



UNIVERSIDAD
NACIONAL
AUTÓNOMA DE
NICARAGUA,
MANAGUA
UNAN-MANAGUA



HOSPITAL
**MONTE
ESPAÑA**

TESIS FINAL PARA OPTAR AL TÍTULO DE MÉDICO ESPECIALISTA EN RADIOLOGÍA

“Correlación de la ecografía prenatal y del diagnóstico postnatal de malformaciones congénitas, en el Nuevo Hospital Escuela Monte España, Managua, 1ero de enero 2020 a 30 de noviembre 2022”

Autora:

Dra. María Celeste Castrillo Osorio.

Tutora científica:

Dra. Grisel Martínez Carrasco
Especialista en radiología e imagen

Tutora metodológica:

Dra. María Auxiliadora Duarte Poveda.
Máster en Salud Pública

MANAGUA, NICARAGUA 2023

ÍNDICE

| | |
|--|-----|
| ÍNDICE | 2 |
| DEDICATORIA..... | 1 |
| AGRADECIMIENTO..... | 2 |
| OPINIÓN DEL TUTOR | 3 |
| RESUMEN..... | 4 |
| INTRODUCCIÓN | 5 |
| ANTECEDENTES..... | 7 |
| JUSTIFICACIÓN | 11 |
| PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA..... | 12 |
| OBJETIVO GENERAL: | 13 |
| MARCO TEÓRICO | 14 |
| CAUSAS AMBIENTALES | 17 |
| MALFORMACIONES CEREBRALES Y LOS DEFECTOS DEL TUBO NEURAL..... | 26 |
| ANOMALÍAS CARDIACAS | 29 |
| TRASTORNOS DE LAS VÍAS URINARIAS | 39 |
| ANOMALÍAS DE LA PARED ABDOMINAL ANTERIOR Y DEL TRACTO GASTROINTESTINAL..... | 44 |
| TRASTORNOS DEL TÓRAX | 49 |
| MALFORMACIONES MUSCULO ESQUELETICAS | 54 |
| ECOGRAFIA FETAL | 60 |
| MARCADORES ECOGRÁFICOS MENORES..... | 71 |
| DISEÑO METODOLÓGICO..... | 73 |
| CRITERIOS DE INCLUSIÓN | 74 |
| CRITERIOS DE EXCLUSIÓN..... | 74 |
| OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES..... | 78 |
| RESULTADOS | 86 |
| ANÁLISIS Y DISCUSIÓN DE RESULTADOS | 91 |
| CONCLUSIONES..... | 94 |
| RECOMENDACIONES..... | 95 |
| BIBLIOGRAFÍA | 96 |
| ANEXOS..... | 99 |
| FICHA DE RECOLECCIÓN DE DATOS..... | 100 |
| TABLAS | 103 |
| GRÁFICOS..... | 114 |

Dedicatoria

Primero y ante todo a Dios y la santísima trinidad que han sido mis acompañantes y dadores de sabiduría y persistencia a lo largo de estos años, ya que la medicina no es una carrera de velocidad sino de constancia.

A mi mejor amigo, mi compañero fiel, mi amor, mi esposo, Dr. William Alvarado, esa mitad que cada vez que claudicaba me llenaba de energía para seguir volando más allá de mis límites.

A mis padres, Orlado Castrillo (Q.E.P) y a Elisa Osorio, gracias ya que ustedes construí las bases de mi vida personal y profesional.

Agradecimiento

A las autoridades del Nuevo Hospital Escuela Monte España, que ha sido mi casa de estudios en estos tres años de carrera y que me han permitido realizar dicho estudio monográfico.

A mis maestras de toda la carrera, que han sido benevolentes, en su enseñanza y han sabido despertar la llama de la curiosidad científica en mí, en especial a aquellas maestras que más me ha enseñado, a la Dra. Grisel Martínez Carrasco, maestra de generaciones y a la Dra. Cleopatra Rodríguez.

A la Dra. María Auxiliadora Duarte Poveda, así como al Dr. Enmanuel Alvarado, por sus consejos y tutoría metodológica.

Opinión del tutor

Nicaragua, a través del Ministerio de Salud, ha asumido de manera responsable y comprometida, la reducción considerable de la tasa mortalidad infantil, a través del registro nacional de malformaciones congénitas (RENIMAC), así mismo la medicina materno fetal ha venido evolucionando, siendo lo que ayer fuese un sueño hoy es una realidad, al realizarse cirugías fetales. A pesar de todo, las malformaciones congénitas siguen siendo un problema de salud pública en el país.

En el Nuevo Hospital Escuela Monte España, se da seguimiento cercano y con carácter humano a los pacientes con dichas afectaciones, habiendo un comité de ética multidisciplinario, ya que como es sabido los defectos congénitos pueden involucrar a todas las especialidades médicas en un único paciente, así mismo, en dicha institución es llevado un registro minucioso de los defectos congénitos detectados ya sea de forma prenatal como postnatalmente.

Por lo antes mencionado, inste a mi alumna, la Dra. María Celeste Castrillo, a buscar respuestas en relación al grado de correlación que presenta el servicio de radiología y perinatología, con los diagnósticos de defectos congénitos encontrados postnatalmente, dicha investigación permitirá a la comunidad medica reforzar conocimientos en relación a los marcadores detectables por medio de la ecografía antenatal, así como de los hallazgos postnatales por los demás métodos de imagen.

En este informe se plasman los resultados obtenidos sobre la correlación de la ecografía prenatal y del diagnóstico postnatal de malformaciones congénitas, en el Nuevo Hospital Escuela Monte España y se espera que estos resultados sean un aporte beneficioso y puedan ser utilizados por médicos, académicos, estudiantes y personas interesadas en el tema para su práctica diaria.

Felicito a la autora por el empeño puesto en este trabajo y le invito a seguir desarrollando más proyectos investigativos, pues de esta manera el sistema de salud y académico de Nicaragua y nuestro hospital podrá seguir desarrollándose satisfactoriamente.



Dra. Grisela Martínez Carrasco
MÉDICO Y CIRUJANO
ESPECIALISTA EN
RADIOLOGÍA
CÓD. MINSA 12113

Dra. Grisela Martínez Carrasco
Médico especialista en radiología e imagen diagnóstica
Profesora titular del servicio de radiología del
Nuevo Hospital Escuela Monte España

RESUMEN

En esta investigación, se estudia la correlación entre el diagnóstico de malformaciones congénitas, que fue realizado durante el periodo prenatal y postnatal, estudiándose a un, **universo:** constituido por los hijos de madres con estudios de imagen realizados en nuestra institución en el periodo prenatal los cuales fueron de 4149, con una **muestra:** de 67 pacientes que presentaron alguna malformación, la muestra fue elegida de forma no probabilística por conveniencia. **Método:** correlacional, prospectivo de tipo longitudinal y con un enfoque mixto.

En este dividimos las malformaciones congénitas según la clasificación propuesta por la organización mundial de la salud, en mayores y menores, utilizando los marcadores ecográficos para dichas malformaciones que se presentan como marcadores mayores y menores, en el caso de las displasias músculo esqueléticas, se clasificaron según fueran mortales o no mortales. **Resultados:** la edad de las madres que prevaleció comprendía entre los 26 - 35 años, de procedencia urbana en su mayoría, el sexo más afectado por las malformaciones congénitas fue el masculino, los defectos que se presentaron mayormente fueron los cardiacos y del sistema nervioso central; de todos los defectos presentados, hubo una concordancia del 59.2%, por el servicio de radiología y perinatología de esta unidad, lo que conlleva a una serie de recomendaciones tanto a nivel hospitalario, como para el sistema sanitario nacional.

Palabras clave: *malformaciones congénitas, correlación, marcadores mayores, marcadores menores, diagnóstico prenatal, diagnostico postnatal.*

Introducción

Las malformaciones congénitas según la organización mundial de la salud (OMS), son aquellas anomalías estructurales, funcionales o metabólicas, que ocurren durante la etapa de vida intrauterina y que se detectan ya sea durante el embarazo, parto o en algún momento posterior de la vida. La incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62 por cada 1.000 recién nacidos y al menos 53 de cada 1.000 individuos tienen una enfermedad con vínculo genético que se manifiesta antes de los 25 años, a esto se suma que cada año aproximadamente 303.000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida en el mundo debido a anomalías congénitas. Las anomalías congénitas pueden ocasionar discapacidades crónicas con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad. Los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. (OMS, 2020)

Según datos publicados en el manual operacional del registro nicaragüense de malformaciones congénitas (RENIMAC), “las malformaciones congénitas constituyen una de las principales causas de mortalidad infantil en 22 de los 28 países de Latinoamérica, ocupando del segundo al quinto lugar entre las causas de óbitos y del 2 al 27% de mortalidad infantil”. A pesar de ser una causa considerable de muertes perinatales o neonatales en todo el mundo, no es posible asignarle una causa específica al menos el 50% de ellas, a pesar de ser citados innumerables factores de riesgo, algunos específicos como la deficiencia de ácido fólico y su relación con los defectos del tubo neural. (MINSA, 2010)

Actualmente, la imagenología fetal se ha convertido en una herramienta indispensable en la práctica para la detección prenatal de malformaciones congénitas, esta divide su sensibilidad y especificidad según sistema u órgano afectado y varía según institución, experiencia del operador, así como también la modalidad que se utilice para el screening, (escala de grises, 3D o 4D), lo cual evita obtener cifras universales, sin embargo, se ha comprobado que la sensibilidad puede mejorar según el momento de la gestación en que sea realizado el estudio, siendo entre las 13 y las 18 semanas de gestación las ideales, para evidenciar marcadores cromosómicos (principalmente) y una segunda evaluación morfológica de las 20 a las 24 semanas de gestación, en donde podremos realizar una mejor evaluación por sistemas.

Antecedentes

Dr. F.J. Murcia Pascual, et al, 2017, Correlación entre la ecografía prenatal y el diagnóstico postnatal de las malformaciones congénitas, Córdoba, España, estudio descriptivo de los defectos congénitos diagnosticados prenatalmente en Hospital Universitario Reina Sofía entre los años 2004-2013. Se encontró que, durante el período estudiado, la media de nacimientos anuales fue de 3.646 ± 1.299 , con una media de 2.144 ± 307 ecografías prenatales y 512 ± 74 técnicas invasivas anuales. La media anual de diagnóstico prenatal fue de 26 ± 8 cromosomopatías y 140 ± 14 anomalías anatómicas que suponen un 36,44% del total de las ecografías prenatales realizadas. Entre estas últimas se observaron malformaciones del sistema urinario, cardíacas y neurológicas, entre otras. Se observó correlación pre y postnatal en el 95,6% de los defectos congénitos detectados. Las causas de interrupción del embarazo más frecuentes fueron las cromosomopatías, seguidas de las malformaciones congénitas, cardíacas y neurológica. Debido a la variedad de defectos congénitos que originan interrupciones voluntarias del embarazo, es recomendable un abordaje multidisciplinar altamente especializado que garantice una información óptima a los padres. (F.J. Murcia Pascual, 2017)

Dr. Gustavo Adolfo Restrepo-Cano, 2018, Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas: ¿Se cumple esta política en Colombia?, Colombia: se realizó una búsqueda electrónica en PubMed, Hinari, Cochrane y otros portales de salud. Se incluyeron artículos que, cumpliendo los criterios de inclusión, describían el uso de la ecografía antenatal para la detección de malformaciones congénitas, así como los relacionados a las tasas de detección en Colombia y el mundo. El implementar esquemas de diagnóstico antenatal ecográfico de alteraciones congénitas mejora las tasas de detección de malformaciones congénitas. En nuestro sistema público de salud estas no superan el 35 %, a pesar de que existe la guía clínica para la atención integral del 2013 propuesta por el Ministerio de Protección Social, lo cual hace pensar que esta política no se ha implementado ni ejecutado adecuadamente en las instituciones prestadoras de salud. (Restrepo-Cano, 2018)

Dr. Molina, Alfonso. 2015, Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria, Bogotá, Colombia: Se realizó un estudio donde se registraron 11,914 nacimientos y de estos se diagnosticaron 236 fetos malformados (1.98%) a una edad gestacional promedio al momento del diagnóstico de 26.7 semanas, en este las malformaciones congénitas más frecuentes fueron, en el sistema nervioso central: 88 casos (37%) y de estas la más prevalente fue la ventriculomegalia 16 (7%), de los 236 fetos malformados 165 (70%), tuvieron solo un sistema afectado, 29 (12%) 2 sistemas afectados y 42 (17%) más de tres sistemas dañados. Se logró establecer una concordancia de 86% entre el diagnóstico antenatal y postnatal. (Molina, 2015)

Dra. García, Imbachi, et all, 2014, Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76.155 nacimientos en Bogotá y Cali, 2011 - 2012, Bogotá, Colombia: En la modalidad de caso control basada en la metodología del estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas (ECLAMC), en el cual se encontró una tasa de infantes malformados de 2,08 %. La tasa de detección de anomalías congénitas diagnosticables fue de 31,45 % en los casos de los que se tenía información de control prenatal. La tasa encontrada fue menor a las reportadas en la literatura científica. Las anomalías congénitas más detectadas fueron las del sistema nervioso central y las urogenitales. (García, 2014)

Dra. Paguaga Lorio, 2017, estudio clínico epidemiológico de las malformaciones fetales detectadas por ecografía, de pacientes que ingresaron al Hospital Bertha Calderón Roque abril 2014 - enero 2017, Managua, Nicaragua: Realizó un estudio clínico epidemiológico, en donde se encontró que las principales malformaciones reportadas corresponden a malformaciones cerebrales y defectos del tubo neural, seguido de los síndromes cromosómicos, en su mayoría se detectaron entre las 22 y 36 semanas de gestación, la mayoría de los pacientes con malformaciones fetales presentaron muerte perinatal y el seguimiento de los pacientes únicamente se realizó en un pequeño porcentaje de los casos. (Lorio, 2017)

Dr. Richard Alexander Suarez, 2020, Correlación del diagnóstico ecográfico, antenatal y clínico de neonatos con malformaciones congénitas, Managua, Nicaragua. Estudio descriptivo, prospectivo, longitudinal, de las malformaciones congénitas diagnosticadas en el Nuevo Hospital Escuela Monte España, 01 de abril del 2018 al 31 de diciembre del 2020. Se encontró que, durante el período estudiado, se incluyeron a 68 pacientes, de los cuales predominó el sexo masculino con un 54.4%, y el sexo femenino 45.6%, el 67.6% fueron nacidos a término con una frecuencia mayor de detección entre las edades maternas de 20 – 29 años equivalentes a un 44.1%, de estos los hallazgos ecográficos de malformaciones congénitas predominaron las de tipo cardíaco con un 23.5 %, seguido por las osteomusculares 17.6%, faciales y de cuello 8.8%, pulmonares y renales 7.4% respectivamente, entre la correlación fue de 13 casos, de un total de 60, para una concordancia de 21.6%, las cuales se realizaron más de 4 controles prenatales, el principal agente teratógeno encontrado fueron las enfermedades metabólicas maternas. (Ojeda, 2020)

Justificación

En el Nuevo Hospital Escuela Monte España se ha realizado anteriormente un estudio similar con orientación clínica, sin embargo, hasta este momento no existe ningún estudio orientado hacia el enfoque diagnóstico - imagenológico, en el servicio de radiología, es decir; sobre la correlación diagnóstica prenatal mediante ecografía y el diagnóstico postnatal de las malformaciones congénitas. Ante una continua aparición de estos defectos, llama nuestra atención que aún existen neonatos que nacen con malformaciones y que no todos son diagnosticados prenatalmente.

A través de esta investigación podremos dar a conocer cuáles son las malformaciones de difícil diagnóstico en el periodo prenatal y de esta manera establecer estrategias que nos faciliten el diagnóstico oportuno de estas, lo que nos permitirá identificar las debilidades y fortalezas de la cadena imagenológica y clínico diagnóstica, de esta forma prepararnos para asistir de la mejor manera a los neonatos que presenten malformaciones mediante un equipo multidisciplinario, así como también en un futuro poder realizar intervenciones in útero y evitar al máximo complicaciones o muertes.

Planteamiento del problema

El Nuevo Hospital Escuela Monte España ha presentado una prevalencia de diversos defectos congénitos, como estrategia ante dicha problemática, se creó un comité de malformaciones congénitas, el cual permite brindar una atención personalizada a cada familia afectada, a través de un equipo multidisciplinario que se encarga de dar seguimiento a los padres de los fetos con malformaciones, disminuyendo el impacto emocional y sobre todo posibilitar la intervención quirúrgica inmediatamente al nacimiento, sin embargo, muchos casos de malformaciones siguen sin ser diagnosticados tempranamente, a lo cual nos planteamos la siguiente pregunta:

¿Cuál es la correlación de la ecografía prenatal con el diagnóstico postnatal de malformaciones congénitas, en el Nuevo Hospital Escuela Monte España, en el periodo del 1 de enero 2020 al 30 de noviembre 2022?

Objetivo General:

Correlación de la ecografía prenatal y del diagnóstico postnatal de malformaciones congénitas, en el Nuevo Hospital Escuela Monte España, Managua 1 de enero 2020 al 30 de noviembre del 2022.

13

Objetivos específicos:

- ❖ Identificar las características socio demográficas de las madres de los recién nacidos.
- ❖ Señalar las características gineco obstétricas de las madres de los neonatos.
- ❖ Mencionar las características prenatales y perinatales de los recién nacidos en estudio.
- ❖ Describir el momento de detección prenatal de las malformaciones congénitas en los pacientes en estudio.
- ❖ Asociar los diagnósticos realizados por imágenes prenatales con los defectos congénitos en el periodo postnatal.

Marco teórico

Un defecto congénito se define como: aquellas anomalías estructurales o funcionales que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, el parto o en un momento posterior de la vida. Dichos defectos pueden provocar abortos espontáneos, muertes prenatales y son una causa importante, aunque hasta ahora subestimada de mortalidad y discapacidad de lactantes y niños, son un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que incluyen malformaciones, enfermedades genéticas y alteraciones cromosómicas.

Una malformación congénita se trata de una alteración en uno o varios mecanismos del desarrollo o la ausencia de algún mecanismo del desarrollo embrionario que va a alterar la formación del organismo entero, un segmento corporal, un aparato completo, un órgano o tejidos aislados. Las malformaciones congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil su identificación. (Bra. Gema Roberta Flores Acevedo, 2011)

Los defectos congénitos son la segunda causa de mortalidad neonatal e infantil a nivel mundial, en las Américas, aproximadamente una de cada diez muertes de niños menores de 5 años se debe a estas anomalías, sin embargo, la información disponible sobre la incidencia real de estas condiciones es limitada. (Meneghello, 2013)

Las causas de los defectos son desconocidas en el 50-60% de los casos, pero de las identificables podemos reconocer dos orígenes posibles:

1. Defectos congénitos de origen ambiental: son causa de un agente ambiental, que es capaz de producir una falla o una supresión en uno o varios mecanismos del desarrollo embrionario.

2. Defectos congénitos de origen genético: 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. (Nelson W. BR, 2020)

La clasificación de los defectos congénitos mayores se basa en el tiempo morfogénico en que se producen y comprenden: disrupción, malformación y deformación. La disrupción consiste en factores extrínsecos, que actúan sobre un tejido previamente normal y ocurren durante o después del periodo de la organogénesis; las malformaciones son defectos morfológicos secundarios a fuerzas mecánicas que afectan el desarrollo y se producen tempranamente durante el periodo de embriogénesis, abarca desde la ausencia completa de la estructura afectada o la constitución de una formación incompleta y la deformación se sucede tardíamente durante la fenogénesis, generalmente durante el período fetal y suele afectar los tejidos musculoesqueléticos. (Philip., 2007;8;)

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 1974 un banco internacional de datos. La vigilancia epidemiológica por medio de registros de anomalías congénitas es el método que más se ha empleado, la vigilancia epidemiológica por medio de registros de anomalías congénitas es el método que más se ha empleado desde entonces, a lo cual aún muchos países carecen de un registro nacional oficial, Nicaragua por su parte ha implementado el sistema de registro nacional de malformaciones congénitas (RENIMAC), el cual fue reactivado y actualizado en el año 2010. (MINSAL, 2010)

En 1958, el profesor Ian Donald, profesor de obstetricia en la universidad de Glasgow y sus colegas John Mac Vicar (obstetra) y Tom Brown (ingeniero), publicó un artículo en The Lancet titulado: "La investigación de masas abdominales por pulsos de ultrasonido". Este artículo describe su experiencia con 100 pacientes y se incluyen 12 ilustraciones de diversos trastornos ginecológicos, como los quistes ováricos, miomas, así como la demostración de hallazgos obstétricos, en el cráneo de un feto de 34 semanas de gestación, polihidramnios y gemelos en presentación podálica.

