

**HOSPITAL MILITAR ESCUELA. "DR. ALEJANDRO DÁVILA BOLAÑOS"**



**TESIS PARA OPTAR AL TITULO DE  
MEDICO GINECO-OBSTETRA**

**“CORRELACIÓN DEL DIAGNÓSTICO PRE NATAL Y DIAGNÓSTICO  
POSNATAL DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS FETALES EN  
PACIENTES EMBARAZADAS DEL HOSPITAL MILITAR ESCUELA DR.  
ALEJANDRO DÁVILA BOLAÑOS DEL 1 DE ENERO DEL 2021 AL 31  
DICIEMBRE DEL 2021”**

**Autor:**

**Dra. Flor de María Rayo Romero.**

**Médico Residente del cuarto año de Ginecología y Obstetricia.**

**Tutor:**

**Dr. Danilo de Jesús Centeno López.**

**Médico Gineco-obstetra.**

**Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños.**

**Managua, marzo 2022**



**República de Nicaragua**  
**Ejército de Nicaragua**  
**Hospital Militar Escuela “Dr. Alejandro Dávila Bolaños”**  
**Sub Dirección Docente**



**TRIBUNAL EXAMINADOR**

ACEPTADO POR EL MINISTERIO DE SALUD DE NICARAGUA Y POR LA FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS DE LA UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE NICARAGUA, MANAGUA – LEÓN

**DRA. FLOR DE MARÍA RAYO ROMERO**

No. cédula: **161-130987-0002R**, culminó la Especialidad de **GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA**, en el año Académico: **2018 – 2022**.

Realizó Defensa de Tesis: **“CORRELACIÓN DEL DIAGNÓSTICO PRENATAL Y DIAGNOSTICO POST NATAL DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS FETALES EN PACIENTES EMBARAZADAS DEL HOSPITAL MILITAR ESCUELA DR. ALEJANDRO DÁVILA BOLAÑOS, EN EL PERIODO DE ENERO 2021 AL 31 DICIEMBRE 2021”**.

En la ciudad de Managua, viernes 18 de marzo del año dos mil veintidós.

Teniente Coronel Dra. Alma Celeste Avilés Castillo

Nombres y apellidos

\_\_\_\_\_  
Firma del Presidente

Dra. Argentina del Rosario Rodríguez López

Nombres y apellidos

\_\_\_\_\_  
Firma del Secretario

Dra. Elizabeth Concepción Villalobos Tenorio

Nombres y apellidos

\_\_\_\_\_  
Firma del Vocal

\_\_\_\_\_  
Teniente Coronel (DEM)

**DR. ROLANDO ANTONIO JIRÓN TORUÑO**

Sub Director Docente

Hospital Militar Escuela “Dr. Alejandro Dávila Bolaños”

## 1. DEDICATORIA

En primer lugar, a Dios por permitirme lograr esta meta en mi vida, a pesar de las adversidades y pruebas a lo largo de estos cuatro años.

A mi familia, en especial a mi madre que siempre ha confiado en mí y ha permitido fortalecer mis valores como ser humano y a mi hija la cual es y será siempre el motor que me da fortaleza y valentía para superar nuevos retos.

## 2. AGRADECIMIENTO

A Dios dador de vida, fuente de amor y sabiduría inagotable que me guío en este camino, y por algún motivo me dejó llegar hasta el final.

A mi madre Flora Romero Rodríguez es mi brazo fuerte que me sostiene cada día, no me deja desistir

A mi hija Alya Solieth la luz de mi vida, el regalo que Dios me mandó

A mi padre Gerardo Rayo, mis hermanos Gerald, Damaris, Sofía por su amor incondicional

A mis maestros Dra. Tamara Méndez, Dra. Alma Avilés, Dra. Christian Corea, Dr. Andrés Rivera, Dr. Narciso Osorio por cada palabra de aliento que me regalaron para continuar y no desistir

A mis compañeros, en especial a Mi Marcelita y Mi Reyecita que estuvieron en mis momentos grises dándome ánimos instándome a no darme por vencida

A mi tutor Dr. Danilo Centeno porque sin su ayuda, tiempo, dedicación y paciencia durante todo este tiempo no habría sido posible este logro.

### 3. OPINION DEL TUTOR

Las malformaciones congénitas son un tema primordial en nuestro desempeño como ginecólogos obstetras debido a que tiene diferentes causas ya sea antes o durante el embarazo y depende de nosotros brindar un diagnóstico preciso y un manejo multidisciplinario del mismo, ya que esto influirá en la calidad de vida de toda la familia

En el Hospital Militar somos una institución con excelencia a nivel nacional e internacional con alto nivel de resolución, contamos con todos los medios necesarios para diagnosticar malformaciones desde una etapa prenatal temprana, con personal altamente capacitado, los cuales debemos utilizar para lograr nuestro objetivo de brindar atención de calidad a nuestras pacientes.

Por lo tanto, este estudio nos presenta información sobre los factores de riesgo y una correlación del diagnóstico prenatal realizado ecográficamente en nuestras pacientes gestantes y el diagnóstico posnatal de malformaciones en la institución. Lo que conlleva la realización del diagnóstico de malformaciones de manera eficaz y eficiente para su posterior manejo con los servicios pertinentes.

---

Dr. Danilo Centeno López

Ginecólogo y Obstetra

#### 4. RESUMEN

Las malformaciones congénitas son alteraciones del desarrollo fetal las cuales tiene diferentes causas ya sea antes o durante el embarazo, existen afectaciones genéticas, ambientales o una combinación de estos.

Los métodos diagnósticos que tenemos a nuestra disponibilidad nos ayudan a diagnosticar estas malformaciones y por ende dar un mejor abordaje tanto a las pacientes embarazadas como a los recién nacidos con dichas malformaciones, ya que se trata no solo de la prevención de estas sino poder ofrecer una mejor calidad de vida a los recién nacidos y asistencia a los padres de ellos.

La ultrasonografía ha evolucionado grandemente y se ha convertido en un pilar para el diagnóstico de las malformaciones congénitas que han dado pauta para la realización de otros procedimientos que nos han ayudado a realizar un diagnóstico certero y predecir futuras complicaciones.

En nuestro estudio se observó que la mayoría de las embarazadas con malformaciones fetales tiene una edad de 18 a 34 años sin antecedentes familiares o personales de malformaciones. Y que el ultrasonido continúa siendo eficaz en la detección de malformaciones congénitas dada una sensibilidad del 57% y especificidad del 100%, encontrándose que todas las malformaciones encontradas a nivel del sistema nervioso central estuvieron presentes al momento del nacimiento.

## INDICE DE CONTENIDO

1. DEDICATORIA.....	3
2. AGRADECIMIENTO .....	4
3. OPINION DEL TUTOR .....	5
4. RESUMEN.....	6
5. INTRODUCCION.....	8
6. ANTECEDENTES .....	10
7. JUSTIFICACION.....	13
8. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA .....	14
9. OBJETIVOS .....	15
10. MARCO TEORICO.....	16
11. MATERIALES Y METODOS .....	48
12. RESULTADOS.....	53
13. DISCUSION.....	57
14. CONCLUSIONES.....	61
15. RECOMENDACIONES.....	62
16. BIBLIOGRAFIA.....	63
17. ANEXOS .....	65

## 5. INTRODUCCION

Las malformaciones congénitas son un grupo de alteraciones del desarrollo fetal, determinadas por diversas causas que actúan antes, durante o después de la concepción. Los agentes causales de los defectos congénitos pueden ser genéticos, ambientales o por interacción de ambos. Aproximadamente un 3% de los neonatos presentan graves malformaciones múltiples o localizadas, incluyendo las del sistema nervioso central. Entre el 50 al 60% de los casos no se conoce etiología. (Pavón Baldelomar W, 2011-2012)

La nueva terminología usa actualmente el nombre de defecto, que reemplaza al término malformación debido a que no se limita el concepto a la mala forma estructural por lo que se puede apreciar que la forma y la función son interdependientes y difíciles de separar. (Jones KL Smith, 2007)

La ultrasonografía ha revolucionado innegablemente la práctica de la obstetricia. Más aun, ha trasladado el foco de atención hacia un nuevo paciente, el feto. Como consecuencia de los avances en esta técnica se han desarrollado también nuevas disciplinas como la medicina fetal, el diagnóstico prenatal y la terapia intrauterina.

El desarrollo embrionario-fetal es un proceso altamente complicado y el que se de en condiciones normales es determinante para asegurar la salud del individuo, existiendo múltiples factores que pueden alterar el desarrollo normal del mismo.

La detección de cualquier alteración sistémica en el período fetal es de vital importancia en el desarrollo posterior del feto y en la determinación de la conducta a seguir con el embarazo; para ello existen diferentes técnicas o métodos diagnósticos; dentro de los cuales la ecografía bidimensional, la ecografía transvaginal, el doppler color transvaginal y más recientemente la ecografía tridimensional y 4D, son los principales y más utilizados para el diagnóstico prenatal actual.(Alonso Loti Francisco, et al, 2017)

La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima anualmente en el mundo 7.9 millones de niños que nacen con un defecto de nacimiento grave, 3.3

millones de niños menores de cinco años de edad mueren a causa de defectos de nacimiento y 3.2 millones de los que logran sobrevivir, pueden quedar discapacitados de por vida. Además, más de un cuarto de millón de fallecimientos en los primeros 28 días de vida es atribuibles a anomalías congénitas, entre las cuales destacan por su gravedad y frecuencia los defectos del tubo neural. Por otro lado, más del 90% de todos los niños con una anomalía congénita grave nacen en los países de ingresos medios y bajos, como Nicaragua, en donde no están disponibles datos exhaustivos sobre las anomalías congénitas. (Vigilancia de anomalías congénitas, OMS 2015)

Nicaragua cuenta con el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC) y las anomalías congénitas representan el 3% de los egresos hospitalarios en menores de un año y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil (17% del total), predominando las del sistema nervioso central (26.4%), sistema circulatorio (13.7%), y las del sistema digestivo (16%). (Pavón Baldelomar W, 2011-2012).

## 6. ANTECEDENTES

Fue a partir de las malformaciones congénitas reportadas por el uso de la talidomida (1959-1961) que se inició el desarrollo de sistemas de detección de malformaciones congénitas, creándose en 1964 un Banco Internacional de datos. La vigilancia epidemiológica por medio de registros de anomalías congénitas es el método que más se ha empleado. (Alonso Loti Francisco, 2017)

La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que mundialmente en 2010 270 000 fallecimientos en los primeros 28 días de vida son atribuibles a anomalías congénitas, entre las cuales destacan por su gravedad y frecuencia los defectos del tubo neural. (Vigilancia de anomalías congénitas, OMS 2015)

El ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas) inicialmente fue creado “como un programa de investigación clínica y epidemiológica de los factores de riesgo de la etiología de las anomalías congénitas en hospitales Latino Americanos” y Comenzó a operar en 1967. La función principal del ECLAMC es hacer vigilancia epidemiológica de las malformaciones congénitas. Durante 1995-2008, el ECLAMC analizó todos los nacidos vivos y óbitos con más de 500 g. en 9 países latinoamericanos.

Desde 1992, el Ministerio de Salud ha implementado el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC), el cual se ha actualizado para reactivarse en todas las unidades de salud que brindan atención del parto y que permitan registrar los casos de niñas y niños con malformaciones congénitas al momento del nacimiento.

En Italia, se realizó un estudio poblacional en la ciudad de Lombardía y la prevalencia de malformaciones congénitas fue de 20.4 por 1,000 nacidos vivos, predominado el sexo masculino. Los principales tipos fueron las cardiopatías congénitas (particularmente defectos septales) (90.8/10,000), seguido por defectos del tracto genitourinario (particularmente hipospadias) (34/10,000), sistema digestivo (23.3/10,000) y SNC (14.9/10,000), paladar hendido (10.8/10,000) y síndrome de Down (8.3/10,000). (Torres Pons Joan, et al 2017)

En Cuba de abril de 1985 a diciembre de 1997 se realizó un estudio por Alonso Loti Francisco y col. sobre comportamiento de los defectos congénitos,

obtuvieron como resultados: de un total de 572,561 recién nacidos analizados 7,725 mostraron una malformación aislada para una prevalencia de 134.9 por 10,000 nacimientos en el período. El año 1995 fue el que reportó menor prevalencia 94.4, mientras que en 1985 fue el de mayor para éstos defectos (288.8). La polidactilia, la hipospadia y las cardiopatías fueron las más frecuentes 24.4, 13.5 y 11.4 por 10,000 nacimientos respectivamente. (Alonso Loti Francisco y col, 2015)

En Nicaragua, un estudio realizado en el Hospital Militar Dr. Alejandro Dávila Bolaños, por el Dr. Leonel Fonseca durante el 2008-2010, encontró una prevalencia promedio de 13.5 por 1,000 nacidos vivos (74/5,479) predominando las músculo-esqueléticas 33.7%, genitales 21.6%, digestiva 17.5%, piel 12%, síndromes 6.7%, cardíacas y faciales 4% cada una. La mayoría de malformaciones fueron diagnosticadas después del nacimiento 85%, y solamente 15% antes del nacimiento. La tasa de letalidad al egreso fue de 6.7%. (Fonseca Leonel, 2010)

En el Hospital Alemán Nicaragüense, por Gutiérrez Manzanares, (2003) Se atendieron en el año 2002 un total de 7610 niños nacidos vivos, de estos 30 nacieron con malformación congénita, con una incidencia de 4% por cada 1000 nacidos vivos, 33.3% constituyó a malformaciones del SNC, siendo los defectos del tubo neural los más frecuentes representados por Hidrocefalia en un 44%. El 76% de las madres con edad óptima para la gestación, el 100% represento embarazo único, el 100% de las madres no tenían antecedente de niños con malformaciones congénitas. El sexo que predominó fue el masculino (66%). (Gutiérrez Manzanares, 2003)

En un estudio realizado en ésta institución, en el año 2018, se pudo observar que el 77.4% de las pacientes se encontraban entre los 18 y 34 años de edad cumplidos, seguido por un 13% en mayores de 35 años de edad cumplidos, siendo la minoría con un 6.5% en menores de 18 años de edad. En relación a los fármacos o drogas consumidas durante el embarazo solo un 7% no consumió ningún tipo de medicamentos durante el embarazo, igualmente un 7% consumió solo Sulfato ferroso + Ácido fólico, el 7 % consumió solamente Ácido acetil salicílico, otro 7 % consumió ácido acetil salicílico y sulfato ferroso + ácido fólico

durante el embarazo. Un 3% consumió solamente calcio, otro 3% consumió metronidazol, y otro 3% utilizó cefadroxilo. En relación al metamizol, fue consumido en un 13%, sin embargo, la mayoría de las pacientes consumió Ácido acetil salicílico, Sulfato ferroso + Ácido fólico y calcio para un 48%. (Rivera Torres A. 2018)

## 7. JUSTIFICACION

Las malformaciones congénitas constituyen un problema de salud por su alta tasa de morbi mortalidad perinatal e infantil, y producir alta discapacidad. En Nicaragua, las malformaciones congénitas y otros defectos congénitos representan el 3% de los egresos hospitalarios y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil en el país. (Vigilancia de anomalías congénitas, OMS 2015)

El presente estudio pretende brindar mayor información, para caracterizar mejor el número de neonatos malformados y describir que características maternas se asocian a estos pacientes, con el fin de mejorar el diagnóstico y pronóstico en el embarazo para que podamos dar un manejo más integral al problema de las malformaciones con un equipo multidisciplinario. A la vez con una buena caracterización del problema podremos dar sugerencias para un manejo preventivo precoz en grupos de riesgo.

Esperando que la información obtenida sea de utilidad para todo el gremio médico de nuestra institución y del país para continuar con las investigaciones y diagnóstico oportuno para mejorar la calidad de vida de las familias nicaragüenses.

## 8. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

¿Cuál es la correlación del diagnóstico pre natal y diagnóstico posnatal de malformaciones congénitas fetales en paciente embarazadas en el Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 de diciembre del 2021?

## 9. OBJETIVOS

### **Objetivo General:**

Determinar la correlación del diagnóstico pre natal y diagnóstico posnatal de malformaciones fetales en paciente embarazadas en el Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 de diciembre del 2021

### **Objetivos específicos:**

1. Determinar las características socio demográficas de las pacientes estudiadas.
2. Conocer sobre los antecedentes obstétricos.
3. Valorar la eficacia en el diagnóstico pre natal de las malformaciones congénitas fetales según los hallazgos encontrados por ultrasonido.

## 10.MARCO TEORICO

### **Malformaciones congénitas**

Las anomalías congénitas, también conocidas como defectos congénitos, son anormalidades estructurales o funcionales (como los trastornos metabólicos) que están presentes desde el nacimiento. Constituyen un grupo variado de afecciones de origen prenatal que pueden deberse a defectos monogénicos, alteraciones cromosómicas, herencia multifactorial, teratógenos ambientales o malnutrición por carencia de micronutrientes. (Vigilancia de anomalías congénitas, OMS 2015)

Las malformaciones congénitas, ocupan un lugar preponderante dentro de las patologías humanas, tanto por su relativa frecuencia, como por las repercusiones estéticas, funcionales, psicológicas y sociales que implican. (Gutiérrez Ortega, 2009)

Las anomalías congénitas comprenden una amplia gama de anormalidades de la estructura o función que están presentes al nacer y son de origen prenatal. Por motivos prácticos y de eficiencia, la atención se centra generalmente en las anomalías estructurales mayores, definidas como alteraciones estructurales que tienen consecuencias médicas, sociales o estéticas considerables para la persona afectada y por lo general requieren una intervención médica o quirúrgica. Algunos ejemplos son el labio fisurado y la espina bífida. Las anomalías estructurales mayores son responsables de la mayor parte de la mortalidad, la morbilidad y la discapacidad asociadas a las anomalías congénitas. En cambio, las anomalías congénitas menores, aunque más frecuentes en la población, son alteraciones estructurales que no plantean problemas de salud importantes en el periodo neonatal y suelen tener consecuencias sociales o estéticas limitadas para el individuo afectado; es el caso, por ejemplo, del pliegue palmar único y la clinodactilia.

La vigilancia de anomalías congénitas debería ser continua e incluir seguimiento sistemático de los productos del embarazo para determinar su presencia. En los países con capacidad para identificar factores de riesgo asociados con anomalías congénitas, tales como las exposiciones maternas (p. ej., el uso de medicamentos durante el primer trimestre), se puede crear un

registro de embarazos o llevar a cabo un estudio de casos y controles para recopilar datos de exposiciones durante la gestación. (Vigilancia de anomalías congénitas, OMS 2015).

La prevalencia de las anomalías congénitas es difícil de evaluar porque solo los casos más graves se diagnostican en el momento de los nacimientos, mientras que otros cuadros son considerados de menor relevancia o se diagnostican luego de varios meses por lo cual no se notifican, y como consecuencia quedan excluidos de los registros de anomalías congénitas. En los países desarrollados son responsables del 20 % a 30 % de la mortalidad perinatal, 50 % de las muertes infantiles y 50 % de las deficiencias mentales graves y la discapacidad física en niños.

