

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
HOSPITAL MILITAR ESCUELA. "DR. ALEJANDRO DÁVILA BOLAÑOS"**



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

TEMA:

“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”

Autor:

Teniente Primero Dr. Andrés Rodrigo Rivera Torres.
Médico Residente de 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 2019

AGREDICIMIENTO

Agradezco principalmente a Dios, quien es el autor de todos mis éxitos y el que se encargará de brindarme cada una de las oportunidades para seguir cosechando éxitos.

A mi hija Natalia Alexandra quien ha sido mi impulso y el vivo ejemplo de las ganas de vivir y fortaleza.

Agradezco a mis padres; Dagoberto Rivera Rivera y Roxana Torres Sosa, mi hermano Ernesto Rivera Torres y a Joseling quienes han sido mi apoyo incondicional y parte de mi incentivo para culminar mi especialidad.

A mi tutor; Dr. Danilo Centeno, quien con su humor y carisma me brindo sus conocimientos para poder realizar este trabajo monográfico.

A todos mis maestros; quienes han sido pieza fundamental en mi desarrollo profesional brindándome todos sus conocimientos teóricos y prácticos para ser el especialista que el día de hoy se gradúa.

DEDICATORIA

Dedico este trabajo monográfico a mi hija Natalia Alexandra, ya que esto significa un logro para poder darle todo el apoyo que necesita, de igual forma va dirigido a toda mi familia que fue mi apoyo incondicional en tantas noches de desvelo, estrés y cansancio, siendo de esta manera un pilar fundamental para lograr concluir mi formación como especialista.

Este trabajo también va dedicado a todas las pacientes a las cuales se les diagnostica malformaciones en su embarazo y que fueron capaces de soportar la noticia del diagnóstico para salir adelante por sus hijos, siendo un ejemplo a seguir para su hijos y los demás.

OPINIÓN DEL TUTOR

Las malformaciones congénitas son un tema fundamental en nuestro desarrollo como ginecólogos obstetras, ya que depende de nosotros un diagnóstico preciso y un adecuado manejo del mismo, ya que el impacto que puede provocar en las familias al recibir esta noticia sobre su embarazo es muy grande.

En esta institución contamos con todos los medios necesarios para el diagnóstico de las malformaciones, los cuales debemos utilizar para lograr nuestro objetivo con nuestros pacientes.

El presente trabajo, pretende ser una evaluación sobre los factores de riesgo y nuestra función para realización del diagnóstico de malformaciones de manera eficaz y eficiente.

Animo al Dr. Andrés Rodrigo Rivera Torres a continuar cumpliendo sus metas profesionales e indagar sobre el mundo de la obstetricia el cual es tan amplio y satisfactorio para el que lo desempeña.

Dr. Danilo Centeno López

Ginecólogo y Obstetra

ÍNDICE

AGREDICIMIENTO	ii
DEDICATORIA	iii
OPINIÓN DEL TUTOR	iv
INTRODUCCIÓN	1
ANTECEDENTES	3
JUSTIFICACIÓN	5
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	6
OBJETIVOS	7
MARCO TEÓRICO	8
DISEÑO METODOLÓGICO	30
OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES	34
RESULTADOS	39
DISCUSIÓN DE RESULTADOS	42
CONCLUSIONES	45
RECOMENDACIONES	46
BIBLIOGRAFÍA	47
ANEXOS	48

INTRODUCCIÓN

Malformación que significa forma anormal o mala forma de órganos, obviamente incluye alteraciones microscópicas de la forma, e incluso alteraciones moleculares de la célula, que afecta su función, como en los errores innatos del metabolismo, hipotiroidismo y otros. Por lo tanto, limitar el concepto a mala forma estructural y al poder resolutivo del ojo humano y/o de cualquier otro método de observación, hace que lo conceptual este nuevo concepto, se puede apreciar que la forma y la función son interdependientes y difíciles de separar. La nueva terminología usa actualmente el nombre de defecto, que reemplaza al término malformación.

Congénito significa que está presente en el momento del nacimiento. Se sabe que el nacimiento es un momento, un punto de un proceso continuo, que comienza con la fecundación y que no se detiene, muchas veces, hasta la vida adulta. Muchas patologías no se manifiestan hasta tiempo después, como retardo mental, ceguera, alteraciones dentales, entre otras.

La revisión de la anatomía fetal durante el primer trimestre es más bien general, pero es detallada desde las 11 semanas y en especial en el examen de las 20 a 24 semanas, donde examinamos cada uno de los órganos o sistemas, buscando o descartando la presencia de malformaciones.

Hasta no hace mucho tiempo, el concepto de malformaciones congénitas incluía solamente a un grupo de patologías definidas como alteraciones estructurales fácilmente demostrables por examen físico o algunas técnicas por imagen, como condición se le exigía que estuviera presente al nacimiento. Sin embargo, los avances en el conocimiento de la morfología, la estructura celular desde el punto de vista molecular y de su funcionamiento a nivel bioquímico han obligado a tener que revisar la definición, como también el concepto y la terminología usada.

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.

Nicaragua cuenta con el Registro Nicaragüense de Malformaciones Congénitas (RENIMAC) y las anomalía 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%)

ANTECEDENTES

El ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas) fue creado por el Profesor Dr. Eduardo Castilla “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. Desde 1974 ha sido miembro fundador del International Clearing house for Birth Defects Monitoring Systems que reúnen a más de 40 Programas de otras regiones del mundo. Actualmente es un Centro Colaborador de la OMS para la prevención de malformaciones congénitas y desde el 2000 es un miembro colaborador de la Red Global para la investigación en la salud de las mujeres y niños del NIH. 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.

La tasa de óbitos y de malformaciones congénitas fue de 1.3% y 2.7%, respectivamente. Además hay una tendencia hacia un incremento en las tasas de malformaciones congénitas, con diferencias significantes entre los países.

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 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%

Otro estudio realizado en nuestro país, 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% constituyo 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 predomino fue el Masculino (66%). (10)

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 genito urinario (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). (2)

JUSTIFICACIÓN

En el Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños, se han sumado esfuerzos en el diagnóstico precoz y efectivo de las malformaciones congénitas durante los controles prenatales lo cual nos ha estimulado a la realización de este estudio para obtener información relacionada con la magnitud de este problema en términos de su prevalencia, principales tipos de malformaciones, factores asociados y letalidad. Esperando que la información obtenida sea de utilidad para los especialistas y sub especialistas de nuestra institución y otras personas interesadas para formular proyectos dirigidos a los niños con malformaciones congénitas y sus familiares, a través del diagnóstico oportuno que se puede realizar mediante tecnología de punta que contamos en nuestra institución.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Actualmente en el Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños, contamos con medio diagnósticos como es el ultra sonido 2 D, 3 D y 4 D, al igual que marcadores bioquímicos que pueden ser tomados en sangre materna como son: fracción beta de la hormona gonadotropina coriónica humana, la proteína plasmática asociada al embarazo y alfa fetoproteína, por lo tanto, nos lleva a plantearnos el siguiente 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 en un periodo desde el 1 de enero del 2017 al 31 de octubre del 2018?

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 en un periodo desde el 1 de enero del 2017 al 31 de octubre del 2018

Objetivos específicos:

1. Identificar características socio demográficas de las pacientes estudiadas.
2. Indagar sobre los antecedentes obstétricos.
3. Determinar métodos diagnósticos utilizados para detectar malformaciones congénitas fetales.
4. Valorar la eficacia en el diagnóstico pre natal de las malformaciones congénitas fetales según los hallazgos encontrados por ultrasonido.

MARCO TEÓRICO

Malformaciones congénitas

Las malformaciones fetales constituyen un importante problema de salud pública debido a las graves discapacidades, las consecuencias sociales y la carga financiera que representan, tanto para la familia como la comunidad. La prevalencia de las anomalías congénitas es difícil de evaluar porque solo los casos más graves se diagnostican en el momento del nacimiento, 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 (1).

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 (1). 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. (1).

Considero importante mencionar cual es la importancia y la definición del diagnóstico pre natal; La definición actual de la expresión diagnóstico prenatal debe basarse en el concepto de defecto congénito, aprobado por diversos grupos de trabajo auspiciados por la Organización Mundial de la Salud (1970, 1975, 1982, etc.). Según aquél podríamos definir el diagnóstico prenatal como «todas aquellas acciones o procedimientos prenatales que tengan por objeto el diagnóstico de un defecto congénito, entendiendo por tal toda alteración del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque puede manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple»(2).

Así pues, caen dentro de su ámbito los defectos congénitos dismórficos o estructurales (malformaciones, disrupciones, deformaciones y displasias), las deficiencias mentales o sensoriales sean o no de causa cromosómica o genética y se presenten de forma aislada o formando parte de síndromes), las alteraciones congénitas del metabolismo, las endocrinopatías fetales, las anomalías de la conducta fetal y, en general, cualquier tipo de anomalía o perturbación del desarrollo fetal normal. Y, por supuesto, 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. (2).