Estas imágenes eran indistintas en comparación con imágenes de la actualidad, pero esto fue sin duda el inicio de una revolución obstétrica, aunque tomó muchos años antes de que la mayoría de los obstetras se sensibilizaran ante la utilidad de tales imágenes. No obstante, se realizó una gran sección de su artículo publicado en 1958 en The Lancet, el cual era dedicado a la "Posibilidad de efectos dañinos del ultrasonido", por la producción de calor y cavitación, siendo las principales preocupaciones. Se realizaron varios experimentos in vivo e in vitro por sí mismos con gatos "expuestos a más de 30 veces la dosis de los ultrasonidos de diagnóstico necesaria y no se detectó cambios neuropatológicos". (Middleton. Kurtz. Hertzberg, 2015)

En 1964, los equipos de ultrasonidos evolucionaron permitiendo tomar una fotografía que se toma después mirando a la imagen y más tarde por escáneres, en tiempo real por el que Stuart Campbell vio el escáner de matriz lineal en 1974 y lo llamó "Una de las innovaciones más sorprendentes, en la ecografía que había experimentado en su vida". (Nelson W. BR, 2020).

Causas ambientales

Se ha estimado que el 10% de las malformaciones son atribuibles a factores ambientales, el 25% a factores genéticos y el 65% a factores desconocidos, probablemente de orden multifactorial. (Twiing, 2015)

Un teratógeno es un factor que tiene un efecto adverso sobre el embrión, aunque las anomalías genéticas y cromosómicas pueden producir malformaciones congénitas, el término teratógeno se restringe solo a los factores ambientales, la susceptibilidad de un embrión frente a distintos teratógenos depende de los siguientes aspectos:

1. El genotipo del concepto y del modo con que este interactúa con los factores ambientales, diferentes especies o razas, las que reaccionan de distinta manera frente a los mismos teratógenos, estas diferencias dependen entonces de la norma de reacción de los caracteres en análisis, la que está determinada por la constitución genética propia de las distintas razas o especies.

2. La etapa del desarrollo alcanzada en el momento en que actúa el teratógeno; aunque en ningún período del desarrollo el embrión está libre de ser afectado, existe un período de máxima susceptibilidad, que corresponde a la organogénesis, los órganos más afectados serán aquellos donde la intensidad del desarrollo y de los procesos metabólicos es mayor.

3. La dosis administrada: la forma en que se manifestará la desviación del desarrollo normal, aumenta de grado a medida que aumenta la dosis del teratógeno administrado; las fluctuaciones van desde el no efecto hasta el nivel letal, es importante destacar que los efectos de dos agentes teratogénicos administrados juntos se pueden sumar, aunque cuando son administrados por separado pueden no tener efecto alguno. (Gilbert, 2016)

Hasta el inicio de la década de 1940, se creía que los defectos congénitos eran causados sólo por factores genéticos, esto cambió cuando en Australia el Dr. Norman Mc Alister Gregg descubrió, que el virus de la rubéola que afectaba a las madres durante las primeras semanas de la gestación, provocaba en el embrión un síndrome representado por anomalías tales como: cataratas, sordera y defectos cardiovasculares. (Carlson, 2019)

Los factores ambientales son importantes como factores desencadenantes de anomalías multifactoriales. Es así como en la década de los años 50, Lenz relacionó los defectos de los miembros con el sedante talidomida; cuando las madres tomaban este medicamento durante la quinta a la octava semana de gestación, sus hijos presentaban amelia o meromelia, es decir malformaciones de los miembros, este fármaco había sido probado en conejos y no producía defectos, pero al utilizarlo en la especie humana generó malformaciones. (Sadler, 2019)

En la especie humana y también en los bovinos, el período más sensible ante los teratógenos se extiende entre la tercera y la octava semana de edad post – fecundación; esto se debe a que esta, es la etapa donde se están formando la mayoría de los órganos y sistemas. Después de la octava semana existe una menor sensibilidad a los teratógenos y pueden presentarse malformaciones menores, en otras especies animales este período de mayor sensibilidad se relaciona con la formación de los primeros somitas y se extiende hasta el inicio del período fetal.

Los defectos del desarrollo se presentan en la especie humana y en las distintas especies animales con un fenotipo similar, sin embargo, las causas pueden ser distintas.

Se ha señalado que los pesticidas, como el diclorodifeniltricloroetano (DDT), estaban destruyendo la vida silvestre, en especial la de las aves costeras. El diclorodifeniltricloroetano, causaba el adelgazamiento de las cáscaras de los huevos, por lo que las aves solían romper sus huevos cuando los empollaban.

Por estas afirmaciones, la investigadora de este fenómeno, fue considerada como una fanática por la industria química de la agricultura, más adelante cuando también se encontraron en peligro los halcones peregrinos y las águilas calvas por efecto del adelgazamiento de los huevos, el uso de ese pesticida fue prohibido en Estados Unidos. (Gilbert, 2016)

Posteriormente, se ha relacionado el vertido de contaminantes que tenían diclorodifeniltricloroetano, diclorodifenildicloroetileno (DDE) y otros bifenilos policlorados en el lago de la Florida, con una disminución del 90 % en la tasa de nacimientos de cocodrilos y la reducción del tamaño del pene en los machos de estas especies, también con la feminización que se produce en peces trucha arcoíris. (Cooke, 2015)

Igualmente, se debe destacar que los factores ambientales, afectan no solo a las distintas especies del reino animal, sino también a la especie humana. En Minamoto, Japón, se observó en la década de los años 50, que las aves costeras aparecían muertas en las playas, lo mismo sucedió con algunas mascotas. Paralelamente en ese período de tiempo ocurrió que muchas mujeres que estaban embarazadas tuvieron hijos con malformaciones del sistema nervioso, especialmente parálisis cerebral, recién en 1968, el gobierno japonés anunció oficialmente que la causa de la enfermedad era la ingestión de peces y de mariscos contaminados de mercurio provocado por los vertidos de la empresa petroquímica Chisso. En los primeros años, las concentraciones del metal

líquido en el agua no fueron muy elevadas y se pensó que no habría impacto ambiental; lamentablemente no se consideró que microorganismos y peces concentran mercurio en sus tejidos, generando sales de gran toxicidad, así al consumir peces que habían vivido en aguas que contenían mercurio, las mujeres embarazadas ingirieron también este metal concentrado, el que es tóxico para el embrión. (Ruda, 2008)

Los disruptores endocrinos son sustancias químicas capaces de alterar el equilibrio hormonal, pudiendo provocar diferentes efectos adversos sobre la descendencia de las personas y animales. El estrógeno sintético dietilbestrol (DES), que se usaba para prevenir el aborto, determinó que las hijas de mujeres tratadas con este medicamento manifestaran carcinomas de vagina y del cuello uterino, pubertad precoz y que tuvieran hijos que presentaron criptorquidia y deformación de órganos reproductores.

La vitamina A y los retinoides son teratógenos clásicos, la dosis diaria recomendada de vitamina A en los suplementos nutricionales farmacéuticos es de 8.000 UI, se ha reportado también que aquellos casos en los cuales, mujeres embarazadas utilizaron el fármaco retinol para tratar el acné, sus hijos nacieron con defectos faciales, por otra parte, en la naturaleza un pesticida similar al ácido retinoico originaría ranas deformes. (Ruda, 2008)

Se deben considerar también los agentes ambientales infecciosos.

Virus, son verdaderas bolsas de información genética, ya que están constituidos solo por ácidos nucleicos y proteínas. Estos pueden proliferar dentro de las células embrionarias hasta producir su ruptura o bien pueden incorporar su información genética al genoma del embrión, determinando síntesis de proteínas que pueden ser dañinas para este, la panleucopenia felina y la peste porcina producen defectos cerebelosos.

El virus del herpes II produce malformaciones encefálicas y oculares en el embrión de perro, el virus de la rubéola en el conejo produce defectos cardíacos y oculares, en el embrión humano produce cataratas, sordera y defectos cardiovasculares.

Bacterias, estas no atraviesan la barrera placentaria, por lo cual deben infectar primero a la placenta, lo que hace que lleguen a los tejidos fetales cuando ya ha terminado el período de organogénesis.

Parásitos, tampoco atraviesan la placenta, lo que hace que alcancen los tejidos en el período fetal, pueden causar lesiones graves cuando se localizan en el sistema nervioso central.

Agentes químicos, entre estos están los medicamentos y sustancias químicas, prácticamente todas las drogas tienen efecto teratogénico en animales de laboratorio, pero algunas ejercen este efecto solo cuando se usan en dosis altas; importante es recordar aquellos que producen anomalías cuando se utilizan en dosis terapéuticas, por ejemplo, algunos medicamentos como cloranfenicol, tetraciclinas, ácido valproico, antidiabéticos y barbitúricos y además tranquilizantes, pesticidas, drogas que producen adicción (heroína, dietilamida del ácido lisérgico y alcohol).

| Agente | Función | Estructuras y especies afectadas |
|---|--------------------------------|--|
| Antagonistas del ácido fólico (aminoterina y pirimetamina) | Antimicótico y antiparasitario | Embriotóxico, perro y oveja |
| Tetraciclina | Antibiótico | Dientes y esqueleto, todas las especies. |
| Griseofulvina | Antimicótico | Cabeza, encéfalo, paladar y esqueleto, gato, perro y equino. |
| Corticoesteroides | Hormona esteroidea | Paladar, miembros, varias especies. |
| Andrógenos | Hormona esteroidea | Masculinización, todas las especies. |
| Fenitoína (difenilhidantoina) | Anticonvulsivante | Hendidura palatina, gato. |
| Vitamina A | Metabolito esencial | Tubo neural, corazón y miembros, todas las especies. |
| Talidomida | Sedante | Retraso del crecimiento. Perro, defectos intestinales. Cerdo y humanos, defectos del desarrollo de los miembros. |

Agentes físicos, entre estos tenemos los aumentos de temperatura, las condiciones de hipoxia y las radiaciones ionizantes; se ha visto que la hipoxia tiene un efecto teratogénico en el desarrollo de los embriones de salmón, generando malformaciones de la columna vertebral, retardo en el desarrollo embrionario y en el crecimiento post-eclosión, como también alteraciones del sistema nervioso lo mismo sucede con los aumentos de temperatura que sean superiores a 10°C tanto para ovas como alevines; estas variables físicas también generan defectos en la especie humana. (Cooke, 2015)

Enfermedades genéticas, son un conjunto de enfermedades producidas por alteraciones en el ácido desoxirribonucleico o genoma, pero no tienen por qué haberse adquirido de los progenitores, de tal manera que todas las enfermedades hereditarias son genéticas, pero no todas las genéticas son hereditarias.

Enfermedades hereditarias, son un conjunto de enfermedades genéticas caracterizadas por transmitirse de generación en generación, es decir, de padres a hijos.

Se clasifican en:

Enfermedades monogénicas, producidas por la mutación o alteración en la secuencia de ácido desoxirribonucleico de un solo gen, que se transmiten a la descendencia siguiendo las leyes de Mendel, ya sea de forma autosómica recesiva o autosómica, dominante o ya sea ligada al cromosoma X.

Enfermedades cromosómicas, derivadas de una alteración en el número o en la estructura de los cromosomas.

Enfermedades mitocondriales, son enfermedades hereditarias relativamente infrecuentes causadas por mutaciones en el ácido desoxirribonucleico mitocondrial, no en el ácido desoxirribonucleico cromosómico; son enfermedades que se transmiten exclusivamente por la madre, pues las mitocondrias se encuentran solo en el citoplasma del óvulo y no en los espermatozoides. (Campos A, 2010)

Las malformaciones congénitas pueden agruparse en mayores y menores, según la organización mundial de la salud, así mismo refiere Langman; el 40 al 60% de estas son de causa desconocida, las malformaciones mayores son aquellas que comprometen la vida del feto que de no ser intervenido con un abordaje multidisciplinario, no sería capaz de adaptarse al medio externo.

Las anomalías menores se observan hasta en un 15% de los recién nacidos, estas son más de tipo estructural y no causan un perjuicio a la salud, sin embargo, se ha visto que en niños con una anomalía menor en un 3% se presenta una mayor y en los que han presentado dos a tres anomalías menores asciende hasta más de un 20%, por lo tanto, estas mismas sirven de indicios para el diagnóstico de defectos mayores. (Sadler, 2019)

| MALFORMACIONES MAYORES | MALFORMACIONES MENORES |
|--|---|
| Anencefalia | Orejas de implantación baja |
| Craneoraquisquisis | Apéndices preauriculares |
| Melias (amelia, meromelia, foco melia) | Quistes branquiales, micrognatia |
| Encefalocele | Mamas supernumerarias |
| Espina bífida | Arteria umbilical única, hernia umbilical |
| Gastroquisis | Ano ectópico, criptorquidia uni o bilateral |
| Hipospadias | Pliegue simeano (único) |
| Hendiduras orofaciales | Coloboma del iris |
| Pie equino varo | Sindactilia |

Tabla 2. Sadler, T. W. Langman, edición 14, 2019, capítulo 9.

Malformaciones cerebrales y los defectos del tubo neural

Son la causa más común de malformaciones fetales, ocurre alrededor de 1 por 500 nacimientos, su detección temprana en etapa de viabilidad del producto, son diagnosticados en estudios de rutina durante el segundo trimestre. En la actualidad, con los adelantos tecnológicos de los equipos de ultrasonido permiten una detección más temprana de estas patologías. (Cano & Rodríguez, 2011)

Dilatación ventricular, se asocia a malformación de Arnold-Chiari, otros como Dandy-Walker, malformaciones vasculares y tipos complejos con holoprosencefalia, estenosis del acueducto y un grupo de origen desconocido. El pronóstico de estos productos depende de la anomalía cerebro-espinal asociada.

La holoprosencefalia, resulta de ausencia o incompleta diverticulación del cerebro anterior para formar los hemisferios cerebrales y los ventrículos laterales, se asocia a alteraciones cromosómicas o infecciones maternas, presente en 1 de cada 5200 nacimientos. Puede ser de tres tipos: alobar, semi lobar y lobar según exista o no tejido cerebral intermedio. (Callen., 2016)

Síndrome de Dandy-Walker, manifestado por dilatación ventricular, se caracteriza por dilatación quística del IV ventrículo con ausencia parcial o completa del vermis cerebeloso.

Quistes aracnoideos, representan el 1% de las masas intracraneales, resulta probablemente de formación anormal de leptomeninges y se desarrollan por atrapamiento de líquido cefalorraquídeo por adherencias aracnoideas. (Middleton. Kurtz. Hertzberg, 2015)

Anencefalia, siendo la alteración más frecuente en 1 por cada 1000 nacimientos, es caracterizada por ausencia de hemisferios cerebrales y del cráneo que lo acompaña, sin embargo, el tallo cerebral y la porción de la base del cráneo están presentes.

Encefaloceles, involucran cualquier herniación de tejido cerebral o líquido cefalorraquídeo a través de defecto en la estructura del cráneo (mielomeningoencefalocele), asociados frecuentemente con hidrocefalia. (Middleton. Kurtz. Hertzberg, 2015)

Alteraciones en la columna, son con mayor frecuencia en el segmento lumbosacro, aunque pueden encontrarse en cualquier sitio, pueden ser manifestadas desde espina bífida, con protrusión de líquido (mielocele) o con tejido neural (mielomeningocele). Los hallazgos que se obtienen son: defecto de fusión con disrafismo espinal, hallazgos de tejido blando a través del defecto y asociado a alteraciones craneales con hidrocefalia y deformidad del tejido cerebral, signo del limón y la banana, las imágenes axiales a nivel cervical y lumbar muestran datos de espina bífida, imagen en “V” e imagen en “U” invertida. (Rumack., 2017)

Higroma quístico, Los higromas quísticos son masas quísticas anómalas de origen linfático que suelen aparecer en el área posterolateral del cuello, tienen una elevada predisposición a asociarse a aneuploidía. De hecho, más del 60% de los fetos con higroma quístico tienen aneuploidía; la frecuencia de la aneuploidía varía con la edad gestacional, así como con el tamaño y el aspecto del higroma. (Callen., 2016)

Los higromas quísticos grandes (por lo general, observados después de las 14 semanas) tienden a tener tabicaciones y conllevan un riesgo elevado de aneuploidía.

En el segundo trimestre, alrededor del 75% se asocia a aneuploidía, de los que el síndrome de Turner, supone el 80% de los casos. (Callen., 2016)

Además, también se encuentran las trisomías 18, 13 y 21. Debido a que los higromas pueden aparecer en fetos con síndrome de Down, pueden representar una forma «grave» del espectro del aumento del grosor del pliegue nucal, sin embargo, los higromas vistos en el primer trimestre tienen una tasa de aneuploidía diferente (menor), y existe una mayor proporción de síndrome de Down y de otras anomalías cromosómicas, por tanto; siempre que se identifique un higroma quístico cervical en la ecografía prenatal debe ofrecerse la posibilidad de realizar pruebas invasivas. (Callen., 2016)

Anomalías cardíacas

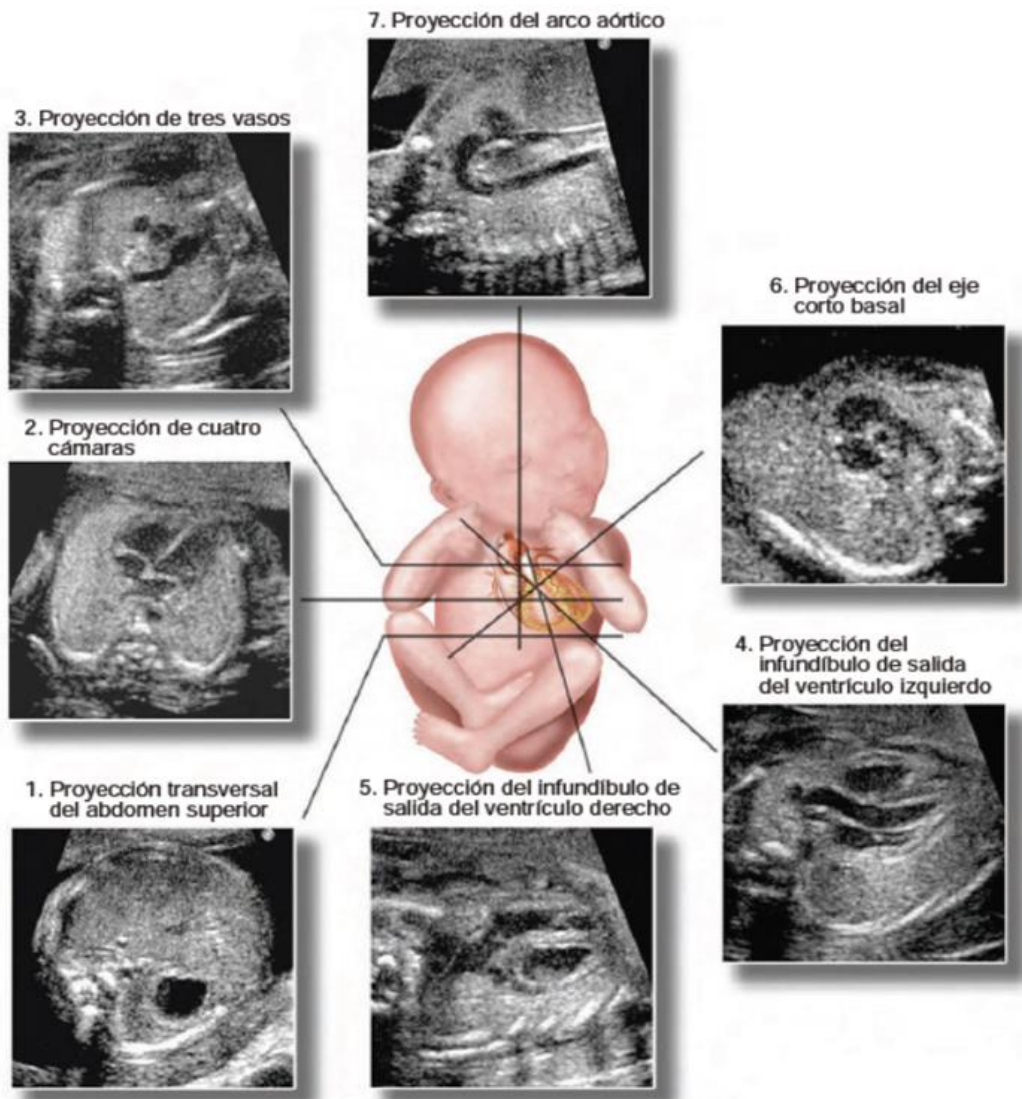
Las alteraciones cardíacas congénitas son de las malformaciones más frecuentemente encontradas, con una incidencia entre 4 y 13 por cada 1000 recién nacidos vivos. (Dr. Hernan Muñoz, 2016)

Dentro del estudio del corazón fetal, es muy importante no solo los hallazgos encontrados por la ultrasonografía, sino también la historia familiar en donde debe descartarse los antecedentes familiares que juegan un papel muy importante sobre todo si se trata de historia familiar de cardiopatías congénitas. El uso de ultrasonido a color puede claramente mostrarnos la dirección del flujo de sangre en los vasos sanguíneos del feto; el ultrasonido Doppler color, es particularmente indispensable en el diagnóstico y evaluación de las anomalías congénitas del corazón, es útil desde finales del primer trimestre hasta el fin de la gestación. (Ramírez & Gamboa, 2010)

Con el objetivo de aumentar al máximo las posibilidades diagnósticas de las cardiopatías congénitas durante el embarazo, se recomienda introducir en todas las exploraciones ecocardiográficas dos planos básicos. La proyección más útil es la de cuatro cámaras (es necesario observar una costilla completa para estar seguros de que es adecuada la sección transversal), ya que es la más fácil de conseguir (90-98% de los embarazos), permite observar el tamaño de ambos ventrículos, estudiar los tabiques y las válvulas atrio ventriculares y descartar la presencia de derrame pericárdico (Twiing, 2015)

Desde esta proyección resulta difícil evaluar los tractos de salida de los ventrículos y los grandes vasos, por lo que es recomendable obtener otros planos (transversal de grandes vasos, arcos aórtico y ductal), que permitan identificar estos extremos y poder

estudiar anomalías de las vías de salida, como truncales y de los grandes vasos. La seguridad del diagnóstico prenatal no es del 100% y ello es debido a limitaciones técnicas y tecnológicas, de entrenamiento del explorador, de la distinta trascendencia de la malformación para la vida fetal respecto a la postnatal y de la posibilidad de aparición más tardía. La anomalía estructural más frecuentemente encontrada es el defecto del septum atrio ventricular, presente en hasta 17% de todas las patologías cardíacas, en el cual pueden además encontrarse presentes otras lesiones. (Diario Medico, 2020)



Proyecciones ecográficas básicas para la exploración cardíaca fetal, (ilustración de Shi – Joon Yoo y James Cooper).

| INDICACIONES DE ECOCARDIOGRAFÍA FETAL | |
|--|--|
| FACTORES DE RIESGO FETALES | FACTORES DE RIESGO MATERNO |
| Anomalías extra cardíacas | Teratógenos cardíacos |
| <ul style="list-style-type: none"> • Alteraciones del ritmo cardíaco • Hidrops fetal no inmune • Sospecha de malformación fetal en ecografía nivel I • Translucencia nucal aumentada | <ul style="list-style-type: none"> • Carbonato de litio • Progestinas • Anfetaminas • Alcohol • Anticonvulsivantes • Alteraciones metabólicas maternas • Diabetes • Fenilcetonuria • Infecciones maternas <ul style="list-style-type: none"> - Rubeola - Toxoplasmosis - Cocksakie - Citomegalovirus - Sarampión • Antecedentes Familiares |

Tabla 3. Diagnóstico y manejo prenatal de patología cardíaca fetal, CONDES, 2016.