Las incidencias de las malformaciones congénitas varían según: El defecto individual (malformaciones frecuentes como el síndrome de Down). Del área geográfica debido a factores como las diferencias en la carga genética o en el ambiente (incidencia de espina Bífida en algunas áreas de Irlanda). Prácticas culturales (las incidencias de ciertas malformaciones aumentan cuando son frecuentes los matrimonios consanguíneos). (Fonseca Leonel, 2010)

La prevención de las malformaciones fetales tiene un impacto inmediato sobre el individuo afectado, sobre los padres que esperan tener un hijo sano y sobre la comunidad que debe considerar los altos costos sociales de muchas anomalías congénitas. Los programas de prevención primaria utilizados en medicina prenatal permiten prevenir defectos congénitos cuya patogenia es conocida y pueden organizarse para su aplicación a gran escala o bien sobre grupos limitados con riesgo aumentado. Por definición, la prevención primaria permite eliminar o limitar un evento del cual se conoce la patogenia, por lo cual solo resulta aplicable en algunos casos de anomalías congénitas. Asimismo, la organización de dichos programas es dificultosa y su implementación exige políticas sanitarias acordes.

Los programas de prevención primaria de algunas anomalías congénitas no excluyen la posibilidad de aplicación también de programas de prevención secundaria, que consiste en la detección de una malformación o factor de riesgo durante el periodo pre natal. La prevención secundaria es una estrategia

imperfecta de prevención, ya que está dirigida a detectar una enfermedad, aunque en una etapa temprana. Sin embargo, el hallazgo abre la posibilidad de brindar una serie de opciones terapéuticas y permite instituir estrategias de tratamiento, tanto en el momento del nacimiento como en la etapa prenatal, las cuales pueden mejorar la supervivencia o minimizar la mortalidad. (Rivera Torres A. 2018)

En las últimas décadas la medicina ha realizado grandes avances en los métodos de diagnóstico prenatal. La introducción del ecógrafo para su uso en obstetricia por Sir Ian Donald en 1959, se convirtió en una herramienta imprescindible en la evaluación de la anatomía fetal y en la actualidad cerca del 85% de las MC pueden reconocerse antes del parto mediante ecografía. Este porcentaje varía en función del ecografista, la resolución del equipo y el tipo de defecto. Posteriormente, otros avances, como la aparición del efecto Doppler y la resonancia magnética nuclear ultrarrápida, han aumentado el porcentaje de diagnóstico. (F.J. Murcia Pascual y cols. 2017)

A pesar de los grandes avances tecnológicos y la comprensión de los defectos congénitos, sobre todo en genética molecular, la causa primaria sigue sin conocerse en la mayoría de los casos. Muchas anomalías aparecen sin algún antecedente familiar o factores de riesgo conocidos; por lo tanto, cada feto tiene un riesgo de sufrir un defecto estructural significativo al momento de nacer y por esto es de radical importancia la detección oportuna de las malformaciones congénitas, para esto se requiere una exploración sistemática adecuada a una edad gestacional apropiada. \*Molina- Giraldo S. et al, 2015).

La transmisión de las enfermedades genéticas se puede producir de tres formas: anomalías cromosómicas, trastornos monogénicos y trastorno complejo resultado de la integración de múltiples genes y factores ambientales.

**Anomalías cromosómicas:** Sólo representan un 10% de las malformaciones detectadas al momento del nacimiento. La más frecuente es el síndrome de Down. Esta enfermedad está directamente relacionada con la edad materna avanzada en la mayoría de los casos. Son responsable de la mitad de los abortos espontáneo. Un buen asesoramiento preconcepcional incluye la sugerencia de que la maternidad se produzca antes de los 35 años de edad.

**Anomalías genéticas:** Aparecen en el 20% de las anomalías congénitas y se producen por la alteración de un sólo gen. El gen alterado puede ser dominante o recesivo. Los genes dominantes, por ejemplo, son causa de acondroplasia. Los factores de riesgo asociados a anomalías genéticas son la consanguinidad, un hijo previo afectado, padre o madre afectados o edad paterna avanzada. Un asesoramiento preconcepcional adecuado podría reducir en un 10% la aparición de enfermedades de origen genético en familias afectadas.

**Anomalías de causa multifactorial o poligénicas:** Se desconoce cuál es el mecanismo de esta anomalía y corresponde al 65% de defectos congénitos. La incidencia es 2- 4% de la población. Es difícil o casi imposible determinar el riesgo de contraer una enfermedad multifactorial cuando existe un hijo afecto se calcula que la posibilidad de que otro descendiente este afecto sea del 5%. El número de malformaciones secundarias a noxas exógenos (drogas, medicamentos, alcohol, tabaco, etc.) o teratógenos es mínimo, y por ello se han propuesto muchas teorías para explicar el origen de estas malformaciones:

- El origen poligénico está basado en la idea de que una malformación depende de varios lugares genéticos.
- La hipótesis multifactorial sugiere varias alternativas, en particular la enfermedad genética como interacción de factores intrínsecos y extrínsecos.
- La sinergia ambiental sugiere que varios factores no teratogénicos en sí mismos pueden en determinadas circunstancias provocar una malformación.

No es posible asignar una causa específica a cerca de un 50% de las anomalías congénitas. No obstante, se han identificado algunas de sus causas o factores de riesgo.

**Enfermedades maternas:** Existen algunas enfermedades en la madre que aumentan los riesgos en su descendencia de padecer defectos congénitos. El caso más estudiado es la diabetes materna. Las mujeres diabéticas tienen un riesgo de 2 a 4 veces mayor de que sus hijos presentan algún tipo de malformación en el momento de nacimiento que la población general. Las enfermedades más frecuentes son alteraciones cardíacas, del sistema nervioso

central y esqueléticas. El buen control de los niveles de glucemia en el período preconcepcional y del primer trimestre del embarazo, disminuye los riesgos a los valores de la población general.

También la epilepsia, lupus eritematoso sistémico, hipotiroidismo y fenilcetonuria presentan mayor riesgo de anomalías congénitas que pueden disminuirse mediante un buen control clínico de la enfermedad de base.

**Factores anatómicos:** Las anomalías uterinas se asocian a mayor frecuencia de determinadas malformaciones, particularmente de cadera, rodillas o pie. Con mayor unanimidad se reconoce el efecto de las bridas amnióticas en la génesis de amputaciones congénitas y anillos de constricción de las extremidades.

**Factores nutritivos:** Se aconseja que las mujeres que han tenido hijos con defectos del tubo neural ingieran suplementos vitamínicos durante 3 meses y el primer trimestre de la gestación siguiente.

**Edad materna avanzada:** La edad materna avanzada condiciona un mayor riesgo de determinadas anomalías cromosómicas en el feto, particularmente las trisomías autosómicas y más específicamente la trisomía 21 o síndrome de Down. El riesgo específico para cada edad se incrementa hasta los 46 años. 27

**Anomalías de origen ambiental:** Están asociadas con el 10% de los defectos congénitos. Todas son prevenibles. Incluye las malformaciones provocadas por agentes farmacológicos, alcohol, radiaciones e infecciones.

**Teratogénesis:** Es el desarrollo embriológico aberrante en el que pueden identificarse influencias ambientales específicas la adscripción de un determinado efecto teratogénico en la especie humana exige la existencia de un patrón constante y repetitivo en los fetos cuando éstos han sido expuestos al agente en el mismo estadio del desarrollo.

En el orden preventivo cualquier influencia ambiental que se haya mostrado con efecto teratógeno experimentalmente, debe considerarse potencialmente teratógeno para la especie humana. Ello es importante recordarlo al administrar

fármacos a la mujer gestante sin que exista una indicación muy explícita y razonada, valorando riesgo y beneficio en cada forma individual.

Se acepta que el 2/3 de las anomalías del desarrollo fetal son de origen desconocido y sólo el 3% pueden atribuirse, con conocimiento de causa, a la acción de fármacos o sustancias químicas ambientales.

**Radiación ionizante:** Cualquiera que sea el origen de la radiación, su efecto es acumulativo, pero difícil de cuantificar en cuanto a la dosis que alcanza el embrión o el feto. Los efectos observables a dosis superiores a 100 rads son la microcefalia, malformaciones craneales o esqueléticas y retraso del crecimiento intrauterino y postnatal. Las dosis inferiores a 10 rads utilizadas en radiación diagnóstica médica tienen efecto teratógeno escaso o nula y el riesgo hipotético de una anomalía observable en el feto por radiación diagnóstica se sitúan 1 – 5 por 1000/rads de exposición.

**Teratogénesis infecciosa:** Las infecciones bacterianas y víricas se presentan con relativa frecuencia en la embarazada. En general es válido el concepto de que ante una malformación múltiple deben investigarse las posibilidades de etiología infecciosa, especialmente si existe afectación cerebral u ocular y no se detecta una anomalía cromosómica u otro diagnóstico específico. Las infecciones embrionarias o fetales son consecuencia del paso de gérmenes a través de la placenta por vía hematógena, la mayoría de origen vírico. Los mecanismos por los que se producen las distintas lesiones son complejos. La lesión celular directa, el proceso de reparación posnecrosis, la disminución de capacidad proliferativa celular y la participación de reacciones inmunológicas a la infección, son los mecanismos más frecuentemente implicados. (Anomalías congénitas, OMS 2019)

## **CLASIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS**

Según el simposio sobre malformaciones realizado en la ciudad de México en marzo de 1979 se definió un nuevo sistema de nomenclatura y clasificación para los problemas de la morfogénesis considerándose tres grandes categorías que pueden interrelacionarse:

a. Malformación

b. Deformación

c. Disrupción

### **MALFORMACIÓN:**

Es todo defecto morfológico de un órgano, parte del mismo o región del cuerpo que resulta de la alteración de un proceso de desarrollo desde su inicio; o sea es la existencia de una alteración intrínseca del tejido afectado.

#### **Pueden ser:**

**Malformación aislada:** Es un defecto estructural único presente al momento del nacimiento. Por ejemplo, Craneosinostosis, Labio Hendido, Polidactilia, Sindactilia, etc. Es muy poco frecuente encontrar malformaciones aisladas ya que la morfogénesis está programada secuencialmente en el tiempo por lo que, en la mayoría de los casos, la alteración primaria desencadena una serie de eventos en cascada que alteran el desarrollo de otras áreas o campos, llevando a la producción de malformaciones múltiples.

**Malformaciones múltiples:** Se subdividen en: Complejo malformativo: Se define cuando hay dos o más malformaciones vecinas provenientes del mismo origen embriológico o secuencial de un mismo proceso patogénico. Un ejemplo es la enfermedad de Crouzon, en la cual la alteración primaria es una craneosinostosis y el resto de los hallazgos clínicos: hipertelorismo, exorbitismo, retrusión del tercio medio de la cara u pseudoprognatismo, entre otros son alteraciones secundarias producidas por el crecimiento compensatorio tanto de la masa encefálica como de los propios huesos craneales.

**Síndrome polimalformativo:** es la coexistencia de malformaciones en áreas distantes y embriológicamente no relacionados. Por ejemplo el Síndrome de Waardeburg, donde el defecto básico es una alteración bioquímica en las células de la cresta neural, presenta un efecto fenotípico pleiotrópico (diversas manifestaciones del mismo agente etiológico), el cual se manifiesta por piebaldismo, telecanto, hipoplasia del área nasal y sordera sensorineural. La identificación de las malformaciones según un patrón característico (malformación aislada, complejo malformativo o síndrome polimalformativo)

tienden a implicar una etiología definida, en contra de las asociaciones fortuitas cuya etiología es difícil de precisar.

### **DEFORMACIÓN:**

La deformación es toda alteración de forma o posición, absoluta o relativa, de una parte del cuerpo, causada por fuerzas mecánicas. Cuanto más tardía sea la acción de la causa, menor será el componente deformativo y mejor el pronóstico. O sea, es la alteración en la forma o posición de un órgano o región anatómica causada por fuerzas mecánicas externas, siendo el tejido afectado intrínsecamente normal. Esto sucede en las mal posiciones de los miembros o en las asimetrías craneofaciales secundarias a la presión ejercida por masas ocupativas intrauterinas (miomas), embarazo gemelar. El mismo efecto es producido por la limitación del espacio secundario a oligohidramnios y falta de movimiento fetal consecutivo.

### **DISRUPCIÓN:**

Es la interrupción de un proceso que se inició normalmente por la interferencia de un agente externo que afecta a un órgano o región del cuerpo en cualquier momento de la gestación. Un ejemplo constituye las alteraciones producidas por las bandas amnióticas, el efecto de medicamentos o infecciones. Es menester hacer la diferenciación entre las tres categorías clínicas de defectos congénitos: malformaciones, deformaciones y disrupciones sobretodo en función del pronóstico del paciente, del órgano afectado, y para la planeación del tratamiento. Sin embargo, la separación de estas tres categorías es con frecuencia difícil, dado que en ocasiones existe superposición entre ellas.

Cuando nos encontramos frente a un paciente con una sola malformación externa, nuestro deber es, buscar exhaustivamente otras malformaciones externas o internas que, de no encontrarse, nos harían llegar a la conclusión de que estamos frente a un caso de una malformación aislada. Cuando tenemos un patrón de diversas malformaciones, nuestro deber es tratar de establecer un diagnóstico sindrómico en el paciente o, en su defecto, considerar que se trata de una asociación (asociación de dos o más malformaciones no debidas al azar) o una secuencia malformativa (la malformación original produce otras malformaciones de manera secuencial). En ocasiones, las malformaciones (dos

o más) están localizadas en zonas embriológicamente no relacionadas, lo que provoca confusión diagnóstica, en estos casos, la denominación de cuadro es el de un síndrome malformativo (polimalformativo).

Las malformaciones congénitas "mayores" cuando el defecto provoca un problema funcional o anatómico que limita las actividades normales del individuo que la padece, representa del 3-5% y se llaman "menores" cuando la malformación no provoca alteraciones funcionales ni anatómicas, son el 14%.

## **MUTAGÉNESIS**

Se refiere a un cambio en un gen que le confiere una estructura bioquímica distinta y una nueva expresión funcional. El mayor porcentaje corresponde a las formas recesivas y que, por tanto, no se expresan en estado heterocigoto, por lo que pueden no hacerse evidente durante varias generaciones hasta que el alelo anormal coincide en la fertilización con otro de la misma localización en el gameto del sexo opuesto.

Las mutaciones dominantes, por el contrario, se expresa en mayor o menor grado con la presencia de un solo alelo. En caso de afectar la línea germinal el riesgo de expresión de la mutación en el individuo, se añade el de la transmisión de acuerdo con los principios de herencia mendeliana dominante. Si la mutación tiene lugar después de la formación del cigoto se tratará de una mutación dominante somática, que se expresará sólo en los derivados de las células afectadas. En tal caso puede manifestarse ya sea funcionalmente, morfológicamente en forma neoplásica o como malformación. Ello no debe interpretarse como que tanto el desarrollo de neoplasias como el de malformaciones congénitas sean siempre consecuencia de un proceso mutagénico, sino que, en algunos casos, ha sido posible explicarlo sobre la base de este fenómeno.

## **ALTERACIONES CROMOSÓMICAS**

Los cambios cromosómicos detectables pueden consistir en alteraciones en el número o en la estructura de los cromosomas y puede producirse por varios mecanismos. Alteraciones en el número (errores de división y separación (Poliploidía, Triploidía, Tetraploidía), Aneuploidía, Monosomía, trisomía,

alteraciones en la estructura (errores en la reparación de lesiones cromosómicas. Delecciones, duplicaciones, inversiones, translocaciones. La edad avanzada de la madre, representa uno de los factores identificables más importantes en la génesis de trisomías autosómicas por errores de disyunción durante la meiosis. (Hernandez Zambrano T. C, et al 2020)

En el plano de la instrumentación, el diagnóstico prenatal no se ciñe sólo a la amniocentesis y demás técnicas invasivas, sino que, como se señala en la definición, incluye «todas aquellas acciones diagnósticas prenatales» encaminadas a descubrir cualquier defecto congénito: diagnóstico por la imagen, endoscopia, abordaje directo del feto, diagnóstico a través de productos biológicos de la madre, etc. Pero por supuesto que la ecografía, en todos sus modos y variantes, es la exploración estrella del diagnóstico prenatal. (Gutiérrez Ortega, 2017)

### **INDICACIONES**

Es trascendental identificar claramente las razones por las que se solicita un diagnóstico prenatal (DP). Existen herramientas de vigilancia para la salud fetal que se usan como pruebas de escrutinio –*screening*–, que permiten identificar a pacientes con riesgo dentro de la población general, para poder realizarles nuevos estudios diagnósticos más específicos, pero que tienen mayor riesgo y costo. (Callen et al 2016)

Cuadro 1. Herramientas de vigilancia para la salud fetal.

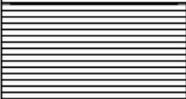
Objetivo del estudio	Clínicos	Bioquímicos	Imagenológicos
Tamizaje (escrutinio, screening)	Historia Clínica	Triple marcador	Ultraecsonograma

Cuadro 2. Indicaciones generales para realizar diagnóstico prenatal

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Edad materna mayor a 35 años y Edad paterna mayor a 55 años.</li> <li>• Hijo previo con síndrome de Down u otra enfermedad cromosómica.</li> <li>• Antecedentes familiares de síndrome de Down u otra enfermedad cromosómica o ligada a X (hemofilia, distrofia muscular)</li> <li>• Infertilidad previa (abortos o pérdidas fetales habituales, estudio cromosómico de uno o ambos padres anormal).</li> <li>• Feto previo con síndrome dismórfico (Diagnóstico incierto).</li> <li>• Alfa feto proteína elevada en suero materno (sospecha de defecto de cierre del tubo neural) o baja (sospecha de síndrome de Down).</li> <li>• Hijo previo con trastorno autosómico recesivo.</li> <li>• Progenitores pertenecientes a etnias de riesgo (ascendencia judía, negra o mediterránea).</li> <li>• Progenitor portador conocido de translocación cromosómica (equilibradas o pericéntricas), inversiones, fragilidad cromosómica, etc.</li> <li>• Familias con enfermedades recesivas, autosómicas o ligadas al sexo, bien etiquetadas y cuyo diagnóstico sea posible a partir del líquido amniótico, ya sea por procedimientos bioquímicos o mediante biología molecular.</li> <li>• Triple escrutinio –screening- con un índice de riesgo superior a 1/270 (equivalente al de una gestante de 35 años).</li> <li>• Angustia de los progenitores.</li> </ul>
---

Por razones históricas, a la mujer mayor de 35 años se le ha etiquetado como de riesgo elevado para cromosomopatías denominadas edad-dependiente, donde se encuentran las trisomías 21, 13 y 18 y otras sin relación con la edad, como el síndrome de Turner o el 47,XYY, cuando la realidad es que 70-80% de los niños con trisomía 21 son hijos de parejas jóvenes (debido a la frecuencia de embarazos). Esa idea surgió cuando los reportes estadísticos clasificados por quinquenios mostraban un incremento evidente en la incidencia de cromosomopatías; cuando los intervalos se reportaron por año, el incremento fue progresivo. La edad gestacional es otro factor relevante, pues las técnicas de diagnóstico prenatal pueden emplearse en diferentes momentos para diferentes diagnósticos. (Tena C. y col. 2018)

Cuadro 3. Métodos Diagnósticos Prenatales de malformaciones según trimestre de embarazo

Primer trimestre	Segundo trimestre	Tercer trimestre
Ultrasonograma Biopsia de vellosidades coriales	Ultrasonograma Amniocentesis tradicional	Ultrasonograma Amniocentesis tardía Cordocentesis
	Marcadores bioquímicos Amniocentesis temprana	

Finalmente, las anomalías congénitas se clasifican como mayores o menores, entendiéndose como anomalía congénita mayor la que representa un riesgo vital, requiere de cirugía o implica secuelas estéticas severas, y menor si no presenta secuelas estéticas significativas, ni alteraciones en la calidad o esperanza de vida del paciente

### **Métodos de Diagnóstico Prenatal No Invasivos**

Los métodos utilizados primordialmente son la ultrasonografía y los marcadores bioquímicos.