De acuerdo con la causa subyacente de las malformaciones congénitas, se distinguen en la práctica las siguientes:

1. Enfermedades hereditarias mendelianas o monogénicas, presentes en el 1-1,5% de nacidos y responsables de alrededor del 25% de las anomalías. Los mecanismos de transmisión responden a su carácter recesivo, dominante, autosómico o ligado a los cromosomas sexuales. Aunque individualmente son poco frecuentes, en conjunto incluyen un gran número de errores metabólicos congénitos, aunque sus frecuencias varían en distintas poblaciones. En nuestro medio se dan con mayor frecuencia relativa la fibrosis quística, distrofia miotónica, riñón poli quístico y neurofibromatosis. El riesgo de recurrencia oscila entre el 25 y el 50%.⁽²⁾
2. Enfermedades multifactoriales, en las que hay participación combinada de factores genéticos y ambientales. Son las más frecuentes y responsables de buen número de las malformaciones. El riesgo de recurrencia es muy inferior al de las enfermedades monogénicas. Entre ellas pueden citarse los defectos del tubo neural. ⁽²⁾
3. Malformaciones por efecto ambiental teratogénico en las que participan distintos factores (fármacos, infecciones, tóxicos ambientales, radiaciones ionizantes). ⁽²⁾
4. Anomalías cromosómicas, reconocibles en alrededor del 0,5- 0,7% de los fetos y responsables del 12-14% de los defectos congénitos. Estas anomalías pueden ser numéricas o estructurales y afectar a los autosomas o a los cromosomas sexuales. En cualquier caso, se encuentra un desequilibrio genómico, por defecto o por exceso, como causa de expresión de la anomalía. ⁽²⁾

Siempre es conveniente seleccionar pacientes las cuales cursan con riesgo de presentar malformaciones congénitas, sin embargo, dado el coste económico de las técnicas de diagnóstico prenatal y el hecho de que algunas llevan implícito un riesgo de pérdida fetal (técnicas invasivas), no es posible universalizar su uso. De ahí la

necesidad de establecer criterios para efectuar una selección de la «población de riesgo». (2).

1. Constituyen grupo de riesgo de enfermedades hereditarias todas aquellas gestantes cuyos antecedentes familiares hacen pensar en una herencia autosómica o ligada al sexo. Estas gestantes deberían ser valoradas en una consulta genética especializada y muy probablemente ser sometidas a la técnica invasiva más idónea que permita conocer si el nuevo feto tiene esa determinada enfermedad o no. (2).
2. El grupo de riesgo para las malformaciones congénitas lo constituyen el 100% de las mujeres embarazadas, dado el carácter primordialmente esporádico de dichas malformaciones. No obstante, las parejas que hayan tenido un hijo previo afectado de una malformación, por ejemplo, cardíaca, o que alguno/s de sus miembros sea/n portador/es de algún defecto congénito, sí pueden tener un riesgo incrementado de que se repita el mismo problema u otro similar y, por tanto, deberán ser vigiladas de forma exhaustiva en el siguiente embarazo (p. ej., a través de un examen morfológico fetal precoz). (2).
3. El grupo de alto riesgo de presentar cromosomopatías está constituido por aquellas gestantes que tengan: (2).
 - a. Factores de riesgo preconceptionales: hijo previo con cromosomopatía documentada, progenitor portador de una anomalía cromosómica (translocaciones equilibradas, translocaciones peri céntricas, fragilidad cromosómica, inversiones, etc.), edad materna ≥ 40 años. Otros potenciales factores de riesgo preconceptionales, como el aborto de repetición, pueden considerarse indicación de estudio invasivo cuando el estudio del material abortivo y/o de los padres muestre la existencia de una anomalía cromosómica. (2).

- b. Factores de riesgo intragestacionales: sospecha de la existencia de una cromosopatía fetal a partir de la aplicación de un programa de cribado prenatal de alteraciones cromosómicas fetales. (2).

Estas gestantes de riesgo deberían ser valoradas en una consulta especializada.

Una vez seleccionada a las paciente según estos criterios, se puede iniciar con el Cribado prenatal de alteraciones cromosómicas fetales; dentro de este apartado es conveniente distinguir las aneuploidías fetales más comunes, para las que en la actualidad se dispone de métodos efectivos de cribado que combinan información clínica, bioquímica y ecográfica de cada gestante de aquellas alteraciones cromosómicas en las que dicho cribado solo se basa en la información proporcionada por la ecografía junto a datos clínicos de la embarazada. (2).

Cribado prenatal de las aneuploidías fetales más comunes

Aquí se incluyen las trisomías de los pares 21, 18 y 13. En el ámbito de la detección de las cromosopatías fetales, la trisomía 21 o síndrome de Down ha sido uno de los objetivos prioritarios por tratarse de la aneuploidía más frecuente en recién nacidos vivos y la causa más frecuente de retardo mental severo. En la actualidad, se observa un incremento de su prevalencia a causa, fundamentalmente, del incremento de la edad de las gestantes (aproximadamente un 1,8%). Dada la estrecha relación existente entre cromosopatía fetal y edad materna, esta se ha empleado como criterio para la selección de las gestantes candidatas a una técnica invasiva y, de hecho, hasta hace poco tiempo ha sido el método más empleado, ofreciéndose generalmente una técnica invasiva cuando la gestante tenía una edad ≥ 35 años. Sin embargo, dependiendo del punto de corte empleado, la tasa de detección de este tipo de cribado es solo del 30% para una tasa de falsos positivos del 5% y del 50% para una tasa de falsos positivos del 15%¹, de modo que aunque

permite disminuir la prevalencia posnatal de trisomía 21 de las madres de mayor edad, la de madres más jóvenes no se ve alterada. (3).

Este fue el motivo que hizo necesaria la puesta en marcha de programas de cribado coordinado y comunitario que permitieran detectar de manera específica y más precisa los embarazos de riesgo elevado de alteración cromosómica. Se acepta generalmente que un cribado poblacional debe tener como mínimo una tasa de detección del 75%, con una tasa de falsos positivos del 5%. Este es el motivo por el cual se recomienda no realizar el cribado únicamente por edad. En la actualidad se recomienda utilizar nuevos métodos de cribado que calculen el riesgo de síndrome de Down teniendo en cuenta no solo la edad de la gestante, sino también las características fenotípicas ecográficas del feto (marcadores ecográficos) y los marcadores bioquímicos de cromosomopatía en sangre materna. La evidencia científica destaca la necesidad de combinar técnicas ecográficas y técnicas bioquímicas para conseguir los mejores resultados. Estos programas de cribado permiten un cálculo del riesgo de síndrome de Down específico para cada gestante en función de los valores obtenidos para dichos marcadores. Con ello se establecen gestaciones de alto o de bajo riesgo de presentar trisomía 21. En los casos de alto riesgo, es potestad de la gestante decidir si desea o no realizarse una técnica invasiva para el diagnóstico. (3).

Marcadores ecográficos

La evaluación de la anatomía fetal es una parte integrante de las exploraciones ecográficas durante el segundo y tercer trimestres. Por tanto, las exploraciones ecográficas que muestran la vida fetal, el número de fetos, la presentación fetal, la edad gestacional, la evaluación del crecimiento, la evaluación del volumen de líquido amniótico y la localización placentaria, en las que no se realiza una evaluación de la anatomía fetal, se deben considerar incompletas. (3).

A continuación se pretende describir la exploración de la anatomía fetal que debe ser parte de la exploración básica. La exploración ecográfica de la anatomía fetal debe ser más detallada cuando se pretende detectar una anomalía determinada. El cráneo fetal debe ser elíptico y estar osificado e intacto. El sistema ventricular se debe evaluar mediante la determinación de la amplitud y localización de los diversos ventrículos y se debe visualizar el cerebelo, así como determinar el grosor del pliegue nuchal. Se debe intentar visualizar la cara, en especial para descartar la presencia de labio leporino. La evaluación de la columna vertebral completa se realiza con mayor facilidad en el segundo trimestre que en el tercero. (3).

La ecografía sagital se debe acompañar de una serie de cortes transversales para identificar los elementos fisiológicos de osificación anterior y posterior. Se debe obtener una visión de las cuatro cavidades cardíacas. Los ventrículos y las aurículas deben tener el mismo tamaño, que debe ser adecuado, y el tabique interventricular debe estar intacto. Se debe intentar evaluar los tractos de salida de ambos ventrículos. La pared abdominal debe estar intacta. Se deben visualizar los riñones, la vejiga y el estómago fetales. Se deben visualizar los huesos largos, al menos de las extremidades inferiores. A pesar de que el sexo fetal a menudo se puede determinar en el segundo y tercer trimestres, éste no se debe considerar parte integrante de la exploración. (3).

El ultrasonido transvaginal, gracias a su capacidad para emplear transductores de mayor frecuencia, la ecografía transvaginal permite una visualización más adecuada del comienzo del embarazo. El saco gestacional, el saco vitelino y el

embrión se pueden observar antes y en mayor detalle que con la ecografía trans abdominal. Las alteraciones extrauterinas, como el embarazo ectópico o el tumor de ovarios, se pueden evaluar mejor. Esta mejora de la visualización mediante ecografía transvaginal es especialmente importante en las pacientes obesas y en casos de retrodesviación uterina y mioma uterino. (3).

El saco gestacional se puede observar mediante ecografía transvaginal ya en la semana 4,5 posmenstrual. Este saco está rodeado por un anillo eco génico que corresponde a tejido trofoblástico. El saco gestacional normal está situado en la parte superior del cuerpo uterino, su contorno es liso y su forma redondeada. Una vez que se visualiza, este saco crece a un ritmo bastante constante de 1 mm de media de diámetro al día 25. El saco vitelino se visualiza cuando el saco gestacional ya es >10 mm. La visualización del saco vitelino confirma que el área uterina anecoica representa un verdadero saco gestacional y no el saco pseudogestacional que se observa en el embarazo ectópico. Entre las semanas menstruales 7 y 13, el diámetro del saco vitelino crece de forma gradual desde 3 a 6 mm. El amnios aparece aproximadamente al mismo tiempo que el saco vitelino, pero dado que es más delgado, es más difícil visualizarlo. El amnios rodea al embrión y es contiguo al saco vitelino. El amnios crece rápidamente durante el comienzo del embarazo y, en general, la fusión con el corion se ha completado en la semana 16. Para entonces, el celoma extraembrionario se ha borrado. La actividad cardíaca suele ser la primera manifestación del embrión, aproximadamente al cabo de 6 semanas posmenstruales. Una vez que el embrión mide 5 mm, debe existir actividad cardíaca y su ausencia es indicativa de muerte temprana. Cuando la actividad cardíaca no está presente y el embrión mide menos de 5 mm, los datos no son concluyentes. La frecuencia cardíaca fisiológica puede ser tan sólo de 90 lat. /min en la semana 6 posmenstrual y aumentar durante el primer trimestre. (3).