El tamizaje se debe realizar de rutina en todas las poblaciones entre las 20 – 24 semanas de gestación, es parte de la revisión del II trimestre. (Dr. Hernan Muñoz, 2016)

Indicios de anomalías en cada proyección ecográfica

| Proyección ecográfica | Estructura a estudiar | Indicios de anomalías |
|---|--|---|
| Proyección transversal del abdomen superior | Lóbulo hepático principal Estómago Aorta abdominal Vena cava inferior | Posición anormal del estómago y el hígado Bazo ausente o múltiple Aorta y vena cava inferior en el mismo lado de la columna Interrupción de la vena cava inferior |
| Proyección de cuatro Cámaras | Posición, tamaño y eje del corazón Simetría de tamaño de las cámaras cardíacas y de las grandes arterias Venas pulmonares Inserción y función de la válvula auriculoventricular Banda moderadora Integridad del tabique | Posición cardíaca errónea Corazón desplazado Eje cardíaco anormal Conexiones auriculoventriculares anormales; conexión discordante, conexión mono ventricular Cardiomegalia Cámara y tamaño valvular asimétrico Comunicaciones interauriculares, interventricular o auriculoventricular Desplazamiento apical del velo valvular septal de la válvula tricúspide Conexiones venosas pulmonares anormales |
| Proyección de tres vasos | Número, alineación y tamaño de los vasos Posición y tamaño de los arcos aórtico y ductal Tráquea y bronquios Ramas de las arterias pulmonares | Dilatación de la aorta, el tronco pulmonar o la vena cava superior Discrepancia en el tamaño de las grandes arterias Alineación vascular anormal Disposición vascular anormal Ventana aortopulmonar Solamente dos vasos |

| | | |
|--|--|---|
| | | <p>Vaso adicional</p> <p>Aorta descendente derecha</p> <p>Origen o trayecto anómalo de una arteria pulmonar</p> <p>Constricción o aneurisma ductal</p> <p>Timo pequeño o ausente</p> |
| Proyecciones de los infundíbulos de salida ventriculares izquierdo y derecho | <p>Naturaleza cruzada de los infundíbulos de salida con respecto a los troncos arteriales</p> <p>Permeabilidad de los infundíbulos de salida y de las válvulas semilunares</p> <p>Integridad del tabique</p> | <p>Conexiones ventriculoarteriales anormales: transposición, ventrículo derecho o izquierdo con salida doble y tronco arterial simple</p> <p>Comunicación ventricular</p> <p>Acabalgamiento de la aorta o del tronco pulmonar</p> <p>Dimensión anormal de los infundíbulos de salida y/o de las válvulas arteriales</p> |
| Proyección basal de eje Corto | <p>Cresta supraventricular</p> <p>Infundíbulo de salida subpulmonar</p> <p>Tamaño de la válvula aórtica y del infundíbulo de salida del ventrículo izquierdo</p> | <p>Comunicación ventricular en el tabique de salida</p> <p>Estrechamiento del infundíbulo de salida del ventrículo derecho</p> <p>Tamaño pequeño de la válvula aórtica</p> |
| Proyecciones de los arcos aórtico y ductal | <p>Posición, contorno y tamaño de los arcos aórtico y ductal</p> <p>Permeabilidad del arco aórtico</p> <p>Ramas del arco aórtico</p> | <p>Aorta ascendente de menor tamaño que la aorta descendente</p> <p>Estrechamiento focal o difuso del arco aórtico</p> <p>Interrupción del arco aórtico</p> <p>Arco aórtico derecho</p> <p>Arco aórtico doble</p> <p>Constricción o aneurisma ductal</p> <p>Vaso por detrás de la tráquea</p> |

Tabla 4. Ecografía en Obstetricia y Ginecología, Callen, 6ta ed., 2016

Defectos septales ventriculares, la comunicación interventricular es bastante frecuente, su incidencia de 0.38 por cada 1000 recién nacidos aproximadamente, se clasifican según su ubicación, pudiendo ser: de la porción muscular del tabique y perimembranosos, que representan hasta un 80% de estos, dichos defectos son asintomáticos en la vida intrauterina y neonatal, su diagnóstico se realiza en el corte de 5 cámaras en Modo B, ayudado del Doppler color, por la presencia de flujo unidireccional nos indica la presencia de una malformación en los tractos de salida, tiene buen pronóstico y existe la posibilidad de cierre espontáneo. (Dr. Hernan Muñoz, 2016)

Canal atrio- ventricular, está asociado al desarrollo deficiente de los cojinetes endocárdicos y se corresponde a un defecto del septum interauricular del tipo septum primum es el segundo tipo más común, a la imagen veremos las válvulas auriculo ventriculares desplazadas hacia el ápex a un mismo nivel y la válvula aórtica es más alta y el tracto de salida izquierdo es más largo, su incidencia es aproximadamente de 0.12 por 1000 recién nacidos. (Dr. Hernan Muñoz, 2016)

Síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo, el síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo se caracteriza por un ventrículo izquierdo pequeño secundario a una atresia de la válvula mitral o aórtica, se describen dos formas clásicas del síndrome de hipoplasia de corazón izquierdo, que son la atresia mitro-aórtica y la atresia aórtica con o sin estenosis mitral primaria asociada. (Dr. Pilar Prats, 2015)

La incidencia de esta malformación es de 0.16 por 1000 recién nacidos vivos. Se asocia a insuficiencia cardíaca in útero en aquellos casos con insuficiencia de las válvulas aurículo-ventriculares. (Dr. Hernan Muñoz, 2016)

Al examen ecocardiográfico observamos un ventrículo izquierdo disminuido de tamaño, con flujo de entrada univalvular, con una aorta ascendente hipoplásica. El corazón derecho (aurícula y ventrículo) y arteria pulmonar están generalmente aumentados de tamaño, su asociación con otras malformaciones es alta, principalmente a otras malformaciones cardíacas, como la coartación de la aorta, anomalías del retorno venoso o comunicación interventricular; la asociación prenatal con cromosomopatías es de un 10% y de ellas la más relacionada es con monosomía 45X, trisomía 18, trisomía 13 y algunas deleciones parciales. El pronóstico es siempre muy ominoso y los recién nacidos mueren en los primeros días de vida; es la cardiopatía congénita con mayor mortalidad. (Dr. Hernan Muñoz, 2016)

Tetralogía de Fallot, la cardiopatía congénita descrita por Fallot en el siglo XIX está constituida por estenosis pulmonar infundíbular, defecto septal ventricular, dextro posición de la aorta e hipertrofia del ventrículo derecho. La tetralogía de Fallot es la causa más frecuente de cianosis en la infancia, solo superada por la transposición de los grandes vasos en el neonato. Su incidencia es de 0.2 a 0.3 casos por 1000 recién nacidos vivos, constituyendo del 8% al 10% de todas las cardiopatías congénitas. La causa de esta cardiopatía parece ser una anomalía en el desarrollo del infundíbulo del ventrículo derecho, la cual da lugar a la hipoplasia infundíbular y a que la aorta no se desplace correctamente hacia la izquierda y quede cabalgando sobre el tabique interventricular.

Este desplazamiento incompleto de la aorta hace que se produzca un mal alineamiento del tabique interventricular, por lo que se produce un defecto de este. La comunicación interventricular suele ser grande y se localiza a nivel subaórtico, frecuentemente con extensión hacia la región subpulmonar. El grado de obstrucción subpulmonar es bastante variable, pudiendo ir desde ligero a severo. La válvula pulmonar suele estar deformada, probablemente por el traumatismo constante al que está sometida por el flujo a través del infundíbulo estenótico. A veces se encuentran anomalías primarias de la válvula pulmonar, como atresia pulmonar y ocasionalmente ausencia de la válvula. (Callen., 2016)

La dilatación de las ramas arteriales pulmonares depende del desarrollo de la circulación colateral a partir de las ramas de la aorta, algunos fetos tienen estenosis de las arterias pulmonares centrales y periféricas; por otro lado, dado que la obstrucción infundíbular y el cabalgamiento de la aorta suponen que gran parte de la sangre del ventrículo derecho salga hacia la circulación sistémica, habitualmente existe dilatación de la aorta ascendente. La tetralogía de Fallot se asocia a veces con otras anomalías congénitas, siendo la más frecuente el foramen oval permeable, el arco aórtico derecho, comunicación interventricular múltiple y el canal aurículo-ventricular completo. (Ivsic., 2012)

Dentro de las patologías más frecuentes se encuentran:

- ✓ Hipoplasia de ventrículo izquierdo
- ✓ Hipoplasia de ventrículo derecho
- ✓ Tetralogía de Fallot
- ✓ Defecto atrio ventricular
- ✓ Coartación de la aorta
- ✓ Duplicación de salida del ventrículo derecho
- ✓ Transposición de los grandes vasos
- ✓ Alteración de los tractos de salida

Defectos cono truncales, es un grupo heterogéneo de malformaciones que comprometen la región cono troncal y parte de los ventrículos. Corresponden del 20 al 30% de las cardiopatías congénitas, suelen ser bien toleradas in útero, sin embargo, en la vida extrauterina corresponden a la principal causa de cianosis de origen cardíaco. El diagnóstico prenatal de este grupo de malformaciones generalmente presenta una imagen de cuatro cámaras normal y requiere un examen detallado de los tractos de salida idealmente utilizando Doppler color. (Dr. Pilar Prats, 2015)

Hidrops fetal, el hidrops se define como la acumulación de líquido trasudado en una cavidad como líquido de derrame pleural, pericárdico o ascitis (líquido en cavidad abdominal). La insuficiencia cardíaca en el feto se puede manifestar con la presencia de hidrops fetal, debido a esto los pacientes deberán ser valorados con ecocardiograma para descartar insuficiencia cardíaca in útero. Es importante hacer notar que un simple hallazgo en la alteración de la frecuencia cardíaca fetal puede ser el primer indicio de una anomalía de mayor riesgo. (Callen., 2016)

Transposición de los grandes vasos, presenta una incidencia de 2 por 10000 recién nacidos vivos y en el 50% de los casos, presenta otras anomalías cardíacas asociadas, siendo las comunicaciones interventriculares las más frecuentes, pasando desapercibida en la vida prenatal, con una tasa diagnóstica que no supera el 20%. Se clasifica en transposición completa y corregida. La forma completa se caracteriza por una concordancia atrio-ventricular con una discordancia ventrículo-arterial. De esta forma la arteria aorta sale desde el ventrículo derecho y la arteria pulmonar desde el ventrículo izquierdo. Se pueden observar tres variantes: transposición de grandes vasos con septum interventricular indemne (con o sin estenosis pulmonar), transposición de grandes vasos con comunicación interventricular, transposición de grandes vasos con comunicación interventricular y estenosis pulmonar.

Al examen ecocardiográfico se apreciarán dos grandes vasos saliendo en forma paralela de la base del corazón y la aorta desde el ventrículo derecho, la arteria pulmonar saldrá desde el ventrículo izquierdo, en la vida uterina no presenta alteraciones hemodinámicas a menos que presenten otra anomalía cardíaca mayor asociada, así pues, no presentan alteraciones en la vida fetal, pero en el recién nacido la dependencia ductal es total. (Dr. Hernan Muñoz, 2016).

Trastornos de las vías urinarias

Durante la exploración ultrasonográfica prenatal del segundo trimestre deben evaluarse la vejiga, los riñones fetales y a su vez evaluarse el volumen del líquido amniótico. La cantidad de líquido amniótico es un factor directo para evaluar la función renal. Dentro de las principales anormalidades de las vías urinarias se encuentran la pielectasia del riñón fetal, síndrome de Potter, riñón displásico multiquístico, la hipoplasia renal, obstrucción renal, algo muy importante es que no se puede excluir una anomalía urinaria ni siquiera cuando los riñones parecen ser normales en cuanto a ecogenicidad, tamaño, forma y posición. (Ramírez & Gamboa, 2010)

Pielectasia del riñón fetal, la pielectasia del riñón fetal es el trastorno fetal que se diagnostica con mayor frecuencia en la ultrasonografía prenatal, se establece cuando el diámetro anteroposterior de la pelvis renal es mayor o igual de 5 mm, siempre que se diagnostique este trastorno, está indicada la realización de ultrasonografía postnatal para detectar la causa subyacente.

Esta afección fetal puede resolverse espontáneamente y generalmente se debe a obstrucción de la unión ureteropielica, en menor frecuencia el reflujo, estenosis o válvulas ureterales, obstrucción de la unión vesicoureteral y ureterocele, considerando la uropatía fetal obstructiva de aparición estimada de 1 en 500 fetos, el promedio de edad gestacional para diagnóstico de estas anormalidades es de 17 semanas.

La lesión obstructiva puede ser uni o bilateral y estar localizada en cualquier punto del tracto urinario. Las anormalidades más comúnmente detectadas son la obstrucción de la unión ureteropielica, válvulas uretrales posteriores, atresia uretral, anomalías de la cloaca y enfermedades renales quísticas. La historia natural de la uropatía obstructiva

depende de la severidad y duración de la obstrucción, el resultado se mide en términos de supervivencia postnatal, hay dos factores importantes que se deben tener en cuenta, la madurez pulmonar y la función renal. Un adecuado volumen de líquido amniótico es necesario para el desarrollo normal del pulmón fetal, la complicación más frecuente del oligohidramnios secundario a obstrucción del tracto urinario es la hipoplasia pulmonar y en casos severos la displasia renal final. (Gutiérrez Bengumea A, 2011)

Válvulas uretrales posteriores, las válvulas uretrales posteriores son una malformación congénita de la uretra masculina, con origen embriológico heterogéneo, que resulta de un desarrollo exagerado de los repliegues uretro vaginales con una anormal inserción de la parte final distal del conducto de Wolff. Este repliegue patológico de mucosa origina las válvulas circunferenciales obstructivas cuyo resultado es el reflujo vesicoureteral y la displasia renal final. Alrededor del 50% de los fetos afectados presentan oligohidramnios y solo el 40% tiene pielocaliectasia o ureteroectasia asociada. La descompresión en forma espontánea a través de la ruptura del tracto urinario o la aparición de un urinoma perinéfrico se observa en un 10 a 20% de los casos severos. Es una condición única de fetos masculinos y corresponde al 90% de las anomalías obstructivas encontradas en este sexo.

Su clasificación se basa en las características anatómicas de las válvulas, el más común es el tipo I, que son pliegues distales del verumontanum que se insertan en la pared lateral de la uretra, es tratable en fetos humanos. La obstrucción del nivel uretral secundario a válvulas posteriores tiene un amplio espectro de características ecográficas y los signos cardinales consisten en dilatación persistente de la vejiga y la porción proximal de la uretra, engrosamiento de la pared vesical mayor de 2 mm, los uréteres

están característicamente dilatados y tortuosos y en casos severos se visualiza su entrada en la vejiga. El grado de dilatación de la pelvis renal es variable, en algunos casos de obstrucción severa y displasia renal la distensión de la pelvis está ausente, lo cual puede ser explicado por varias razones:

- ✓ La disminución de la producción de orina por la displasia.
- ✓ Ruptura de la vejiga o en otros puntos del tracto urinario.
- ✓ Atresia pelviuréterica.

La consideración más importante con respecto al compromiso renal es la detección prenatal de la displasia, esta puede ocurrir con riñones grandes o pequeños y el signo ultrasonográfico patognomónico es la visualización de múltiples quistes e hiperecogenicidad del parénquima renal.

De los fetos con obstrucción en un 10-20%, la vejiga se descomprime en forma espontánea a través de la ruptura del tracto urinario (ascitis) o la aparición del pseudoquiste perinéfrico. El oligohidramnios es un hallazgo invariable y está relacionado con la severidad y duración de la obstrucción, la presencia de un severo oligohidramnios es considerado de mal pronóstico. (Gutiérrez Bengumea A, 2011)

Secuencia Potter, se trata de un grupo de alteraciones descritas por Potter en 1946, el cual describe agenesia renal bilateral, hipoplasia pulmonar y malformaciones de la cara (fascia Potter) y las extremidades. El oligohidramnios resulta característico en el síndrome de Potter. En situaciones normales, la producción de orina fetal contribuye a la formación del líquido amniótico, en ausencia de producción de orina, se produce un oligohidramnios grave responsable de las malformaciones de la cara, los miembros y del retraso del crecimiento intrauterino. Hoy en día se sabe que las características de este

síndrome se deben a la agenesia renal bilateral, en su grado más grave, sin embargo, cualquier otra causa que produzca oligohidramnios grave puede provocar la aparición de las características típicas de este síndrome. (Rumack., 2017)

Enfermedad renal poliquística, se presenta en el periodo prenatal como crecimiento de los riñones, tiene un origen autosómico recesivo. Los cambios displásicos quísticos y el crecimiento renal se creen resultado de un defecto primario de los túbulos colectores. Los criterios ultrasonográficos son crecimiento renal bilateral, oligohidramnios, falta de la visualización de la vejiga. Los riñones tienen aspecto hiperecoico, pero de forma conservada. En ocasiones los quistes renales son bastante grandes para verse por ultrasonido. Suele presentarse insuficiencia renal intrauterina y muerte neonatal secundaria a hipoplasia pulmonar, los cambios quísticos suelen suceder simultáneamente en el hígado acompañando fibrosis hepática. (Callen., 2016)

Displasia renal multiquística, es la presencia de riñones poco desarrollados con diferenciación pobre de nefronas y tubos colectores, con la presencia de formaciones quísticas múltiples, no comunicantes, aunque hay comunicación con la pelvis renal, el riñón afectado es no funcionante, su prevalencia varía de 1 por cada 2000 a 1 de cada 7000 nacidos vivos (1 por cada 4000 promedios), siendo unilateral en el 75% de los casos y predominante en varones (60%), sin embargo, la forma bilateral predomina en mujeres. El 25% de los casos está asociado a otras malformaciones y el 10% a aneuploidías. (Jaime Ingar Pinedo, 2019). Su fisiopatología radica en una obstrucción temprana del sistema colector embrionario, produciendo una inadecuada interacción entre el mesénquima y tejido colector primitivo, conllevando a una proliferación excesiva del uro epitelio (quistes) o apoptosis del mesénquima (atrofia).