#### **a) Ultrasonografía (ecografía, ultraecsonografía, sonografía)**

Se utilizó por primera vez hace más de 3 décadas, para evaluar a la paciente obstétrica, y se ha ganado un lugar privilegiado como instrumento de apoyo durante la vigilancia prenatal. Actualmente se cuenta con aparatos de alta definición, que nos permiten conocer más profunda y detalladamente la anatomía fetal in útero. Así, se puede valorar el estado de salud fetal, detectar alteraciones estructurales y marcadores específicos de cromosomopatías. Es también elemento indispensable en la aplicación de técnicas invasivas de diagnóstico y tratamiento fetal. (Tena C. y col. 2018)

Sin embargo, este desarrollo tan espectacular ha fomentado un uso indiscriminado y poco reglamentado de este recurso, que hace indispensable establecer lineamientos para racionalizar y optimizar esta herramienta tecnológica.

No existe aún consenso en cuanto a las indicaciones y número de estudios ultrasonográficos a los que debe ser sometida una paciente. En 1984, un panel de los Institutos Nacionales de Salud (USA), elaboró un listado de trece indicaciones para la evaluación obstétrica por ultrasonografía.

#### **INDICACIONES PARA EVALUACION OBSTETRICA POR ULTRASONOGRAFIA**

- Estimación de la edad gestacional
- Evaluación del crecimiento fetal
- Sangrado transvaginal durante el embarazo

- Determinación de la presentación fetal
- Sospecha de gestación múltiple
- Sospecha de embarazo ectópico
- Sospecha de muerte fetal
- Estimación del peso fetal y estimación de la RPM
- Valoración de parámetros biofísicos (PBF)
- Como adyuvante de procesos invasivos (amniocentesis, biopsia de vellosidad coriales, cordocentesis)
- Antecedentes de hijo con anomalía congénita
- Valores anormales de marcadores bioquímicos para la detección de alteraciones estructurales o cromosomopatías
- Seguimiento de anomalía fetal diagnosticada

Del mismo modo, se han establecido metodologías encaminadas al estudio de la morfología fetal en 2 etapas diferentes de la gestación que involucran los 2 primeros trimestres del embarazo, estudios encaminados a detectar en forma temprana y establecer un diagnóstico y pronóstico más certero para aquellas gestaciones afectadas, estableciendo medidas adecuadas y oportunas en cada caso particular:

- **Semanas 11<sup>a</sup> a la 14<sup>a</sup>:** Se lleva a cabo por vía abdominal o transvaginal y se considera que puede detectar hasta un 2.6% de las anomalías congénitas, sin embargo, muy probablemente este porcentaje tiende a incrementarse debido a la creciente indicación de la ecografía en esta etapa de la gestación lo que reditúa en un conocimiento más amplio de la utilidad de la ecografía en este período. Uno de los principales parámetros a evaluar es la presencia de translucencia nucal que suele asociarse a cromosomopatías (trisomía 21 hasta en un 71% de los casos y a otras alteraciones cromosómicas como la trisomía 18, 13 y 45X0 con una sensibilidad de hasta 89.1%) sobre todo si se aplica antes de las 14 semanas. También se puede utilizar como prueba de tamizaje para alteraciones estructurales, infección o anemia.

- **Semanas 18<sup>a</sup> a 24<sup>a</sup>:** En esta etapa, la evaluación de la anatomía fetal resulta menos difícil -en comparación con edades gestacionales más tempranas-; se considera que el rango de detección de anomalías fetales va del 60 a 85%.

Es importante resaltar que los esfuerzos para optimizar la evaluación ecográfica del feto, han llevado a tomar en consideración no solo alteraciones morfológicas por demás evidentes y fáciles de detectar, procurando complementar con cambios morfológicos sutiles en la mayoría de las ocasiones, difíciles de diagnosticar, pero no menos trascendentes que los primeros. (Tena C. y col. 2018)

Después de tres décadas de evolución, la ultrasonografía obstétrica ha alcanzado un nivel de complejidad que permite la detección de un gran número de alteraciones estructurales en casi todos los órganos de la anatomía fetal. Muchas de estas anomalías pueden asociarse con anormalidades cromosómicas.

Cuadro 4. Malformaciones congénitas observadas según trimestre de embarazo.

PRIMER TRIMESTRE	SEGUNDO TRIMESTRE	TERCER TRIMESTRE
<b>MAYORES O ESTRUCTURALES</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Higroma quístico</li> <li>• Hidrops fetal</li> <li>• Defectos del Tubo Neural (DTN)</li> <li>• Cardíacos</li> <li>• Renales</li> <li>• Óseos</li> <li>• Pared abdominal</li> <li>• Extremidades</li> <li>• Otras alteraciones estructurales</li> </ul>		<b>ALTERACIONES QUE SE MANIFIESTAN EN FORMA TARDIA</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Microcefalia</li> <li>• Displasia óseas leves</li> <li>• Obstrucción intestinal</li> <li>• Restricción en el crecimiento intrauterino</li> </ul>
<b>Marcadores Potenciales</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Translucencia nucal (identifica trisomía 21 hasta en 80%, sobre todo combinada con edad materna)<sup>12</sup></li> <li>• Retraso del crecimiento intrauterino</li> <li>• Frecuencia cardíaca fetal anómala</li> <li>• Hueso nasal</li> <li>• Ducto venoso</li> </ul>	<b>Marcadores Potenciales</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Engrosamiento nucal</li> <li>• Intestino ecógeno</li> <li>• Atresia duodenal</li> <li>• Extremidades acortadas</li> <li>• Pielocalectasia</li> <li>• Foco intracardiaco ecogénico</li> <li>• Cardiopatía congénita</li> <li>• Dilatación ventricular moderada</li> <li>• Quistes de plexo coroideo</li> <li>• Clinodactilia</li> <li>• Hipoplasia de falange media de quinto dedo</li> <li>• Ángulo pélvico ampliado</li> </ul>	

Sin duda la ecografía obstétrica se constituye como un elemento de gran importancia en el diagnóstico prenatal, sin embargo, deben considerarse aspectos claves para su aplicación en este campo de la medicina que se desarrolla en forma tan vertiginosa, con el objetivo de lograr un buen ejercicio e interpretación de los resultados que pueden obtenerse después de una exploración ecográfica:

1° El estudio ecográfico encaminado al diagnóstico prenatal debe ser realizado por personal experto y capacitado en el área de la Medicina Materno Fetal con conocimientos profundos del desarrollo embrionario y de los cambios morfológicos inherentes a cada etapa de la gestación, así como de la fisiopatología que implican las alteraciones estructurales del feto y de la fuerza de asociación de estas anomalías en relación con posibles alteraciones genéticas.

2° Deben observarse las indicaciones expuestas en el presente documento para evitar un uso indiscriminado del recurso.

3° El tiempo destinado a un estudio de esta índole no debe ser menor a 20 minutos (se ajustará a las necesidades particulares de cada caso, sin olvidar que debe llevarse a cabo una exploración minuciosa de la anatomía fetal o bien de los parámetros a estudiar; ejemplo: características del saco gestacional, saco vitelino, líquido amniótico, cordón umbilical, etc.)

4° Se requiere un equipo de ultrasonografía de alta definición

5° Los hallazgos obtenidos deben ser interpretados en forma objetiva y siempre tomando en cuenta parámetros como sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo, etc. Sin olvidar que debe establecerse correlación con los datos clínicos y parámetros bioquímicos (doble, triple o cuádruple marcador).

6° Información detallada a la paciente sobre los alcances del estudio ecográfico y de ser posible por escrito firmando de enterada.

7° No olvidar que el diagnóstico prenatal implica asesoría, procedimientos no invasivos e invasivos que atañen a un grupo multidisciplinario, el cual interactúa en forma dinámica con el objetivo de lograr una atención médica de calidad.

### **Ausencia de estructuras normales**

Un ejemplo muy grave de ausencia de una estructura que se suele detectar mediante ecografía es la anencefalia, la ausencia de bóveda craneal y prosencéfalo. La ecografía revela claramente la ausencia de huesos craneales ecógenos y la presencia de una masa heterogénea de tejido quístico, conocida como área cerebrovasculosa que reemplaza a las estructuras cerebrales bien definidas. En 1972 la anencefalia fue la primera anomalía fetal diagnosticada con suficiente certeza para respaldar la decisión de someterse a un aborto. La holoprosencefalia alobar es la ausencia de las estructuras cerebrales de la línea media debida a la división incompleta del prosencéfalo primitivo. El «eco de la línea media» de la cabeza fetal, que normalmente se produce por interfaces acústicas en la zona del surco interhemisférico, no está presente. Sin embargo, la ausencia de eco en la línea media no es específica de la holoprosencefalia alobar; se debe buscar un signo ecográfico añadido para confirmar el diagnóstico, que puede que incluya el hipotelorismo, las anomalías nasales y los defectos labiales y del paladar. (Callen, 2016)

La detección de la aberración facial ayuda a confirmar el diagnóstico de holoprosencefalia alobar. Por lo general, los riñones se aprecian como masas bilaterales, ovoides, a ambos lados de la columna vertebral, con pelvis renales anecoicas. En caso de que no se detecten, se debe sospechar el diagnóstico de agenesia renal. El oligohidramnios grave y la incapacidad para visualizar la vejiga respaldan el diagnóstico de agenesia renal. Aunque el diagnóstico prenatal de la agenesia renal es posible, se realizan diagnósticos falsos positivos y falsos negativos por la visualización insuficiente debida a la presencia de oligohidramnios y la simulación del aspecto ecográfico renal por parte las glándulas suprarrenales de forma ovoidea. (Callen, 2016)

### **Presencia de estructura añadida**

Las masas que distorsionan la anatomía fetal se pueden identificar directamente mediante ecografía. Los teratomas fetales son las neoplasias más frecuentes; derivan de las células pluripotentes y están compuestos por distintos tejidos ajenos a la zona anatómica de la que proceden. Se pueden visualizar como distorsiones del contorno fetal, a menudo, en la zona sacrococcígea o a lo

largo de la línea media fetal. Su aspecto ecográfico interno, caracterizado por zonas quísticas y sólidas irregulares y calcificaciones ocasionales ayuda a identificar la lesión. Los higromas quísticos fetales son masas en el cuello fetal que contienen líquido y se deben al desarrollo linfático anormal. (Callen, 2016)

Por lo general, son anecoicos, presentan tabiques diseminados y un tabique en la línea media que surge del ligamento nuchal. Si el trastorno linfático que produce los higromas está diseminado, puede que produzca hidropesía fetal y muerte intrauterina. La hidropesía fetal o anasarca feto placentaria se puede identificar por la distorsión de la superficie fetal normal causada por el edema cutáneo, también se puede observar ascitis, derrames pleurales y derrames pericárdicos. Las causas de la hidropesía fetal son numerosas y variadas.

### **Biometría fetal anormal**

En el caso de varias anomalías fetales el diagnóstico se realiza frecuentemente gracias a la determinación del tamaño de las supuestas anomalías más que a través de la observación de la forma o la consistencia de las alteraciones. El estudio de la biometría fetal ha generado numerosos nomogramas que definen los valores normales de las diferentes partes de la anatomía fetal a distintas edades gestacionales.

Por lo general, la microcefalia fetal se debe a la falta de un desarrollo normal del cerebro. A pesar de que con frecuencia se ha asociado con malformaciones estructurales cerebrales, la microcefalia puede presentarse en un cerebro de configuración normal que simplemente es pequeño. El método más adecuado para relacionar la microcefalia diagnosticada in útero con la microcefalia neonatal consiste en la determinación de múltiples parámetros que indican que la cabeza es pequeña. (Jones KL Smith, 2007)

Existen diferentes displasias esqueléticas que pueden afectar al crecimiento de los huesos largos. El diagnóstico de una displasia esquelética concreta suele hacerse en función de los huesos acortados o anómalos. La forma de estos huesos, su densidad, la presencia de fracturas o la ausencia de determinados huesos puede ayudar a diferenciar las distintas anomalías óseas. Cuando las distancias interorbitarias no concuerdan con la edad gestacional, pueden indicar

hipotelorismo o hipertelorismo. La distancia anormal entre las órbitas puede ser una indicación de varios síndromes malformativos (p. ej., holoprosencefalia alobar y síndrome de la línea media facial. La estructura interna de los riñones puede ser difícil de valorar en presencia de oligohidramnios. Por tanto, la medición de los riñones puede ayudar en el diagnóstico de la poliquistosis renal. Además de ser ecógenos, por lo general, los riñones afectados de poliquistosis tienen mayor tamaño y presentan una relación entre perímetro renal y perímetro abdominal extremadamente alta.

#### *Detección ecográfica de anomalías cromosómicas*

La exploración ecográfica puede indicar una aberración cromosómica. Los marcadores ecográficos de las alteraciones cromosómicas más graves a menudo están presentes. La holoprosencefalia, el síndrome de la línea media facial, el hipotelorismo, el onfalocele, la polidactilia y los defectos cardíacos se asocian con la trisomía 13, mientras que la restricción del crecimiento, la micrognatia, la superposición de los dedos, el onfalocele, el riñón en herradura y los defectos cardíacos se asocian con la trisomía 18. La restricción del crecimiento grave de inicio temprano, la cabeza grande, la sindactilia y los defectos cardíacos indican triploidía. El síndrome de Turner (45X) clásicamente se asocia con el higroma quístico nuchal, pero este dato ecográfico puede presentarse en una amplia variedad de trastornos genéticos. (Jones KL Smith, 2007)

#### **Marcadores ecográficos precoces de aneuploidías**

La progresiva generalización de la ecografía transvaginal de alta resolución permite tener un mejor conocimiento de la fisiopatología embrionaria, facilita la detección temprana de malformaciones estructurales y permite establecer criterios ecográficos de sospecha de anomalía cromosómica. La detección temprana de una gestación de alto riesgo de cromosopatía permite recomendar una técnica invasiva de diagnóstico citogenético más temprano y, en el caso de diagnosticarse una anomalía fetal grave, es posible adelantar la interrupción legal de la gestación con los beneficios que esto implica, tanto desde un punto de vista médico como psicológico, social y/o económico.

En este artículo revisamos los marcadores de anomalía cromosómica aplicables de forma temprana, considerando que el período ideal para valorarlos se sitúa entre las semanas 11 y 14 de gestación. (Fonseca Leonel, 2010)

### **Quistes del cordón umbilical**

Los quistes de cordón umbilical se desarrollan a partir de remanentes del conducto onfalomesentérico o del conducto alantoideo. La prevalencia de quistes de cordón umbilical entre las semanas 7 y 13 de gestación se sitúa en el 0,4-3%<sup>1,2</sup>, y su presencia se asocia a anomalías estructurales, trisomía 18 y trisomía 133. El riesgo es mayor si el quiste se encuentra localizado cerca de las estructuras placentarias o fetales (riesgo relativo [RR] de 3,3), si es paraaxial (RR = 3,8) o si persiste después de las 12 semanas (RR = 7,7). La incidencia de anomalías cromosómicas es mayor en los quistes observados en el segundo y tercer trimestres. De hecho, los quistes umbilicales observados en el primer trimestre se resuelven de forma espontánea en la mayoría de los casos. Se considera que los quistes detectados en el primer trimestre y que se resuelven antes de la semana 12 no se relacionan con un incremento de defectos congénitos, por lo que no parece indicado efectuar una técnica invasiva de diagnóstico prenatal ante la presencia de un quiste de cordón aislado en pacientes de bajo riesgo. (Gutiérrez Manzanares, 2003)

### **Arteria umbilical única**

La arteria umbilical única (AUU) se presenta en el 0,2-1,1% de las gestaciones. En el primer trimestre de la gestación la incidencia de AUU es menor que en los neonatos, probablemente debido a que la atrofia secundaria de una de las arterias se produce habitualmente en períodos más avanzados de la gestación. La incidencia de AUU es mayor en gestaciones múltiples (6-11%), muerte neonatal, crecimiento intrauterino restringido y anomalías estructurales y cromosómicas, siempre considerando que esta incidencia varía en función de si se trata de una población de bajo o alto riesgo. Este hallazgo se relaciona con malformaciones urogenitales, cardiovasculares, musculoesqueléticas, gastrointestinales y del sistema nervioso central.

La sensibilidad para detectar la AUU se sitúa en el 65% en el segundo trimestre y sólo es del 11% antes de la semana 20. De hecho, es posible el diagnóstico de una AUU a partir de la semana 11 mediante exploración ecográfica transvaginal y la ayuda del Doppler color, que codifica ambas arterias umbilicales rodeando la vejiga. Las anomalías cromosómicas que acompañan a una AUU suelen ser graves, frecuentemente asociadas a malformaciones detectables mediante ecografía (trisomía 18 y 13), y con menor frecuencia se asocian a trisomía 21 y anomalías de los cromosomas sexuales. Ante el diagnóstico de una AUU se debe efectuar una exploración ecográfica detallada y una ecocardiografía fetal, y sólo se recomienda el estudio del cariotipo en aquellos casos en que se detectan anomalías asociadas y/o crecimiento intrauterino restringido.

### **Anomalías placentarias**

Más de la mitad de los fetos afectados de una triploidía y que sobreviven al primer trimestre de la gestación presenta anomalías placentarias. La más frecuente es la placenta engrosada y con múltiples quistes en el parénquima, sugestiva de mola parcial hidatiforme, y en menor proporción pueden observarse placentas de pequeño tamaño, en ocasiones afectadas de múltiples infartos<sup>9</sup>. La presencia de anomalías placentarias, especialmente molas parciales, sugiere la sospecha de triploidía. Estas imágenes placentarias pueden ser detectadas de forma más temprana que las anomalías fetales que suelen acompañar a los fetos triploides. Retraso en la fusión del amnios y el corion.