Los movimientos embrionarios se pueden observar entre las semanas 7 y 8. Aunque el saco gestacional se puede emplear para determinar la fecha del comienzo del embarazo, el método ecográfico más preciso es la longitud vértice-nalga. (3).

Durante el primer trimestre este método tiene una precisión de 4 a 5 días. Dado que ésta es la mejor herramienta para evaluar la edad gestacional durante todo el embarazo, se debe considerar su medición en pacientes con riesgo de crecimiento intrauterino restringido (CIR) y otras complicaciones prenatales. El polo embrionario, una estructura plana, ecógena, se puede visualizar cuando mide de 2 a 4 mm durante el séptimo mes posmenstrual. Durante la semana 8 se puede visualizar la cabeza grande con un espacio quístico posterior, que representa el rombencéfalo, junto con la columna vertebral y las extremidades inferiores y superiores. (3).

En la semana 9 se visualiza la hoz del cerebro y el plexo coroideo, y en la semana 11, el plexo coroideo ecógeno llena los ventrículos prominentes. Es posible que el cerebelo no se visualice hasta después de la semana. Entre las semanas 8 y 12 se produce una hernia fisiológica del intestino medio. Ésta no se debe confundir con un onfalocele, que sólo se puede diagnosticar con certeza a partir de este momento. El hígado se puede observar en la semana 9 a 10, el estómago, en la semana 10 a 12, la vejiga, en la semana 11 a 13 y las cuatro cavidades cardíacas aproximadamente al cabo de 12 semanas. (3).

Muchas de las anomalías fetales descritas durante el estudio anatómico transabdominal realizado las semanas 18 a 20 se pueden diagnosticar previamente mediante ecografía transvaginal. Las alteraciones anatómicas más graves, como la anencefalia, la holoprosencefalia, el higroma quístico y los gemelos unidos, se podrían detectar antes. Sin embargo, por el momento, la ecografía vaginal no es tan precisa a la hora de detectar las anomalías en el primer trimestre. Esto es así porque algunas estructuras, como el cerebro, no están tan bien desarrolladas y otras estructuras, como el corazón, son demasiado pequeñas para evaluarlas

suficientemente. Por tanto, la ecografía durante el primer trimestre no se debe usar como sustituto de la evaluación anatómica en el segundo trimestre. (3).

Un aspecto importante de la ecografía vaginal en el primer trimestre es la evaluación de la translucencia nucal primero y del pliegue nucal después para pronosticar las aberraciones cromosómicas. Nicolaides ha mostrado que se observa una translucencia nucal >3 mm en las semanas 10 a 13 de gestación en el 86% de los fetos que presentan trisomía y el 4,5% de los fetos cuya dotación cromosómica es normal. Además, el número de trisomías observada cuando la translucencia nucal era <3 mm fue cinco veces menor que la cantidad esperada basándose en la edad materna. Así pues, este sencillo signo ecográfico puede diferenciar los grupos de alto y bajo riesgo de trisomía y puede ser de gran valor para los pacientes a la hora de decidir si están a favor o en contra de las pruebas invasivas para determinar el cariotipo fetal. (3).

Aunque la ecografía vaginal es especialmente valiosa al comienzo del embarazo, puede que tenga un uso clínico posterior durante el mismo. La ecografía vaginal permite la visualización directa del orificio interno del cuello uterino y, por tanto, permite la evaluación precisa de la localización de la placenta y su distancia del orificio interno. De esta forma se facilita el diagnóstico o la exclusión de la placenta previa. Además, debido a que la ecografía vaginal permite visualizar el cuello uterino de forma precisa, se pueden identificar los signos tempranos de parto prematuro o de insuficiencia cervicouterina, como la formación de un embudo o el acortamiento de la longitud cervical, y por tanto, puede ser directamente de ayuda en la asistencia de la paciente. Por último, la ecografía vaginal puede mejorar la visualización de la anatomía endocraneal cuando la cabeza está encajada y permite una visión mejorada de las estructuras craneales en planos frontales y sagitales. (3).

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 pros encéfalo. 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 (4).

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. (4).

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. (4).

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. (4).

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. (2).

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. (2).

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 alobar³⁹ 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. (2).

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 nucal, pero este dato ecográfico puede presentarse en una amplia variedad de trastornos genéticos. (5).

Las principales malformaciones estructurales, incluida la hidropesía fetal, la atresia duodenal y los defectos cardíacos, se asocian con la trisomía 21 pero sólo se detectan mediante ecografía aproximadamente en el 30% de los casos. El incremento del grosor cutáneo de la nuca es una herramienta útil de cribado de la trisomía 21 y otras malformaciones cromosómicas 83, 85, 86, aunque debe distinguirse entre translucencia nucal incrementada (11-13 semanas) y pliegue nucal (14 semanas en adelante). Otros sonografistas solían realizar el cribado del síndrome de Down, mediante el acortamiento del fémur, el acortamiento del húmero, la pielectasia, la ventriculomegalia cerebral leve, la clinodactilia, con hipoplasia de la falange media del dedo meñique, la separación amplia entre el primer y el segundo dedo del pie, las orejas de implantación baja, el intestino ecógeno y el pliegue palmar único. (5).

Los quistes del plexo coroideo se pueden observar aproximadamente en el 1% de los fetos y se asocian en mayor medida con la trisomía 18, pero también pueden coincidir con otras alteraciones cromosómicas. La necesidad de la determinación del cariotipo es polémica porque, por lo general, la trisomía 18 presenta otros marcadores ecográficos. Benaceraff ha calculado que la eficacia de la amniocentesis en la detección de los quistes del plexo coroideo daría lugar a un índice mayor de muerte fetal que la detección de las aberraciones cromosómicas no sospechadas. Únicamente cuando los quistes del plexo coroideo se asocian con otras anomalías morfológicas está justificado efectuar el estudio del cariotipo. En opinión de los autores, cuando se identifica un quiste del plexo coroideo mediante ecografía se debe comunicar a la embarazada y se le debe ofrecer la posibilidad de realizar la amniocentesis, pero no recomendársela. En resumen, si se detecta una malformación estructural importante mediante ecografía, la embarazada debe considerar la determinación del cariotipo. En el momento actual el grosor nucal se considera un marcador ecográfico de la trisomía de gran utilidad clínica y se está estudiando el valor relativo de otros marcadores ecográficos. (5).

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. (5).

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. (5).

Marcadores umbilicoamnióticos y placentarios

Existen alteraciones estructurales embrionarias y fetales asociadas a cromosopatía y detectables en el primer trimestre. Aunque estos hallazgos no permiten el diagnóstico de una anomalía cromosómica, pueden utilizarse para definir con precocidad un grupo de gestantes de alto riesgo. Estas alteraciones no implican per se una patología y pueden estar presentes en un número elevado de fetos normales. (6).

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%^{1,2}, 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. (7).

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 central⁶⁻⁸. 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. (8).

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 infartos⁹. 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. ⁽⁸⁾

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 afectados de trisomía 21, por lo que se aconseja la práctica de una técnica invasiva aunque no se observen otros marcadores de cromosomopatía. ⁽⁸⁾

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 nugal, 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 nugal. Se desconoce la relación que existe entre la translucencia nugal y el pliegue nugal, y no se ha demostrado si uno es precursor del otro. (9)

Translucencia nugal

La translucencia nugal 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. (9)

Se desconoce el mecanismo fisiopatológico que explica este engrosamiento de la translucencia nugal, pero parece que podría estar relacionado con una cardiopatía subyacente (frecuentes en fetos aneuploides) o con alteraciones hemodinámicas tempranas. La translucencia nugal 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 nugal se correlaciona con la gravedad de la anomalía cromosómica. (9)

La medición de la translucencia nugal 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. (9).

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 nugal se sitúa por encima del percentil 95, con un incremento de riesgo relacionado y directamente proporcional al incremento del valor de la translucencia nugal. Se ha demostrado que el incremento de translucencia nugal 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 nugal 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. (9)

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 nugal medido en cada feto, teniendo en cuenta que en esta condición la tasa de falsos positivos en la medición de la translucencia nugal está aumentada, siendo éste un marcador adicional de síndrome de transfusión feto-fetal. (9).

Finalmente, la medición de la translucencia nugal no sólo es un marcador de cromosomopatía, sino que permite identificar un subgrupo de gestantes de alto riesgo perinatal, especialmente asociado a malformaciones estructurales cardíacas¹⁹; en este grupo se demostró un resultado perinatal significativamente adverso y proporcional al grosor de la translucencia nugal. Recientemente, la introducción de la ecografía 3D abre un campo prometedor, actualmente en estudio,

en la medición de la translucencia nucal, 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. ⁽⁹⁾

Nuestros propios resultados, junto con la amplia experiencia publicada al respecto, avalan la translucencia nucal como el mejor marcador aislado de cromosomopatía. ⁽⁹⁾

Cribado de aneuploidías en el primer trimestre

En la década de 1990, la descripción de marcadores ecográficos y bioquímicos para el síndrome de Down y otras aneuploidías durante el primer trimestre permitió explorar la aplicación más temprana del cribado. Múltiples estudios han puesto en evidencia que los valores en suero materno de la hCG, particularmente su fracción libre, y la proteína placentaria A asociada al embarazo (proteína plasmática A asociada al embarazo, PAPP-A) muestran desviaciones sustanciales en presencia de fetos afectados de síndrome de Down y otras anomalías (trisomías 18, 13, triploidías) y poseen capacidad discriminante durante el primer trimestre. Los valores de PAPP-A poseen mayor capacidad discriminativa cuanto antes se determinan en el primer trimestre, perdiendo su valor en el segundo trimestre. ⁽¹⁰⁾

Por otra parte, la translucencia nucal ha mostrado su efectividad como marcador de riesgo entre las semanas 11 y 13, estableciéndose una relación entre la magnitud de la translucencia nucal y el riesgo de cariotipo anormal por lo que su incorporación al cribado del primer trimestre se contempló como razonable. Con esta información y contando con marcadores ecográficos (translucencia nucal) y bioquímicos (PAPP-