Dentro de los genes involucrados se encuentra la mutación del gen TFC2, sobre expresión de PAX2 y uroplaquinas. (Jaime Ingar Pinedo, 2019)

Dentro de los hallazgos ecográficos se encuentran riñones grandes hiperecogénicos con quistes corticales simples de paredes delgadas no interconectados, el borde renal es irregular, parénquima hiperecogénico, la pelvis renal y el uréter no son evidentes, el flujo Doppler color está disminuido o ausente; el riñón contralateral se observa con dilatación pielocalicial e hipertrofia compensadora en el 43% de los casos. Los hallazgos ecográficos son evidentes a partir de las 18 semanas. (Jaime Ingar Pinedo, 2019)

Hidronefrosis, se aprecian transitorias de la pelvis renal, las cuales pueden ser bilaterales, en algunas ocasiones unilaterales, pueden persistir durante algún tiempo si dicha dilatación es fisiológica, no se observará ningún cambio o habrá desaparecido, si la dilatación es patológica generalmente habrá empeorado. La obstrucción renal bilateral se asocia a una disminución de la cantidad de líquido amniótico y tiene mal pronóstico; la obstrucción unilateral no se asocia a una disminución del líquido amniótico porque el otro riñón desarrolla una capacidad funcional adecuada.

Al ultrasonográfico se aprecia un espacio quístico anecoico, dilatado en el centro de los riñones, con pequeñas prolongaciones quísticas exofíticas, la presencia de estos quistes que por lo general de menos de 1 cm en la superficie cortical de los riñones hidronefrósicos es un signo fiable pero infrecuente de displasia. El aumento de la ecogenicidad y la disminución del espesor cortical son signos menos seguros de insuficiencia funcional; si la obstrucción está situada a la altura de la unión pieloureteral cerca del riñón, la pelvis renal tiende a parecer redondeada y no se ven uréteres

dilatados, cuando la obstrucción se sitúa en el tramo de salida de la vejiga, tanto la vejiga como los uréteres y las dos pelvis renales pueden estar dilatados. (Callen., 2016)

Ectopia renal cruzada y riñón pélvico tiene una incidencia de 1 en 7,000, estos trastornos son resultado del desarrollo aberrante del metanefros, consiste en la alteración o inhibición del desplazamiento normal de los riñones fetales de la pelvis a las fosas lumbares, poseen un cuadro similar al de la agenesia renal unilateral, sin embargo, la ectopia renal cruzada es más grande y bilobulada y el pélvico suele desplazarse caudalmente. Los diagnósticos ultrasonográficos generalmente se hacen en etapas avanzadas del segundo trimestre, poseen igual afección tanto izquierda como derecha, pudiendo dar imagen de aspecto displásico y parecer pequeños para edad gestacional. (Gutiérrez Bengumea A, 2011)

ANOMALÍAS DE LA PARED ABDOMINAL ANTERIOR Y DEL TRACTO GASTROINTESTINAL

Los trastornos de la pared abdominal encierran varias patologías que van desde la herniación umbilical fisiológica benigna desde la octava semana de gestación, la cual es ocasionada debido al rápido crecimiento de las vísceras abdominales, las cuales deben salir de la cavidad abdominal para su adecuado desarrollo, los defectos en la involución de las mismas pueden originar distintas malformaciones, entre ellas las más comunes son la gastrosquisis y el onfalocele.

Gastrosquisis, se trata de un defecto paraumbilical que envuelve todas las capas de la pared abdominal, se ve más comúnmente en el lado derecho con una pequeña herniación intestinal por dicho defecto, sin embargo, la mayoría de las gastrosquisis involucran solamente el intestino delgado, ocasionalmente el estómago u otros órganos. Rara vez se han reportado defectos sobre el lado izquierdo. El diagnóstico puede hacerse prontamente como a las 12 semanas de gestación con los rasgos característicos de asas intestinales fuera del abdomen, cuando el diagnóstico se hace temprano, las asas intestinales están a menudo colapsadas y pueden llegar a mostrar peristaltismo.

Conforme progresa el embarazo, se desarrollan grados variables de dilatación intestinal, lo cual puede estar asociado a engrosamiento de las paredes o incremento del meconio intraluminal, pueden existir además complicaciones por perforación intestinal. No existe peritoneo que recubra los intestinos, por lo que se encuentran edematosos y aparecen acortados por estar bañados en líquido amniótico. De las anomalías de la pared abdominal la gastrosquisis es una de las que mejor pronóstico posee. Una de las orientaciones para la búsqueda ultrasonográfica de estas anomalías de la pared abdominal es la elevación materna de la alfa fetoproteína, la cual se da por el contacto de las asas intestinales con el líquido amniótico. (Callen., 2016)

Onfalocele, es la protrusión de cantidades variables de vísceras abdominales a través de un defecto de la línea media en la base del ombligo; la herniación está cubierta por una membrana delgada y puede ser pequeña, incluyendo solo unas pocas asas de intestino. Posee una prevalencia similar a la de la gastrosquisis de 2.5 por cada 10,000 nacimientos, con una relación hombre-mujer de 1:1, a diferencia de la gastrosquisis, hay una incidencia mayor con el aumento de la edad materna, así mismo se incrementa la

asociación con anomalías cromosómicas. Su diagnóstico puede sospecharse también por un aumento de la alfa fetoproteína materna, el diagnóstico de onfalocele que contenga solamente intestino (hígado intracorpóreo) no es frecuente realizarlo antes de las 12 semanas de gestación.

En casos de hígado extracorpóreo, el diagnóstico es posible hacerlo cerca de las 12 semanas de gestación, ya que el hígado no es parte de la herniación fisiológica que es vista en el primer trimestre. Los hallazgos ultrasonográficos característicos encontrados en el onfalocele incluyen la presencia de masa abdominal anterior en el sitio de inserción del cordón umbilical asociada a ascitis y una cubierta membranosa, dicha membrana no siempre es visible en ausencia de ascitis. El onfalocele puede ser diagnosticado también basándose en el diámetro abdominal, cuando el radio es menor del 60%, el onfalocele puede que contenga solamente intestino. (Campos A, 2010)

Pentalogía de Cantrell, se trata del onfalocele con la asociación de otras anomalías de estructuras interpuestas entre el corazón y el onfalocele (esternón inferior, diafragma anterior, pericardio diafragmático) así como daño cardíaco, este se presenta con una relación igual entre hombres y mujeres, de la cual solo se han reportado 100 casos en la literatura; el diagnóstico puede hacerse tempranamente desde la 17 semana de gestación, en la que ultrasonográficamente se evidencian la diástasis de los rectos abdominales con la presencia de la masa abdominal recubierta por la membrana típica del onfalocele y la presencia del corazón ectópico.

Síndrome de Beckwith-Wiedemann este síndrome engloba un grupo de desórdenes caracterizados por onfalocele, macroglosia y visceromegalia, involucra de un 5 a 10% de los onfaloceles y puede asociarse hiperplasia pancreática, lo que conlleva a una profusa hipoglicemia, pueden ser casos en los que involucra síndromes autosómicos dominantes paternos. El diagnóstico comienza en muchos de los casos con el descubrimiento de un onfalocele largo. En la búsqueda de otras anomalías, la macroglosia es vista en una imagen de perfil, con protrusión de la lengua por fuera del labio inferior; la visceromegalia puede manifestarse como hepatoesplenomegalia y en algunos casos, la nefromegalia es el hallazgo ultrasonográfico más importante en el abdomen, en el cual los riñones ocupan más de un tercio del diámetro de circunferencia abdominal. (Nelson W. BR, 2020)

Atresia esofágica se asocia a fístula traqueo esofágica en la mayoría de los casos. Los signos ultrasonográficos son polihidramnios y ausencia de la imagen ocupada por líquido que corresponde al estómago normal, dado que el feto es incapaz de tragar el líquido amniótico; en condiciones normales puede evidenciarse la presencia de líquido en el estómago a partir de las 15 semanas de gestación. (Rumack., 2017)

Atresia duodenal, los signos ultrasonográficos de la atresia duodenal son polihidramnios y “El signo de la doble burbuja” que presenta la porción proximal del duodeno y el estómago distendidas por líquido, es importante descartar la presencia de otras anomalías. La atresia duodenal se asocia a la trisomía 21 y a otras atresias gastrointestinales, cardiopatías congénitas, malformaciones renales, vertebrales y por último a la atresia biliar. (Rumack., 2017)

Síndrome de banda amniótica es una malformación congénita que describe un amplio espectro de anomalías que se deben al contacto de bandas amnióticas con partes fetales, lo que provoca serios daños en la estructura fetal. Anillos apretados de estas bandas afectan principalmente dedos y extremidades, lo que provoca linfedema o amputación. Se reporta una prevalencia de hasta 7.8 por cada 10,000 o 178, por cada 100,000 con una igual afección por sexos. La causa de dicha afección es desconocida, dentro de los reportes conocidos se incluyen el trauma materno, anticonceptivos intrauterinos (DIU); dentro de las anomalías asociadas se encuentran las lesiones en varias partes del cuerpo como la anencefalia, encefalocele, daños faciales, deformidades nasales, microoftalmos, defectos en la osificación del cráneo y cuello, daños en costillas y pared abdominal, así como genitales ambiguos. El diagnóstico se basa por las deformidades por constricción que en el 77% de los casos afecta múltiples partes del cuerpo, los rasgos encontrados para el diagnóstico ultrasonográfico son las bandas amnióticas en contacto directo con las partes fetales, que muestran una significativa restricción de la movilidad fetal; en ausencia de estos rasgos, una deformidad craneofacial la simétrica con bandas adheridas o la combinación de bandas con cualquier otra deformidad sugieren altamente el síndrome de bandas amnióticas.

TRASTORNOS DEL TÓRAX

Dentro de las anomalías del tórax, probablemente una de las más importantes es la evaluación de los pulmones fetales, ya que estos son indicadores importantes de la viabilidad fetal. (Gratacós E, 2018)

Hipoplasia pulmonar, el adecuado desarrollo pulmonar es probablemente el factor más determinante de la viabilidad fetal, sin duda la inmadurez pulmonar o hipoplasia y sus complicaciones, es la mayor razón del porqué los fetos de menos de 24 semanas de gestación son considerados no viables. La hipoplasia pulmonar termina con insuficiencia respiratoria después del nacimiento, lo cual es a menudo amenaza para la vida del recién nacido, esta puede ocurrir como una anomalía primaria.

La agenesia pulmonar bilateral es incompatible con la vida postnatal, mientras la agenesia pulmonar unilateral es rara y difícil de diagnosticar por ultrasonido, frecuentemente es diagnosticada al nacimiento por la dextro posición cardiaca, la agenesia unilateral si puede ser compatible con la vida, pero puede ir asociada con trastornos de la tráquea, esófago, corazón y grandes vasos, dentro de los hallazgos ultrasonográficos se encuentran imágenes extensas en el tamaño de los pulmones y tórax, se debe correlacionar el tamaño del tórax con el tamaño de los pulmones, así como el diámetro torácico, además deberán hacerse comparaciones con los diámetros abdominales y del fémur, así mismo se deberá cuantificar la cantidad de líquido amniótico presente. (Middleton. Kurtz. Hertzberg, 2015)

Masas intratorácicas, el diagnóstico de masas pulmonares, se hace frecuentemente a medio o término de la gestación, muchas masas pulmonares no son diagnosticadas antes de las 20 semanas de gestación, las masas dentro del tórax tienen gran potencial

de causar hipoplasia pulmonar en virtud del efecto compresivo que ejerce en el desarrollo pulmonar, de cualquier manera, si la masa es unilateral, si es larga, el pulmón contralateral será comprimido; la masa intratorácica más comúnmente diagnosticada es la hernia diafragmática congénita después le sigue la malformación quística adenomatosa y el secuestro pulmonar, menos común el enfisema lobar congénito y la atresia bronquial y rara vez el teratoma.

Las masas pueden ser de consistencia sólida, quística o mixta; muy importante en la evaluación ultrasonográfica es la diferenciación entre las masas mediastínicas (neuroblastoma, neuroentérica, entérico, broncogénico o tímico), del parénquima pulmonar o vías aéreas (malformación quisto-adenomatosa, quiste broncogénico, enfisema pulmonar), o del abdomen (hernia diafragmática congénita, quiste entérico). (Gratacós E, 2018)

Anomalías mediastinales, los teratomas pericárdicos son poco comunes, pero generalmente se diagnostican por ser largos, voluminosos, asociados a masas sólidas heterogéneas con efusión pericárdica, los teratomas tienen apariencia ecogénica con pequeños espacios anecogénicos asociados con larga efusión pericárdica. Los teratomas pueden ser diferenciados de otras neoplasias cardíacas como rabiomioma, fibroma y mixoma, ya que los teratomas son lesiones extra cardíacas.

El rabiomioma, es el tumor congénito más común del corazón que logra verse en el control prenatal por ultrasonido, tienen una apariencia ecogénica bien definida, localizada en el ventrículo o pared septal.

Los quistes neuro entéricos, se localizan más frecuentemente en el mediastino, 90% posterior y 60% en el lado derecho, pueden penetrar el diafragma y comunicar con el intestino delgado, ultrasonográficamente tienen una apariencia de masa quística bilobada posterior en el tórax, se sospecha de un quiste neuro entérico si además está asociado con anomalías de las vértebras torácicas, menos frecuente pueden aparecer anomalías que incluyan protrusión intestinal, agenesia renal, ano imperforado. (Callen., 2016)

Masas pulmonares y torácicas, la hernia diafragmática es la anomalía del diafragma más frecuentemente encontrada, afecta de 1 a 4.5 de cada 10,000 nacidos vivos, afectando ambos sexos por igual, se localiza más comúnmente en el lado izquierdo de 75% a 90%, del lado derecho muestra una prevalencia del 10% y bilateral menos del 5%, su patogenia es desconocida, pero se cree que es el resultado de una falla del canal pleuroperitoneal para cerrarse al final de la organogénesis; el estómago, intestinos, hígado y bazo pueden herniarse hacia dentro del tórax, los cuales pueden evidenciarse ultrasonográficamente en el feto con herniación; el pronóstico suele ser pobre debido a la hipoplasia pulmonar desarrollada a consecuencia del poco desarrollo pulmonar por el efecto de masa ejercido por las vísceras, dentro de los hallazgos ultrasonográficos sugestivos para herniación diafragmática se encuentran la imagen del estómago dentro del tórax, la falta de observación de las cuatro cámaras cardíacas y la desviación del mediastino. La herniación del intestino dentro del tórax genera una imagen ultrasonográfica de pequeña masa en el lado izquierdo, la cual en imágenes en tiempo real evidencia el peristaltismo intestinal; la detección de la herniación en el lado derecho suele ser más difícil que la del lado izquierdo, en el lado derecho suele encontrarse el

hígado, intestino colapsado, suele ser de ayuda la identificación del músculo diafragmático hipoecogénico. (Gratacós E, 2018)

Quiste broncogénico, es una anomalía congénita común resultado del brote anormal del árbol bronquial, probablemente entre la semana 26 y la 40 de gestación, cuando se da el mayor desarrollo traqueobronquial, la mayoría de estos quistes ocurren a nivel mediastinal y una minoría en el parénquima pulmonar, usualmente no se asocian a ninguna otra anomalía, la sospecha en el feto se da por el cambio mediastinal producto de la masa quística ecogénica. (Callen., 2016)

Atresia bronquial, la atresia bronquial congénita es una inusual anomalía pulmonar manifestada como una masa ecogénica, la masa en este caso es el pulmón obstruido lleno de fluido distal a la atresia, su causa es desconocida, pero la atresia bronquial es caracterizada por una obliteración focal de un segmento del lumen bronquial y ocurre más frecuentemente en el lóbulo superior izquierdo, rara vez ocurre en lóbulos inferiores y por esta vía se distingue del secuestro pulmonar extralobar o de la hernia diafragmática. (Callen., 2016)

Malformación adenomatoide quística del pulmón, suele afectar los lóbulos superiores o al lóbulo medio, se observan como múltiples quistes en el tórax, este pulmón anormal comprime el pulmón normal y puede presionar sobre el esófago (provocando polihidramnios) o el corazón provocando hidrops.

Se clasifican en ecografía como: Macro quísticas: quistes mayores de 5 cm.

Micro quísticas: quistes de 5 mm.

Según Stocker se clasifican, en:

| Tipo | Frecuencia | Histología | Origen de la obstrucción | Pronostico |
|------|------------|---|--------------------------------|--------------------------|
| 0 | < 2% | Lesión sólida. Disgenesia acinar y displasia de gran vía aérea | Traqueal/ bronquios | Incompatible con la vida |
| 1 | 60 – 70 % | Quiste único o múltiples de > 2 cm de diámetro | Bronquio o bronquiolo | Bueno |
| 2 | 15 – 20 % | Quiste único o múltiples de 0.5 – 2 cm de diámetro | Bronquiolos | Bueno |
| 3 | 5 – 10 % | Lesión sólida. Algún quiste de < 0.5 cm de diámetro | Bronquiolo y conducto alveolar | Malo |
| 4 | 10% | Grandes quistes | Acino | Bueno |

Tabla 5. malformaciones congénitas de las vías respiratorias inferiores, Pediatría integral, 2016

MALFORMACIONES MUSCULO ESQUELÉTICAS

Las anomalías músculo esqueléticas constituyen una cantidad incontable de entidades patológicas, dentro de la definición de displasia esquelética se engloba cualquier anormalidad en la formación de los huesos, en la cual el espectro clínico patológico es muy amplio y cualquier parte del esqueleto puede verse afectada. La prevalencia global se estima en 2 de cada 10,000 nacidos vivos, en la actualidad se tiene registro de más de 450 displasias, las cuales continúan en aumento debido a nuevos descubrimientos de alteraciones genómicas. (Lachman, 2018)

Estas a su vez pueden estar causadas por anomalías en varios genes o afectar un solo gen en diferentes fenotipos. En la mayoría de los países desarrollados se realiza asesoramiento genético, el cual tiene como fin principal la identificación de las displasias mortales (displasia tanatofórica, osteogénesis imperfecta tipo 2, acondrogénesis).

El ultrasonido prenatal es la principal modalidad de imagen en el mundo obstétrico, sin embargo, solo tiene una sensibilidad del 40 – 60 %, en el diagnóstico de malformaciones óseas. (Lachman, 2018)

Para esto existen criterios ultrasonográficos para el diagnóstico de las displasias letales.

Criterios ultrasonográficos para la displacia letal

1. Micromelia > 4 DS por debajo de la longitud esperada.
2. Longitud del Fémur 5 mm por debajo de 2 DS en el II y III T
3. Ratio de circunferencia abdominal/ longitud del fémur < 0.16
4. Ratio de circunferencia abdominal/torácica < 0.6
5. Circunferencia torácica < 95% IC para la edad gestacional
6. Ratio tórax / tronco < 0.32

Tabla 6. Radiología de los síndromes, desordenes metabólicos y displasias esqueléticas, Ralph S Lachman

A su vez es de suma importancia al momento de sospechar que se está frente alguno de estos se debe seguir un orden en específico para tratar de no perder ningún detalle y realizar el mejor diagnóstico posible, tal cual lo describe en sus siglas en inglés (HELPS ME) donde H se corresponde a head (cabeza), E con extremities (extremidades), L con longitud (length), P con pelvis, S con spine (columna), M con mineralization (mineralización), E con Extra clinical information (información extra clínica). (Lachman, 2018)

A pesar de existir cientos de estas, podemos englobar las más comúnmente encontradas, dividiéndolas así en displasias no mortales o de pronóstico diverso y displasias mortales.

| Displasias no mortales o de pronóstico diverso | |
|---|--|
| - Acondroplasia heterocigótica | - Síndrome de regresión caudal |
| - Displasia diastrofia | - Síndrome de Pfeiffer tipo 1 |
| - Displasia torácica asfixiante (síndrome de Jeune) | - Fibrocondrogenesis (Enfermedad de Rathbun) |
| - Displasia condroectodérmica (síndrome de Ellis Van Creveld) | - Displasia mesomelica |
| - Displasia Acromesomelica | - Enanismo microcefálico osteodisplásico primario tipo 1 A III |
| - Amelia | - Sirenomelia |
| - Artrogriposis Congénita Múltiple | - Craneosinostosis |

Tabla 7. Radiología de los síndromes, desordenes metabólicos y displasias esqueléticas, Ralph S Lachman

| Displasias Mortales |
|---|
| - Displasia tanatofórica |
| - Acondrogénesis |
| - Osteogénesis imperfecta tipo II A |
| - Hipofosfatasa congénita |
| - Displasia Camptomélica |
| - Síndrome de polidactilia y costillas cortas |
| - Condrodisplasia Punctata |

Tabla 8. Radiología de los síndromes, desordenes metabólicos y displasias esqueléticas, Ralph S Lachman

Displasia tanatofórica, es la displasia esquelética mortal, más comúnmente encontrada, con una incidencia reportada de 1 en 10,000, deriva de la palabra griega Thanatophoros, que significa presencia de muerte, ya que la muerte llega uniformemente en el periodo perinatal, se conocen dos tipos principalmente de esta patología; el tipo I es el más común, caracterizado por curvaturas en los huesos largos y severa platispondilia. El tipo II es más directo, con severa micromelia, huesos largos y usualmente con cráneo en hoja de trébol, ultrasonográficamente se encuentra más frecuentemente en el segundo trimestre, con un mayor diámetro abdominal materno del esperado para edad gestacional como resultado del polihidramnios, se observa severa micromelia y los miembros están por debajo del tercer percentil para edad gestacional, los huesos muestran moderada hipo mineralización, el diámetro cardíaco es mayor del 60% con relación al tamaño del tórax, secundario a la hipoplasia torácica. El tórax tiene apariencia de campana con acortamiento de las costillas, puede haber macrocrania y

depresión del tabique nasal, el radio vertebral está disminuido; la piel tiene un aspecto grueso, la pelvis es pequeña, así como las manos. (Callen., 2016)

Acondrogénesis, esta displasia letal tiene una incidencia de 1 en 40,000, se han descrito dos tipos, el tipo I es autosómico recesivo y el tipo II autosómico dominante.