El amnios se aprecia en la ecografía como una fina membrana ecogénica que separa la cavidad amniótica del celoma extraembrionario. El proceso de fusión del amnios y el corion se suele completar a partir de las 12 semanas de gestación, debido al proceso de expansión de la cavidad amniótica. Se ha sugerido que el hallazgo de un amnios separado del corion, en una extensión igual o superior a la mitad de la superficie ovular y con una separación superior a 3 mm, en un período en el que habitualmente debería estar fusionado, se asocia a una mayor prevalencia de anomalías fetales y cromosomopatías. Las anomalías halladas con mayor frecuencia son la trisomía 21 y, en menor número, la trisomía 18. En ocasiones este hallazgo se presenta de forma aislada en fetos

afectos de trisomía 21, por lo que se aconseja la práctica de una técnica invasiva, aunque no se observen otros marcadores de cromosopatía. (Anomalías congénitas, OMS, 2019)

### **Marcadores nucales**

Los marcadores nucales constituyen, indudablemente, el parámetro de mayor utilidad en la detección temprana de aneuploidías. En primer lugar, conviene diferenciar entre marcadores nucales de primer y de segundo trimestre. En el segundo trimestre es preferible utilizar el término de pliegue nual, que corresponde a un engrosamiento de los tejidos blandos de la nuca, midiéndose en el plano cefálico transversal. Sin embargo, en el primer trimestre la imagen es anecoica, por lo que es preferible utilizar el término de translucencia nual. Se desconoce la relación que existe entre la translucencia nual y el pliegue nual, y no se ha demostrado si uno es precursor del otro.

### **Translucencia nual**

La translucencia nual es una acumulación fisiológica de fluido en la zona de la nuca fetal que procede del sistema linfático paracervical. Se ha observado que un aumento en esta colección líquida se relaciona con una mayor prevalencia de aneuploidías y otros defectos congénitos, y se considera, sin duda alguna, el marcador más temprano y sensible para detectar anomalías cromosómicas. Se desconoce el mecanismo fisiopatológico que explica este engrosamiento de la translucencia nual, pero parece que podría estar relacionado con una cardiopatía subyacente (frecuentes en fetos aneuploides) o con alteraciones hemodinámicas tempranas. La translucencia nual es un fenómeno transitorio, que aparece de forma temprana alrededor de las semanas 9-10 y tiende a desaparecer conforme progresa la gestación, independientemente del cariotipo fetal. El tamaño de la translucencia nual se correlaciona con la gravedad de la anomalía cromosómica. (Rivera Torrea A, 2018)

La medición de la translucencia nual se puede efectuar por vía transvaginal o transabdominal, en plano sagital (preferible) o transversal suboccipitobregmático (dependiendo de la edad gestacional y de la posición fetal), situando los calipers desde la superficie externa del hueso occipital a la

superficie externa cutánea, realizando varias mediciones consecutivas (un mínimo de tres) y considerando su valor medio. La medición se obtiene ampliando la imagen a este nivel de modo que el polo cefálico ocupe un 75% de la pantalla, ampliación que permite mejorar la resolución de la medición. Es conveniente utilizar curvas de normalidad diseñadas sobre la población que se va a estudiar y se considera que hay un riesgo aumentado de cromosomopatía cuando la medición de la translucencia nuchal se sitúa por encima del percentil 95, con un incremento de riesgo relacionado y directamente proporcional al incremento del valor de la translucencia nuchal. Se ha demostrado que el incremento de translucencia nuchal no sólo detecta los casos de trisomía 21, sino también otras cromosomopatías, en especial las trisomías 18 y 13, con un patrón de distribución diferente para cada anomalía cromosómica. Asimismo, la evaluación de la translucencia nuchal se ha demostrado un marcador especialmente útil en las gestaciones múltiples, en donde el cribado bioquímico ha demostrado una menor especificidad, así como en la evaluación adicional del riesgo de desarrollar un síndrome de transfusión feto-fetal. (Fonseca Leonel, 2010)

En gestaciones múltiples bicigóticas el riesgo de cromosomopatía debe calcularse como la suma de riesgos individuales de cada feto. Sin embargo, en gestaciones múltiples monocigóticas el riesgo de cromosomopatía se calcula considerando la media del valor de translucencia nuchal medido en cada feto, teniendo en cuenta que en esta condición la tasa de falsos positivos en la medición de la translucencia nuchal está aumentada, siendo éste un marcador adicional de síndrome de transfusión feto-fetal. Finalmente, la medición de la translucencia nuchal no sólo es un marcador de cromosomopatía, sino que permite identificar un subgrupo de gestantes de alto riesgo perinatal, especialmente asociado a malformaciones estructurales cardíacas; en este grupo se demostró un resultado perinatal significativamente adverso y proporcional al grosor de la translucencia nuchal. Recientemente, la introducción de la ecografía 3D abre un campo prometedor, actualmente en estudio, en la medición de la translucencia nuchal, y plantea la posibilidad de cuantificar su volumen. En nuestra propia casuística, sobre un total de 19.990 gestantes, preferentemente de bajo riesgo de cromosomopatía, e incluyendo 218 anomalías

cromosómicas, la translucencia nucal medida entre las semanas 10 y 16 es el marcador más efectivo para detectar trisomías autosómicas, con una sensibilidad global del 62,4% (con una tasa de falsos positivos del 4%), pero que llega al 80,2% en la detección de las trisomías más frecuentes (trisomías 21, 18 y 13). En la población de edad materna inferior a los 35 años, la translucencia nucal tiene un valor predictivo positivo de cromosomopatía de 12%, del 15% en edad materna entre los 35 y los 37 años y del 30% en gestantes de más de 37 años.

### **Ecografía del segundo trimestre**

Para el cribado del segundo trimestre entre las semanas 15 y 19, la adición de la inhibina como cuarto marcador puede mejorar sensiblemente los resultados obtenidos con el triple cribado pasando de índices de detección del 60-65% al de 71% para un índice de falsos positivos del 5%, o del 42 al 50% para el 1% de falsos positivos, aunque recientemente se ha mostrado cierta preocupación por la relativa imprecisión, dificultades en control de calidad y elevado coste del ensayo para la inhibina. Datos preliminares obtenidos en nuestra unidad señalan que la adición de la valoración del pliegue nucal en el segundo trimestre podría obtener resultados similares obviando los inconvenientes en la determinación de inhibina. (Gutiérrez Ortega, 2009)

### **b) Marcadores Séricos Maternos (Triple Marcador Sérico).**

La prevalencia de anomalías cromosómicas reconocidas clínicamente en las pérdidas tempranas del embarazo ocurre aproximadamente en 50%, las aneuploidias fetales contribuyen con 6 al 11% de las muertes intrauterinas y muertes neonatales, y las anomalías cromosómicas que son compatibles con la vida, ocurren en el 0.65% de éstos y causan morbilidad significativa de los recién nacidos. Se han establecido programas para la detección y escrutinio de las trisomías autosómicas más frecuentes, como síndrome de Down (trisomía 21), con una utilidad clínica comprobada. (Tena C. y col, 2018)

El síndrome de Down es una trisomía autosómica, que ocurre primariamente como una no-disyunción en la meiosis, problema que se incrementa con la edad de la madre. La amniocentesis para el diagnóstico de certeza se realiza a las mujeres cuyo riesgo así lo amerite, de acuerdo a los resultados de sus pruebas

de tamizaje (incluida la edad materna). Sin embargo, solamente el 12.9% de los niños con trisomía 21 se identifican en las mujeres de este grupo de edad.

A mediados de los años 80's, no existían maneras de identificar a la mujer joven con riesgo a tener hijos con síndrome de Down, en estos años se inició el escrutinio de este grupo de mujeres con la toma de Alfa Feto Proteína (AFP) en suero materno, las investigaciones observaron que los múltiplos de la media se encontraban 0.7 o menor delo normal, posterior a este hallazgo se descubrió que los niveles de gonadotropina coriónica humana, fracción beta (GCH) se encontraban elevados (por encima de 2.04 múltiplos de la media) y el estriol no conjugado, bajo (0.79 o menos múltiplos de la media) en los embarazos con fetos con trisomía 21. Los riesgos relativos derivados de la toma de estos marcadores séricos se utilizan para modificar el riesgo relacionado únicamente por la edad. En los últimos años se ha agregado un cuarto escrutinio, que se aplica cuando el triple marcador resulta positivo: la inhibina A, con lo cual se integra el llamado cuádruple marcador.

El escrutinio con marcadores séricos maternos es un método no invasivo de obtener información al respecto del desarrollo fetal que puede ser usado en el embarazo temprano. El escrutinio con el triple marcador identifica aproximadamente el 60% de los embarazos con fetos con síndrome de Down, en las mujeres con menos de 35 años de edad. En mujeres de más de 35 años de edad identifica el 75% de las mujeres con esta complicación, así como otras aneuploidias.

Además de la utilización de los marcadores séricos para problemas cromosómicos es útil para identificar el riesgo fetal a otras malformaciones estructurales. El escrutinio debe ser voluntario. Un resultado negativo o normal, no asegura que el recién nacido no va a tener ningún defecto al nacimiento. asimismo, un resultado positivo, no es diagnóstico de una anormalidad, sino más bien, nos indica que la paciente tiene un riesgo mayor, por lo que requiere completar su estudio con ultrasonografía de segundo nivel y confirmarlo mediante un procedimiento invasivo.

Los resultados de las sustancias del triple marcador se reportan como múltiplos de la media. Y se ven influenciados por varias circunstancias, como lo

son, edad de la paciente, edad del embarazo calculada por FUM y ultrasonido, número de gestaciones y partos, fecha de la última menstruación, peso de la paciente, estatura, grupo étnico, si es fumadora o no, si es un embarazo por fertilización in vitro, diabetes mellitas I o II, Fecha en que se tomaron los marcadores, o si es un embarazo gemelar, lo cual requiere la interpretación precisa y un sistema de validación de resultados para que puedan ser utilizados en la clínica como marcadores de riesgo fetal a problemas durante el embarazo.

*Cuadro 5. Interpretación de los resultados de escrutinio con triple marcador*

<b>Resultado</b>	<b>Sospecha clínica</b>
<b>Elevación de la AFP por encima de 2.5 Múltiplos de la media</b>	<p>Defectos estructurales fetales:</p> <p>a) Defectos del tubo neural</p> <p>b) Defectos de la pared abdominal (gastrosquisis y/o onfalocele)</p> <p>Problemas relacionados al embarazo:</p> <p>1) Hipertensión arterial asociada al embarazo.</p> <p>2) Pérdida fetal.</p> <p>3) Parto pre término</p> <p>4). Restricción del crecimiento intrauterino (RCIU).</p> <p>5) Muerte intrauterina.</p> <p>6) Oligohidramnios.</p> <p>7) Desprendimiento prematuro de placenta normoinserta (DPPNI)</p>
<b>Disminución de la AFP (&lt; 0.5MoM)</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome de Down (trisomía 21).</li> <li>• Trisomía 13</li> <li>• Trisomía 18</li> <li>• Mosaico para síndrome de Turner</li> <li>• Triploidías</li> </ul>
<b>Elevación de GCH (2.5 MoM)</b>	<p>1. Hipertensión arterial asociada al embarazo.</p> <p>2. Pérdida fetal.</p>

	<ol style="list-style-type: none"> <li>3. Parto pre termino</li> <li>4. Trisomía 21.</li> </ol>
<b>Disminucion del estriol no conjugado (menor de 0.5 MoM)</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Perdida fetal.</li> <li>2. Hipertensión inducida por el embarazo</li> <li>3. RCIU</li> <li>4. Muerte fetal</li> <li>5. DPPNI</li> </ol>
<b>Niveles bajos de AFP (&lt;0.5MoM), estriol no conjugado bajo (&lt;0.5MoM) y niveles elevados de GCH fracción beta (&gt;2.5MoM)</b>	Síndrome de Down
<b>Niveles bajos de AFP (&lt;0.5MoM), estriol no conjugado bajo (&lt;0.5MoM) y niveles bajos de GCH fracción beta (&lt;0.5MoM)</b>	Trisomía 18
<b>AFP elevada (&gt;2.5 MoM) y GCH elevada (&gt;2.5)</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Aborto</li> <li>2. Parto pretermino</li> <li>3. RCIU</li> <li>4. Muerte intrauterina</li> <li>5. DPPNI</li> </ol>
<b>AFP elevada (&gt;2.5 MoM) y estriol no conjugado bajo (&lt;0.5)</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Perdida fetal temprana</li> <li>2. Muerte intrauterina</li> <li>3. RCIU</li> </ol>
<b>GCH alta (&gt;2.5 MoM) y estriol no conjugado bajo (&lt;0.5)</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Hipertensión inducida por el embarazo</li> <li>2. Perdida fetal temprana</li> <li>3. RCIU</li> </ol>

	4. Muerte intrauterina
<b>AFP elevada (&gt;2.5 MoM) GCH elevada (&lt;2.5) y estriol no conjugado bajo (&lt;0.5)</b>	1. Perdida fetal temprana 2. RCIU 3. Muerte fetal

Cuadro 6. Interpretación básica de los parámetros generales del triple marcador.

AFP	UE3	hGC	PATOLOGIA
bajo	bajo	alto	Trisomía 21
bajo	Muy bajo	Muy bajo	Trisomía 18
Muy bajo	Muy bajo	no	No embarazo
no	Muy bajo	alto	Turner (hidropesía fetal)
no	Muy bajo	bajo	Turner
Muy alto	Muy bajo	bajo	anencefalia

### Métodos de Diagnóstico Prenatal Invasivo

El objetivo del diagnóstico prenatal invasivo (DPI) es obtener información bioquímica, genética y fisiológica acerca del feto. Las técnicas invasivas están siendo utilizadas en la actualidad para establecer diagnóstico y también como vía de administración de terapia prenatal en un momento dado y bajo indicaciones precisas.

La evaluación de los factores etiológicos de las anomalías congénitas mayores (esporádica, multifactorial o debido a teratógenos humanos específicos) es importante para el pronóstico del feto o recién nacido y para la predicción para futuros embarazos, sobre todo en aquellos casos en que los factores sean modificables. (Tena C. y col, 2018)

Cuando la tecnología del ultrasonido mejoró y la guía de la amniocentesis fue más común, se introdujeron otras técnicas de diagnóstico prenatal, como la fetoscopia y la embrioscopia. La primera fue desarrollada originalmente para tener una visualización mayor del feto y una dirección más acertada de la toma de biopsias fetales. Actualmente debido al gran desarrollo de la tecnología los procedimientos de la fetoscopia se han mejorado y en el momento actual tienen

nuevas indicaciones. La embrioscopia es también una técnica de DPI para la visualización temprana del embrión.

**a) Amniocentesis:** El punto de corte de 35 años de edad materna al nacimiento, ha sido seleccionado para recomendar el procedimiento invasivo debido a que, a ésta edad, el riesgo de aborto relacionado con el procedimiento es similar al riesgo de una anomalía cromosómica fetal, aproximadamente 1 en 200. Sin embargo, con el tamizaje secuencial de primer trimestre, este punto de corte ya no es utilizado, debido a la reducción de riesgo que implica la presencia de marcadores tempranos negativos.

La historia de pérdidas tempranas repetitivas en mujeres que han tenido 2 o más abortos espontáneos no atribuibles a otros factores como una inadecuada fase lútea tienen un riesgo incrementado de tener anomalías en embarazos subsecuentes. La experiencia de esos autores sugiere que aproximadamente el 1% de estas anomalías se compara también con el riesgo de una mujer de 38 años de edad. De esta manera la amniocentesis que tiene un riesgo del 0.5% sería probablemente innecesaria. La combinación de GCH, estriol y alfafetoproteína puede identificar alrededor del 60% de los casos con Síndrome de Down con un rango de falsos positivos de 6.6% y en estos casos la amniocentesis ofrece beneficio si el riesgo materno por se es de 1 en 270 o mayor.

El líquido de la amniocentesis puede ser utilizado para el diagnóstico de errores del metabolismo. La amniocentesis debe realizarse a pacientes de grupos específicos como la presencia de anemia de células falciformes en negros, la presencia de síndrome de Tay-Sachs en judíos, la beta-talasemia en población mediterránea, la alfa-talasemia en poblaciones asiáticas, etc.

La amniocentesis permite la determinación de alfafetoproteína para asociar esta medición con otro tipo de defectos. Los valores bajos de alfafetoproteína puede ser relacionados en un 20% con fetos con síndrome de Down estos hallazgos deben relacionarse con otros datos (edad materna, peso, raza, etc.). Otra de las aplicaciones de la amniocentesis es el medir la severidad de la enfermedad de Rh y la necesidad de realizar una transfusión fetal basado en los aspectos espectrofotométricos.

La medición de la relación lecitina/esfingomielina (L/E) y los niveles de fosfatidil glicerol (FG) son útiles para valorar la madurez pulmonar fetal. La principal ventaja de la amniocentesis es el análisis del cariotipo fetal o de otras enfermedades que puede ser obtenido de los cultivos de los amniocitos o midiendo sustancias específicas en el líquido amniótico (LA). Los resultados pueden obtenerse generalmente antes de las 20 SDG.

La amniocentesis es un procedimiento relativamente seguro en la cual las complicaciones maternas severas no existen. La frecuencia de complicaciones es: amnioítis, 0.1%; pérdida transvaginal de líquido amniótico, 1 a 2 % (generalmente se resuelve en 48 a 72 horas); punciones del feto, 0.1 al 3.0%; pérdida fetal (en manos experimentadas), 0.2 a 0.5%. Puede ocurrir sangrado transvaginal post-punción, que depende de la habilidad del especialista y del número de punciones.<sup>7</sup> Las complicaciones maternas serias como el choque séptico son afortunadamente raras. Es común el hallazgo de cólicos por 1 a 2 horas y dolor en el abdomen bajo por 48 horas. después del procedimiento. La ansiedad de los padres hasta que los resultados de la prueba se reportan es universal. No se ha encontrado incremento en el síndrome de distrés respiratorio en neonatos sometidos a amniocentesis. Las complicaciones fetales graves como exsanguinación, atresia intestinal, fístula ileocutánea, gangrena de las extremidades fetales, ceguera unocular, anormalidades en el oído medio, quistes porencefálicos, disrupción del tendón patelar, lesiones cutáneas y daño a los nervios periféricos, pueden ser excluidas como riesgo en manos de personal experto. <sup>24 25</sup> Se reporta un aumento significativo en la pérdida fetal de embarazos gemelares comparativamente con embarazos únicos.

**b) Amniocentesis temprana (antes de las 14 SDG):** Las indicaciones, la evaluación ultrasonográfica y la técnica son similares a la amniocentesis del segundo trimestre. El mejor pronóstico respecto al momento de la realización del procedimiento se presenta cuando se realiza entre las semanas 12 y las 14.6, y ocasionalmente, desde la semana 11. Aunque se considera que la amniocentesis temprana es segura y precisa como técnica de DPI32, existe riesgo de falla citogenética del 3.2 % entre las 8.0 - 11.6 SDG, y las complicaciones son mayores que cuando se realiza en el segundo trimestre: existe diferencia significativa en el total de pérdidas fetales (7.6 vs 5.9%), en la

incidencia de pie equinovaro (1.3 % vs 0.1%), y en la pérdida de LA posterior al procedimiento (3.5% vs 1.4%), las cuales deben considerarse al ofrecer el diagnóstico prenatal.