A y hCG libre) potencialmente útiles en su análisis individual tanto para la trisomía 21 como para otras aneuploidías, se ensayó en estudios retrospectivos la combinación de diversos marcadores junto a la edad materna. (10)

Con ello se mostró que la combinación de estos marcadores integrando las LR proporcionadas por cada uno de los marcadores ofrecía los mejores resultados, con índices de detección de alrededor del 85% (rango de 76-89) para el 5% de falsos positivos, lo cual se confirmó en diversos estudios retrospectivos para la trisomía 21 y para otras aneuploidías como trisomías 18 y 13, monosomía X y triploidía. (10)

Periodo Óptimo del cribado

Las capacidades discriminantes de los marcadores para el primer trimestre han mostrado cierta asincronía. Mientras los valores de PAPP-A son más discriminantes entre las semanas 9 y 11, la translucencia nucal lo es entre las semanas 11 y 13. Datos retrospectivos y prospectivos obtenidos en nuestra unidad y basados en 50 casos de síndrome de Down observados en los que se contaba con PAPP-A y hCG, en 7 de los 9 casos que no se hubieran detectado si la muestra de suero materno se hubiera obtenido a las 12 o más semanas. Por otro lado, sobre 40 casos de síndrome de Down contando con valores de translucencia nucal ésta se había determinado antes de las 12 semanas en 6 de los 8 casos que no se detectaban. (11)

Sobre la base de esta observación se estableció, en 1999, el protocolo de intervención en nuestra unidad mediante la prueba combinando la determinación de marcadores séricos con extracción a las 9-10 semanas y ecografía para CRL y translucencia nucal a las 11-12 semanas menstruales. La semana de gestación para los marcadores bioquímicos se ajustó de acuerdo con la semana (11)

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. (12)

Prueba integrada de primer y segundo trimestres

La denominada prueba integrada consiste en la determinación de PAPP-A y translucencia nucal en el primer trimestre y AFP, uE3, hCG e inhibina en el segundo trimestre, no ofreciendo hasta el segundo trimestre el resultado de riesgo estimado en relación con la integración de todos los marcadores. Los índices de detección basados en estudios de intervención (Wald et al., 1999)¹³, (Wald et al., 2003)¹⁴ y en meta análisis de estudios de no intervención para evitar sesgos de viabilidad (Cuckle, 2005)¹⁵ del 5% de falsos positivos son del 93-94% y para el 1%, del 85-86%.⁽¹³⁾

Una variación de la prueba integrada consiste en la prueba sérica integrada en la que no se valora la translucencia nucal. Con este protocolo se reducen los índices de detección al 78 y el 61% para el 5 y el 1%, respectivamente, de falsos positivos, aunque al igual que su homólogo proporciona el resultado en el segundo trimestre. Su única previsible aplicación se limitaría a entornos poblacionales en los que no se cuenta con recursos para la mediación de la translucencia nucal. (13)

DISEÑO METODOLÓGICO

Tipo de Estudio:

Descriptivo retro lectivo, transversal.

Área de estudio:

Consulta externa, sala de alto riesgo obstétrico y en consultas de control pre natal en especialidades de ginecología y obstetricia del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños.

Periodo de la investigación:

Desde el 1 de enero del 2017 al 31 de octubre del 2018

Universo:

Todas paciente embarazada con diagnostico pre natal de malformaciones congénitas en el periodo de estudio del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños, que corresponden a 50 pacientes.

Muestra:

Corresponde a 30 pacientes que cumplieron criterios de inclusión y exclusión.

Criterios de Inclusión:

1. Todo embarazo con diagnostico pre natal de malformaciones fetales congénitas confirmado en periodo pos natal.

Criterios de exclusión:

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

Fuente de la información:

Registro de nacimientos de la sala de Labor y Parto, Quirófano y sala de Neonatología del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños.

Expedientes clínicos de pacientes con malformaciones congénitas fetales.

Muestra y muestreo:

No probabilístico por conveniencia.

Descripción del procedimiento:

Se realizó recolección de información utilizando los expedientes clínicos y llenando la ficha de recolección de datos.

Plan de Recolección de la información e Instrumento:

Para proceder a la recolección de la información se solicitó permiso a las autoridades del Hospital Alejandro Dávila Bolaños. Una vez aceptado se informó al servicio de Gineco-obstetricia sobre los objetivos del estudio y el proceso en el que consiste la realización del estudio.

Se procedió a buscar a números de expedientes que cumplen con los criterios de inclusión y se procede a realizar el llenado de ficha de recolección de datos.

Plan de Procesamiento y Análisis de la Información:

Después de recolectados los datos, estos se digitalizaron y procesaron en el programa estadístico SPSS versión 25 en el que se elaboraron tablas y gráficos para el análisis de estos, y para la presentación de este trabajo se hizo en Microsoft office Power Point 2013.

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

$$\text{Sensibilidad} = \frac{\text{Verdaderos positivos}}{\text{Total de casos positivos}} = \frac{a}{a+c} = \frac{VP}{VP+FN} \times 100 \%$$

A+c= verdaderos positivos

A+c= total de casos positivos (enfermos)

VP + FN = verdaderos negativos mas 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.

Lista de las variables según los objetivos:

Objetivo 1. Identificar características socio demográficas de las pacientes portadoras de embarazos con malformaciones.

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. Indagar sobre los antecedentes obstétricos de las pacientes embarazadas con malformaciones.

Variable

- Paridad
- Controles pre natales
- Semana de captación

Objetivo 3. Determinar métodos diagnósticos utilizados para el diagnóstico de malformaciones congénitas fetales.

Variable

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

Objetivo 4. Valorar la eficacia en el diagnóstico pre natal de las malformaciones congénitas fetales según los hallazgos encontrados por ultrasonido

- Eficacia de anomalías en el ultrasonido

OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

Objetivo 1. Identificar características socio demográficas de las pacientes portadoras de embarazos con malformaciones.							
Objetivos específicos	Variable	Dimensiones	Indicadores	Escala de medición	Concepto	Valor	Ítems
Identificar características socio demográficas	Características socio demográficas	Edad	<18	Categoría ordinal cualitativa politómica	Años cumplidos durante el embarazo	Años	0
			18-34				1
			>35				2
		Antecedentes personales no patológicos	Negado	Categoría ordinal cualitativa politómica	Consumo o contacto con productos tóxicos	Si No	0
			Fumado				1
			Alcohol				2
		Antecedentes patológicos personales	Negado	Categoría ordinal cualitativa politómica	Enfermedades y/o padecimientos previos o actuales de la paciente embarazadas	Si No	0
			Diabetes				1
			TORCH				2
			Hipertensión				3
		Antecedentes patológicos familiares	Zika	Categoría ordinal cualitativa politómica	Enfermedades y/o padecimientos de familiares de primera consanguinidad	Si No	4
			Negado				0
Diabetes	1						
TORCH	2						
Hipertensión	Zika				3		
					4		

		Antecedentes de malformaciones familiares	Negado Síndromes Malformaciones menores Malformaciones mayores	Catagórica ordinal cualitativa dicotómica	Presencia de malformaciones en hijos previos y/o familiares de primera consanguinidad	Si No	1 2
		Consumo de medicamentos antes del embarazo	Negado Consumo de medicamentos	Catagórica ordinal cualitativa dicotómica	Medicamentos consumidos por paciente antes del embarazo actual	Si No	1 2
		Consumo de medicamentos durante del embarazo	Negado Consumo de medicamentos	Catagórica ordinal cualitativa dicotómica	Medicamentos consumidos por paciente durante el embarazo actual	Si No	1 2

Objetivo 2. Indagar sobre los antecedentes obstétricos de las pacientes embarazadas con malformaciones.

Objetivos específicos	Variable	Dimensiones	Indicadores	Escala de medición	Concepto	Valor	Ítems
Indagar antecedentes obstétricos	Antecedentes obstétricos	Paridad	Número de gestas	Categórica ordinal cualitativa dicotómica	Gestas anteriores al embarazo actual	Primigesta a Multigesta	1 2
		Controles pre natales	Número de controles	Categórica ordinal cualitativa politómica	Cantidad de controles pre natales intra hospitalarios realizados en embarazo en curso	0 < 4 ≥ 4	0 1 2
		Captación	Semanas a la captación	Categórica ordinal cualitativa dicotómica	Semanas de gestación en la cual se realizó la captación del embarazo	< 12 sg > 12 sg	1 2

Objetivo 3. Determinar métodos diagnósticos utilizados para el diagnóstico de malformaciones congénitas fetales							
Objetivos específicos	Variable	Dimensiones	Indicadores	Escala de medición	Concepto	Valor	Ítems
Métodos diagnósticos utilizados para el diagnóstico de malformaciones congénitas fetales	Realización de pruebas biológicas en el embarazo	Pruebas biológicas	No realizado B HCG PAPP-A Inhibina A Alfafetoproteína	Categórica ordinal cualitativa politómica	Exámenes en sangre realizados a la paciente durante el embarazo	Si No	1 2
	Semanas de gestación de realización del primer ultrasonido	Ultrasonido	Semanas del primer ultrasonido	Categórica ordinal cualitativa politómica	Semanas cumplidas en el cual se realizan los ultrasonidos durante el embarazo	<12 sg 12 – 16 sg 17 – 28 sg >28	0 1 2 3

Objetivo 4. Valorar la eficacia en el diagnóstico pre natal de las malformaciones congénitas fetales según los hallazgos encontrados por ultrasonido

Objetivos específicos	Variable	Dimensiones	Indicadores	Escala de medición	Concepto	Valor	Ítems
Valorar eficacia en la detección pre natal de las malformaciones congénitas fetales	Detección de anomalías en el ultrasonido	Malformaciones menores Malformaciones mayores	Presentes No presentes	Cualitativa dicotómicas	Identificación de malformaciones durante los ultrasonidos realizados en el embarazo	Si No	1 2

RESULTADOS

Objetivo 1. Identificar características socio demográficas de las pacientes portadoras de embarazos con malformaciones

En el estudio se incluyeron un total de 30 pacientes ya que fueron las que cumplían los criterios de inclusión para este estudio, por lo tanto en relación a este objetivo, se pudo observar que el 77.4 % (N=24) de las pacientes se encontraban entre los 18 y 34 años de edad cumplidos, seguido por un 13% (N=4) en mayores de 35 años de edad cumplidos, siendo la minoría con un 6.5% (N=2) en menores de 18 años de edad.