El tipo I es el más severo que comprende el 20% de todos los casos de acondrogénesis. Presenta micromelia severa, tronco acortado, abdomen protuberante, pobre osificación del cráneo y las vértebras, huesos pélvicos pequeños siendo estas las principales características de este tipo, puede haber fracturas costales.

El tipo II abarca el 80% de todos los casos, la talla fetal es ligeramente mayor que el tipo I, el acortamiento de los miembros es menor que el del tipo I, las costillas son más gruesas y sin fracturas. La osificación del cráneo relativamente normal, ultrasonográficamente la cabeza está desproporcionalmente alargada, el polihidramnios es común, edema subcutáneo generalizado, además en el tipo I el cráneo puede ser flexible al presionarlo con el transductor. (Rumack., 2017)

Osteogénesis imperfecta tipo II, clínica, genética, bioquímica, y radiológicamente, este es un desorden heterogéneo con deficiencia en la formación de procolágena tipo I. Se caracteriza por osteopenia, fracturas óseas y escleras azules, ultrasonográficamente evidencia severa micromelia, irregularidad en el tamaño óseo, tórax pequeño y acompañado de hipo mineralización variable, las fracturas pequeñas no son difíciles de identificar y los huesos largos tienen una apariencia arrugada, espesa, irregular y formación callosa en muchas de las fracturas. La hipo mineralización da como resultado una completa ausencia de sombra acústica posterior. La metáfisis de los huesos largos está ensanchada y la diáfisis delgada, con transmisión de la onda ultrasonográfica a

través del esqueleto, especialmente por la cabeza fetal. La hipo mineralización puede ser tan severa que dificulta la visualización del pabellón auricular y permite la visualización del cerebro. Existe una disminución marcada en los movimientos fetales y el polihidramnios no es común y puede encontrarse hidrops. (Carlson, 2019)

Displasia distrófica, el término distrófico deriva de una palabra griega que significa torcido, que describe esta displasia con acortamiento de los miembros con artropatía progresiva. Existe una extensión fijada de las articulaciones de los dedos, abducción perdida del pulgar, fijación de la flexión del codo y la cadera y deformidad del pie. El dedo gordo puede estar mal posicionado igual que el pulgar, suele haber micrognatia asociada. Entre otros hallazgos ultrasonográficos se encuentran múltiples deformidades posicionales. Se describen anomalías faciales y paladar hendido como características importantes, así como polihidramnios (Middleton. Kurtz. Hertzberg, 2015)

Síndrome de regresión caudal, su incidencia es de 0.1 a 0.25 de 10,000 nacidos vivos, a pesar de ser una anomalía congénita, el gen afectado se desconoce, se caracteriza por la ausencia de sacro y defectos de porciones variables de la columna lumbar, anomalías diferentes sistemas, falta total de sacro, pie zambo, contractura de rodilla y cadera (Lachman, 2018)

Deformidades del pie, es uno de los defectos más comúnmente encontrados al nacimiento. Su incidencia varía según las razas con 1.12 en 1,000 para la raza blanca. Postnatalmente se define como una relación anormal entre los huesos del tarso y el calcáneo, dentro de los tipos se encuentran el pie equino varo, inversión del espolón y metatarso. Aproximadamente un 55% de las deformidades son bilaterales, sus causas no son conocidas completamente, en algunos casos suelen tener tendencia familiar con contribución de factores genéticos. Pueden existir factores extrínsecos como oligohidramnios, constricción uterina. El diagnóstico prenatal de las anomalías del pie es hecho cuando la relativa relación de los huesos de las extremidades inferiores y las plantas de los pies no son perpendiculares. El pie puede estar orientado en el mismo plano como la extremidad inferior, paralelo y a lo largo. El ángulo formado entre la extremidad inferior y la parte posterior del pie debe de ser círculo lateral, su apariencia ultrasonográfica suele variar según el grado de severidad. El hallazgo ultrasonográfico de deformidad en el pie obliga a la evaluación completa del feto en la búsqueda de anomalías estructurales asociadas. (Ugarte Valverde, 2018)

ECOGRAFÍA FETAL

La ecografía fetal se ha convertido en una herramienta indispensable en la práctica obstétrica. A pesar de los primeros informes que revelan una baja sensibilidad para el diagnóstico de los defectos de nacimiento, brindaban información como la confirmación de la viabilidad, el diagnóstico de gestaciones múltiples, la determinación de muertes fetales, la evaluación del volumen de líquido amniótico y el reconocimiento de anomalías placentarias, ya para esa época era posible diagnosticar algunas malformaciones que involucraban grandes trastornos de la anatomía fetal tales como la hidrocefalia, anencefalia y onfalocele. Uno de los usos más importantes de la ecografía obstétrica que ha surgido es para diagnosticar malformaciones fetales. (Douglas S, 2015)

Por tanto, el ultrasonido se ha establecido como una prueba de detección segura y ampliamente utilizada, lo mejor es realizarlo a las 20 semanas de gestación. Es esencial para maximizar la eficacia de la ecografía, una adecuada formación del radiólogo y aseguramiento de la calidad del equipo. Los pacientes sometidos a ecografía prenatal deben ser conscientes de las limitaciones de esta herramienta. (Douglas S, 2015)

Para la detección de anomalías, la detección prenatal tiene varias ventajas prácticas, incluyendo la preparación de los padres, la planificación del parto y la atención pediátrica óptima. Ante la modernización tecnológica de los equipos de ultrasonidos, se fueron desarrollando marcadores químicos en el que se comenzó a practicar una prueba de detección, comúnmente llamado la "Prueba cuádruple", que utiliza cuatro de estos marcadores químicos y la edad materna, realizada a la 16 semanas de gestación, detectando el 75% de trisomía 21 en fetos y muchos casos de trisomía 18 ofreciéndose a las mujeres con una pantalla positiva realizarse amniocentesis. La especificidad de la

prueba cuádruple es solo el 95%, lo que significa que el 5% de las mujeres llegan a tener fetos normales por ecografía. Antes dichos hallazgos se pudieron concluir que el primer trimestre la combinación que incorpore los hallazgos ecográficos, marcadores químicos y la edad materna tiene una sensibilidad de 85 %, con una especificidad de 97 %. Para el segundo trimestre la sensibilidad se eleva a más del 90%, reconociendo la eficacia de la prueba de cribado no invasivo, a lo que el Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología ha recomendado que se ofrecerán a todas las embarazadas. (Douglas S, 2015). El ultrasonido en obstetricia es un examen en tiempo real que se puede clasificar según la vía de uso en transabdominal y transvaginal; de acuerdo con la frecuencia del transductor, en ultrasonido de baja frecuencia (22 -25 MHz), confiriendo una mejor penetración, y los de alta frecuencia (5-10 MHz), que brindan mejor resolución (capacidad de identificar objetos separados por una distancia mínima en forma aislada). Su elección dependerá del tipo de examen deseado y de las características de la paciente. Además, podemos clasificar la ecografía obstétrica según la cronología del embarazo, en ecografía del primer, segundo y tercer trimestre, cada una de las cuales busca una información específica en cada etapa del embarazo (Cano & Rodríguez, 2011)

Ecografía Primer Trimestre: La ecografía obstétrica del primer trimestre idealmente debe realizarse por vía transvaginal, puesto que el abordaje abdominal puede generar ciertas fallas en la observación e interpretación de las imágenes; incluye la evaluación de la presencia, tamaño (diámetro promedio), localización y número de sacos gestacionales. Dentro del saco gestacional se examina la presencia de saco(s) vitelino(s), morfología, biometría y ecogenicidad del mismo, embrión(es)/feto(s) con

medición de la longitud craneocaudal y estimación de la edad gestacional subsecuente. Cuando el embrión/feto es visualizado se debe medir la actividad cardíaca mediante Doppler pulsado o Modo-M y guardar una imagen de la misma. El uso del Doppler color y el de poder es discutido en esta edad gestacional y debería evitarse excepto en circunstancias especiales de alto riesgo. El útero, cérvix, anexos y fondos de saco deben ser evaluados. La presencia, localización y tamaño de miomas significativos al igual que masas/quistes anexiales deben ser reportados. (Douglas S, 2015)

Ecografía Segundo y Tercer Trimestre: La ecografía obstétrica básica en el segundo y tercer trimestre incluye previamente una estimación de la edad gestacional mediante fecha de última regla (FUR) confiable y/o ecografía realizada en el primer trimestre de la gestación, una evaluación de la situación y presentación fetal(es), actividad cardíaca, volumen de líquido amniótico, placenta (localización, grado, relación con el orificio cervical Interno e inserción del cordón), biometría fetal (diámetro biparietal, diámetro occipito-frontal, diámetro transversal del cerebelo, circunferencia cefálica, circunferencia abdominal y longitud femoral), estimación de la edad gestacional y el peso fetal. Además, incluye la valoración anatómica de cada segmento corporal del (los) feto(s) en términos de presencia, morfología (apariencia), número, posición y funcionalidad; la edad gestacional óptima para realizar la evaluación anatómica es entre las 18 y 24 semanas. (Douglas S, 2015)

El Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología refiere tres términos con respecto a la ecografía:

- **Examen estándar:** También llamado ecografía básica, se refiere a la realizada en el segundo o tercer trimestre de la gestación. Incluye una evaluación de la presentación, posición y situación fetal como primera instancia; posteriormente se observa la frecuencia cardiaca fetal (FCF), la ubicación de la placenta e inserción del cordón umbilical (con sus tres vasos); se evalúa el índice de líquido amniótico (ILA), y posteriormente se procede a realizar la biometría fetal. Si técnicamente es posible, se debe realizar una valoración del útero y los anexos en busca de patologías que puedan afectar el curso clínico del embarazo, tales como miomas o masas anexiales.

- **Examen limitado:** Se realiza cuando se desea evaluar una condición específica del embarazo, por ejemplo, en una emergencia obstétrica, el observar la frecuencia cardiaca fetal (FCF), en una gestante con sangrado genital. Otro ejemplo común es la valoración del cérvix en una paciente con amenaza de parto pretérmino o la valoración del índice de líquido amniótico (ILA), en una paciente con sospecha de ruptura prematura de membranas. Es importante recordar que este tipo de ultrasonido se puede realizar en cualquier trimestre para valorar presentación y crecimiento fetal, siendo apropiado cuando la gestante presenta un adecuado control prenatal con un estudio ultrasonográfico previo completo.

- **Examen especializado:** Se refiere a la ecografía de detalle anatómico, indicada cuando existe sospecha (por historia clínica, por marcadores bioquímicos o por detección en un examen ecográfico básico o limitado) de anomalía fetal. Dentro de los exámenes especializados también incluimos el Doppler feto placentario y de inserción placentaria, el

perfil biofísico fetal (PBF), ecocardiograma fetal y otros estudios biométricos adicionales. Este tipo de examen ha de ser realizado por personal adecuadamente entrenado en ello, como especialistas en medicina materno-fetal, gineco obstetras, radiólogos y cardiólogos pediatras. (Ramírez & Gamboa, 2010)

También es cierto que, si bien la evidencia es limitada, la ecografía ejerce una función determinante en el diagnóstico de malformaciones y cromosomopatías, además de participar activamente en el tamizaje temprano de patologías de alto impacto perinatal como preeclampsia, la restricción de crecimiento intrauterino y el parto pretérmino. Es por esto que muchos expertos y asociaciones recomiendan actualmente su realización en el primer trimestre entre las semanas 11-14, y en el segundo trimestre entre las semanas 18-24, con el fin de efectuar una medicina preventiva que cumpla con las expectativas planteadas por la organización mundial de la salud y lograr reducir la morbimortalidad perinatal. (Callen., 2016)

Los marcadores ecográficos de cromosomopatías se dividen en mayores y menores

| ÓRGANO O SISTEMA | MARCADORES MAYORES | MARCADORES MENORES |
|--------------------------|---|---|
| Sistema nervioso central | Ventriculomegalia Holoprosencefalia Microcefalia Disgenesia del cuerpo calloso Fosa posterior anormal | Quistes del plexo coroideo |
| Musculo esquelético | Anomalías en manos y pies (sindactilia, clinodactilia, pie en sandalia, aplasia del radio, pies equinovaros) | Dedos cortos Húmero corto Fémur corto |
| Cara | Labio leporino y paladar hendido, micrognatia, macroglosia, hipo e hipertelorismo, orejas pequeñas o de implantación baja | Hueso nasal hipoplásico O ausente |
| Nuca | Higroma quístico | Pliegue nuchal |
| Corazón | Cardiopatías congénitas (defecto septal ventricular, tetralogía de Fallot, ventrículo izquierdo hipoplásico, etc.) | Foco ecogénico cardíaco |
| Tracto gastrointestinal | Atresia duodenal y esofágica, obstrucción del intestino delgado, hernia diafragmática, onfalocele | Intestino hiperecogénico |
| Tracto genitourinario | Hidronefrosis moderada o severa, displasia renal, agenesia renal | Pielectasia moderada |
| Otros | RCIU en segundo trimestre, hidrops | Arteria umbilical única |

MARCADORES ECOGRÁFICOS MAYORES

Existen, también, unos marcadores ecográficos que se han encontrado asociados a la trisomía 21, 18 y 13. Los marcadores ecográficos son variantes de la normalidad que por sí mismos no representan una malformación fetal, pero que se han encontrado más frecuentemente en anomalías cromosómicas que en fetos normales.

El primero en describirse fue el pliegue o edema nucales, que se encuentra aumentado (mayor 6 mm) en una tercera parte de las trisomías 21 y en menos del 1% de los fetos cromosómicamente normales. (Campos A, 2010)

66

- 1. Translucencia nual**, es el espacio anecogénico que se observa en la zona nual de un feto de primer trimestre, corresponde a la presencia de líquido nual que, en condiciones fisiológicas, siempre existe en cierta cantidad; en el segundo trimestre, es fácil diferenciar la presencia de líquido libre, que se denomina edema nual, el riesgo de anomalía cromosómica aumenta cuando la translucencia nual está aumentada; en un inicio, se habían considerado 3 mm como el valor límite de la normalidad, pero en la actualidad se utilizan normalidades en función de la edad gestacional.

Existen dos métodos para convertir las medidas en milímetros a unas unidades independientes de la edad gestacional: Los múltiples de la mediana (MoM) y los valores delta, para calcular los MoM, dividimos el valor hallado por el esperado para la edad gestacional, para calcular los valores delta, los restamos. Por ejemplo, si en un feto encontramos una translucencia nual de 3,0 mm y la mediana para la edad gestacional es de 1,5 mm, dicho valor corresponderá a 2 MoM o a un valor delta de 1,5 mm.

La estandarización de la medición de la translucencia nual ha sido una necesidad, para saber que todos estamos midiendo lo mismo de la misma manera, algunas normas en la medición de la translucencia nual son arbitrarias, pero es absolutamente necesario

que sean ampliamente adoptadas; las recomendaciones de cómo se debe medir la translucencia nuchal se basan en 6 puntos:

- ❖ Longitud cráneo caudal del feto entre 45 y 84 mm, correspondiéndose a 11- 13,6 semanas de gestación.
- ❖ Ampliación importante del polo fetal, solo debe observarse en la pantalla la cabeza y el tórax, debiendo ocupar el 75% de la misma.
- ❖ Corte sagital medio, debe observarse el perfil de la cara mirando arriba y no las órbitas.
- ❖ La actitud del feto debe ser neutral, ni en hiperflexión ni en extensión.
- ❖ Debe medirse la parte más ancha de la zona dorsal.
- ❖ Los calipers deben situarse encima de las líneas blancas, delimitando la translucencia nuchal desde fuera.

La translucencia nuchal se encuentra aumentada en las principales anomalías cromosómicas prenatales con relevancia clínica, en el 71% de las Trisomías 21 (síndrome de Down), en el 75% de las Trisomías 18 (síndrome de Edwards), en el 72% de las Trisomías 13, en el 87% de las Monosomías X (síndrome de Turner) y en el 59% de las Triploidías. (Rumack., 2017)

2. Ductus venoso, la evaluación mediante ecografía Doppler en el primer trimestre del flujo de sangre del conducto venoso se ha descrito como una prueba adicional para la detección selectiva de las aneuploidías fetales. El flujo pulsátil trifásico anterógrado del conducto venoso es normal, mientras que la inversión del flujo en el momento de la contracción auricular se ha asociado a aneuploidía y malformaciones cardíacas fetales. (Ramírez & Gamboa, 2010)

El propio conducto venoso es un vaso cuyo calibre puede ser de tan solo 2 mm a las 10-14 semanas, lo que dificulta obtener unas ondas precisas de la velocidad del flujo a partir de un vaso tan diminuto sin contaminarse por las ondas de los vasos vecinos, por lo cual debe realizarse sólo como prueba de detección selectiva secundaria en manos de ecografistas expertos y en centros de referencia. (Ramírez & Gamboa, 2010)

3. Hueso nasal, hueso nasal ausente o longitud menor o igual a 2,5 mm. Para la valoración del hueso nasal la gestación debe estar entre las semanas 11 a 13 y la longitud craneo-cola entre 45-84mm. El tamaño de la imagen debe ser tal que la cabeza y el tórax superior ocupen toda la pantalla. (Ramírez & Gamboa, 2010)

Este es clasificado también como un marcador menor de la Trisomía 21. Los huesos nasales deberían observarse en la ecografía a lo largo del plano sagital medio, con un perfil fetal perfecto. La columna vertebral del feto debería tener una localización posterior, con una ligera flexión del cuello. Se deberían observar dos líneas ecogénicas en la proyección lateral de la nariz del feto; la línea ecogénica superficial es la piel nasal y la más profunda representa los huesos nasales, esta debería ser más ecolucente en su extremo distal. Hay que procurar no realizar esta evaluación con el haz de ultrasonidos paralelo al plano de los huesos nasales (el ángulo de insonación debe ser de 45°), porque esto podría llevar por error a la conclusión de que los huesos nasales están ausentes. (Ramírez & Gamboa, 2010)

En un estudio realizado por Cicero y Cols, se evaluaron 701 fetos que tenían un aumento de la translucencia nucal para detectar la presencia o ausencia de los huesos nasales en la ecografía del primer trimestre. Los huesos nasales del feto no se pudieron visualizar en el 73% de los fetos con síndrome de Down (43, de 59) y solo en un 0,5% de

los fetos no afectados (3 de 603). Los autores también opinaban que la ausencia de los huesos nasales del feto no se relacionaba con el grosor de la translucencia nucal, por lo que podía combinarse en una única modalidad de detección selectiva ecográfica, con una sensibilidad predicha del 85% para una tasa de falsos positivos del 1%. (Middleton. Kurtz. Hertzberg, 2015)

Es probable que la hipoplasia nasal constituya el marcador aislado más sensible y específico de la trisomía 21 en el segundo trimestre. (Cicero S C. P., 2001)

4. Arteria umbilical, las enfermedades que obliteran la musculatura lisa de las arteriolas de las vellosidades placentarias producen que se incrementen las resistencias al flujo sanguíneo que pasa a través de la arteria umbilical hacia la placenta lo cual es susceptible de ser identificado mediante flujometría Doppler en forma de reducción del flujo diastólico. La ausencia y la reversión del flujo diastólico en la arteria umbilical representan un estado avanzado de compromiso placentario y se asocia con resultado perinatal adverso casi siempre secundario a enfermedad placentaria (restricción en el crecimiento intra uterino y/o preeclampsia) y nos permite la identificación, así como el seguimiento de aquellos fetos que tienen un alto riesgo de muerte. La forma de onda de la arteria umbilical puede obtenerse de cualquier segmento a lo largo del cordón umbilical, en las 11-13 semanas la onda anormal o reversa se puede observar en un 3% de fetos cromosómicamente normales (euploides) y en el 65% de fetos con trisomía 21. (Middleton. Kurtz. Hertzberg, 2015)

5. Frecuencia cardiaca, se obtiene un corte transverso o longitudinal del corazón. Se usa la onda de Doppler pulsado para obtener de 6-10 ciclos cardiacos durante el reposo fetal. En embarazos normales, la frecuencia cardiaca fetal aumenta desde 110 latidos por minuto a las 5 semanas, a 170 latidos por minuto a las 10 semanas y luego decrece gradualmente a 150 latidos por minuto a las 14 semanas. (Gutiérrez Bengumea A, 2011)

- En la trisomía 21 la frecuencia cardiaca fetal está levemente aumentada y sobre el percentil 95 en un 15% de los casos.
- En la trisomía 18 la frecuencia cardiaca fetal está levemente disminuida y bajo el percentil 5 en un 15% de los casos.
- En la trisomía 13 la frecuencia cardiaca fetal está sustancialmente aumentada y sobre el percentil 95 en un 85% de los casos. (Gutiérrez Bengumea A, 2011)

6. Ángulo facial, la determinación del ángulo facial fetal consiste en la medida del ángulo comprendido entre una línea recta trazada sobre la superficie superior del paladar y una línea recta trazada desde la punta más anterior y superior del paladar hasta la superficie del hueso frontal. (Chen M, 2016)

Entre un 45-55% de los fetos con defectos cromosómicos presentan un aumento de este ángulo, mientras que solamente se encuentra esta situación en un 5% de los fetos euploides. (Chen M, 2016)

MARCADORES ECOGRÁFICOS MENORES

Las anomalías fetales menores o marcadores ecográficos menores son comunes en la población general (alta tasa de falsos positivos) y no se asocian generalmente con minusvalías a menos que haya una causa cromosómica subyacente. Su asociación con defectos cromosómicos es menor, por lo que se consideran marcadores de segunda línea.

