nacimiento, que con la malformación en sí misma; aunque llama la atención que en malformaciones como la agenesia renal y la displasia renal el peso al nacer fue más bajo que el promedio, muy probablemente en relación con nacimientos prematuros debido a las condiciones que les impone su condición de base. Se detectaron pesos alrededor de 3100 gramos, y una edad gestacional al nacimiento de 38 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.<sup>2</sup>

Durante la evolución postnatal, se presentó muerte perinatal más frecuentemente en los neonatos con mega vejiga y agenesia renal. La hidronefrosis fue la

---

<sup>81</sup> Chapa TR, Larios JL. Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonido en la clínica de especialidades de la mujer. Revista Sanidad Militar Mex. 2004; 58(3):175-81

malformación con una tasa de mortalidad más baja, pero aclarando que los casos de hidronefrosis que fallecieron se encontraban asociados a otras malformaciones (hipoplasia de ventrículo izquierdo, tetralogía de Fallot y holoprosencefalia). Llama la atención que la malformación genitourinaria más encontrada fue la hidronefrosis (27.7%), seguida de la pielectasia (17%), lo cual es contrario a lo descrito por la literatura; 34 esto podría deberse a que no se están reportando todos los casos de pielectasia encontrados en la unidad de medicina materno fetal o que en realidad el patrón de presentación de estas anomalías en nuestra población es distinto al reportado por otros autores.

Aproximadamente la tercera parte de los productos tuvo un Apgar por debajo de 6 a los 5 minutos; la mortalidad se presentó en 1 de cada 3 casos de malformación genitourinaria, de los nueve casos de agenesia renal no hay información de dos en los cuales no se pudo confirmar el diagnóstico ni hacer seguimiento debido a que fueron manejados en otra institución y el otro caso corresponde a sospecha de agenesia renal derecha vs ectopia renal derecha, pero no hay datos posteriores al nacimiento. El Apgar también es un hallazgo variable que no depende tanto del diagnóstico prenatal realizado sino de la edad gestacional y de la condición obstétrica particular de cada caso.

La hidronefrosis y la alteración del sistema colector fueron las malformaciones asociadas a una mortalidad más baja. Aunque no fue posible establecer si 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. La mortalidad reportada en la literatura es del 30 al 50% principalmente asociada a megavejiga.<sup>31</sup> En el presente estudio la mortalidad en los pacientes con mega vejiga fue del 100%, sin embargo solo se presentaron 3 casos.

La confirmación diagnóstica postnatal de los hallazgos prenatales, se presentó en 8 de cada 10 casos, casi tres veces la reportada por Smith y cols.<sup>18</sup> Sin embargo la pérdida de datos postnatales en las historias clínicas del Hospital Universitario de Santander fue cercana al 15%, lo cual dificulta cualquier conclusión válida al respecto.

En su mayoría las pacientes presentaron solo un sistema afectado, al comparar con lo encontrado previamente en esta población por Fontalvo<sup>35</sup> podría deducirse que la malformación renal congénita tiende a asociarse menos con malformaciones en otros sistemas en general dentro de nuestra población. Aunque llama la atención la asociación que encontramos en nuestro estudio de hidronefrosis y pielectasia con lesiones en el sistema nervioso central y cardiovascular, situación que no encontramos en la literatura disponible.

## **11. CONCLUSIONES**

Debido a los hallazgos descritos en el presente estudio consideramos recomendar se realice tamizaje de rutina entre las semanas 11-14 y seguimiento ecográfico posterior para el diagnóstico de anomalías genitourinarias; ya que esto probablemente permita detectar un mayor número de casos con este tipo de malformaciones debido a la alta probabilidad de que nos encontremos con un alto subdiagnóstico debido a un tamizaje inadecuado.

Este trabajo nos permite conocer información actualizada sobre la casuística manejada en nuestra institución, con las correspondientes inferencias hacia la población general del departamento, y permite generar futuras líneas de investigación a partir de los resultados obtenidos.