El 100 % (N=30) de las pacientes que fueron incluidas no presentaba antecedentes personales no patológicos, a diferencia de los antecedentes patológicos personales, que un 20% (N=5) presentaron diabetes gestacional, un 3% (N=1) presentó pre eclampsia, y un 77% (N=24) no tenía antecedentes patológicos personales.

Dentro de los antecedentes patológicos familiares, el 81 % (N=25) no presentó ninguno antecedente patológico, sin embargo un 13% (N=4) presentó antecedentes de diabetes en la familia y un 3% (N=1) tenía antecedente de hipertensión arterial crónica.

Ninguno de los 30 (100%) casos presentó antecedentes de malformaciones en la familia ni tampoco consumo de fármacos o drogas antes del embarazo con malformaciones.

En relación a los fármacos o drogas consumidas durante el embarazo solo un 7% (N=2) no consumió ningún tipo de medicamentos durante el embarazo, igualmente un 7% (N=2) consumió solo Sulfato ferroso + Ácido fólico, el 7 % (N=2) consumió solamente Ácido acetil salicílico, otro 7 % (N=2) consumió Ácido acetil salicílico y sulfato ferroso + ácido fólico durante el embarazo. Un 3 % (N=1) consumió solamente calcio, otro 3 % (N=1) consumió metronidazol, y otro 3 % (N=1) utilizó cefadroxilo. En relación al metamizol, fue consumido en un 13% (N=4), sin embargo

la mayoría de las pacientes consumió Ácido acetyl salicílico, Sulfato ferroso + Ácido fólico y calcio para un 48% (N=15).

Objetivo 2. Indagar sobre los antecedentes obstétricos de las pacientes embarazadas con malformaciones

El 60% (N=18) fue multigesta y las primigestas se presentaron en un 40% (N=12). En relación a la cantidad de controles pre natales realizados, en un 65% (N=20) se realizaron más de 4 controles pre natales, en un 16% (N=5) no se realizó ningún control pre natal y otro 16 % (N=5) se realizó menos de 4 controle pre natales.

Un 62% (N=19) se captó luego de las 12 semanas de gestación, en cambio un 38 % (N=11) se captó antes de las 12 semanas de gestación.

Objetivo 3. Determinar métodos diagnósticos utilizados para detectar malformaciones congénitas fetales.

Ninguna de las 30 pacientes (100%) se realizó pruebas biológicas disponibles en nuestra institución.

En la realización del primer ultrasonido, el 3% (N=1) se realizó antes de las 12 semanas de gestación, un 52% (N=16) se realizó entre las 12 y 16 semanas de gestación, un 29 % (N=9) se realizó entre las 17 y 28 semanas, y un 13% (N=4) se realizó mayor a las 28 semanas de gestación.

Objetivo 4. Valorar la eficacia en el diagnóstico pre natal de las malformaciones congénitas fetales según los hallazgos encontrados por ultrasonido

En las semanas de detección de la malformación, el 43 % (N=13), no se detectaron en ninguna semana de gestación mediante ultrasonido, un 43% (N=13) se detectó posterior a las 12 semanas de gestación, y un 14% (N=4) se detectó en menos de las 12 semanas de gestación.

Dentro de los hallazgos encontrados, se encontró 1 caso de micrognatia por ultrasonido (3%), 1 caso de fémur corto como malformaciones musculo esqueléticas (3%), 1 caso de quiste renal (3%), 1 caso de paladar hendido (3%), 1 caso de mielomeningocele (1%), 1 caso de anencefalia (1%), 1 caso de lipomielomeningocele (3%), y 1 caso de agenesia renal bilateral (3%).

Sin embargo se encontraron casos no detectados por ultrasonidos y que los bebés nacieron con malformaciones, como son: 1 caso de sindactilia (3%), 4 casos de criptorquidia (13%), 3 casos de Hidrocele (10%), 1 caso de tetralogía de fallot (3%), 1 caso de apéndice pre auricular (3%), 2 casos de simbraquidactilia (7%), 2 casos de higroma quístico (7%), 2 casos de pie equino (7%), 3 casos de micro cefalia (10%), 1 caso de pectum excavatum (3%), 1 síndrome de Down (3%) y 1 caso de labio leporino (3%).

DISCUSIÓN DE RESULTADOS

En nuestro estudio, se incluyeron 30 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 77.4% lo que difiere con la literatura en relación a la incidencia según edades, ya que en mi 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 20% diabetes gestacional, y en un 3% pre eclampsia. 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. Considero que a las pacientes que se realizan diagnóstico de diabetes gestacional es recomendable realizar estudios de tamizaje para malformaciones congénitas pero sobre todo en paciente que cursen con diabetes pre gestacional, ya que se asocian principalmente a malformaciones congénitas.

En los antecedentes patológicos familiares, se encontró que el 13 % tenía antecedentes de diabetes en familiares de primer grado (mama, papa) y en menor cantidad (3%) antecedente de hipertensión arterial crónica. Cabe destacar que en ninguna de las pacientes se encontraron 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 48% de las pacientes consumieron durante el embarazo ácido acetil salicílico, 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. 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.

De igual forma, hay un consumo del 13% de AINE como el metamizol en estas pacientes por prescripción médica por dolor referido por pacientes ya sea en bajo vientre o cefalea, se ha evidenciado en la literatura que el consumo de AINE durante el embarazo conlleva básicamente a trastornos del líquido amniótico, por lo tanto no consideramos que el uso de estos fármacos influyera en la aparición de malformaciones congénitas. Se encontró un 3% de consumo de metronidazol por prescripción médica para tratamiento de infecciones vaginales en el primer trimestre del embarazo, un 3% de consumo de cefadroxilo para tratamiento de infecciones de vías urinarias en el segundo trimestre, las cuales tanto como cefadroxilo como metronidazol son fármacos que son parte del protocolo de manejo para infecciones de vías urinarias y flujos vaginales establecidos por el ministerio de salud respectivamente, por lo cual se uso estuvo justificado en los casos detectados en el estudio ya que ambos fármacos son categoría B durante el embarazo.

La mayoría de las paciente fueron multigestas (60%) siendo el restante Primigestas, lo cual concuerda con la información revisada en el marco teórico, ya que las malformaciones se relacionan más con pacientes multigestas, lo cual concuerda con 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 16% de estas paciente que no se realizó ningún control pre natal en nuestra institución y otro 16% se realizó menos de 4 controles pre natales por lo que

se consideran captaciones tardías, el 65% restante se realizaron más de 4 controles pre natales, es fundamental mencionarlo ya que un mal control pre natal reduce la posibilidad de detección de malformaciones congénitas, sobre todo tomando en cuenta la semana de captación, que en nuestro estudio se encontró que la mayoría de las pacientes 62% se captó después de las 12 semanas de gestación, y el 38% 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 captaciones oportunas 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 30 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.

Cabe destacar, que de las 30 pacientes que conformaron el estudio, se encontró que al 43% 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 tuvieron malformaciones, por lo tanto, es da en evidencia en este estudio que el ultrasonido es 100 % específico y sensible en un 57 %, lo cual se acerca a lo descrito en la literatura (95% y 63%) respectivamente.

CONCLUSIONES

1. En este estudio se observa una relación de ultrasonido y malformaciones congénitas de 2 a 1.
2. En ninguna de las pacientes se realizó pruebas biológicas para malformaciones congénitas.
3. Se pudo observar que el ultrasonido obstétrico es eficaz en la detección de malformaciones congénitas dada una sensibilidad del 57 % y la especificidad del 100 %.

RECOMENDACIONES

1. Acortar tiempo de espera para captaciones de pacientes.
2. Realizar gestiones para autorización de pruebas biológicas para mejorar el diagnóstico de síndromes y malformaciones congénitas.
3. Implementar cursos de educación continua médico ultrasonidista para el diagnóstico de malformaciones congénitas
4. Realizar una unidad materno-fetal que cuente con especialistas y subespecialistas para la detección, tratamiento de malformaciones congénitas y apoyo psicológico a familiares.
5. Realizar más estudios con mayor casuística para lograr identificar factores determinantes de malformaciones congénitas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Rodeck CH, Eadi RAJ, Gosden CM. Prenatal diagnosis of epydermolysis bullosa letalis. *Lancet*. 1980;1:94952.
2. Jones KL. Smith: patrones reconocibles de malformaciones humanas. 6.a ed. Madrid: Elsevier España; 2007.
3. Martínez-Frías ML. Boletín del ECEMC: revista de dismorfología y epidemiología, serie IV, n.o 6, 2001, Número especial: 25 años (1976- 2001).
4. Callen P. Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology. 3.a ed. Philadelphia: WB Saunders; 1994.
5. Montero J, Ortega S. Retardo en la fusión de amnios y corion como marcador ecográfico de cromosopatías. *Progr Diagn Prenat*. 2001; 13:54-9.
6. Fortuny A, Farre MT, Borrell A, Casals E, Mercade I, Seres A, et al. Cribado bioquímico y ecográfico de aneuploidía fetal en el segundo trimestre de la gestación. *Prog Obstet Ginecol*. 2004;47:257-63.
7. American College of Obstetrics and Gynecology. Ultrasound in pregnancy. Technical Bulletin. Washington DC: ACOG; 1988.
8. Gaary EA, Rawnsley E, Martin-Pedilla M, et al. In utero detection of fetal cataracts. *J Ultrasound Med*. 1993;12:275-6.
9. Wald NJ, Leck I. Antenatal and neonatal screening. 2nd. ed.; 2000. p. 89.
10. Macri JN, Spencer K, Aitken D, Garver K, Buchanan PD, Muller F, et al. First-trimester free beta (hCG) screening for Down syndrome. *Prenat Diagn*. 1993;13:557-62.
11. Langman. T.W. Sadier. Embriologia médica. 13 edición p 104.
12. Blazer S, Zimmer EZ, Gover A, Bronshtein M. Fetal omphalocele detected early in pregnancy: associated anomalies and outcomes. *Radiology* 2004;232:191-5.
13. Hwang PJ, Kousseff BG. Omphalocele and gastroschisis: an 18-year review study. *Genet Med* 2004;6:232-6.