Pliegue nucal, es el equivalente en 2º trimestre de la translucencia nucal aumentada (> 5-7 mm). Se encuentra asociado a defectos cromosómicos, malformaciones e infecciones, estando presente en el 33% de las trisomías 21 y en el 0,6% de los fetos euploides. (Cicero S S. C., 2011)

Ventriculomegalia, se define como el aumento del tamaño de los ventrículos cerebrales por encima de los 10 mm y está relacionada con infecciones fetales, defectos cromosómicos y genéticos, hemorragia intraventricular o bien de causa desconocida. La incidencia de defectos cromosómicos en fetos con ventriculomegalia es del 10%, especialmente en los casos de leve a moderada. (Rumack., 2017)

Quistes de plexos coroideos, son pequeñas formaciones quísticas de pocos milímetros de diámetro localizadas en los plexos coroideos de los ventrículos laterales. En más del 98% de los casos experimentan una resolución espontánea antes de las 28 semanas, sin embargo, se encuentran asociados a la trisomía 18, habitualmente en combinación con otras anomalías fetales. (Callen., 2016)

Foco hiperecogénico intracardiaco, consiste en la presencia de un pequeño punto ecográficamente hiperecogénico alojado en el ventrículo (izquierdo o derecho). En el 90% de las ocasiones desaparece espontáneamente en el tercer trimestre. Su

importancia reside en que es posible observarlo en un 28% en la trisomía 21 frente a un 4% en los fetos euploides. (Rumack., 2017)

Intestino hiperecogénico, consiste en un área intestinal fetal localizada que ecográficamente presenta un aspecto hiperecogénico, similar al hueso. Su detección se ha relacionado con defectos cromosómicos, hemorragia intra amniótica, insuficiencia placentaria y fibrosis quística.

Huesos largos cortos, se caracteriza por la presencia de una medida de la longitud de los huesos largos fetales (fémur, húmero, tibia, radio, etc.), pero debajo del percentil 5 para una determinada edad gestacional. Es posible hallarlo en el 33-41% de las trisomías 21 y en el 1-5% de los fetos euploides. (Callen., 2016)

Anomalías del tracto urinario, algunas de sus alteraciones, como la hidronefrosis, la pielectasia o la mega vejiga (medida en sagital mayor a 7 mm), son más prevalentes en fetos afectados de trisomía 21, sin embargo, su presencia se detecta hasta en el 2,6% de los fetos normales. (Jaime Ingar Pinedo, 2019)

DISEÑO METODOLÓGICO

Tipo de estudio:

Correlacional, prospectivo de tipo longitudinal y con un enfoque mixto (cualitativo y cuantitativo).

Área de estudio:

Nuestra área de estudio comprende el servicio de imagenología (Radiología, perinatología) y neonatología ubicado dentro del **Nuevo Hospital Escuela Monte España**, dirigido a la atención en salud de adultos y niños, que se encuentra en villa fontana, Claro 1 ½ al norte, distrito I, Managua, en el periodo del 1ero de enero del 2020 al 30 de noviembre del 2022.

Universo:

Lo constituyen los neonatos hijos de madres con estudios de imagen prenatales en el Nuevo Hospital Escuela Monte España en el periodo de estudio, los cuales son 4149.

Muestra:

Estará constituida por los neonatos en los que se les detectó uno o más anomalías congénitas en el periodo prenatal o postnatal y que cumplan con los criterios de inclusión, siendo en número de 67, la muestra fue calculada según muestreo no probabilístico por conveniencia.

Fuente de información:

La fuente de información es secundaria que será de los expedientes clínicos.

Instrumento:

Ficha de recolección de datos, estructurada con los ítems dirigidos al abordaje de los objetivos del estudio

CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- Embarazadas que fueron captadas y con seguimiento en el Nuevo Hospital Escuela Monte España durante el período de estudio.
- Neonatos a los cuales se les diagnosticó alguna anomalía congénita durante el período prenatal y postnatal.
- Malformaciones que cuenten con criterios mayores o menores detectables mediante ecografía.
- Pacientes con expedientes disponibles.

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- Pacientes con estudios de imagen realizados fuera de nuestra institución y que no poseen estudios ecográficos de nuestro hospital.
- Neonatos que no presentaron ningún defecto congénito en el periodo pre y/o post natal.
- Pacientes que salieron de per cápita y no hay disponibilidad de expedientes.
- Deformidades causadas al nacimiento o posturales.

Aspectos éticos legales

Se valorarán los expedientes clínicos siempre guardando el secreto ético médico legal en el cual nos comprometemos con no divulgar la identidad de los pacientes ni el historial médico de la madre. Todos los datos serán empleados única y exclusivamente para el desarrollo del estudio investigativo, el cual será expuesto ante las autoridades médicas designadas.

Recolección de datos:

Para recolectar la información se solicitará permiso a las autoridades del hospital y estadística para acceder a los expedientes que cumplan con los criterios de inclusión, luego de seleccionados los expedientes mediante una ficha de recolección de la información, se recolectará la información necesaria para dar respuesta a los objetivos planteados y así obtener resultados.

Plan de análisis: La información recolectada será procesada mediante el software microsoft office versión 2019, de este utilizaremos Word, y el programa estadístico International Business Machines Corporation, Statistical Package for Social Sciences (SPSS) versión 26.0

Los resultados obtenidos serán presentados mediante tablas de frecuencia y porcentajes, y expuestos mediante el programa Excel.

Variables: Objetivo 1. Identificar las características socio demográficas de las madres de los recién nacidos.

1. Edad materna
2. Estado civil
3. Nivel de escolaridad
4. Ocupación
5. Raza
6. Procedencia: rural o urbano

Objetivo 2. Señalar las características gineco obstétrica de las madres de los recién nacidos.

1. Gesta
2. Para
3. Aborto
4. Controles Prenatales: número y trimestre realizado.
5. Medicamentos en el embarazo
6. Patologías previas al embarazo
7. Patologías durante el embarazo
8. Antecedente de malformaciones congénitas en embarazo previo
9. Antecedentes familiares de malformaciones congénitas
10. Tipo y Rh
11. Antecedentes personales no patológicos
12. Grado de consanguinidad con la pareja

Objetivo 3. Mencionar las características prenatales y perinatales de los recién nacidos en estudio.

1. Peso
2. Edad gestacional: Ballard (< 32 SDG) o Capurro (> 32 SDG)
3. Sexo
4. Nacido vivo
5. Talla al nacer
6. Perímetro cefálico al nacer
7. Cantidad de líquido amniótico: según índice de Phellan (Normohidramnios, Oligoamnios, polihidramnios, Anhidramnios)

Objetivo 4. Describir el momento de detección prenatal de las malformaciones congénitas en los pacientes en estudio.

1. Semanas de gestación a la que fueron detectadas las malformaciones fetales

Objetivo 5. Correlacionar los diagnósticos realizados por imágenes prenatales con los defectos congénitos diagnosticados tanto prenatal como postnatal.

1. Tipo de malformación congénita imagenológica prenatal (mayor o menor)
2. Tipo de malformación congénita encontrada postnatal.
3. Valoración médica y quirúrgica
4. Imagenología prenatal y postnatal: ultrasonido transfontanelar, ecocardiograma, ultrasonido abdominal y renal. Radiografía de tórax y abdomen, TAC, RM.
5. Tipo de egreso, vivo o muerto

OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES

| Objetivo | Variable | Definición | Escala | Indicador |
|--|----------------------|---|----------|---|
| 1. Identificar las características socio demográficas de las madres de los recién nacidos. | Edad materna | Años cumplidos desde el nacimiento al momento de la atención | Continua | 15 - 25 26 - 35 36 - 45 |
| | Estado civil | Situación determinada por la relación conyugal con derechos y deberes, legalmente reconocido | Ordinal | Soltera Casada Unión de hecho estable |
| | Nivel de escolaridad | Nivel de estudio recibido por la embarazada al momento del estudio | Ordinal | Ninguno Primaria Secundaria Técnico Universidad |
| | Ocupación | Oficio u ocupación de la embarazada independientes de donde pueda estar empleada al momento del estudio | Nominal | Ama de casa Trabaja en empresa Trabaja por su cuenta Desempleada |

| | | | | |
|--|----------------------|---|----------|---|
| | Raza | Origen o linaje genético entre las poblaciones | Ordinal | Indígena Mestiza Negra Caucásico |
| | Procedencia | Región geográfica departamental de procedencia | Nominal | Rural 79 Urbana |
| 2. Señalar las características gineco obstétricas de las madres de los neonatos | Gesta | Número de embarazos | Continua | Nº de gestas |
| | Para | Numero de nacidos | Discreta | Nº hijos Vaginal Cesárea |
| | Aborto | Expulsión de producto de concepción antes de las 22 SG y peso < 500 Gr. | Discreta | No. Abortos |
| | Controles prenatales | La atención prenatal o control prenatal es el conjunto de actividades sanitarias que reciben las embarazadas durante la gestación | Discreta | Número de controles |

| | | | | |
|--|--|--|---------|--|
| | Tipo y Rh | Factores que determinan los grupos sanguíneos, proteína que se encuentra en la superficie de los glóbulos rojos si se contiene es Rh positivo, sino es Rh negativo | Ordinal | A+ A- B+ B- AB+ O+ O - |
| | Antecedentes personales no patológicos | Hábitos de ingesta de sustancia que no proporcionan ningún beneficio al paciente y que son ingeridas por placer y que pueden generar dependencia | Nominal | Café Cigarrillo Alcohol Drogas Otras |
| | Grado de consanguinidad con la pareja | Son las diferentes generaciones de una familia, por lo tanto, se trata de un vínculo de parentesco de sangre entre personas que se divide en grados. | Ordinal | 1er grado 2do grado 3er grado 4to grado |

| | | | | |
|--|---|--|---------|--|
| | Medicamentos utilizados embarazo (según la FDA) | Tratamiento medicado que usa la paciente para contrarrestar enfermedades durante el embarazo | Nominal | A B C D X |
| | Patologías previas al embarazo | Enfermedades diagnosticas previa a la gesta | Nominal | Obesidad Desnutrición Diabetes Hipertensión Otra |
| | Patologías durante el embarazo | Enfermedades diagnosticadas durante el periodo de Embarazo | Nominal | Hipertensión inducida por el embarazo Diabetes gestacional IVU APP RPM DPPNI Placenta previa Cérvico vaginitis Corioamnionitis Otra |

| | | | | |
|---|--|---|----------|---------------------------------|
| | Antecedentes de malformaciones congénitas en embarazo previo | Antecedentes de partos vivos o fallecidos diagnosticados con malformación congénitas | Ordinal | Si No |
| | Antecedentes familiares de malformaciones congénitas | Antecedentes de partos vivos o fallecidos por familiares diagnosticados con malformaciones congénitas | Ordinal | Si No |
| 3. Mencionar las características prenatales y perinatales de los recién nacidos en estudio | Sexo | Conjunto de peculiaridades que caracterizan físicamente al ser humano como hombre o mujer | Ordinal | Masculino Femenino |
| | Peso | Peso en gramos al momento del nacimiento | Continua | < 2500 2500 - 3500 > 4000 |

| | | | | |
|--|---|---|----------|---|
| | Nacido vivo | Producto de concepción que después de la expulsión o extracción de la madre, manifiesta signos vitales | Ordinal | Si No |
| | Edad gestacional | El número de tiempo transcurrido desde el primer día del último periodo menstrual hasta el parto | Continua | 22 – 36 6/7 SG 83 37 – 41 6/7 SG >42 SG |
| | Talla al nacer | Estatura o altura de las personas, instrumento que se utiliza para medir la estatura | Continua | < 46 Cm 46 - 50 cm > 50 cm |
| | Perímetro cefálico al nacer | Es la medición del perímetro de la cabeza de un niño en su parte más grande. Se mide la distancia que va desde la parte por encima de las cejas y de las orejas y alrededor de la parte posterior de la cabeza. | Continua | 35.4 (niños) 34.6 (niñas) |
| | Cantidad de líquido amniótico según índice de Phellan | Fluido líquido que rodea y amortigua al embrión y feto durante el embarazo | Nominal | Polihidramnios Normo hidramnios Oligoamnios Anhidramnios |

| | | | | |
|--|--|---|----------|---|
| 4.Describir el momento de detección prenatal de las malformaciones congénitas en los pacientes en estudio | Semanas de gestación en la que se detectó la malformación fetal | Momento de la detección de malformación fetal durante las edad gestacional al momento del estudio | Discreta | <12 SG 12-20 SG 20-30 SG 30-40 SG |
| 5.Asociar los diagnósticos realizados por imágenes prenatales con los defectos congénitos diagnosticados postnatalmente | Tipo de malformación congénita imagenológica prenatal (marcadores mayores y menores) | Conjunto de anomalías genéticas y/o estructurales | Ordinal | Mayores Menores |
| | Tipo de malformación congénita post natal | Conjunto de anomalías genéticas y/o estructurales | Nominal | SNC Craneofaciales Respiratorias Cardiacas Digestivas Urogenitales Musculoesquelética Tegumentarias Síndromes |

| | | | | |
|--|------------------------------------|--|---------|--|
| | Valoración médica y quirúrgica | Conducta terapéutica de la o las malformaciones detectadas en el paciente | Ordinal | Si no |
| | Imagenológica Prenatal y postnatal | Medio diagnóstico utilizado para detectar la o las malformaciones congénitas | Nominal | USG pélvico materno USG transfontanelar Ecocardiograma USG abdominal USG renal TAC RM Uno o mas |
| | Tipo de egreso hospitalario | Es el retiro de un paciente hospitalizado de los servicios de internación del hospital | Ordinal | Vivo muerto |

RESULTADOS

1. Durante el presente estudio se encontró que la población de embarazadas corresponde a 3870 del periodo de enero del 2020 a noviembre del 2022; de estas 67 presentaron algún defecto congénito en su embarazo, las edades que prevalecieron estaban comprendidas entre 26 - 35 años, de estas 19 presentaron estado civil casadas, solteras 6 y unión de hecho estable 42, entre ellas 38 tuvieron estudios secundarios, 11 estudios primarios, 3 con estudio técnico y solamente 15 con estudios superiores universitarios. **(Tabla N.º 1 y Tabla N.º 2)**
2. Las pacientes de edades comprendidas entre 15 – 45 años, presentaron características obstétricas gestacionales de: 1 gesta fueron trece pacientes, 2 embarazos dieciocho pacientes; 3 embarazos dieciocho y más de 3 embarazos dieciocho pacientes también; **(Tabla N.º 3)**
3. El total de nacidos en nuestra institución entre el periodo de enero 2020 y noviembre 2022 fue de: 4149 y los de estos presentaron algún defecto congénito 67 pacientes, los cuales representan un 1.73 del total; de estos el sexo predominante fue el masculino, para 39 pacientes para un promedio del 58.2% femeninas fueron 27, para un promedio del 40.2%; un caso de sexo indeterminado que corresponde al 1.4%. La edad gestacional < 27 semanas de gestación reporto un paciente de sexo indeterminado, la mayoría de pacientes se encontró en edades gestacionales entre las 31 - 40 semanas de gestación y apenas 3 entre las 12 – 20 semanas de gestación. **(Tabla N.º 4)**

4. En los que presentaron pesos, menores de 2500 gramos, hubo 17 pacientes, de los cuales 7 fueron del sexo femenino y 9 masculinos y 1 caso de sexo indeterminado; comprendidos entre 2500 – 3500 gramos, hubo 50 casos de los cuales, 20 fueron femeninos y 30 masculinos, ninguno presento macrosomía. **(Tabla N.º 5)**
5. En la talla menor de 40 centímetros hubo 3 casos, uno de ellos de sexo indeterminado y dos del sexo masculino, entre 41 – 44 cm se presentaron tres femeninas, entre las tallas de 45 – 49 cm, fueron 15 del sexo femenino y 24 del masculino; entre 50 – 54 cm, 10 de estos fueron del sexo femenino y 12 del sexo masculino. **(Tabla N.º 6)**
6. En el perímetro cefálico se presentaron menor de 33 centímetros, 4 pacientes del sexo masculino, 2 del sexo femenino y 1 indeterminado, de 34 – 35 centímetros se presentaron 17 del sexo femenino y 20 del sexo masculino, de 36 – 38 centímetros 11 casos del sexo femenino y 9 del sexo masculino; mayor de 39 cm solamente 3 casos todos ellos del sexo masculino. **(Tabla N.º 7)**
7. En el índice de líquido amniótico se presentaron 18 pacientes del sexo femenino con normohidramnios y 34 del sexo masculino, 5 con polihidramnios 4 del sexo masculino y uno femenino; 8 del sexo femenino con oligoamnios y 1 masculino, así como 1 de sexo indeterminado con anhidramnios. **(Tabla N.º 8)**

8. En el momento de detección de las malformaciones congénitas de un total de 67 casos que representan el 100%, fueron establecidas en el periodo prenatal 27 que representan un 40.2 %, 4 de estas fueron de diagnóstico temprano entre las 12 – 20 semanas de gestación, 6 fueron entre las 21 – 30 semanas de gestación, 17 entre 31-40 semanas de gestación, postnatal fueron 40 casos que representan 59.7%. **(Tabla N.º 9)**
9. De las valoraciones imagenológicas por especialista (Radiólogo) y subespecialista (Perinatología y Cardiólogo), todos tuvieron ultrasonidos prenatales realizados por radiólogos, a 59 se les realizó radiografías, 35 de estos fueron valorados por perinatología y 35 tuvieron valoración por cardiología, 5 de estos se les realizó tomografía de cráneo en donde se encontró algún tipo de craneorraquisquisis o malformación de grandes vasos, de estos a uno de ellos se le realizó resonancia magnética encontrando agenesia del cuerpo calloso con craneosinostosis en "Trébol", de estas malformaciones 40 fueron detectadas postnatalmente, para un total de estudios de imagen acumulados de 313. **(Tabla N.º 10)**
10. De los 67 pacientes, todos ellos mostraron distintos marcadores ultrasonográficos, entre estos 72 presentaron marcadores mayores, de estos 39 no se detectaron y 25 fueron marcadores menores, de los cuales 18 no se detectaron, entre ellos se diagnosticaron principalmente entre las 31 – 40 semanas de gestación y en el periodo postnatal, del total de estos hubo 10 pacientes en los cuales no se detectó ningún marcador ni mayor ni menor, principalmente en aquellos que presentaron Trisomías o algún síndrome asociado. **(Tabla N.º 11)**