## 12. REFERENCIAS

1. Penchaszadeh V.B. Nuevas tecnologías en reproducción y en ingeniería genética. En: Salud reproductiva de las Américas. Washington, D.C.: OMS/OPS; 1992: 458-75.
2. Zarate I. Análisis clínico epidemiológico de factores asociados a malformaciones congénitas ECLAMC - Hospital Universitario San Ignacio junio-diciembre de 2001
3. Calderón J, Zarate I. Anomalías congénitas urológicas: descripción epidemiológica y factores de riesgo asociados en Colombia 2001-2004. Arch Esp Urol. 2006; 59: 7-14
4. Walsh P, Retik A, Darracott V y cols.: "Campbell's Urology, 8th edition". Pags 1781-1811. W.B. Saunders Company. Philadelphia 2002.
5. Shokeir A, Nijman R. Antenatal hydronephrosis: Changing concepts in diagnosis and subsequent management. BJU international 2000; 85: 987-994
6. Areses R, Arruabarrena D, Alzuetam, Rodríguez F, Paisan I, Urbietam, et al. Anomalías genitourinarias detectadas por ecografía prenatal. protocolos diagnósticos y terapéuticos en pediatría. Bol Vasco-Nav Pediatr 1996; 30: 9-19.
7. Smith D, Egginton J, Brookfield D. Detection of abnormality of fetal urinary tract as predictor of renal tract disease. BMJ 1987; 294: 2728.
8. Alconcher I, Tombesi M. Anomalías nefrourológicas detectadas intraútero: evolución postnatal. Arch Arg Pediatr 1998; 96: 163-168.
9. Ibid., p. 164
10. Nyberg DA, Hyett J, Johnson JA. First-Trimester Screening. Radiol Clin N Am; 44 2006, 837-861
11. Bubb JA, Matthews AN. What a new in prenatal screening and diagnosis? Prim Care Clin Oficce Pract 2004; 31: 561-82.
12. Vanderheyden T, Kumar S, Fisk NM. Fetal renal impairment. Semin Neonatol 2003; 8: 279

13. Aoife M. Evaluation of congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT). This topic last updated: February 16, 2011
14. Sabbagha RE. Renal abnormalities. In Sabbagha RE, ed. Diagnostic Ultrasound Applied to Obstetrics and Gynecology. Philadelphia: JB LippincottCompany, 1994, p 523.
15. Fortuny A. Cribado bioquímico y ecográfico de aneuploidía fetal en el segundo trimestre de la gestación. Published in progObstetGinecol.2004; 47: 257-63. Vol. 47 núm 06
16. Sermon K, Van Steirteghem A, Liebaers I. Preimplantation genetic diagnosis. Lancet 2004; 363: 1633–41
17. Bangham C, Overton TG. Suspected fetal anomaly. Curr Obstet Gynaecol 2002; 12: 161-169
18. Smith R, Hosmer D. The variability in the interpretation of prenatal diagnostic ultrasound. Ultrasound Obstet Gynecol 2001; 17: 326–33
19. Salamanca A, Tamizaje prenatal: Análisis de riesgo de aneuploidia; Revista colombiana de obstetricia y ginecología vol. 54 no 4. 2003
20. Nicolaidis K. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. Am J ObstetGynecol 2004;191: 45-67
21. D'Alton M, DeCherney A. Prenatal Diagnosis. NEJM, Vol 328: 114-120
22. Subdirección de Vigilancia y Control en Salud Pública. Protocolo de vigilancia y control de anomalías congénitas. INT-R02.002.4030-006 Página 9. 2009
23. Sairamand S, Tilaganathan B. Pre-natal diagnosis: structural anomalies. Curr Obstet Gynaecol 2003; 13: 259-64
24. Langford K. Prenatal diagnosis. Current Obstetrics & Gynaecology 2001; 11: 313-14.
25. Loughna P. Softmarkers for congenital anomaly. Curr Obstet Gynaecol 2003; 13: 110–13.
26. Bahado-Singh R, Chee Cheng C. First trimester prenatal diagnosis. Curr Opin Obstet Gynecol 2004; 16:177-81.