ANEXOS

Tabla 1. Frecuencia de edad en malformaciones		
Edad	Frecuencia	Porcentaje
<18	2	6.5%
18-34	24	77.4 %
>35	4	12.9 %
Total	30	100 %

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 2. Frecuencia de antecedentes personales no patológicos en malformaciones		
Antecedentes Personales No Patológicos en Malformaciones	Frecuencia	Porcentaje
Si	0	0 %
No	30	100 %
Total	30	100 %

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 3. Frecuencia de antecedentes patológicos personales y malformaciones		
Antecedentes patológicos personales y malformaciones	Frecuencia	Porcentaje
Diabetes	5	16.1%
No	24	77.4 %
Pre eclampsia	1	3.2 %
Total	30	100 %

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 4. Frecuencia de antecedentes patológicos familiares y malformaciones		
Antecedentes patológicos familiares y malformaciones	Frecuencia	Porcentaje
Diabetes	4	12.9 %
No	25	80.6 %
Hipertensión arterial	1	3.2 %
Total	30	100 %

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 5. Frecuencia de antecedentes de malformaciones en familiares		
Antecedentes de malformaciones en familiares	Frecuencia	Porcentaje
Si	0	0 %
No	30	100 %
Total	30	100%

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 6. Frecuencia de consumo de medicamentos o drogas antes del embarazo		
Consumo de medicamentos o drogas antes del embarazo	Frecuencia	Porcentaje
Si	0	0 %
No	30	100%
Total	30	100%

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 7. Frecuencia de consumo de medicamentos o drogas durante del embarazo		
Fármacos	Frecuencia	Porcentaje
Hierro+AF	2	6.5 %
No	2	6.5 %
Calcio	1	3.2 %
Metronidazol	1	3.2 %
Metamizol	4	12.9 %
ASA	2	6.5 %
ASA+Hierro+AF+Calcio	15	48.4 %
ASA+Hierro+AF	2	6.5 %
Cefadroxilo	1	3.2 %
Total	30	100 %

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 8. Frecuencia de paridad y malformaciones		
Paridad	Frecuencia	Porcentaje
Primigesta	12	40 %
Multigesta	18	60 %
Total	30	100 %

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 9. Frecuencia de números de controles pre natales en malformaciones		
Controles pre natales	Frecuencia	Porcentaje
0	5	16.1%
<4	5	16.1%
≥4	20	64.5%
Total	30	100 %

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 10. Frecuencia de semanas de captación y malformaciones		
Semanas de captación	Frecuencia	Porcentaje
<12	11	35.5%
≥12	19	61.3%
Total	30	100%

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 11. Frecuencia de realización de marcadores biológicos en malformaciones		
Marcadores biológicos	Frecuencia	Porcentaje
Si	0	0%
No	30	100 %
Total	30	100 %

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 12. Frecuencia de semanas de realización de primer ultrasonido		
Primer ultrasonido	Frecuencia	Porcentaje
<12	1	3.2 %
12 a 16	16	51.6%
17 a 28	9	29%
>28	4	12.9%
Total	30	100%

Fuente: expedientes clínicos

Tabla 13. Frecuencia de semanas de detección de malformaciones		
	Frecuencia	Porcentaje
<12	4	14%
>12	13	43%
No	13	43%
Total	30	100%

Fuente: expedientes clínicos

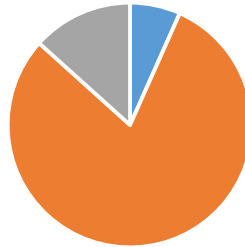
Tabla 14. Frecuencia de tipo de malformación		
Malformación	Frecuencia	Porcentaje
Sindactilia	1	3.2 %
Criptorquidia	4	12.9%
Hidrocele	3	9.7%
Tetralogia de Fallot	1	3.2%
Apéndice pre auricular	1	3.2%
Simbraquidactilia	2	6.5%
Higroma quístico	2	6.5%
Micrognatia	1	3.2%
Adactilia+femur corto	1	3.2%
Quiste renal	1	3.2%
Paladar hendido	1	3.2%
Pie equino	2	6.5%
Mielomeningocele	1	3.2%
Anencefalia	1	3.2%
Microcefalia	3	9.7%
Pectum excavatum	1	3.2%
Lipomielomeningocele	1	3.2%
Agenesia renal bilateral	1	3.2%
Sind. Down	1	3.2%
Labio leporino	1	3.2%
Total	30	100 %

Fuente: registros de sala de neonatología

Tabla 15. Tipo de malformación por edad				
Tipo malformación	Edad			Total
	<18	18-34	>35	
Sindactilia	0	0	1	1
Criptorquidia	0	3	1	4
Hidrocele	0	3	0	3
Tetralogía de Fallot	0	1	0	1
Apéndice pre auricular	0	0	1	1
Simbraquidactilia	0	2	0	2
Higroma quístico	0	2	0	2
Micrognatia	1	0	0	1
Adactilia + fémur corto	0	1	0	1
Quiste renal	0	1	0	1
Paladar hendido	0	1	0	1
Pie equino	0	2	0	2
Mielomeningocele	0	1	0	1
Anencefalia	1	0	0	1
Microcefalia	0	3	0	3
Pectum excavatum	0	1	0	1
Lipomielomeningocele	0	1	0	1
Agnesia renal bilateral	0	1	0	1
Sind. Down	0	0	1	1
Labio leporino	0	1	0	1
Total	2	24	4	30

Fuente: registros de sala de neonatología

Gráfico 1 Frecuencia de edad en malformaciones



■ <18 (2) ■ 18-34 (24) ■ >35 (4)

Fuente: Tabla 1

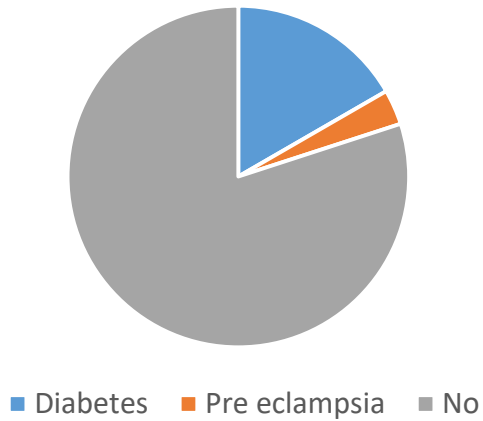
Gráfico 2. Frecuencia de antecedentes personales no patológicos en malformaciones



■ SI ■ NO

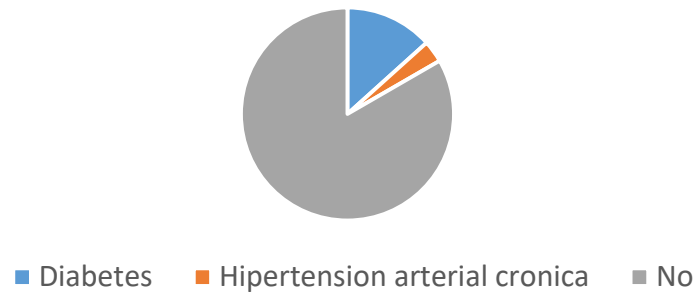
Fuente: Tabla 2.

Gráfico 3. Frecuencia de antecedentes patológicos personales y malformaciones

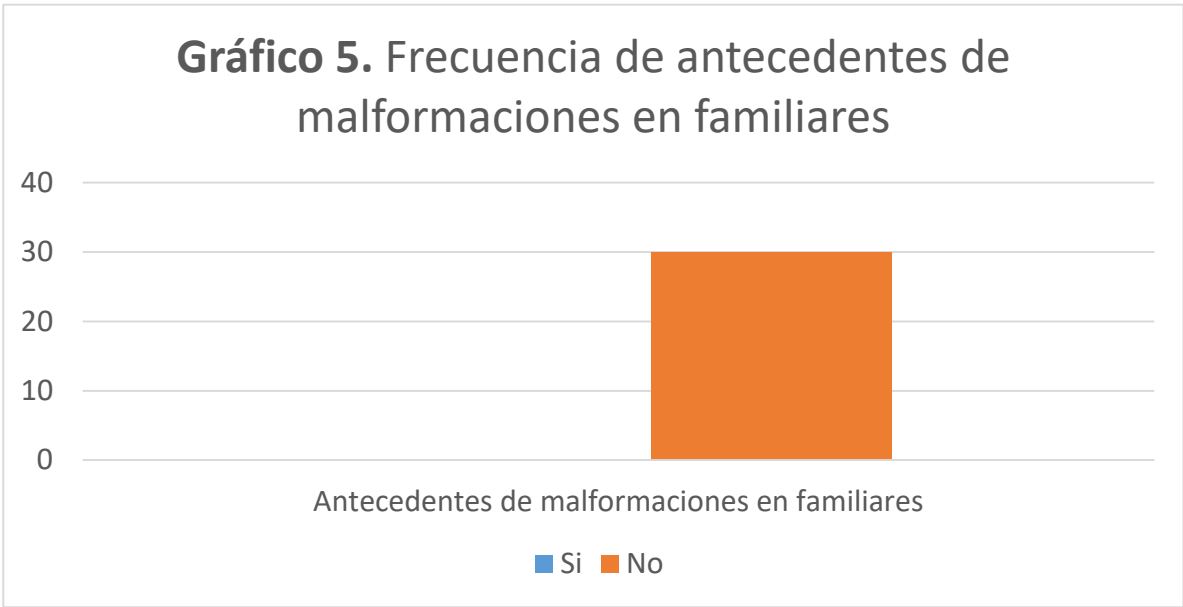


Fuente: Tabla 3.