**c) Biopsia de vellosidades coriales (BVC):** Desde 1970 se desarrollaron aspiraciones a ciegas del material de vellosidades coriónicas del primer trimestre, con el propósito de predecir el sexo fetal; que se volvieron guiadas por ultrasonido en 1982, además de reportar beneficios del diagnóstico genético. A raíz de esto se hicieron series de artículos de otros investigadores que establecieron la utilización de la BVC para estudios citogenéticas, bioquímicos y moleculares.<sup>35</sup> La introducción de la BVC ha tenido un gran impacto en el diagnóstico prenatal. Se ha visto que es razonablemente segura y una técnica que se puede desarrollar con aplicaciones y un alto grado de aceptación en las parejas.

Cuadro 7. Indicaciones y contraindicaciones para Biopsia de Vellocidades Coriales

INDICACIONES	CONTRAINDICACIONES	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Antecedente previo de trisomía, trastornos recesivos ligados al X o trastornos mendelianos.</li> <li>• Cariotipo rápido en casos de anomalías fetales detectadas por ultrasonido, antes de la 18ª semana.</li> <li>• Tamizaje positivo para problemas cromosómicos.</li> </ul>	<b>Absolutas:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Presencia de DIU</li> <li>• Sangrado activo</li> <li>• Estenosis cervical</li> <li>• Endocervicitis</li> <li>• EPI no tratada</li> <li>• Herpes simple genital activo</li> <li>• Madre Rh negativa sensibilizada</li> </ul>	<b>Relativas:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Evaluación USG anormal</li> <li>• Miomas uterinos (según posición)</li> <li>• Cirugía cervical previa</li> <li>• Coagulopatía materna</li> </ul>

**d) Cordocentesis:** Es la toma de sangre fetal del cordón umbilical, guiada por ultrasonido. Los primeros intentos en obtener sangre fetal en humanos estaban basados en la visualización directa del feto pasando un cistoscopio pediátrico modificado que fue refinado por algunos autores resultando una técnica muy limitada y relacionada con una pérdida fetal muy alta (5%) y por lo tanto poco aceptada como un método clínico.

La técnica transcutánea fue introducida por Daffos y cols. La sangre es obtenida de la inserción placentaria del cordón umbilical, específicamente de la vena umbilical, por medio de una aguja, lo cual es más seguro porque existen dos arterias, y la posible oclusión de una de ellas no repercute tanto como la

oclusión de la vena, que causaría la muerte fetal. Como esta técnica fue relativamente segura y con buenos resultados se empezó a utilizar, alentada por la necesidad de obtener información hematológica, bioquímica y de gases en sangre fetal, así como del equilibrio ácido-básico.

Cuadro 8. Ventajas y desventajas de la Biopsia de Vellosidades Coriales del primer trimestre Vrs Amniocentesis del segundo trimestre

BVC	AMNIOCENTESIS
<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Resultados previos a las 14 SDG.</li> <li>➤ Resultados pueden obtenerse por análisis directo.</li> <li>➤ Los riesgos de aborto son similares (0.5-1.0%).</li> <li>➤ Mosaicismo cromosómico observado más comunmente</li> <li>➤ Muy útil para análisis de DNA.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Resultados hasta las 18-20 SDG.</li> <li>➤ La mayoría requiere de células cultivadas.</li> <li>➤ Perdida fetal &lt; 0.5%.</li> <li>➤ Mosaicismo menos común.</li> <li>➤ Probablemente mejor para anomalías citogenéticas o reajustes estructurales.</li> </ul>

La precisión de los métodos utilizados para medir las actividades funcionales fetales y predecir la presencia de hipoxemia o acidemia fetal severa fue evaluada por medio del análisis directo de sangre de cordón y resultó en la incorporación de este método directo de medición al diagnóstico prenatal invasivo.

Este procedimiento puede ser aplicado comúnmente por arriba de las 18 semanas. Este procedimiento está relacionado con la medición de riesgo fetal y el remoto pero real riesgo de la morbilidad materna. Acorde con esto es importante proporcionar a los padres una completa descripción de las indicaciones del procedimiento, los beneficios que este puede traer a la madre y al feto de la información obtenida y las posibles complicaciones que pueden ocurrir. El procedimiento se debe realizar en algún lugar próximo a cualquier quirófano. La elección dependerá de la edad fetal en caso de que ocurra alguna complicación.

La cordocentesis como un método para diagnóstico y tratamiento fetal presenta riesgos tanto fetales como maternos y su realización debe considerarse cuidadosamente. En particular es muy importante evitar el método cuando existen otras opciones diagnósticas. Las indicaciones son: evaluación de

embarazos con enfermedad autoinmune (la principal), estudio citogenético (los resultados del cultivo de linfocitos fetales se obtienen en 2 a 4 días, vs 7 a 15 en caso del cultivo de amniocitos), diagnóstico de infección fetal, evaluación de trastornos fetales adquiridos o hereditarios, estudios de gases sanguíneos y estado ácido-básico en circunstancias normales y patológicas. Permite determinar el tipo sanguíneo e incluso realizar una transfusión intravascular.

El rango de pérdida fetal va de 0.9% a 3.1%, especialmente por sangrado del sitio de punción.<sup>47</sup> La bradicardia fetal definida como una FCF menor de 100 latidos por minuto se observa del 3.8% al 6.1% de los procedimientos y es la complicación más frecuentemente observada.<sup>48</sup> Esta ocurre más comúnmente después de una punción arterial con una incidencia del 19%, en fetos con RCIU con una incidencia del 17.2% y después de una transfusión intravascular con una incidencia del 7.7%. Las bases no están aún muy claras, pero se cree que es resultado de un espasmo segmentario agudo de las paredes de los vasos o bien por una compresión extrínseca del sitio de punción debido a la extravasación de sangre que se sitúa en la gelatina de Warthon del cordón.

El paso de sangre fetal a la circulación materna varía según diferentes autores y alcanza hasta un 60% de incidencia. La cantidad de sangre que pasa generalmente es menos de 2.5ml, pero ocasionalmente pueden ocurrir hemorragias de intercambio masivo.<sup>49</sup> La amnioítis es rara, aunque se ha reconocido como una probable complicación de la cordocentesis y puede terminar en muerte fetal o parto pretérmino o sepsis neonatal. Hay quienes han reportado sepsis materna como complicación de cordocentesis. La actividad uterina ocurre comúnmente al pasar la aguja a través del miometrio y puede ser visible a través del US. Ocasionalmente las contracciones pueden ser intensas y prolongadas. Esta complicación técnica es más común durante la transfusión IV y es rara en procedimientos cortos. La persistencia de contracciones uterinas debidas a la cordocentesis no es común y ocurre en el 7% de todos los casos. La RPM o parto pretérmino secundario a la actividad uterina no es común. (Callen, 2016)

## 11. MATERIALES Y METODOS

### **Tipo de estudio:**

Estudio de tipo descriptivo, Prospectivo, de corte transversal.

### **Área y periodo de estudio:**

Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños, en el servicio de Ginecología y Obstetricia en el período comprendido de 1 de enero 2021 a 31 de diciembre 2021.

### **Población y muestra:**

Se incluyeron un total de 40 pacientes, todas las pacientes embarazadas con diagnóstico pre natal de malformaciones congénitas en el periodo de estudio del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños

### **Criterios de inclusión:**

- Todo embarazo con diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas confirmado en el periodo pos natal

### **Criterios de exclusión:**

- Expedientes clínicos que no se encuentran completos para la recolección de datos
- Todo embarazo con malformaciones fetales congénitas que se encuentren fuera del periodo seleccionado

### **Recolección de datos**

La fuente de información fue secundaria a través de Expediente clínicos. Los cuales fueron seleccionados del libro de registro de la sala de Labor y Parto, Quirófano y sala de Neonatología. Se utilizó una ficha elaborada para este fin.

### **Procesamiento y análisis de la información.**

Los resultados se procesaron electrónicamente utilizando el software SPSS versión 25.0. Las variables cuantitativas se analizaron con medidas de centro y dispersión, y las variables cualitativas a través de razones y porcentajes.

Se realizó cálculo de especificidad, lo cual indica la probabilidad que el ultrasonido sea negativo en paciente sin malformaciones.

Sensibilidad = Verdaderos positivos / Todos los casos positivos

$$S = a / a + c$$

$$S = (VP / VP + FN) \times 100\%$$

A = Verdaderos positivos

A + c = Total de casos positivos (enfermos)

VP + FN = verdaderos negativos más falsos negativos

### **Aspectos Éticos**

La aprobación o el permiso otorgado por los responsables de los expedientes clínicos de las pacientes del control prenatal consignados en el periodo de estudio. Se recolecto toda la información necesaria del expediente clínico que se requería según ficha de recolección y haciendo el uso correcto, honesto y responsable de la fuente de información.

### **Enumeración de las variables**

**Objetivo 1. Determinar las características socio demográficas de las pacientes estudiadas.**

#### **Variable**

- Características socio demográficas: edad, antecedentes patológicos personales y familiares, antecedentes personales no patológicos, antecedentes de malformaciones en familiares, consumo de medicamentos antes y durante el embarazo.

**Objetivo 2. Conocer sobre los antecedentes obstétricos.**

#### **Variable**

- Paridad
- Controles pre natales
- Semana de captación

**Objetivo 3. Valorar la eficacia en el diagnóstico pre natal de las malformaciones congénitas fetales según los hallazgos encontrados por ultrasonido.**

**Variable**

- Realización de pruebas biológicas en el embarazo
- Semanas de gestación de realización del primer ultrasonido

## Operacionalización de variables

OBJETIVO 1	VARIABLE	DEFINICION	INDICADOR	VALOR
<b>Determinar las características socio demográficas de las pacientes estudiadas.</b>	Edad	Tiempo Transcurrido en años desde el nacimiento hasta el momento del estudio.	Grupos etareos	< 18 18- 34 ≥ 35
	Antecedentes personales no patológicos	Consumo o contacto con productos tóxicos	Negado Fumado Alcohol	Si No
	Antecedentes patológicos personales	Enfermedades y/o padecimientos previos o actuales de la paciente embarazadas	Negado Diabetes TORCH Hipertensión Zika	Si No
	Antecedentes patológicos familiares	Enfermedades y/o padecimientos de familiares de primera consanguinidad	Negado Diabetes TORCH Hipertensión Zika	Si No
	Antecedentes de malformaciones familiares	Presencia de malformaciones en hijos previos y/o familiares de primera consanguinidad	Negado Síndromes Malformaciones menores Malformaciones mayores	Si No
	Consumo de medicamentos antes del embarazo	Medicamentos consumidos por paciente antes del embarazo actual	Negado Consumo de medicamentos	Si No

OBJETIVO 2	VARIABLE	DEFINICION	INDICADOR	VALOR
<b>Conocer sobre los antecedentes obstétricos.</b>	Paridad	Gestas anteriores al embarazo actual	Número de gestas	Primigesta a Multigesta
	Controles pre natales	Cantidad de controles pre natales intra hospitalarios realizados en embarazo en curso	Número de controles	0 < 4 ≥ 4
	Captación	Semanas de gestación en la cual se realizó la captación del embarazo	Semanas a la captación	< 12 sg > 12 sg

OBJETIVO 3	VARIABLE	DEFINICION	INDICADOR	VALOR
<b>Valorar la eficacia en el diagnóstico pre natal de las malformaciones congénitas fetales según los hallazgos encontrados por ultrasonido.</b>	Realización de pruebas biológicas en el embarazo	Pruebas biológicas Exámenes en sangre realizados a la paciente durante el embarazo	No realizado B HCG PAPP-A Inhibina A Alfafetoproteína	Si No
	Semanas de gestación de realización del primer ultrasonido	Ultrasonido Semanas del primer ultrasonido	Semanas cumplidas en el cual se realizan los ultrasonidos durante el embarazo	<12sg 12 –16 sg 17 –28 sg >28sg

## 12.RESULTADOS

En el estudio se incluyeron un total de 40 pacientes ya que fueron las que cumplían los criterios de inclusión para este estudio, por lo tanto, en relación al primer objetivo, se pudo observar que el 80 % (N=32) de las pacientes se encontraban entre los 18 y 34 años de edad cumplidos, seguido por un 20% (N=8) en mayores de 35 años, siendo estos la minoría, no se presentaron malformaciones congénitas en embarazadas menores de 18 años. (Ver tabla 1)

El 100 % (N=40) de las pacientes que fueron incluidas no presentaba antecedentes personales no patológicos (Ver tabla 2) a diferencia de los antecedentes patológicos personales, que un 35% (N=14) presentaron diabetes gestacional, un 5% (N=2) presentó hipertensión y solamente el 2.5%(N=1) presentaron antecedentes de cáncer de ovario, quiste renal cada una, y un 55% (N=22) no tenía antecedentes patológicos personales. (Ver tabla 3)

Dentro de los antecedentes patológicos familiares, el 24 % (N=11) no presentó ninguno antecedente patológico, sin embargo, un 37.5% (N=15) presentó antecedentes de diabetes en la familia y un 30% (N=12) tenía antecedente de hipertensión arterial crónica y solamente un 2.5% (N=1), presentaron enfermedades como asma, LES respectivamente. (Ver tabla 4)

Ninguno de los 40 (100%) casos presentó antecedentes de malformaciones en la familia ni tampoco consumo de fármacos o drogas antes del embarazo con malformaciones. (Ver tabla 5 y 6)

En relación a los fármacos o drogas consumidas durante el embarazo solo un 100% (N=40) consumió medicamentos como el hierro más ácido fólico y calcio, un 90% (N=36) consumió ASA, un 2.5% (N=1) consumió alfametildopa, 2.5% (N=1) y 2.5% (N=1) con labetalol y nifedipina respectivamente como antihipertensivos y un 2.5% (N=1) consumió metformina. (Ver tabla 7)

El 75% (N=30) fue multigesta y las primigestas se presentaron en un 25% (N=10). (Ver tabla 8).

En relación a las semanas de captación del embarazo el 50% (N=20) se captaron antes de las 12 semanas de gestación y un 50% (N=20) con igual o mayor de 12 semanas de gestación. (Ver tabla 9)

En relación a la cantidad de controles pre natales realizados, en un 80% (N=32) se realizaron más de 4 controles pre natales y el 20 % (N=8) se realizó menos de 4 controle pre natales. (Ver tabla 10)

Ninguna de las 40 pacientes (100%) se realizó pruebas biológicas disponibles en nuestra institución. (Ver tabla 11)

En la realización del primer ultrasonido, el 50% (N=20) se realizó antes de las 12 semanas de gestación, un 15% (N=6) se realizó entre las 12 y 16 semanas de gestación, un 27.5% (N=11) se realizó entre las 17 y 28 semanas, y un 7.5% (N=3) se realizó mayor a las 28 semanas de gestación. (Ver tabla 12)

En las semanas de detección de la malformación, el 45 % (N=18), se detectaron ecográficamente, de las cuales un 2.5% (N=6) se detectó antes de las 12 semanas de gestación, y un 55% (N=22) se detectó después de las 28 semanas de gestación. (Ver tabla 13).

Dentro de las malformaciones se encontraron que el 60% (N=24) de los recién nacidos presentaron malformaciones únicas y que el 40% (N=16) presentaron múltiples malformaciones (Ver tabla 14)

Dentro de los hallazgos encontrados según la edad materna de las pacientes embarazadas de 18 a 34 años, el 21.4% (N=9) presentaron afectaciones cardiacas, el 16.7% (N=7) del SNC, así como alteraciones cromosómicas y el 7.2% (N=3) musculo esqueléticas y pulmonares y 9.5% (N=4) genitourinarias, siendo la más frecuente de todas las malformaciones la trisomía 21 con 6 recién nacidos seguido de mielomeningocele con 2 recién nacidos afectados, se observaron solamente en este grupo las siguientes malformaciones: la banda amniótica, hipoplasia pulmonar, CIA, anomalías de la diferenciación sexual 46XX, masa quística cervical, higroma quístico, dolicocefalia, megavejiga, displasia esquelética y cardiopatía congénita compleja. (Ver tabla 15 y 18).

En comparación con las madres de 35 años a más el cual el 30.7% (N=4) presento afectaciones de cardiaca y solamente el 7.7% (N=1) con afectaciones del sistema nervioso central, siendo las siguientes malformaciones las que afectaron a este grupo de madres siendo CIV, onfalocele complicado. (Ver tabla 15 y 18).

De los recién nacidos que cursaron con múltiples malformaciones se observó más que las madres con edad de 18 a 34 años, con afectaciones de 1 recién nacido por combinaciones de las malformaciones como trisomía 21+ CIV+ atresia duodenal, acraqueo+fisura palatina, hipospadia mas criptorquia. Solo 3 madres de 35 año o más tuvieron a recién nacidos con malformaciones múltiples como la vernticulomegalía+ polidactilia+ dilatación peilocaliceal, trisomía 21+ CIV perimembranosa+ ductus arterioso permeable y hernia diafragmática +dextrocardia+ malformación anrorectal+ pie valgo. (Ver tabla 16)

La correlación de malformaciones reportadas por ultrasonido y las que se observaron al momento del nacimiento refiere que se observaron el 45% (N=18) de todas las malformaciones, siendo reportadas el 100% (N=8) de las malformaciones del sistema nervioso central, siendo 6 de las 9 malformaciones gastrointestinales fueron reportadas en el momento del nacimiento, 4 de las 5 malformaciones genitourinarias, 1 de las malformaciones cardiacas de las 13 encontradas a nivel posnatal, 1 de 5 de las malformaciones musculo esqueléticas y 1 alteración cromosómicas de las 9 que se reportaron posnatalmente. (Ver tabla 17).

Se detectaron malformaciones en los ultrasonidos realizado en las pacientes de 18-34 años los cuales la gran mayoría fueron ente las 17-28 semanas de gestación encontrándose 4 malformaciones a nivel del SNC, 2 gastrointestinales y músculo esqueléticas, y una genitourinario así como pulmonares, en la >28 semanas se encontraron 3 a nivel del SNC, 2 gastrointestinales, y 1 genitourinario, y solo 1 malformación la cual fue cardiaca en <12 semanas de gestación, el restante de malformaciones se encontrar ya a la edad posnatal las cuales fueron 8 cardiacas, 7 cromosómicas, 2 tanto a nivel gastrointestinal, genitourinaria y pulmonares y 3 ya de otro tipo. Las pacientes de 35 años o más se encontraron solo malformaciones en >28 semanas de gestación las cuales fueron 1 a nivel del SNC y gastrointestinales, las restantes fueron encontradas a nivel posnatal, siendo 4 cardiacas, 2 gastrointestinales, musculo esqueléticas y cromosómica y 1 a nivel genitourinario. (Ver tabla 19)

Según los datos generales de los nacimientos con malformaciones el 55% (N=22) fueron de sexo masculino, el 42.5% (N=17) de sexo femenino y el 2.5% (N=1) con sexo indeterminado. El 52.5% (N=21) de los nacimientos fue vía cesárea y el 47.5% (N=19) parto vaginal. EL 85% (N=34) de todos los nacimientos nacieron a término y solo el 15% (N=6) curso con partos pre-términos (Ver tabla 20)

### 13. DISCUSION

En nuestro estudio, se incluyeron 40 pacientes ya que fue la cantidad de expedientes que cumplieron los criterios de inclusión, dentro de las características socio demográficas se evidenció que la mayoría de las pacientes se encontraba entre los 18 y 34 años de edad con el 80% lo que difiere con la literatura en relación a la incidencia según edades, ya que en nuestro estudio la mayoría de las pacientes se encuentra en edad reproductiva apropiada, sin embargo, consideramos que dicho fenómeno se debe a las características propias de nuestro país.