11. De todas las malformaciones congénitas mayores, las cuales fueron 49, estas presentaron 72 marcadores mayores y 25 marcadores menores, de las cuales los pacientes con hernias diafragmáticas presentaron en total 13 marcadores mayores y 3 menores, siendo los de 98% de diagnóstico prenatal, seguidos de los pacientes con malformaciones cardíacas que presentaron 15 marcadores mayores y 2 menores, siendo en su mayoría de diagnóstico postnatal. **(Tabla N.º 12)**
12. Las malformaciones congénitas menores fueron 29, estas presentaron 16 marcadores mayores y 16 marcadores menores, de estas fueron 4 pacientes con implantación baja de las orejas, 2 arterias umbilicales únicas, las más relevantes. **(Tabla N.º 13)**
13. Del conjunto de malformaciones congénitas totales que son 81, 49 fueron mayores, las cuales representan a 39 pacientes, de estos 27 tuvieron un diagnóstico prenatal y 40 postnatal, siendo la principal malformación mayor que no se detectó las de origen cardíaco. **(Tabla N.º 14)**
14. De todas las malformaciones que se presentaron, las cuales fueron 81, 32 fueron menores, las cuales representan a 28 pacientes, siendo la polidactilia y la microtia las más comunes, todas ellas fueron de diagnóstico postnatal. **(Tabla N.º 15)**

15. Durante el presente estudio se encontró que la población de recién nacidos corresponde a 4149 en periodo de enero del año 2020 a noviembre del 2022 y de éstos 67 presentaron algún defecto congénito, de los cuales todos nacieron vivos, al egreso, 57 fueron dados de alta con vida y 10 fallecidos. **(Tabla N.º 16)**

16. De los 27 pacientes que tuvieron un diagnóstico prenatal, presentaron una correlación del diagnóstico pre y postnatal únicamente 16 pacientes y en 11 no hubo correlación. **(Tabla N.º 17)**

ANÁLISIS Y DISCUSIÓN DE RESULTADOS

Durante el estudio se revisaron un total de 134 expedientes, tanto de madres como de recién nacidos, todos ellos atendidos en el Nuevo Hospital Escuela Monte España, en el periodo de enero del 2020 a noviembre del 2022, los datos fueron recolectados mediante revisión de expedientes y con la ficha de recolección que se elaboró para este estudio, según los objetivos de esta investigación. Entre los antecedentes gineco obstétricos un 90 %, tuvo el parto vía cesárea como la predominante, presentando además entre dos a más de cuatro gestas, un 26.8 % se realizó al menos 4 controles prenatales, un 65% presento una captación tardía en el II y III trimestre, 12.5 % presento un RH negativo, todas ellas con un COOMBS indirecto negativo, 80 % presento al menos un hábito de ingesta de café, de estas un 40.3% presento ingesta de medicamentos en los grupos C y D de la FDA durante el I y II trimestre; de estas 85 % presento alguna patología del embarazo. Entre los pacientes que conformaron este estudio, el sexo predominante fue el masculino con un total de 39, del sexo femenino fueron 27 y uno con características sexuales indeterminadas de ellos, en su gran mayoría fueron productos a término para un total de 40 pacientes entre los rangos de 35 – 38 SG, de estos mismos 34 presentaron pesos normales entre los 2500- 3500 gr, así pues 52 tuvieron en toda la gestación un índice de Phellan con normohidramnios, 57 de ellos con un perímetro cefálico entre los rangos normales, según la OPS, los hallazgos antes mencionados concuerdan con los reportados por el estudio del Dr. Suarez, en donde la mayoría de los pacientes tuvo un nacimiento a término, siendo del sexo masculino en un 54.4%, la vía de nacimiento predominante también fue cesárea y las malformaciones que predominaron fueron las cardiacas.

Los nacimientos fueron de 4149, de estos un total de 67 tuvieron alguna malformación congénita y 5 de estos presuntivamente Trisomía 21, 1 con síndrome de Potter, 1 con displasia tanatofórica, 1 con síndrome de regresión caudal, (no confirmados genéticamente), con una media de probabilidad de 0.9 malformaciones por cada 1000 nacimientos, las ecografías obstétricas realizadas fueron de 30,560 la media anual de detección de malformaciones en el periodo prenatal fue de 1.8% por nacidos vivos, con una correlación pre y postnatal de un $\pm 59.2\%$, se encuentra por encima de lo que mostro el estudio del Dr. Restrepo Cano, en el sistema de salud pública de Colombia el cual fue de 35% y del estudio del Dr. Imbachi realizado igualmente en Colombia el cual fue de 31.45%, en ambos casos únicamente se utilizaron marcadores ecográficos sin coadyuvantes genéticos o de otra índole, al igual que en el estudio realizado en esta institución, sin embargo, se encuentra por debajo a lo encontrado en otros estudios, como el del Dr. Molina el cual encontró una concordancia de $\pm 86\%$, a diferencia del Dr. F.J. Murcial que encontró una concordancia de 95.6%, cabe recalcar que en estos últimos dos estudios se realizaron test genéticos, junto a otra batería de pruebas que en su conjunto llevaron a un mayor porcentaje de aciertos, en nuestra institución solamente se utilizaron los marcadores ecográficos.

Todos estos pacientes tuvieron revisiones ultrasonográficas realizadas durante el periodo perinatal al cual de los 67 pacientes con malformaciones que se presentaron en su mayoría se detectaron en un periodo tardío entre las 31 – 40 semanas de gestación de las cuales algunas entran en el rango encontrado por la Dra. Paguaga Lorio, que reporta que las semanas de gestación donde más se dio la detección fueron entre las 22

– 36 semanas de gestación, lo cual se corresponde al segundo barrido ultrasonográfico estructural, que se realiza entre estas mismas semanas, los marcadores que prevalecieron fueron los mayores siendo 72 en total, de los cuales las malformaciones mayores que sobresalieron fueron cardíacas siendo 17 y de los que presentaron marcadores menores 25.

Las malformaciones congénitas en este estudio no se relacionan con los antecedentes familiares de las madres, ya que en ciertas ocasiones no existían. El 100% de los pacientes diagnosticados con una malformación, fue evaluado en el periodo perinatal por un equipo multidisciplinario. El 85% de estos pacientes tubo un egreso con vida.

A pesar de existir un seguimiento en el país de este tipo de anomalías, así como en nuestro hospital, aún carecemos en general de muchos elementos que ayudarían a aumentar grandemente el diagnóstico de estas, (amniocentesis, pruebas genéticas y cromosómicas, etc.), que serían coadyuvantes de la revisión ultrasonográfica y que sin duda elevarían nuestros porcentajes diagnósticos y por ende nuestros estándares como institución en el aspecto materno fetal, muchos aspectos están siendo modernizados por el sistema de salud, así mismo nuestro hospital siempre se encuentra en mejoría continua. Del total de pacientes que eran 52 en el año 2020, de estos expedientes dos de ellos salieron de per cápita, otro fue excluido por ser una deformación y del 2021, había registros duplicados en 2 de estos por ende no se tomaron en cuenta, hasta la fecha del año 2022 existen en registro 19 casos de los cuales uno entre en la categoría deformidad a lo cual es excluido, sienta el total final hasta la fecha de 67 casos.

CONCLUSIONES

1. En el presente trabajo pudimos encontrar que las madres de los sujetos en estudio, la mayoría se encontraron comprendidas entre los 15- 25 años, el grado de escolaridad predominante fue secundaria, junto con procedencia urbana.
2. Las embarazadas presentaron más de cuatro gestas, con la vía de parto por cesárea principalmente, con al menos cuatro controles prenatales en toda la gestación. La mayoría tuvo una captación tardía en el segundo o tercer trimestre, lo que dificultó y retrasó la correcta valoración ultrasonográfica de estos pacientes. En su mayor parte presentaron un RH positivo, una minoría presentó ingesta de drogas de uso libre. En mayor número presentaron sobrepeso y obesidad anterior a la gesta. La patología predominante en la gestación fue la diabetes mellitus y apenas una minoría no presentó ninguna patología asociada.
3. De los pacientes en estudio, el sexo masculino fue el predominante, que en su gran mayoría tuvieron normo peso, talla y perímetro cefálico adecuados a la edad gestacional.
4. El momento de detección que imperó fue el postnatal, seguido del prenatal con momento de detección entre las 31 – 40 semanas de gestación, principalmente.
5. La correlación del diagnóstico prenatal y el postnatal presentó porcentajes por debajo de los mostrados en otras instituciones; los marcadores que prevalecieron fueron los mayores. Las malformaciones mayores que sobresalieron fueron cardíacas; Las malformaciones congénitas en este estudio no se relacionan con los antecedentes familiares de las madres, todos los pacientes diagnosticados con alguna anomalía fueron evaluados en el periodo perinatal por un equipo multidisciplinario. La mayoría tuvo un egreso con vida, sin embargo, 10 pacientes fallecieron.

RECOMENDACIONES

1. A las autoridades de salud, a continuar con el registro y actualización de las malformaciones congénitas a nivel nacional, ya que con ello seremos conscientes del impacto que estas generan no solo en la mortalidad infantil sino en los gastos médicos que conlleva el tratamiento de defectos que pudieron ser menos agresivos de ser detectados y tratados a tiempo.
2. Al Nuevo Hospital Escuela Monte España, a acrecentar la dinámica clínica diagnóstica, plasmando en las ordenes de ultrasonidos obstétricos los antecedentes preconceptionales de relevancia en una embarazada, ya que es de suma importancia para el radiólogo conocer estas al momento de realizar los rastreos ultrasonográficos, tanto el de Trisomías que se realiza a las 12 – 14 semanas de gestación, como el estructural a las 20 – 24 semanas de gestación, esto ayudaría indudablemente a una adecuada orientación de rastreo imagenológico, a través del cual mejoraríamos grandemente los porcentajes de detección precoz, así como los estándares de calidad de la institución y algún día estar al nivel de los de unidades del primer mundo.
3. A la población, a ser conscientes de que estamos expuestos día a día a cientos de sustancias teratógenas tanto físicas como químicas, de las cuales una pequeña disrupción en etapas tempranas puede causar daños catastróficos al producto, planificar seriamente la concepción de un nuevo ser, evitando hábitos tóxicos, educándonos en cuanto a medicamentos que pueden o no usarse en etapas tempranas del embarazo y ser sensatos, de que la calidad de vida, inteligencia y desempeño que tendrán nuestros hijos en el futuro, depende grandemente de las decisiones y cuidados que tengamos en etapas tempranas de la concepción.

Bibliografía

- Bates, J. (2014). *Ecografía Abdominal, ¿cómo?, ¿por qué? ,¿cuándo?* Madrid: Elsevier.
- Bra. Gema Roberta Flores Acevedo, B. C. (2011). conocimiento del personal médico que labora en el hospital “Bertha Calderón roque” sobre malformaciones congénitas durante el primer semestre 2011. Managua: UAM.
- Callen., P. w. (2016). *Ecografía en obstetricia y ginecología*. España: Elsevier.
- Campos A, D. A. (2010). *Anomalías congénitas*.
- Cano, I., & Rodríguez, a. (2011.). diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas cerebro-neuronales. . México. 2011. : Primera edición. .
- Carlson, B. M. (2019). *Embriología Humana y Biología del Desarrollo (6 ed.)*. Inglaterra: Elsevier.
- Chen M, Y. X. (2016). Study on the applicability of frontomaxillary facial angle in the first-trimester trisomy 21 fetuses in Chinese population. . 20; 29(12)(1141-44.).
- Cicero S, C. P. (2001). Absence of nasal bone in fetuses with trisomi 21 at 11 - 14 weeksof gestation. 358(1665).
- Cicero S, S. C. (2011). Sonographic markers of fetal aneuploidy a review. *Placenta*. 24(88-98.).
- Cooke, A. (2015). Shell thinning in avian eggs by environmental pollutants. *Environ. Pollut.*, 4:85-152.
- Déu., H. S. (2016). *Neursonografía fetal. (Clínica Barcelona.)*.
- Diario Medico. (2020). Recuperado el 15 de 10 de 2020, de <http://www.diariomedico.com/ginecologia/home.html>
- Douglas S, R. (2015). Prenatal Ultrasound to Detect Fetal Anomalies. *Neoreviews*(13; e9.).
- Dres. Anna Bonino, P. G. (2006). Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica . *SCIELO*, 225-228.
- F.J, M. P. (2017). Correlación entre la ecografía prenatal y el diagnóstico postnatal de las malformaciones congénitas. *Cordoba: Cir pediatria*.
- F.J. Murcia Pascual, L. D. (2017). Correlación entre la ecografía prenatal y el diagnóstico postnatal de las malformaciones congénitas. *Unidad de Gestión Clínica de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba., 126 - 130.*
- Falcon O., N. K. (2017). nasal bone.

- García, I. (2014). Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76.155 nacimientos en Bogotá y Cali, 2011 - 2012. Bogotá, Colombia: .
- Gilbert, S. F. (2016). Biología del Desarrollo. (11 ed.). Mexico: Panamericana.
- González, F., Ricardo, H., & Elena, A. M. (2013). Hallazgos ecográficos en fetos con alteraciones cromosómicas. Venezuela.
- Gratacós E, G. R. (2018). Medicina Fetal (2 ed.). Madrid: Editorial Médica Panamericana.
- Gutiérrez Bengumea A, M. M. (2011). Evolución en el período neonatal de las anomalías nefrourológicas detectadas durante el embarazo. España.
- Ivsic., J. C.-V. (2012). Fetal Echocardiography to Diagnose Fetal Heart Disease.
- Jaime Ingar Pinedo, E. H. (2019). Displasia renal multiquística: a proposito de un caso. 3(77 - 80).
- Lachman, R. S. (2018). Radiology of syndromes, metabolic disorders and skeletal dysplasias. EEUU: Mosby .
- Lorio, P. (2017). estudio clínico epidemiológico de las malformaciones fetales detectadas por ecografía, de pacientes que ingresaron al Hospital Bertha Calderón Roque abril 2014 - enero 2017. Managua, Nicaragua: UNAN.
- Meneghello. (2013). Pediatría. (6 ed.). Mexico: Panamericana.
- Middleton. Kurtz. Hertzberg, E. (2015). Ecografía. Madrid.: Marban.
- MINSA. (Mayo de 2008). Manual operativo para el registro Nicaraguense de malformaciones congenitas. Managua, Managua, Nicaragua: Ministerio de Salud.
- Molina, A. (2015). Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria. Bogotá, Colombia: Cir padiatria.
- Nelson W. BR, V. T. (2020). Tratado de Pediatría. (21 ed.). España: Elsevier.
- Nicolaidis, K. (2013). la ecografia de 11 a 13+6 semanas.
- Ojeda, D. R. (2020). Correlacion del diagnostico ecografico antenatal y clinico de neonatos con malformaciones congenitas Nuevo Hospital Monte España 01 abril del 2018 al 31 de diciembre del 2020. Tesis Monografica.
- OMS. (7 de septiembre de 2020). <https://www.who.int>. Obtenido de <https://www.who.int>: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>

- OPS. (8 de agosto de 2019). OPS. Recuperado el 18 de octubre de 2020, de https://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=15352:birth-defects-registries-expanding-in-latin-america&Itemid=1926&lang=es
- Pablo Martínez-Rodríguez, L. O.-C. (2014). Flujometría Doppler en medicina materno fetal. Vol. 82(1).
- Philip., A. G. (2007;8;). Historical Perspectives: Perinatal Profiles. EEUU: Neoreviews 2007;8.
- Ramírez, J., & Gamboa, J. (2010). Ultrasonido obstétrico en la práctica clínica actual. México: Segunda edición.
- Restrepo-Cano, G. A. (2018). Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas: ¿se cumple esta política en Colombia?, Colombia: . Colombia: CES medicina.
- Ruda, A. (2008). El Daño Ecológico Puro. La responsabilidad civil por el deterioro del medio ambiente, con especial atención a la Ley .
- Rumack., C. M. (2017). Diagnostico por ecografía (5 ed.). Madrid: Elsevier España.
- Sadler, T. W. (2019). Langman Embriología Médica. 14ª ed. Wolters Kluwer Health.
- Thonneau, P., & Candia, P. &. (2003). R. Cryptorchidism: incidence, risk factors and potential role of environment. 24(2):155-62.
- Twining, P. (2015). Anomalías Fetales diagnóstico ecográfico. Mexico: Marban.
- Ugarte Valverde, P. (2018). Malformaciones congénitas musculoesqueléticas. Perú.
- WM, T. (2011). Combined congenital defects of the anterior abdominal. España: Segunda edición.
- Woodage, T., Basrai, M. A., Baxevanis, A. D., & Hieter, P. &. (1997.). Characterization of the CHD family of proteins. 94:11472-7, 1997.

ANEXOS



Ficha de Recolección de Datos, Nuevo Hospital Monte España
Correlación de ecografía prenatal y diagnóstico postnatal de malformaciones

congénitas

1. características socio demográficas de las madres de los recién nacidos.

Número de expediente: _____ Edad materna: _____

Estado civil:

Soltera: SI ___ NO ___ Casada SI ___ NO ___ Unión de hecho estable SI ___ NO ___

Grado de consanguinidad con la pareja:

1er: _____ 2do _____ 3ro _____ 4to _____

Nivel de escolaridad

Analfabeta: _____ Primaria (Grado): _____, Secundaria (año): _____,

Técnica: _____ Universidad(terminada): _____

Ocupación

Ama de casa: SI ___ NO ___ Trabaja en empresa, SI ___ NO ___ Trabaja por su cuenta SI ___ NO ___

Desempleada SI ___ NO ___

Raza

Indígena: SI ___ NO ____, Mestiza: SI ___ NO ____, Negra: SI ___ NO ____, Caucásico: SI ___ NO ___

Procedencia

Rural SI ___ NO ___ Urbano SI ___ NO ___

2. características gineco obstétrica de las madres de los recién nacidos.

Gesta _____ Para _____ Aborto _____ Cesárea _____ Tipo y RH: _____

Controles Prenatales

Número _____ Trimestre realizado _____

Antecedentes personales no patológicos

Café _____ alcohol _____ cigarrillo _____ drogas _____ otro _____



Medicamentos en el embarazo: excluye ácido fólico y hierro.

| | |
|--|--|
| | |
| | |
| | |
| | |
| | |

Patologías previas al embarazo:

Obesidad: SI ___ NO __, Desnutrición: SI ___ NO __, Diabetes SI ___ NO __ HTA SI ___ NO ___

Otra: _____

Patologías durante el embarazo:

Hipertensión inducida por el embarazo ___ Diabetes gestacional ___ IVU ___ APP ___ RPM ___

DPPNI ___ Placenta previa ___ Cervicovaginitis ___ Corioamnionitis ___ Otra: _____

Antecedentes de MFC embarazos previos: Si: ___: Tipo: _____, NO: ___

Antecedentes de MFC en familiares madre del bebe: Si: ___ Tipo: _____ NO: ___

Antecedentes de MFC en familiares padre del bebe: Si: ___, Tipo: _____ NO. ___

3. características prenatales y perinatales de los recién nacidos en estudio.

Cantidad de líquido amniótico: Normohidramnios ___ Oligoamnios ___ Polihidramnios ___ Anhidramnios

Índice de Phellan: _____ **Nacido vivo SI ___ NO ___**

Sexo al nacer: Masculino ___ Femenino ___ Indeterminado _____

Peso (USG)

< 2500 _____, 2500 - 3500 _____, > 4000 _____

Peso al nacer: _____ **Talla al nacer:** _____ **Perímetro cefálico al nacer:** _____

Edad gestacional: Ballard menor 32SDG y Capurro mayor 32 SDG

Pretérmino (22-36 6/7SG) _____ A término (37-41 6/7SG) _____ Postérmino (Mayor de 42SG)



4. Momento de detección prenatal de las malformaciones congénitas en los pacientes en estudio.

Semanas de gestación a la que fueron detectadas las malformaciones fetales:

< 12 SG _____ 12 – 20 SG _____

21 – 30 SG _____ 31 – 40 SG _____

5. Diagnósticos realizados por imágenes prenatales con los defectos congénitos diagnosticados tanto prenatal como postnatal.

Tipo de malformación según marcadores ecográficos: Mayor _____ Menor _____

Presencia de defectos congénitas Malformaciones:

SNC _____ cuál? _____ Craneofaciales _____ cuál? _____

¿Respiratorias _____ cuál? _____ Cardíacas _____ cuál? _____

¿Digestivas _____ cuál? _____ Urogenitales _____ cuál? _____

¿Musculoesquelética _____ cuál? _____ Tegumentos _____ cuál? _____

¿Deformidades _____ cuál? _____ Disrupciones _____ cuál? _____

¿Síndromes _____ cuál? _____

Controles subsiguientes después del diagnóstico prenatal:

Semanal _____ Quincenal _____ Mensual _____ Trimestral _____

Valoración clínica postnatal: Medica _____ Quirúrgica _____ Genética _____

Valoración imagenológica:

USG pélvico materno: Si: ___ No: ____ . ¿Quién?