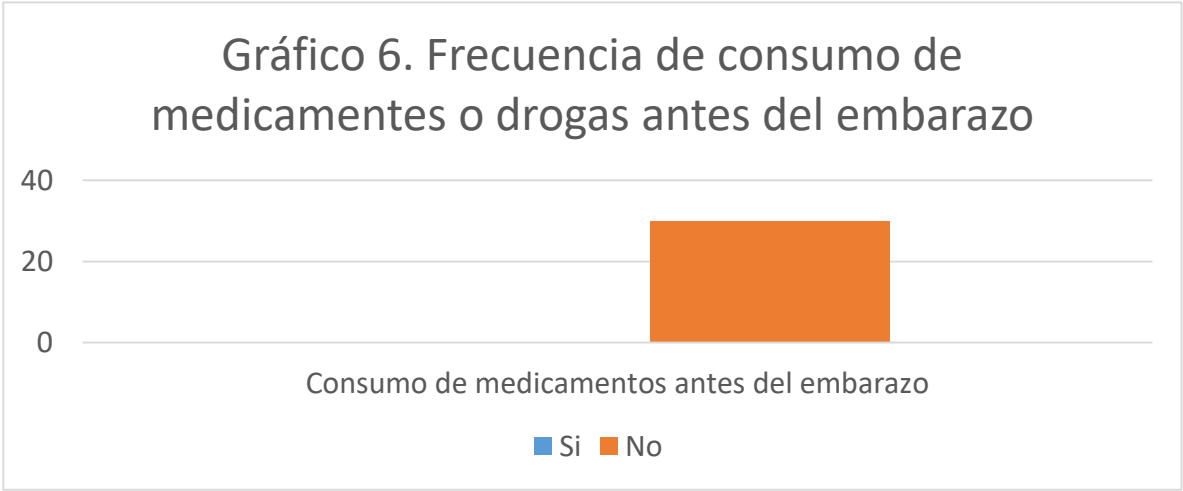
Gráfico 4. Frecuencia de antecedentes patológicos familiares y malformaciones



Fuente: Tabla 4.

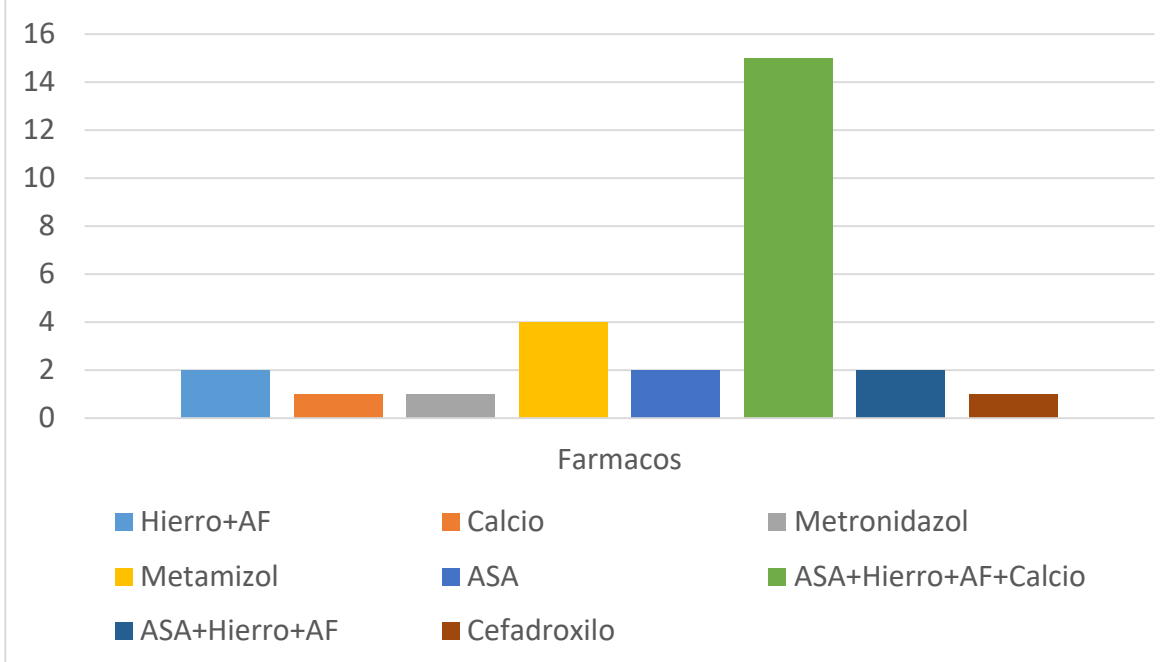


Fuente: Tabla 5.



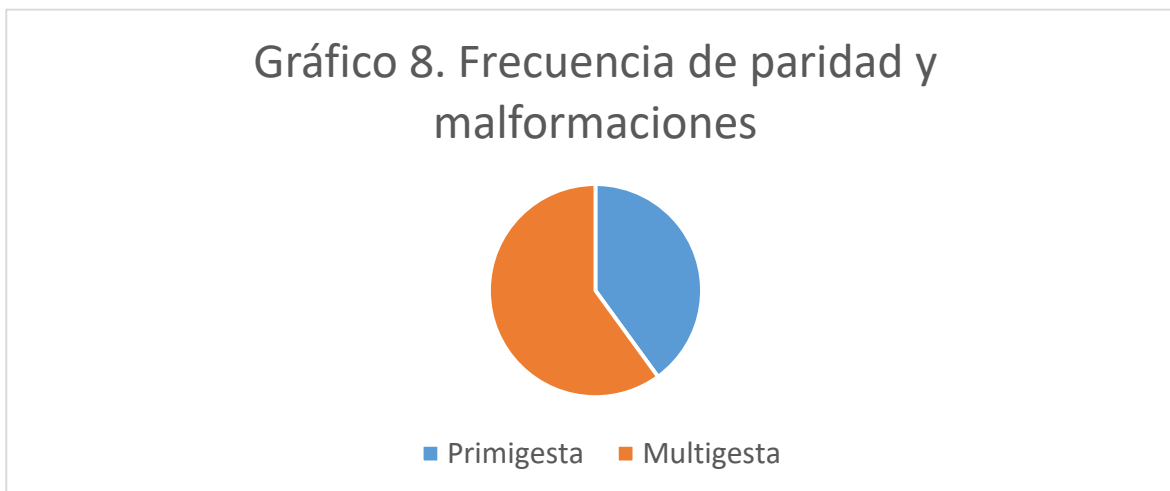
Fuente: Tabla 6.

Gráfico 7. Frecuencia de consumo de medicamentos o drogas durante del embarazo



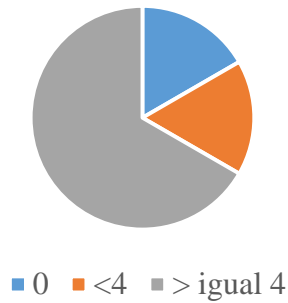
Fuente: Tabla 7.

Gráfico 8. Frecuencia de paridad y malformaciones



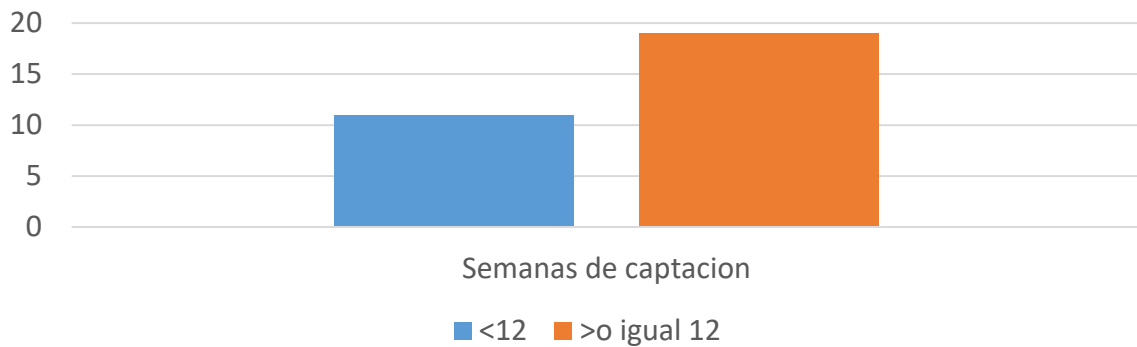
Fuente: Tabla 8.

Gráfico 9. Números de controles pre natales en malformaciones



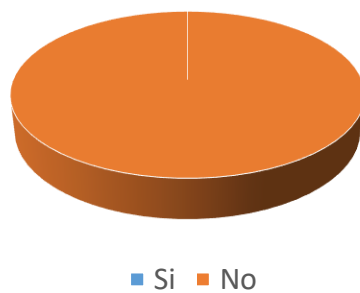
Fuente: Tabla 9.