Ninguna de las pacientes que fueron parte del estudio presento antecedente personales no patológicos, sin embargo, si presentaron en un 35% diabetes gestacional, y en un 5% hipertensión. Lo que concuerda con lo establecido en la literatura consultada en el marco teórico, ya que enfermedades como diabetes puede asociarse a malformaciones fetales al igual que en el estudio realizado por el Dr. Leonel Fonseca en relación que existe asociación entre diabetes gestacional y malformaciones congénitas. Consideramos que a las pacientes que se realizan diagnóstico de diabetes gestacional es recomendable realizar estudios de tamizaje para malformaciones congénitas.

En los antecedentes patológicos familiares, se encontró que el 37.5 % tenía antecedentes de diabetes en familiares de primer grado y en menor cantidad 30% antecedente de hipertensión arterial crónica, además de observarse otro tipo de enfermedades por parte de los familiares como LES y asma. Cabe destacar que en ninguna de las pacientes se encontró antecedentes de malformaciones fetales en embarazos de familias de primer grado.

Los fármacos o drogas consumida antes del embarazo, en ninguna de las pacientes se encontró consumo alguno, sin embargo, hay resultados variables en relación al consumo de fármacos o drogas durante el embarazo, como pudimos observar, el 90% de las pacientes consumieron durante el embarazo ácido acetil salicílico, y el 100% de ellas consumió sulfato ferroso con ácido fólico y calcio desde el momento en el que se realiza la captación del embarazo hasta finalizar el mismo, lo cual dichos medicamentos se encuentran justificados en su consumo ya que son parte de los fármacos indicados en los controles pre

natales con el objetivo de reducir defectos del tubo neural y pre eclampsia según las normas del ministerio de salud de nuestro país. Sin embargo, es importante mencionar que en este estudio no se pudo corroborar si las pacientes consumieron la dosis recomendada de sulfato ferroso y ácido fólico con al menos 3 meses de anticipación para prevenir defectos del tubo neural, así como la ingesta diaria de dichos medicamentos.

De igual forma, hay un consumo del 10% de alfametildopa, un 5% de labetalol y un 2.5% de nifedipina como antihipertensivos en aquellas pacientes que cursaron con hipertensión arterial y solo un 2.5% de las pacientes consumió metformina ya que las demás pacientes embarazadas estuvieron indicadas solo la modificación en la dieta, estos medicamentos según estudios tienen clasificación B para su uso en embarazo y no conllevan riesgos para malformaciones congénitas en recién nacidos

La mayoría de las pacientes fueron multigestas (75%) siendo el restante primigestas, esto concuerda con la información revisada en el marco teórico, ya que las malformaciones se relacionan más con pacientes multigestas, según el estudio realizado por el Dr. Gutiérrez Manzanares quien encontró que la mayor incidencia de malformaciones congénitas es mayor en pacientes multigestas.

Es importante mencionar los controles pre natales en estas pacientes, ya que se encontró un 80% de las pacientes se realizaron más de 4 controles prenatales en la institución y solo el 20% con menos de dichos controles por lo que se considera como captaciones tardías es fundamental mencionarlo ya que un mal control pre natal reduce la posibilidad de detección de malformaciones congénitas, esto en parte a que las pacientes son aseguradas por medio de su pareja por lo cual se deben realizar trámites correspondientes con el INSS

Con respecto a la semana de captación, que en nuestro estudio se encontró que la mitad de las pacientes 50% se captó después de las 12 semanas de gestación, y la otra mitad restante se captó antes de las 12 semanas de gestación, lo cual afecta sobre la cantidad de controles pre natales realizados e influye fundamentalmente en la eficacia del diagnóstico de malformaciones mediante ultrasonido. Sin embargo, estas pacientes no se realizaron controles

pre natales ni capacitaciones oportunas probablemente por múltiples factores como falta de seguro, negligencia de pacientes, o citas muy prolongadas.

En relación a los estudios biológicos que pueden utilizarse para el diagnóstico o clasificación de malformaciones fetales, a ninguna de las 40 pacientes que formaron parte del estudio se le mandaron dichos estudios, a pesar de disponer de las mismas en esta institución como son la cuantificación de la beta HCG o proteína plasmática asociada al embarazo y alfa fetoproteína por lo tanto esto reduce la capacidad diagnóstica del tipo de malformación o síndromes que pueden ser la causa de las malformaciones, sin embargo cabe recalcar que para poder realizar dichos exámenes tienen que ser aprobados por el INSS.

Destacamos que de las 40 pacientes que conformaron el estudio, se encontró que al 55% no se le detectó ningún tipo de malformación en los ultrasonidos realizados y se evidencia que el 100 % de los ultrasonidos realizados que detectaron malformaciones los recién nacidos nacieron de esta forma, por lo tanto, es de evidencia en este estudio que el ultrasonido es 100 % específico y sensible en un 45 %, lo cual se acerca a lo descrito en la literatura (95% y 63%) respectivamente. Dentro de los ultrasonidos realizados el 50% se pudieron realizar antes de las 12 semanas de gestación esto secundario al tiempo de captación que se tuvieron con las pacientes y el resto en las semanas de gestación subsiguientes. El 100% de las malformaciones del SNC que presentaron los recién nacidos fueron diagnosticadas de forma prenatal con la realización del ultrasonido sin embargo no se reportó ninguna malformación cromosómica con la realización del ultrasonido.

Las malformaciones más comunes fueron las de origen cardíaco con 21.4% de las madres de 18 a 34 años y el 30.7% de las madres mayores de 35 años, seguidas de las alteraciones cromosómicas con el 16.7% y 15.4 % respectivamente.

Más del 90% de las malformaciones cardíacas se encontraron a nivel posnatal, al igual que el 100% de las malformaciones cromosómicas, sin embargo, el 100% de las malformaciones del SNC se encontraron después de las 17 semanas de gestación tanto en mujeres de 18 a 34 años así como a las mayores de 35 años, al igual que un gran porcentaje de las afectaciones a nivel

gastrointestinal fueron detectadas después de las 17 semanas de gestación en todos los rangos de edad, cabe destacar que solo una malformación se pudo detectar antes de las 12 semanas de gestación la cual fue una cardiaca de pacientes embarazadas de 18-34 años, según la OMS se deberían de realizar ultrasonidos de control al menos en 3 periodos durante los controles prenatales en busca de malformaciones congénitas, esto está ligado a la preparación, pericia y experiencia del personal a realizar dichos estudios.

El 16% de los recién nacido presentaron múltiples malformaciones esto en concordancia de la revisión bibliográfica de la vigilancia a anomalías congénitas de la OMS.

El 55% de los recién nacidos con malformaciones son masculinos, el 52.5% de los recién nacidos con malformaciones nacieron vía cesárea y el 85% fueron recién nacidos a término.

## 14. CONCLUSIONES

- En el estudio se observa una relación de ultrasonido y malformaciones congénitas de 2 a 1 aproximadamente, siendo las malformaciones en el SNC las que se detectaron en todos los ultrasonidos. La mitad de los ultrasonidos fueron realizados antes de las 12 semanas de gestación secundaria a la captación de las pacientes.
- Las malformaciones más frecuentes fueron a nivel cardíaco, del sistema nervioso central y gastrointestinal.
- Se pudo observar que el ultrasonido obstétrico es eficaz en la detección de malformaciones congénitas dada una sensibilidad del 45% y la especificidad del 100 %.

## 15. RECOMENDACIONES

- Agregar al sistema Fleming un programa estadístico donde se registre los reportes ecográficos de malformaciones congénitas, con la finalidad de crear estrategias de control de calidad para el servicio.
- Normatizar a nivel institucional la realización del tamizaje del primer semestre en las pacientes embarazadas en las semanas de 11-13 6/7 semanas de gestación, y posteriormente realizar el estudio estructural o morfológico entre las semanas 20-24 semanas de gestación para la búsqueda de malformaciones
- Mejorar la accesibilidad para tomar muestras de marcadores biológicos para mejorar el diagnóstico de malformaciones congénitas en nuestra institución ya que estos exámenes están fuera de la canasta básica del INSS.

## 16. BIBLIOGRAFIA

1. Pavón Baldelomar W. Características Generales y Obstétricas Maternas de los Recién Nacidos con Malformaciones Congénitas Registrados en el Hospital Bertha Calderón, Managua, en el periodo de enero 2011 a diciembre 2012.
2. Jones KL. Smith: patrones reconocibles de malformaciones humanas. 6.a ed. Madrid: Elsevier España; 2007.
3. Alonso Loti Francisco, Cerda Muñiz Isidro. “Comportamiento de los defectos congénitos aislados más frecuentes en Cuba” Centro Nacional de Genética Medica marzo 2015 – diciembre 2017.
4. OMS/CDC/ICBDSR. Vigilancia de anomalías congénitas: manual para gestores de programas. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2015.
5. Torres Pons Joan, Valero Francisco, Xercavins Montosa Jordi “Conducta que debe seguirse ante el diagnóstico prenatal de riesgo congénito” Editorial Masson, 2017
6. OMS. Factores Genéticos y Malformaciones congénitas, Ginebra. Serie de informes técnico N° 438, 2017.
7. Alonso Loti Francisco y col. Comportamiento de los defectos congénitos en niños nacidos entre el periodo del año 2010-2015. Cuba
8. Fonseca Leonel. Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos entre el año 2008 al 2010 en el Hospital Militar Dr. Alejandro Dávila Bolaños, Managua
9. Gutiérrez Manzanares. Prevalencia de malformaciones congénitas de recién nacidos en el Hospital Alemán Nicaragüense en el año 2003. Managua, Nicaragua.
10. Rivera Torres A. “Correlación del diagnóstico pre natal y diagnóstico posnatal de malformaciones congénitas fetales en pacientes embarazadas del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños en un periodo de 1 de enero 2017 a 31 octubre 2018”. Managua, Nicaragua
11. Gutiérrez Ortega comportamiento epidemiológico de las malformaciones congénitas en el hospital Alemán Nicaragüense en el año 2009.

12. F.J. Murcia Pascual y cols. Correlación entre la ecografía prenatal y el diagnóstico postnatal de las malformaciones congénitas. VOL. 30 N° 3, 2017.
13. Molina-Giraldo S, Alfonso-Ospina L, Parra-Meza C, Lancheros-García EA, Rojas-Arias JL, Acuña-Osorio E. Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria. Ginecol Obstet Mex 2015;83:680-689.
14. OMS. Anomalías Congénitas. <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370>
15. Hernández Zambrano, Y. C., Vargas Zurita, C. Á., Soria Acosta, A. R., & Rodríguez Plasencia, A. (2020). Aplicación de los diagnósticos Nanda Nic-Noc en niños con malformaciones congénitas. Revista Conrado, 16(76), 438-442.
16. Callen's Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology 6th Edition - May 27, 2016
17. Tena C y col. Recomendaciones específicas para mejorar la atención médica en el diagnóstico prenatal. Mayo 2018.

## 17. ANEXOS



## ANEXO I

### FICHA DE RECOLECCION DE DATOS

#### HOSPITAL MILITAR ESCUELA. "DR. ALEJANDRO DÁVILA BOLAÑOS"

**"CORRELACIÓN DEL DIAGNÓSTICO PRE NATAL Y DIAGNÓSTICO POSNATAL DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS FETALES EN PACIENTES EMBARAZADAS DEL HOSPITAL MILITAR ESCUELA DR. ALEJANDRO DÁVILA BOLAÑOS DEL 1 DE ENERO DEL 2021 AL 31 DICIEMBRE DEL 2021"**

Número de ficha: \_\_\_\_\_

Número de expediente: \_\_\_\_\_

1. Edad: < 18 años

18 – 34 años

>35 años

2. Gesta: Primigesta

Multigesta

3. Antecedentes patológicos personales:

Negados

Si  \_\_\_\_\_

4. Antecedentes patológicos familiares:

Negados

Si  \_\_\_\_\_

5. Antecedentes de malformaciones familiares:

Negados

Si  \_\_\_\_\_

6. Antecedentes de hábitos tóxicos:

Negados

Si  \_\_\_\_\_

7. Semanas de captación: <12 sg

>12 sg

8. Medicamentos consumidos antes del embarazo:

Negados

Si  \_\_\_\_\_

9. Medicamentos consumidos durante el embarazo:

No

Si  \_\_\_\_\_

10. Semanas de gestación al primer ultrasonido

<12 sg

12-16sg

17-28 sg

>28sg

11. Cantidad de controles prenatales realizados

> 4

< 4

11. Malformaciones detectadas en ultrasonido

No

Si  \_\_\_\_\_

12. Marcadores biológicos tomados

No

Si  \_\_\_\_\_

13. Tipo de malformación: \_\_\_\_\_

14. Semana de gestación que se detectó la malformación:

<12 sg

12-16sg

17-28 sg

>28sg

15. Lugar donde se realizó el diagnóstico:

Intrahospitalario:

Extrahospitalario:

16. Hallazgosposparto: \_\_\_\_\_

17. Sexo:

Masculino

Femenino

Indeterminado

18. Vía de nacimiento:

Vaginal

Cesárea

## ANEXO II

<b>Tabla 1. Edad de las pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021</b>		
Edad	Frecuencia	Porcentaje
<18 años	0	0%
18-34 años	32	80%
>35 años	8	20%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

<b>Tabla 2. Antecedentes personales no patológicos en malformaciones de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021</b>		
Antecedentes Personales No Patológicos en Malformaciones	Frecuencia	Porcentaje
Si	0	0%
No	40	100%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos

<b>Tabla 3. Antecedentes patológicos personales de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021</b>		
Antecedentes patológicos personales	Frecuencia	Porcentaje
Antecedentes de Cáncer de ovario	1	2.5%
Quiste Renal	1	2.5%
Diabetes	14	35%
Hipertensión	2	5%
No	22	55%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

<b>Tabla 4. Antecedentes patológicos familiares de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021</b>		
Antecedentes patológicos familiares	Frecuencia	Porcentaje
Hipertensión arterial	12	30%
Asma	1	2.5%
Diabetes	15	37.5%
LES	1	2.5%
No	11	27.5%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

**Tabla 5. Antecedentes de malformaciones en familiares de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Antecedentes de malformaciones en familiares	Frecuencia	Porcentaje
Si	0	0%
No	40	100%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

**Tabla 6. Consumo de medicamentos o drogas antes del embarazo de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Consumo de medicamentos o drogas antes del embarazo	Frecuencia	Porcentaje
Si	0	0%
No	40	100%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

n=40

**Tabla 7. Consumo de medicamentos o drogas durante del embarazo de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Fármacos	Frecuencia	Porcentaje
Hierro+AF	40	100%
Calcio	40	100%
Alfametildopa	1	2.5%
Labetalol	1	2.5%
ASA	36	90%
Nifedipina	1	2.5%
Metformina	1	2.5%

Fuente: Expedientes clínicos.

**Tabla 8. Paridad de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Paridad	Frecuencia	Porcentaje
Primigesta	10	25%
Multigesta	30	75%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

**Tabla 9. Semanas de captación de embarazos de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Semanas de captación	Frecuencia	Porcentaje
<12 semanas	20	50%
≥12 semanas	20	50%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

**Tabla 10. Números de controles pre natales de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Controles pre natales	Frecuencia	Porcentaje
<4	8	20%
≥4	32	80%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

**Tabla 11. Realización de marcadores biológicos de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Marcadores biológicos	Frecuencia	Porcentaje
Si	0	0%
No	40	100%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

**Tabla 12. Realización de primer ultrasonido según semanas de gestación de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Semanas de gestación del Primer ultrasonido	Frecuencia	Porcentaje
<12	20	50%
12 a 16	6	15%
17 a 28	11	27.5%
>28	3	7.5%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

**Tabla 13. Semanas de detección de malformaciones en pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Semanas	Frecuencia	Porcentaje
<12	1	2.5%
12 a 16	0	0%
17 a 28	7	17.5%
>28	10	25%
No	22	55%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos

**Tabla 14. Malformaciones únicas o múltiples de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Malformaciones	Frecuencia	Porcentaje
Únicas	24	60%
Múltiples	16	40%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

**Tabla 15. Tipo de malformación únicas por edad de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Tipo malformación	Edad			Total
	<18 (n=0)	18-34 (n=19)	>35 (n=8)	
Trisomía 21	0	5	1	6
Banda amniótica	0	1	0	1
Mielomenigocele	0	2	0	2
Hernia diafragmática	0	1	1	2
Hipoplasia pulmonar	0	1	0	1
Onfalocele complicado	0	0	1	1
Anomalía de la diferenciación sexual 46XX secundaria a hipoplasia suprarrenal congénita variedad perdida salina	0	1	0	1
Masa quística cervical	0	1	0	1
Higroma quístico	0	1	0	1
Dolicocefalia	0	1	0	1
Agenesia renal	0	1	0	1
Megavejiga	0	1	0	1
Displasia esquelética	0	1	0	1
Cardiopatía congénita compleja	0	1	0	1
CIV	0	1	1	2
Canal atrioventricular tipo Rastrelli	0	0	1	1
<b>Total</b>	<b>0</b>	<b>19</b>	<b>5</b>	<b>24</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