27. McEwan A. Pre-natal diagnosis of single gene disorder. *Curr Obstet Gynaecol* 2003; 13: 265-272.
28. 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: 115–21.
29. 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.
30. Ralston SJ, Craigo SD. Ultrasound-guided procedures for prenatal diagnosis and therapy. *Obstet Gynecol Clin North Am* 2004; 31: 101–23.
31. Dezerega V, Corral E, Sepúlveda W. Diagnóstico prenatal de malformaciones urinarias. *Revista Chilena de Ultrasonografía* 2000; 3(4): 122-133
32. Johnson MP, Freedman AL. Fetal uropathy. *Curr Obstet Gynaecol* 1999; 11: 185-194.
33. Chevalier RL. Biomarkers of congenital obstructive nephropathy: past, present and future. *J Urology* 2004; 172: 852–857.
34. Zarante I. ECLAMC – VIDEMCO Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas - Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas en Colombia. Pontificia Universidad Javeriana Instituto de Genética Humana. 2004
35. Fontalvo O. Malformaciones congénitas, caracterización y diagnóstico prenatal ecográfico. Universidad Industrial de Santander. 2009
36. Rosati P, Guariglia L. Transvaginal sonographic assessment of the fetal urinary tract in early pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1996; 7: 95-100
37. Moore TR, Cayle JE. The amniotic fluid index in normal human pregnancy. *Am J Obstet Gynecol.* 1990; 162: 1168
38. Carter CO, Evans K. Birth frequency of bilateral renal agenesis. *J Med Genet.* 1981;18:158

39. Sepulveda W, Stagiannis K, Flack N. Accuracy of prenatal diagnosis of renal agenesis with color flow imaging in severe second-trimester oligohydramnios. *Am J Obstet Gynecol.* 1995; 173: 1788-92
40. Curry C, Jensen K, Holland J. the Potter sequence: clinical analysis of 80 cases. *Am J Med Genet.* 1984; 19:679-702
41. Eggli KD, Hartman DS. Autosomal recessive polycystic kidney disease. In Hartman DS (ed): *Renal Cystic Disease*. Philadelphia, WB Saunders, 1989, p 73
42. Guay-Woodford LM, Muecher G, HopkinsSD, et al. The severe perinatal form of autosomal recessive polycystic kidney disease maps to chromosome 6p21.1-p12. Implications for genetic counseling. *Am J Hum Genet* 1995; 56: 1101.
43. Sty JR, Babbitt DP, Oechler HW. Evaluating the multicystic kidney. *Clin Nucl Med* 1980; 5: 457.
44. Simpson JI, Sabbagha RE, Elis S, et al. Failure to detect polycystic kidneys in utero by second trimester ultrasonography. *Hum Genet* 1982; 60: 295.
45. Kleiner B, Filly RA, Mack LA, et al. Multicystic dysplastic kidney: Observation of contralateral disease in the fetal population. *Radiology* 1986; 161: 27.
46. Filion R, Grignon A, Boisver TJ. Antenatal diagnosis of ipsilateral multicystic kidney in identical twins. *J Ultrasound Med* 1985; 4: 211.
47. Reeders ST, Breuning MH, Davies KE, et al. A highly polymorphic DNA marker linked to adult polycystic kidney disease on chromosome 16. *Nature (London)* 1985; 317: 542.
48. Reeders ST, Zerres K, Gal A. Prenatal diagnosis of autosomal dominant polycystic kidney disease with a DNA probe. *Lancet* 1986; 2: 6.
49. Gudmundsson S, Neerhof M, Weoner S, et al. Fetal hydronephrosis and renal artery blood velocity. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1991; 1: 413
50. Hutton KA, Thomas DF, Davies BW. Prenatally detected posterior urethral valves. Qualitative assessment of second trimester scans and prediction of outcome. *J Urol* 1997; 158: 1022.