Gráfico 10. Frecuencia de semanas de captación y malformaciones

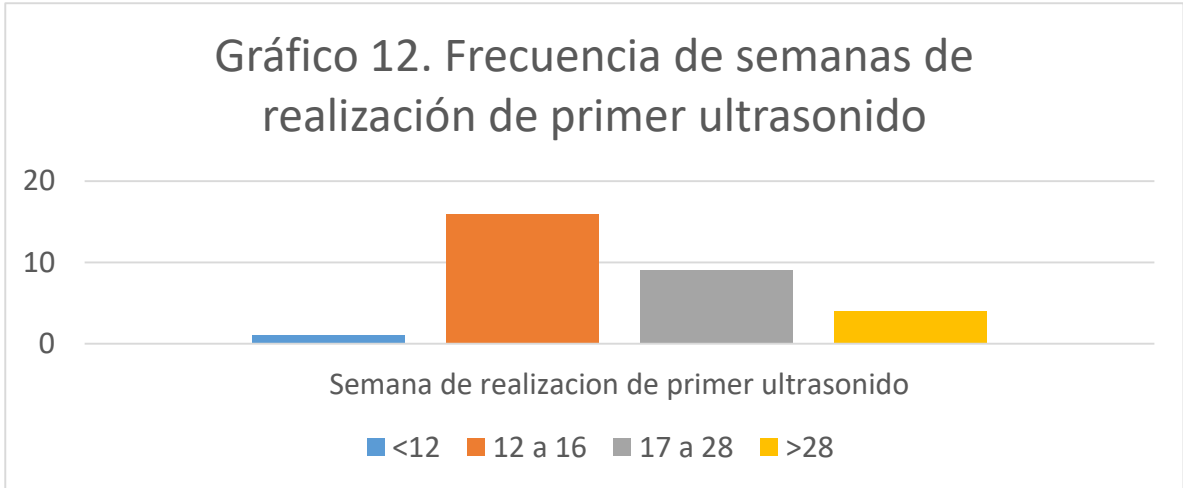


Fuente: Tabla 10.

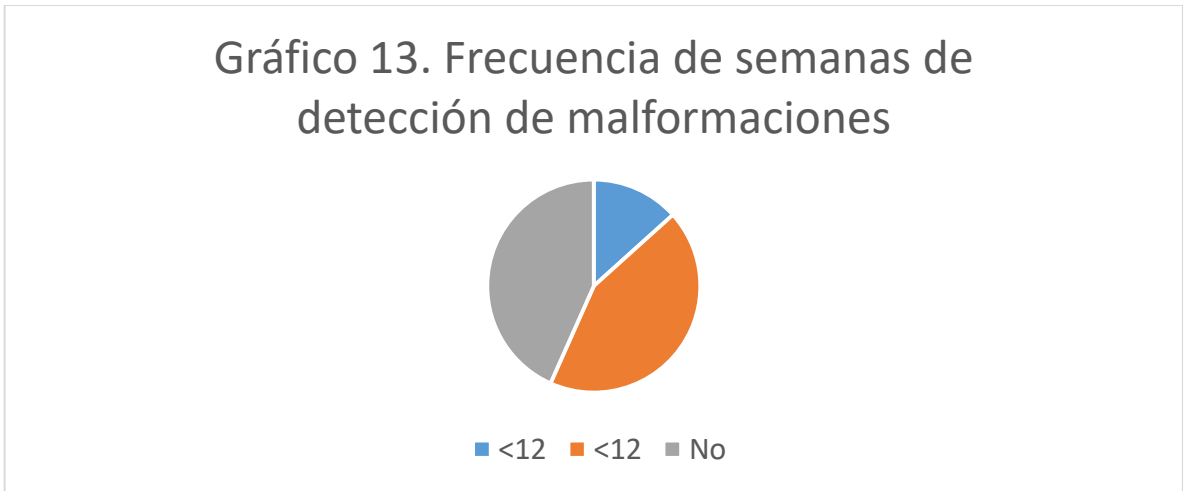
Gráfico 11. Frecuencia de realización de marcadores biológicos en malformaciones



Fuente: Tabla 11.

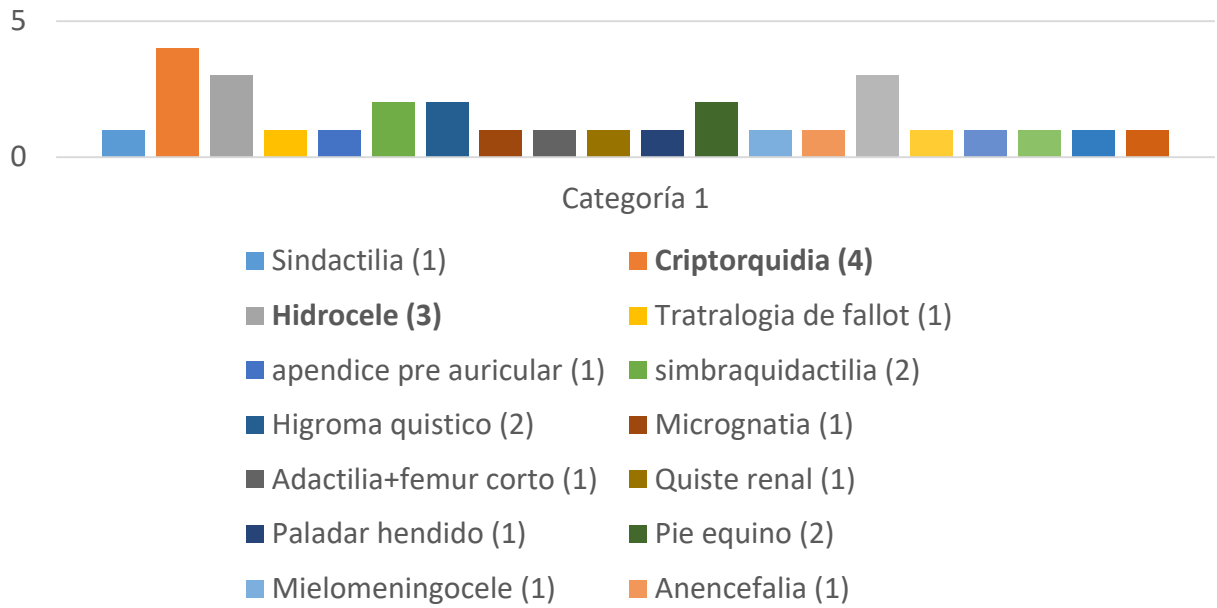


Fuente: Tabla 12.



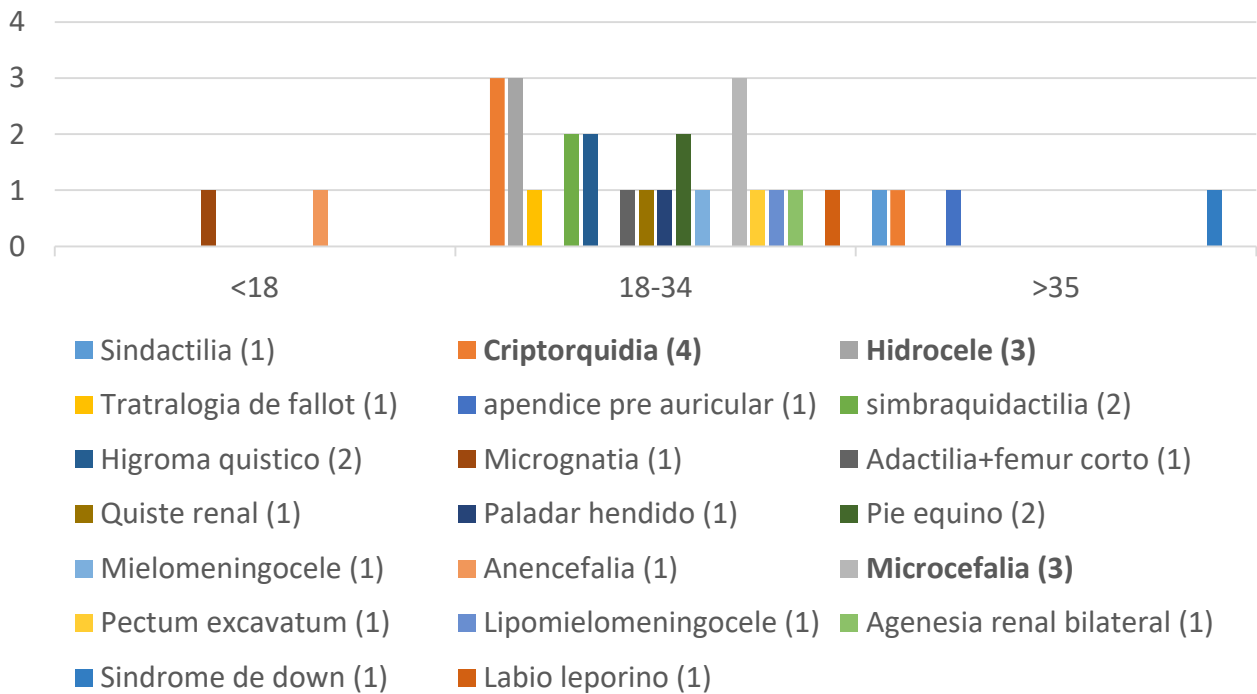
Fuente: Tabla 13.

Gráfico 14. Frecuencia de tipo de malformación



Fuente: Tabla 14.

Gráfico 15. Tipo de malformación por edad



Fuente: Tabla 15.

Instrumento



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE NICARAGUA FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

FICHA DE RECOLECCIÓN DE DATOS:

Numero de ficha _____

Número de expediente _____

1. Edad: < 18 años
18 – 34 años
> 35 años

2. Gestas: Primigesta
Multigesta

3. Antecedentes patológicos personales:
Negado
Si

4. Antecedentes patológicos familiares:
Negado
Si

5. Antecedentes de malformaciones familiares:
Negado
Si

6. Semanas de captación:
<12 sg
>12 sg

7. Medicamentos consumidos antes del embarazo:

Si

No

8. Medicamentos consumidos durante el embarazo:

Si

No

9. Semanas de gestación al primer ultrasonido:

<12 sg

12 – 16 sg

17 – 28 sg

>28

10. Malformación detectada en ultrasonido:

Si

No

11. Marcadores biológicos tomados:

Si

No

12. Tipo de malformación.

13. Semana de gestación que se detectó malformación.

<12 sg

12 – 16 sg

17 – 28 sg

>28

14. Lugar en donde se realizó el diagnóstico:

Intra hospitalario

Extra hospitalario