**Tabla 16. Tipo de malformación por edad en pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

Tipo malformación	Edad			Total
	<18 (n=0)	18-34 (n=13)	>35 (n=3)	
Situs inverso abdominal y atrial con dextrocardia on inversion ventricular	0	1	0	1
Hipospadia+criptorquidea	0	1	0	1
Septum auricular aneurismatico+CIV	0	1	0	1
Septum intrauricular aneurismático +ductus arterioso+Hipoplasia pulmonar severa+ acondropalsia	0	1	0	1
Ventriculo unico+ dextromorfismo atrial+ conexión atrioventricular tipo ambigua	0	1	0	1
Trisomia 21+CIV+Atresia duodenal	0	1	0	1
Ventriculomegalia+microcefalea	0	1	0	1
Acraqueo -fisura palatino + ectrodactilia+ sindactilia derecha	0	1	0	1
Ventriculomegalia+ hendidura de labio palatino	0	1	0	1
Ventriculomegalia+polidactilia bilateral+dilatacion pielocalicial renal	0	0	1	1
Microtia+apendice periarucular +atresia del canal adurivo	0	1	0	1
Tetralogía de Fallot +dacriocistocele	0	1	0	1
Trisomía 21+ CIV perimembranosa+ ductus arterioso permiable+ Quiste coroideo	0	0	1	1
Hipoplasia pulmora + Tetralogía de Fallot	0	1	0	0
Hernia diafragmatica+ dextrocardia + Malformación anorectal+ facie dismorfica +pie valgo	0	0	1	1
Malformación ano-rectal + fistula recto-peritoneal	0	1	0	1
<b>Total</b>	<b>0</b>	<b>13</b>	<b>3</b>	<b>16</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

n=40

<b>Tabla 17. Correlación de Malformaciones reportadas por Ultrasonido y al nacimiento de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021</b>				
<b>Malformación congénita</b>	<b>USG (n=18)</b>		<b>Nacimiento (n=40)</b>	
	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
SNC	8	20%	8	14.5%
Gastrointestinales	6	15%	9	16.4%
Genitourinario	4	10%	5	9%
Cardiacas	1	2.5%	13	23.7%
Musculo Esquelético	1	2.5%	5	9%
Pulmonares	0	0%	3	5.5%
Alteraciones Cromosómicas	1	2.5%	9	16.4%
Otras	1	2.5%	3	5.5%
Ninguna	22	55%	0	0%
<b>TOTAL</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>	<b>55</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos

n=40

<b>Tabla 18. Tipos de malformaciones según edad materna pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021</b>				
<b>Malformaciones</b>	<b>Edad</b>			
	<b>18-34 (n=32)</b>		<b>&gt;35 (n=8)</b>	
	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
SNC	7	16.7%	1	7.7%
Gastrointestinales	6	14.2%	3	23.1%
Genitourinario	4	9.5%	1	7.7%
Cardíacas	9	21.4%	4	30.7%
Músculo Esquelético	3	7.2%	2	15.4%
Pulmonares	3	7.1%	0	0%
Alteraciones Cromosómicas	7	16.7%	2	15.4%
Otras	3	7.2%	0	0%
<b>Total</b>	<b>42</b>	<b>100%</b>	<b>13</b>	<b>100%</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

n=40

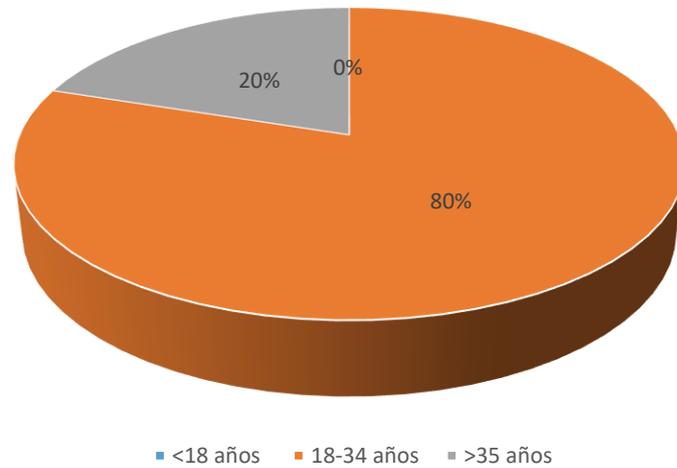
<b>Tabla 19. Tipos de malformaciones según edad materna y semana de gestación en que se detectó la malformación en pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021</b>									
<b>Edad materna</b>	<b>Sem de gestación que se detectó la malformación</b>	<b>Malformaciones (n=40)</b>							
		<b>SNC</b>	<b>GI</b>	<b>GU</b>	<b>Cardio</b>	<b>ME</b>	<b>Pulm</b>	<b>Cromo</b>	<b>Otras</b>
18-34 años	<12 sem	-	-	-	1	-	-	-	-
	12-16 sem	-	-	-	-	-	-	-	-
	17-28 sem	4	2	1	-	2	1	-	-
	>28 sem	3	2	1	-	-	-	-	-
	Posnatal	-	2	2	8	1	2	7	3
>35 años	<12 sem	-	-	-	-	-	-	-	-
	12-16 sem	-	-	-	-	-	-	-	-
	17-28 sem	-	-	-	-	-	-	-	-
	>28 sem	1	1	-	-	-	-	-	-
	Posnatal	-	2	1	4	2	-	2	-
<b>Total</b>		<b>8</b>	<b>9</b>	<b>5</b>	<b>13</b>	<b>5</b>	<b>3</b>	<b>9</b>	<b>3</b>

Fuente: Expedientes clínicos.

<b>Tabla 20. Datos generales de los recién nacidos de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021</b>		
<b>Sexo</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
Masculino	22	55%
Femenino	17	42.5%
Indeterminado	1	2.5%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>
<b>Vía de nacimiento</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
Cesárea	21	52.5%
Vaginal	19	47.5%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>
<b>Edad gestacional</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
A termino	34	85%
Pre-termino	6	15%
<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>100%</b>

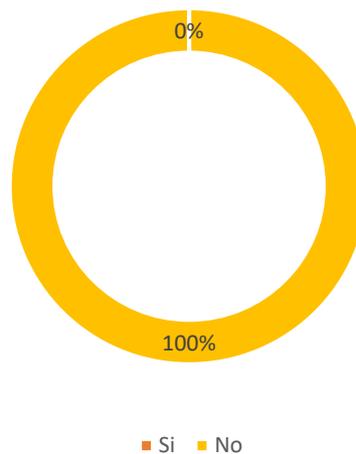
Fuente: Expedientes clínicos.

**Gráfico 1. Edad de las pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

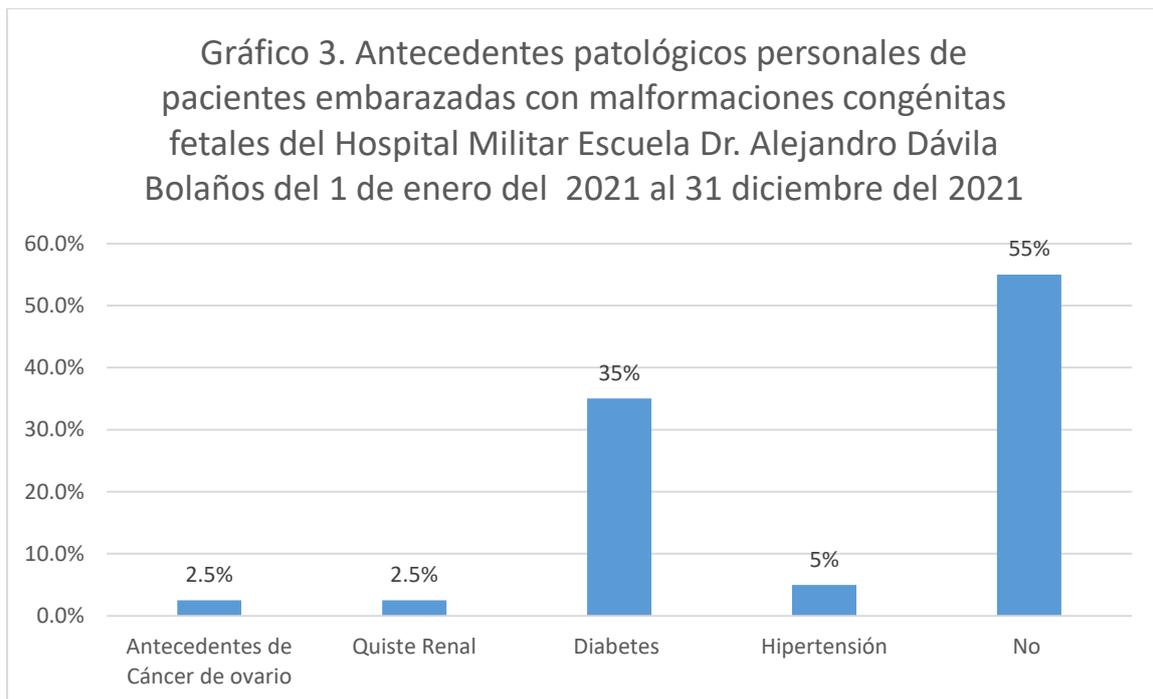


Fuente: Tabla 1

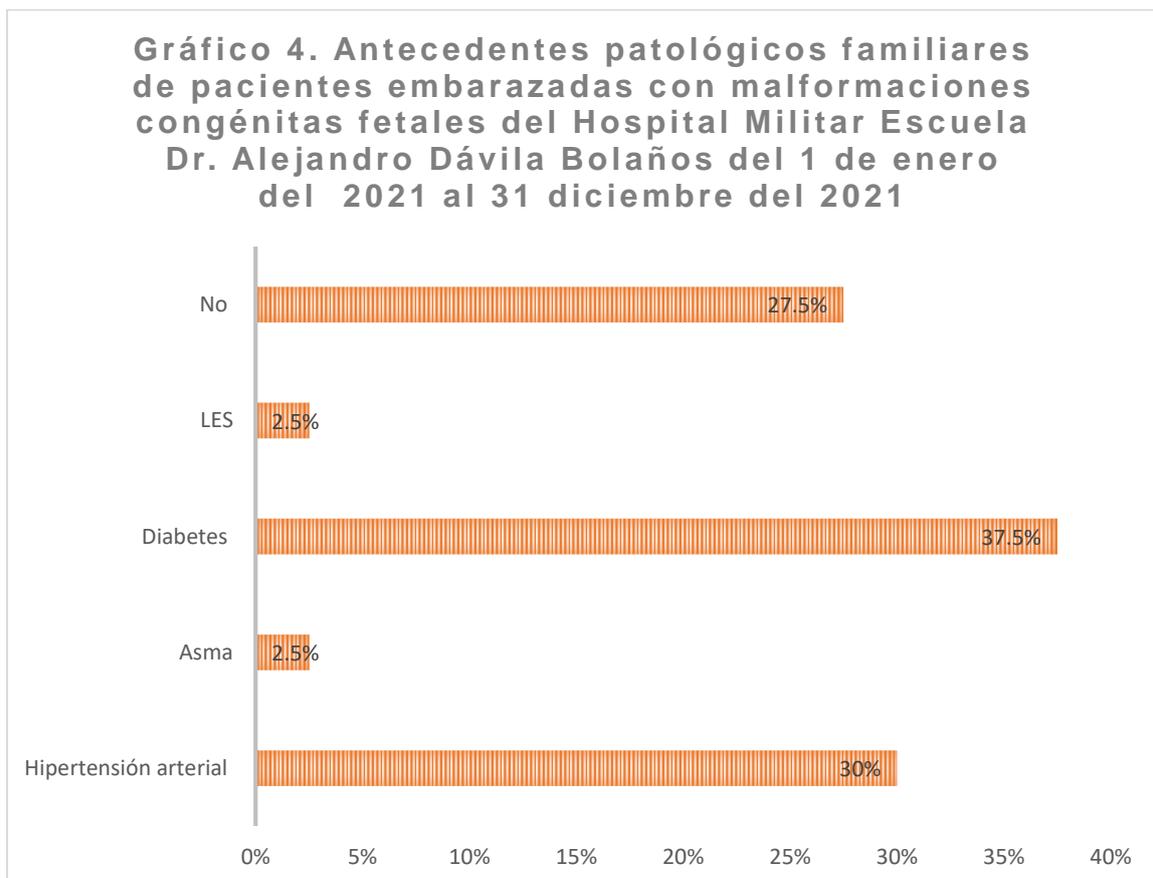
**Gráfico 2. Antecedentes personales no patológicos en malformaciones de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



Fuente: Tabla 2

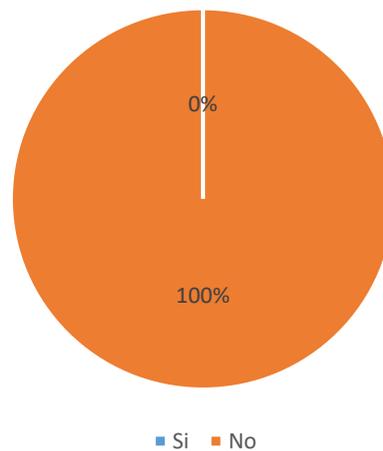


Fuente: Tabla 3



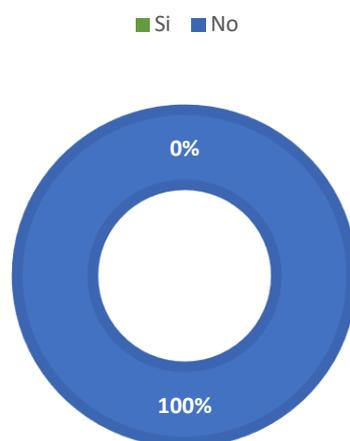
Fuente: Tabla 4

**Gráfico 5. Antecedentes de malformaciones en familiares de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



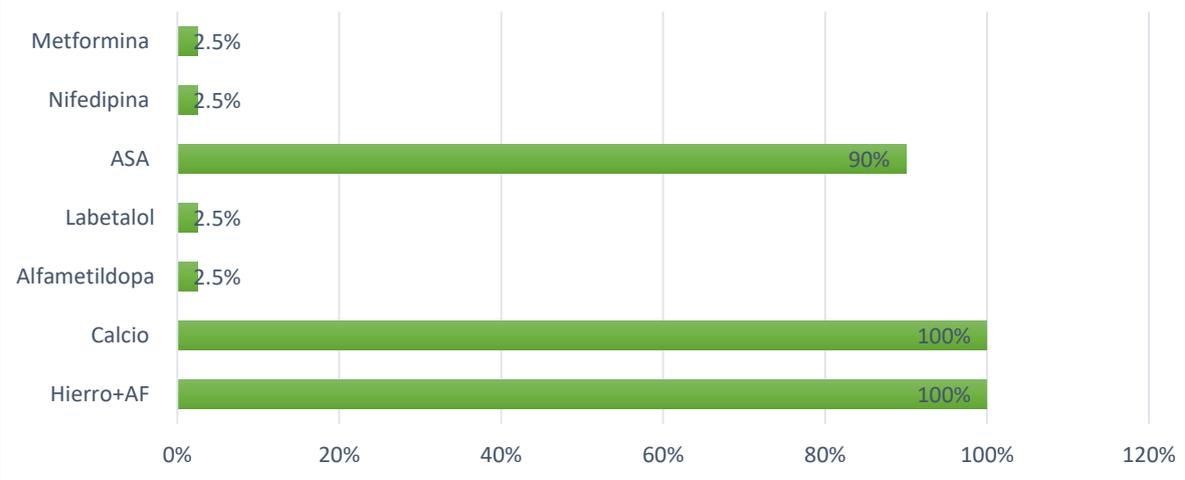
Fuente: Tabla 5

**Gráfico 6. Consumo de medicamentos o drogas antes del embarazo de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



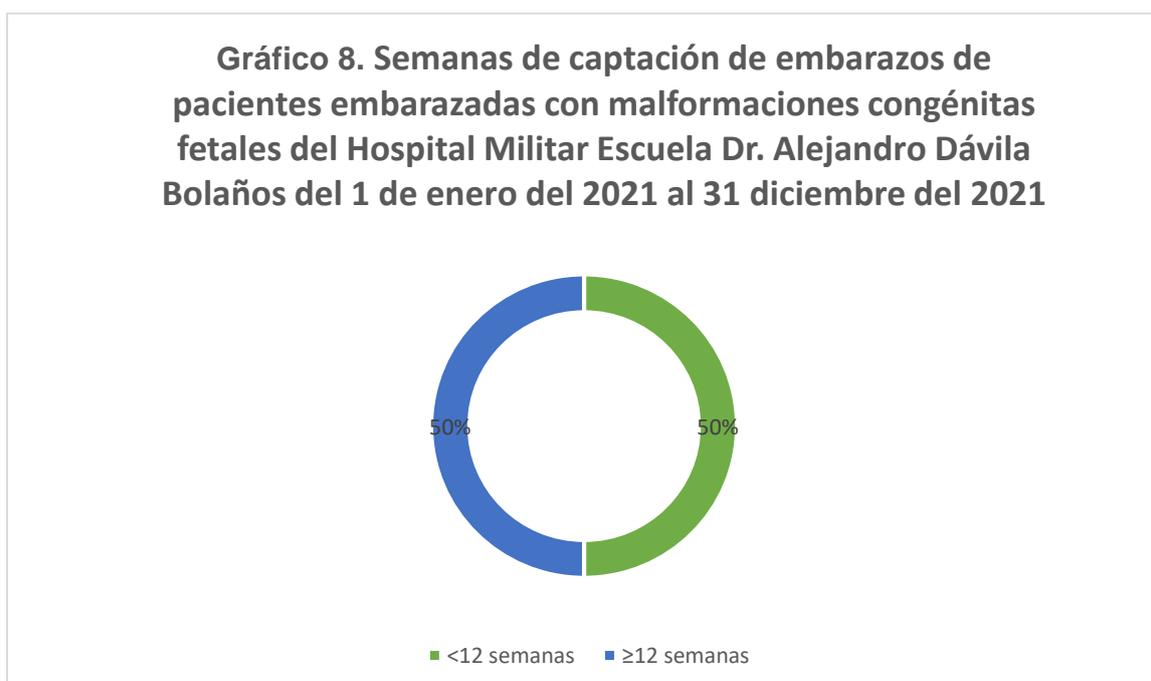
Fuente: Tabla 6

**Gráfico 7. Consumo de medicamentos o drogas durante del embarazo de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