51. Callen PW, Bolding D, Filly RA, et al. Ultrasonographic evaluation of fetal paranephric pseudocysts. *J Ultrasound Med* 1983; 2: 309.
52. Mahony BS, Filly RA, Callen PW. Fetal renal dysplasia: Sonographic evaluation. *Radiology* 1984; 152: 143.
53. Yamacake KGR, Nguyen HT. Current management of antenatal hydronephrosis. *Pediatr Nephrol*. 2013; 28: 237-43
54. Wilcox D, Yiee J. Abnormalities of the fetal bladder. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*. 2008; 13(3): 164-70
55. Stiller RJ. Early ultrasonic appearance of fetal bladder outlet obstruction. *Am J Obstet Gynecol* 1989; 160: 584.
56. Sepulveda W, Rocha M, Dezerega V, et al. Anomalías congénitas en el primer trimestre del embarazo: Diagnóstico ultrasonográfico, significado clínico y manejo. *Rev Chil Ultrasonog* 1999; 2: 87.
57. Elder JS, Duckett JW, Snyder HM. Intervention for fetal obstructive uropathy: Has it been effective? *Lancet* 1987; 2: 1007
58. Quintero R, Hume R, Smith C, et al. Percutaneous fetal cystoscopy and endoscopic fulguration of posterior urethral valves. *Am J Obstet Gynecol* 1995; 172: 206
59. Hayden SA, Russ PD, Pretorius DH, et al. Posterior urethral obstruction: prenatal sonographic findings and clinical outcome in fourteen cases. *J Ultrasound Med* 1988; 7: 371.
60. Fernbach SK, Maizels M. Posterior urethral valves causing urinary retention in an infant with duplication of the urethra. *J Urol* 1984; 132: 353
61. Estes JM, Adzick NS, Harrison MR. Antenatal open surgery for the abnormal fetus. In Sabbagha RE, ed. *Ultrasound applied to Obstetrics and Gynecology*, 3rd. Edition. JB Lippincott, 1993, p 557
62. Penman DG, Lilford RI. The megacystis-microcolon-intestinal hypoperistalsis syndrome: a fatal recessive condition. *J Med Genet* 1989; 26: 66

63. Barth RA, Filly RA, Sondheimer FK. Prenatal sonographic findings in bladder exstrophy. *J Ultrasound Med* 1990; 9: 359.
64. Meglin AJ, Balotin RJ, Jelinek JS, et al. Cloacal extrophy: Radiology findings in 13 patients. *AJR* 1990; 155: 1267
65. Guys JM, Borella F, Monfort G. Ureteropelvic junction obstructions. Prenatal diagnosis and neonatal surgery in 47 cases. *J Pediatr Surg* 1988; 23: 156
66. Jaffe R, Abramowicz J, Feigin M, et al. Giant fetal abdominal cyst. Ultrasonic diagnosis and management. *J Ultrasound Med* 1987; 6: 45
67. Flake AW, Adzick NS, Harrison MR. Ureteropelvic junction obstruction. *J Pediatr Surg* 1986; 21: 1058
68. Hoddick WK, Filly RA, Mahoney BS, et al. Minimal fetal renal pyelectasis. *J Ultrasound Med* 1985; 4: 85
69. Benacerraf BR. The second trimester fetus with Down syndrome: detection using sonographic features. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996;7:147.
70. Langer B, Imeoni U, Montoya Y, et al. Antenatal diagnosis of upper urinary tract dilatation by ultrasonography. *Fetal Diagn Ther* 1996;11:191
71. Nguyen HT, Herndon A, Cooper C, et al. The Society for Fetal Urology consensus statement on the evaluation and management of antenatal hydronephrosis. *Journal of Pediatric Urology*. 2010; 6: 212-31
72. Johnson CE, Elder JS, Judge NE, et al. The accuracy of antenatal ultrasonography in identifying renal abnormalities. *AJDC* 1992; 146: 1181
73. Hiraoka M, Kasuga K, Hori C, Suda M. Ultrasonic indicators of ureteric reflux in the newborn. *Lancet* 1994; 343: 519
74. Quintero RA, Johnson MP, Arias F, et al. In utero sonographic diagnosis of vesicoureteral reflux by percutaneous vesicoinfusion. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 6: 386
75. Daneman A, Alton DJ. Radiographic manifestations of renal anomalies. *Radiol Clin North Am* 1991; 29: 351.

76. Abuhamad AZ, Horton CE, Horton H, Evans AT. Renal duplication anomalies in the fetus: clues for prenatal diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 7: 174
77. Winters WD, Lebowitz RL. Importance of prenatal detection of hydronephrosis of the upper pole. *AJR* 1990; 155: 125
78. UNFPA COLOMBIA. Situación de la población [en línea]. Disponible en Internet: <http://www.unfpacolombia.org/menuSup.php?id=5>
79. Vanes NK, Lazarus JH, Chan SY. Thyroidfunction in pregnancy: Maternal and Fetal outcomes with hypothyroidism and subclinical thyroid dysfunction. *Fetal and Maternal Medicine Review*. 2011; 22(3): 169-87
80. Yazbeck CF, Sullivan SD. Thyroid disorders during pregnancy. *Med Clin N Am*. 2012; 96: 235-56
81. Chapa TR, Larios JL. Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonido en la clínica de especialidades de la mujer. *Revista Sanidad Militar Mex*. 2004; 58(3):175-81