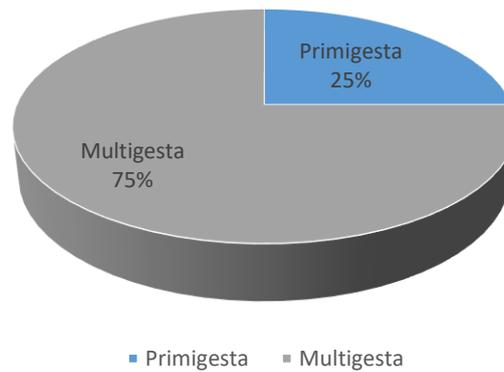
Fuente: Tabla 7

**Gráfico 8. Semanas de captación de embarazos de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



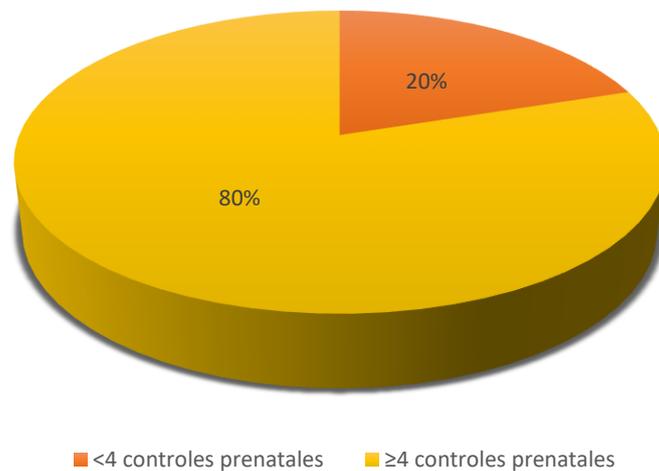
Fuente: Tabla 9

**Gráfico 9. Paridad de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



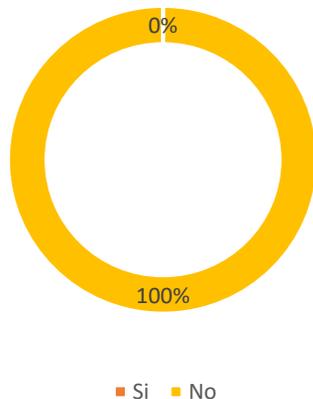
Fuente: Tabla 8

**Gráfico 10. Números de controles pre natales de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



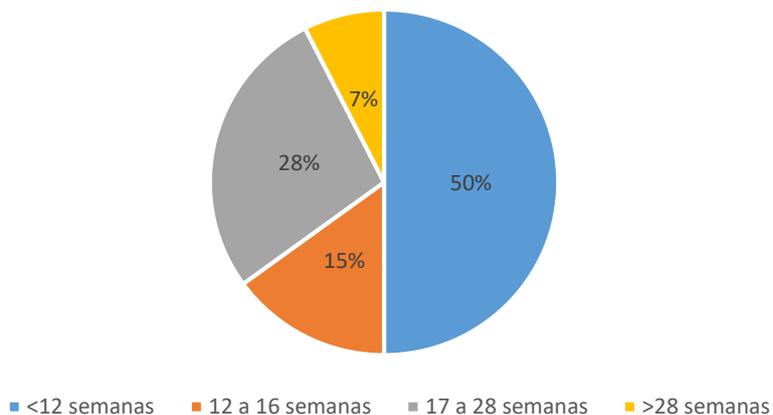
Fuente: Tabla 10

**Gráfico 11. Realización de marcadores biológicos de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



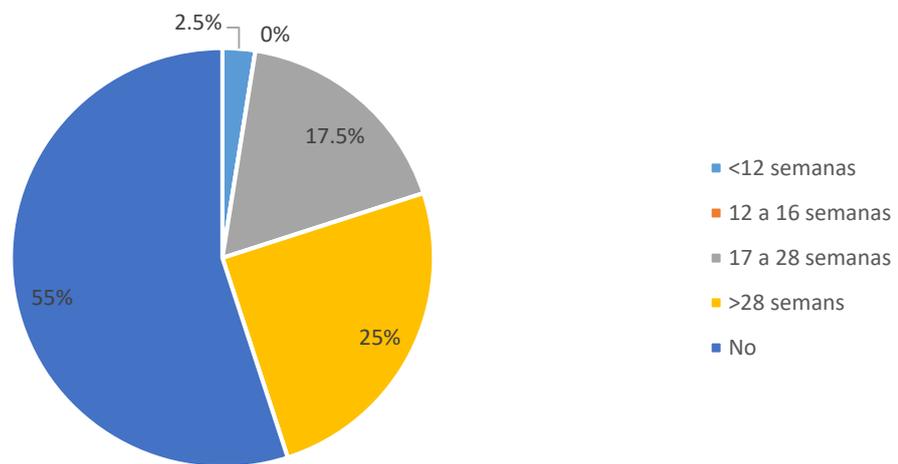
Fuente: Tabla 11

**Gráfico 12. Realización de primer ultrasonido según semanas de gestación de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



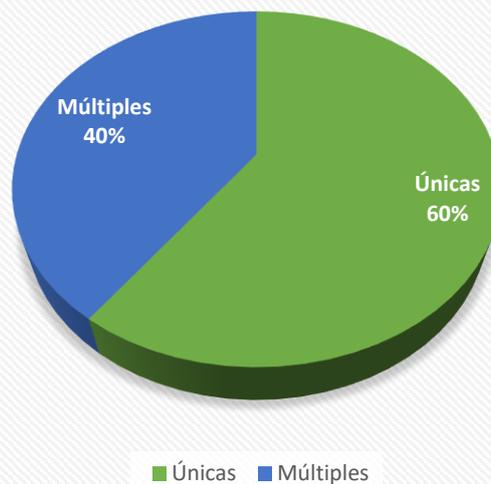
Fuente: Tabla 12

**Gráfico 13. Detección de malformaciones segun semanas de gestación en pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**

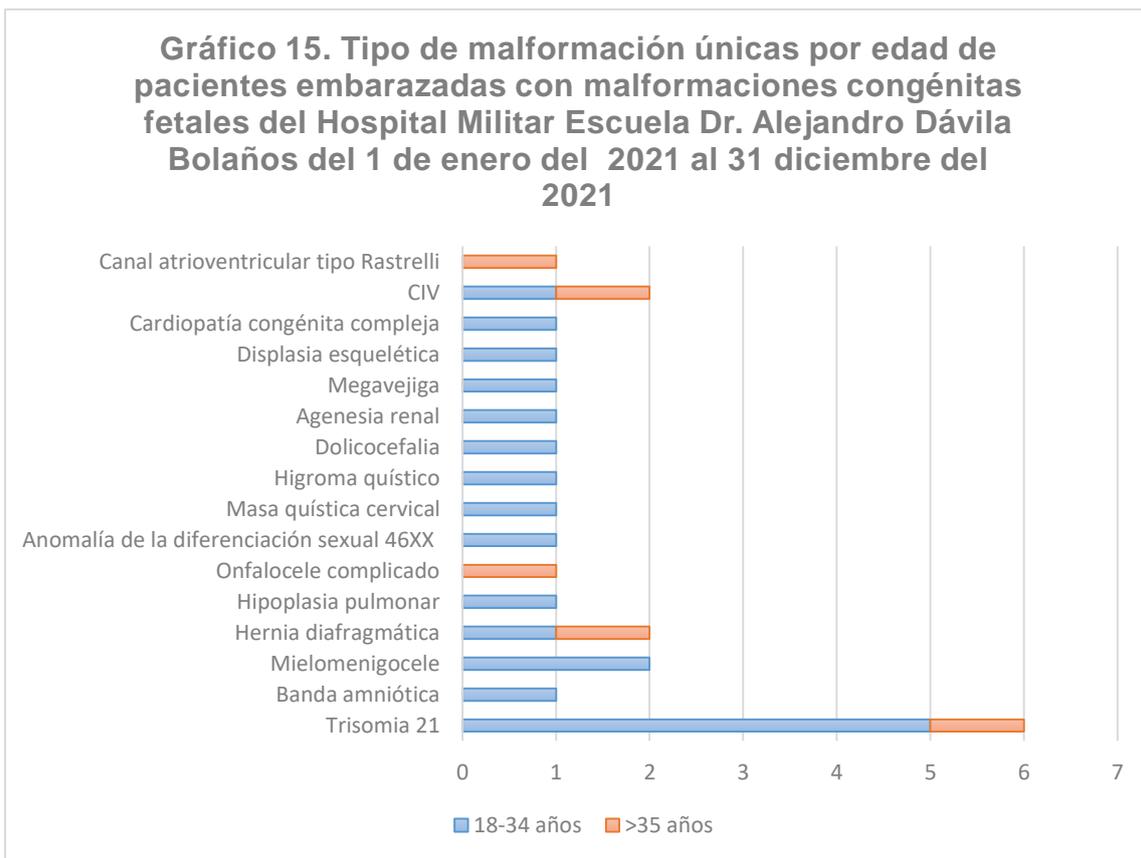


Fuente: Tabla 13

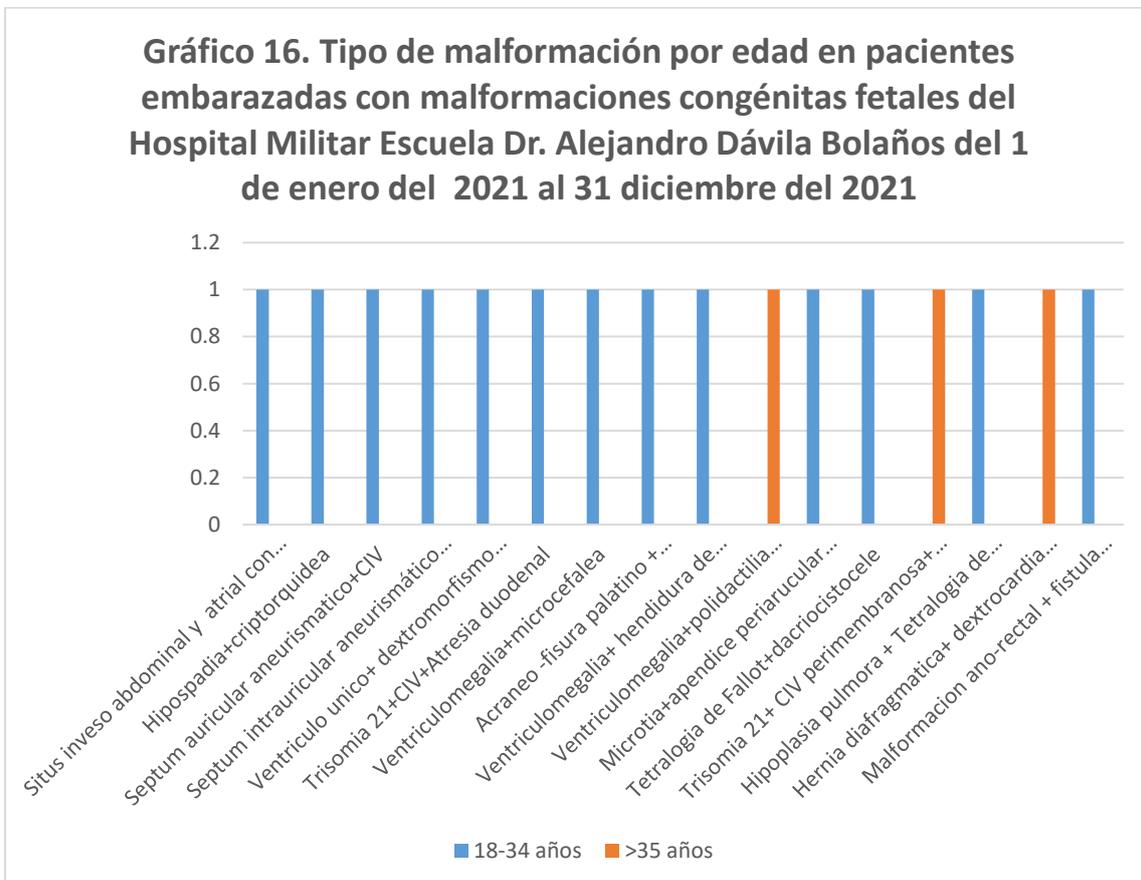
**Gráfico 14. Malformaciones únicas o múltiples de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



Fuente: Tabla 14

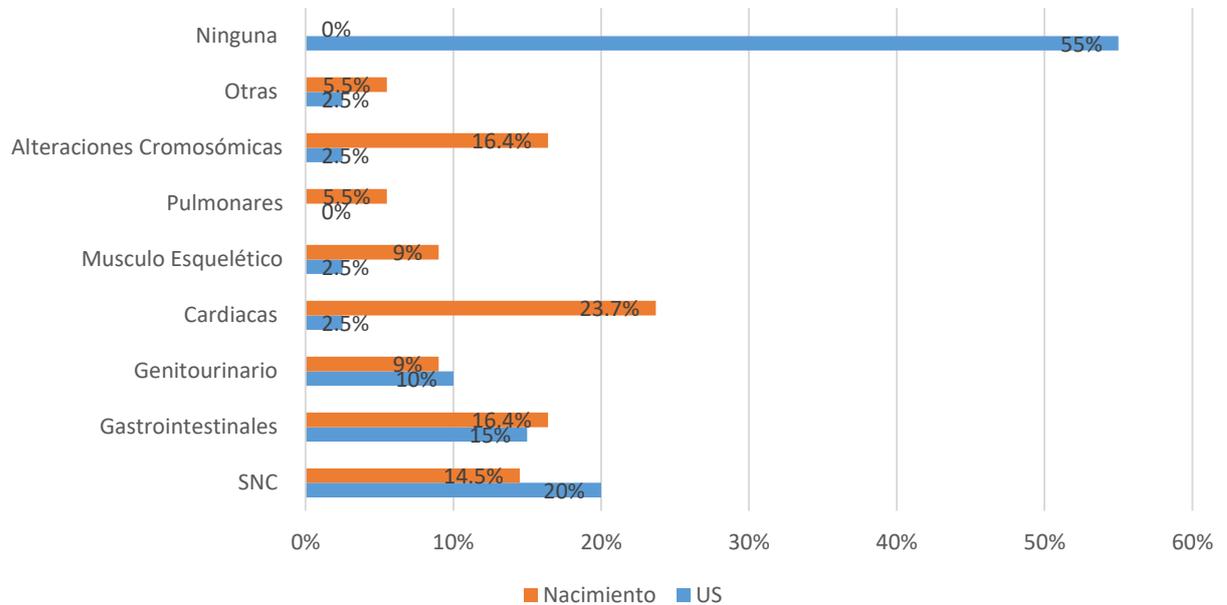


Fuente: Tabla 15



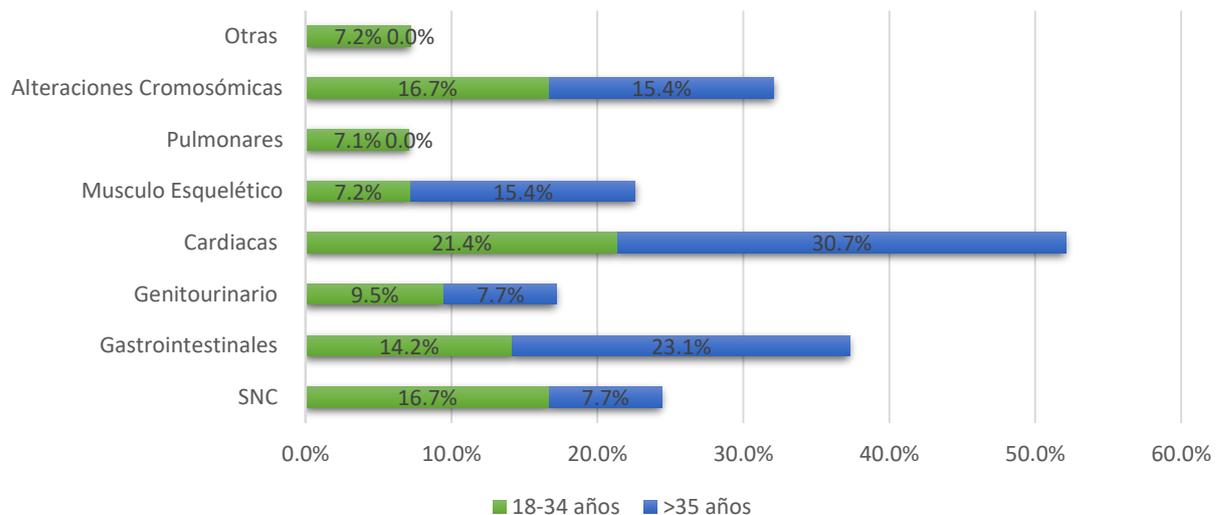
Fuente: Tabla 16

**Gráfico 17. Correlación de Malformaciones reportadas por Ultrasonido y al nacimiento de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



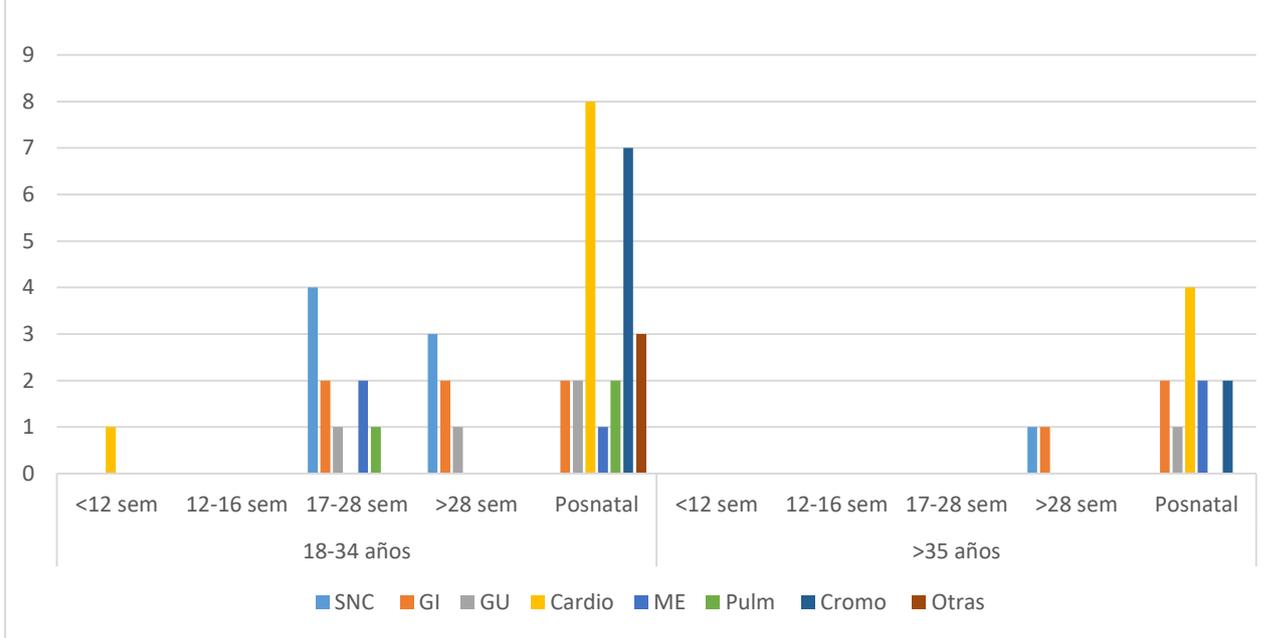
Fuente: Tabla 17

**Gráfico 18. Tipos de malformaciones según edad materna pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



Fuente: Tabla 18

**Gráfico 19. Tipos de malformaciones según edad materna y semana de gestación en que se detectó la malformación en pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 de diciembre de 2021.**



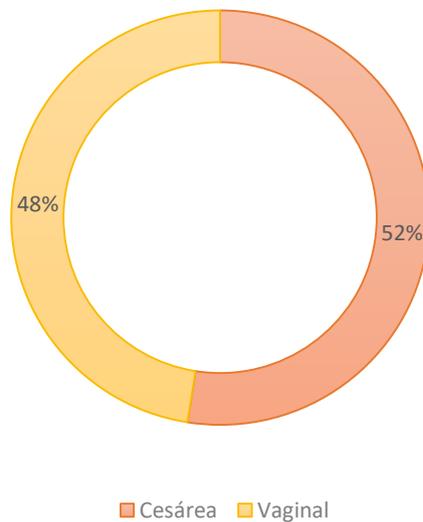
Fuente: Tabla 19

**Gráfico 20. Sexo de los recién nacidos de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



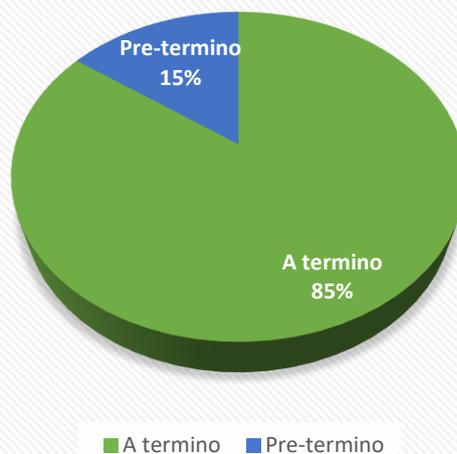
Fuente: Tabla 20

**Gráfico 21. Vía de nacimiento de los recién nacidos de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



Fuente: Tabla 20

**Gráfico 22. Edad gestacional de los recién nacidos de pacientes embarazadas con malformaciones congénitas fetales del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños del 1 de enero del 2021 al 31 diciembre del 2021**



Fuente: Tabla 20