Subespecialista _____ especialista _____ residente _____ Radiográfica: Si: ___ No: ____

USG transfontanelar: Si: ___ No: ____ . ¿Quién? Subespecialista _____ especialista _____ residente _____

Ecocardiograma: Si: ___ No: ____ . ¿Quién? Subespecialista _____ especialista _____ residente _____

USG abdominal: Si: ___ No: ____ . ¿Quién? Subespecialista _____ especialista _____ residente _____

USG renal: Si: ___ No: ____ . ¿Quién? Subespecialista _____ especialista _____ residente _____

TAC: Si: ___ No: ____ . ¿Quién? Subespecialista _____ especialista _____ residente _____

RM: Si: ___ No: ____ . ¿Quién? Subespecialista _____ especialista _____ residente _____

Correspondió resultados de ultrasonido con la clínica: Si: _____, No: _____

Tipo de egreso: Vivo _____ Muerto _____



TABLAS

Estado Civil por Edad

n= 67

| Casada | 7 | 9 | 3 | 19 |
|------------------------|----|----|---|----|
| Soltera | 2 | 4 | | 6 |
| Unión de hecho estable | 27 | 10 | 5 | 42 |
| Total | 36 | 23 | 8 | 67 |

103

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 1

Escolaridad por Edad

n= 67

| Escolaridad | 15 – 25 años | 26 – 35 años | 36 – 45 años | Total |
|-------------|--------------|--------------|--------------|-------|
| Primaria | 4 | 5 | 2 | 11 |
| Secundaria | 20 | 13 | 5 | 38 |
| Técnico | 3 | | | 3 |
| Universidad | 4 | 10 | 1 | 15 |
| Total | 31 | 28 | 8 | 67 |

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 2



Gesta por Edad

n= 67

| Edad | 1 embarazo | 2 embarazos | 3 embarazos | Mas de 4 | Total |
|--------------|------------|-------------|-------------|----------|-------|
| 15 – 25 años | 7 | 10 | 8 | 8 | 33 |
| 26 - 35 años | 4 | 5 | 6 | 9 | 24 |
| 36 – 45 años | 2 | 3 | 4 | 1 | 10 |
| Total | 13 | 18 | 18 | 18 | 67 |

104

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 3

Sexo por Semanas de gestación

n=67

| Sexo | < 27 semanas | 31 – 34 semanas | 35 – 38 semanas | 39 – 42 semanas | Total |
|---------------|-----------------|--------------------|--------------------|--------------------|-------|
| Femenino | | 2 | 20 | 5 | 27 |
| Masculino | | 16 | 20 | 3 | 39 |
| Indeterminado | 1 | | | | 1 |
| Total | 1 | 18 | 40 | 8 | 67 |

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 4



Sexo por peso al Ultrasonido **n=67**

| Sexo | < 2500 gr | 2500 – 3500 gr | >4000 gr | Total |
|---------------|-----------|----------------|----------|-----------|
| Femenino | 7 | 20 | | 27 |
| Masculino | 9 | 30 | | 39 |
| Indeterminado | 1 | | | 1 |
| Total | 17 | 50 | | 67 |

105

Tabla N° 5

Fuente: ficha de recolección

Sexo por Talla **n= 67**

| Sexo | < 40 cm | 41 – 44 cm | 45 – 49 cm | 50 – 54 cm | Total |
|---------------|----------|------------|------------|------------|-----------|
| Femenino | | 3 | 15 | 10 | 28 |
| Masculino | 2 | | 24 | 12 | 38 |
| Indeterminado | 1 | | | | 1 |
| Total | 3 | 3 | 39 | 22 | 67 |

Tabla N° 6

Fuente: ficha de recolección



Sexo por Perímetro Cefálico n=67

| Sexo | < 33 cm | 34 - 35 cm | 36 - 38 cm | >39 cm | Total |
|----------------------|-------------------|-------------------|-------------------|------------------|--------------|
| Femenino | 2 | 17 | 11 | | 30 |
| Masculino | 4 | 20 | 9 | 3 | 36 |
| Indeterminado | 1 | | | | 1 |
| Total | 7 | 37 | 20 | 3 | 67 |

106

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 7

Sexo por Líquido Amniótico n=67

| Sexo | Anhidramnios | Oligoamnios | Normohidramnios | Polihidramnios | Total |
|----------------------|---------------------|--------------------|------------------------|-----------------------|--------------|
| Femenino | | 8 | 18 | 1 | 27 |
| Masculino | | 1 | 34 | 4 | 39 |
| Indeterminado | 1 | | | | 1 |
| Total | 1 | 9 | 52 | 5 | 67 |

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 8



Detección Malformaciones Congénitas n=67

| Momento de detección | Prenatal | Postnatal |
|----------------------|-----------|-----------|
| 12 – 20 sg | 4 | |
| 21 – 30 sg | 6 | |
| 31 – 40 sg | 17 | |
| Post Nacimiento | | 40 |
| Total | 27 | 40 |

107

Fuente: ficha de recolección

Tabla N°9

Valoración Imagenológica Pre y Postnatal n=67

| Valoración | Radiología | Perinatología | Total |
|----------------------|------------|---------------|------------|
| Usg Obstétrico | 67 | 35 | 102 |
| Usg Transfontanelar | 14 | | 14 |
| Ecocardiograma | | | 35 |
| Usg abdominal | 48 | | 48 |
| Usg Renal | 49 | | 49 |
| Radiografía | 59 | | 59 |
| Tomografía | 5 | | 5 |
| Resonancia magnética | 1 | | 1 |
| Total | 243 | 35 | 313 |

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 10



Marcadores ultrasonográficos por semanas de gestación en que se detectaron

n=67

| Marcadores Ultrasonográficos | 12 20 sg | 21 – 30 sg | 31 – 40 sg | No se detectaron | Total |
|------------------------------|----------|------------|------------|------------------|-------|
| Mayores | 3 | 6 | 24 | 39 | 72 |
| Menores | | | 7 | 18 | 25 |
| Total | 3 | 6 | 31 | 57 | 97 |

108

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 11



Malformaciones Congénitas Mayores por Marcadores Mayores y Menores n=67

| Malformaciones congénitas mayores | Marcado Mayor | Marcador Menor | TOTAL |
|--|---------------|----------------|-----------|
| Cráneorraquisquisis | 10 | 2 | 12 |
| Melias | 2 | 1 | 3 |
| Gastrosquisis | 4 | 1 | 5 |
| Hendiduras orofaciales | 8 | 3 | 11 |
| Pie equinovaro | 4 | 4 | 8 |
| Cardiacas | 15 | 2 | 17 |
| Musculo esqueléticas (displasias mortales) | 4 | 4 | 8 |
| Hernia Diafragmática | 13 | 3 | 16 |
| Atresia Esofágica | 2 | 1 | 3 |
| Monorreno | 2 | | 2 |
| Riñón poliquístico | 5 | 2 | 7 |
| Agenesia renal | 1 | | 1 |
| Atresia duodenal | 1 | | 1 |
| Enfermedad pulmonar multiquística | 1 | 2 | 3 |
| Total | 72 | 25 | 97 |

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 12



Malformaciones Congénitas Menores por Marcadores Mayores y Menores n=67

| Malformaciones congénitas menores | Marcador Mayor | Marcador Menor | Total |
|-----------------------------------|----------------|----------------|-----------|
| Orejas de implantación baja | 4 | 1 | 5 |
| Apéndices preauriculares | 3 | 4 | 7 |
| Quistes branquiales | | | |
| Micrognatia | | 3 | 3 |
| Mamas supernumerarias | | | |
| Arteria umbilical única | 2 | | 2 |
| Ano ectópico | 2 | 3 | 5 |
| Criptorquidia | | | |
| Pliegue simeano | 4 | 3 | 7 |
| Coloboma del iris | | | |
| Sindactilia | 1 | 2 | 3 |
| Total | 16 | 16 | 32 |

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 13



Presencia de malformaciones mayores por momento de detección

n=67

| Malformaciones congénitas mayores | Prenatal | Postnatal | TOTAL |
|--|-----------|-----------|-----------|
| Cráneoorraquisquisis | 5 | | 5 |
| Melias | 1 | | 1 |
| Gastrosquisis | 2 | | 2 |
| Hendiduras orofaciales | 3 | 2 | 5 |
| Pie equinovaro | | 7 | 7 |
| Cardiacas | 4 | 10 | 14 |
| Musculo esqueléticas (displasias mortales) | 1 | 2 | 3 |
| Hernia Diafragmática | 4 | 1 | 5 |
| Atresia Esofágica | | 2 | 2 |
| Monorreno | 1 | | 1 |
| Riñón poliquístico | 1 | 3 | 4 |
| Agenesia renal | 1 | | 1 |
| Atresia duodenal | | 1 | 1 |
| Enfermedad pulmonar multiquística | 1 | | 1 |
| Total | 24 | 28 | 52 |

111

Tabla N° 14

Fuente: ficha de recolección



Presencia de malformaciones menores por momento de detección n= 67

| Malformaciones congénitas menores | Prenatal | Postnatal | Total |
|--|-----------------|------------------|--------------|
| Orejas de implantación baja | | 7 | 7 |
| Apéndices preauriculares | | 9 | 9 |
| Quistes branquiales | | | |
| Micrognatia | | 3 | 3 |
| Mamas supernumerarias | | | |
| Arteria umbilical única | | 2 | 2 |
| Ano ectópico | | 5 | 5 |
| Criptorquidia | | | |
| Pliegue simeano | | 3 | 3 |
| Coloboma del iris | | | |
| Sindactilia | | 3 | 3 |
| Total | | 32 | 32 |

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 15



Sexo por Nacidos vivos por Egreso

n=67

| Sexo | Nacidos vivos | Egreso | |
|---------------|---------------|-----------|-----------|
| | | Vivo | Muerto |
| Femenino | 28 | 23 | 4 |
| Masculino | 38 | 34 | 5 |
| Indeterminado | 1 | | 1 |
| Total | 67 | 57 | 10 |

Tabla N° 16

Fuente: ficha de recolección

113

Correlación del diagnóstico prenatal con el postnatal

n=27

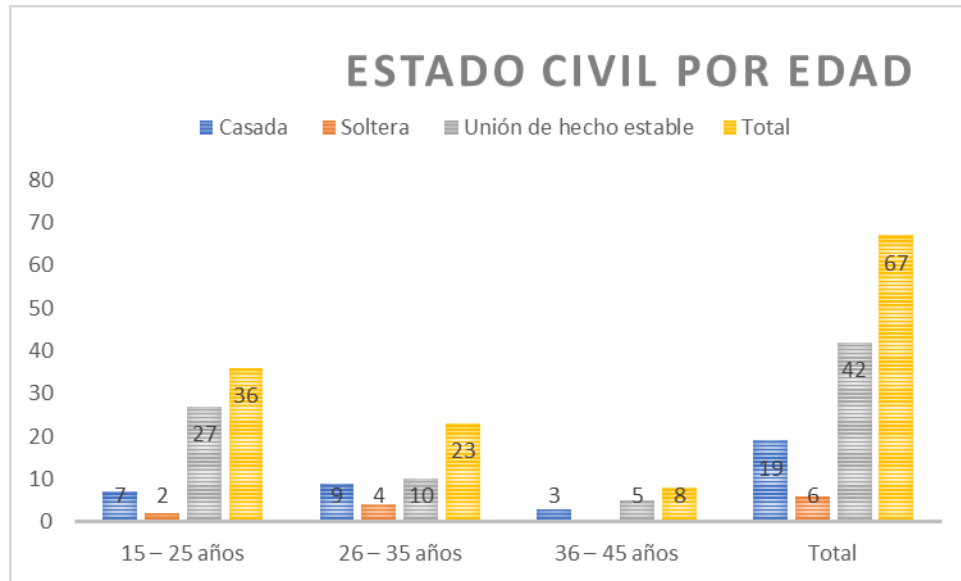
| Correlación del diagnóstico prenatal y postnatal | |
|--|----|
| Si | 16 |
| No | 11 |

Fuente: ficha de recolección

Tabla N° 17



GRÁFICOS

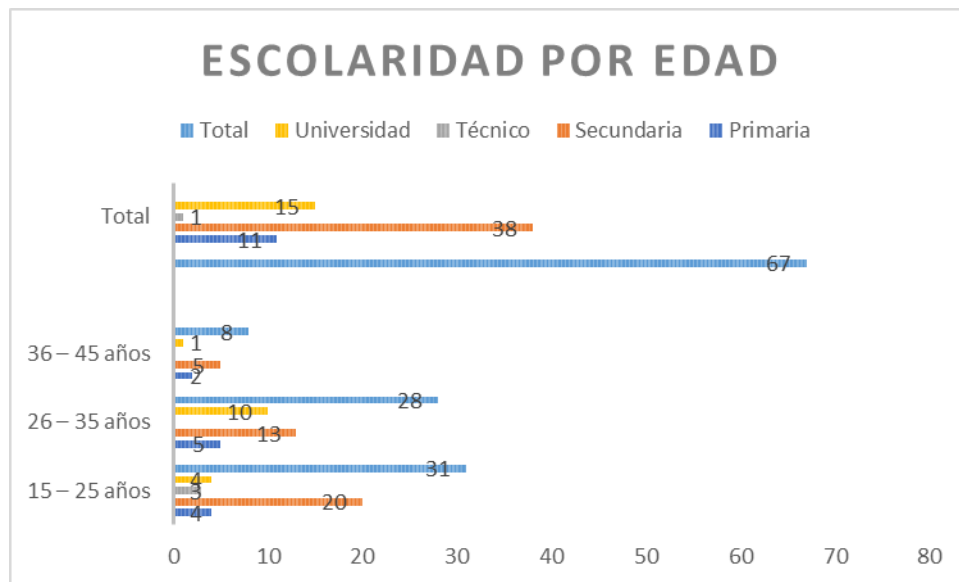


114

Fuente: ficha de recolección

n=67

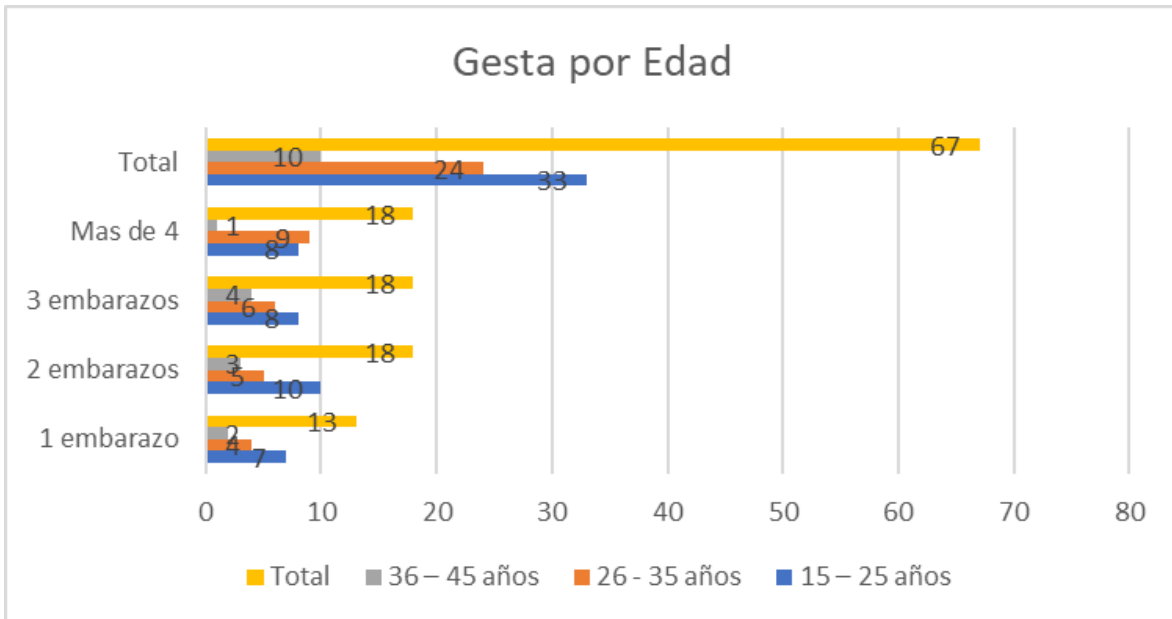
Gráfico N° 1



Fuente: ficha de recolección

n=67

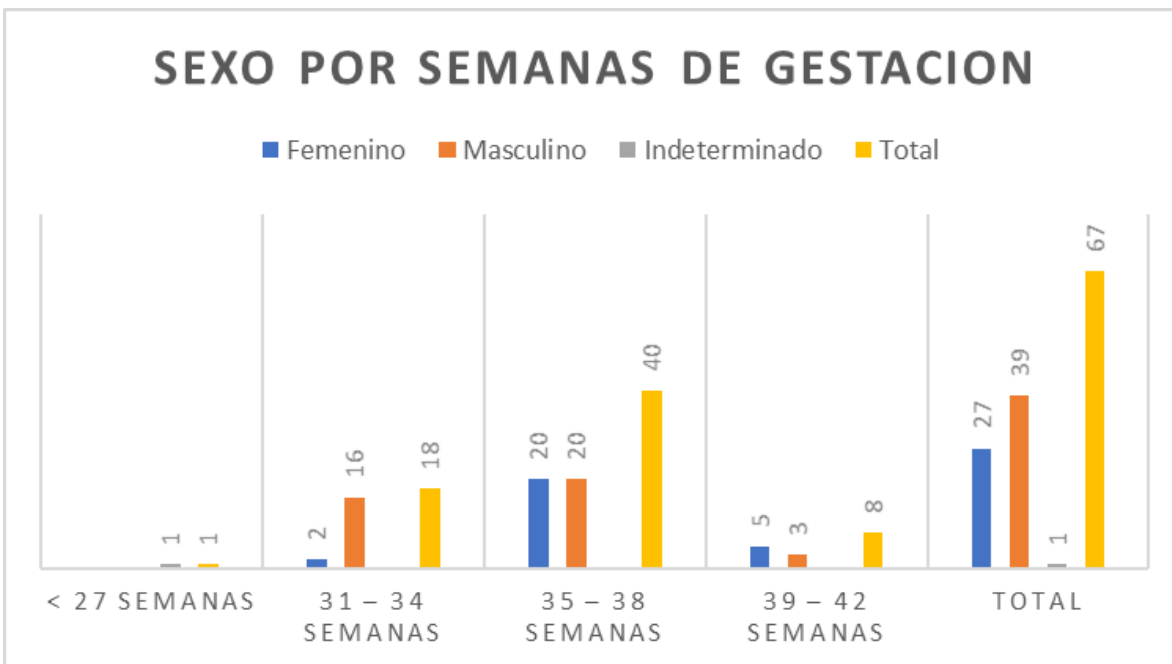
Gráfico N° 2



Fuente: ficha de recolección

n=67

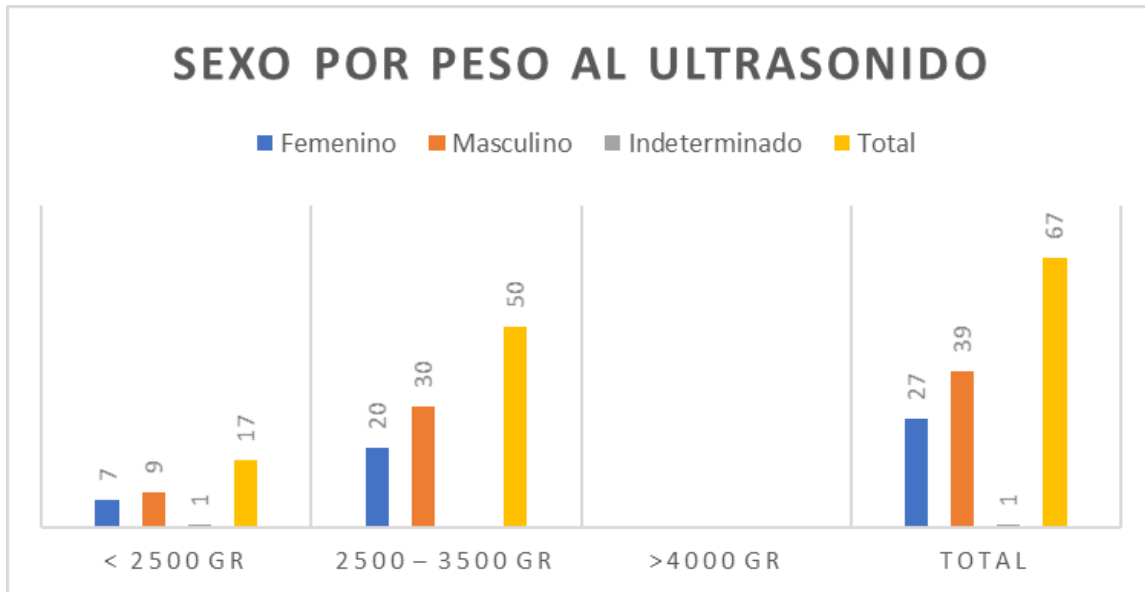
Gráfico N° 3



Fuente: ficha de recolección

n=67

Gráfico N° 4

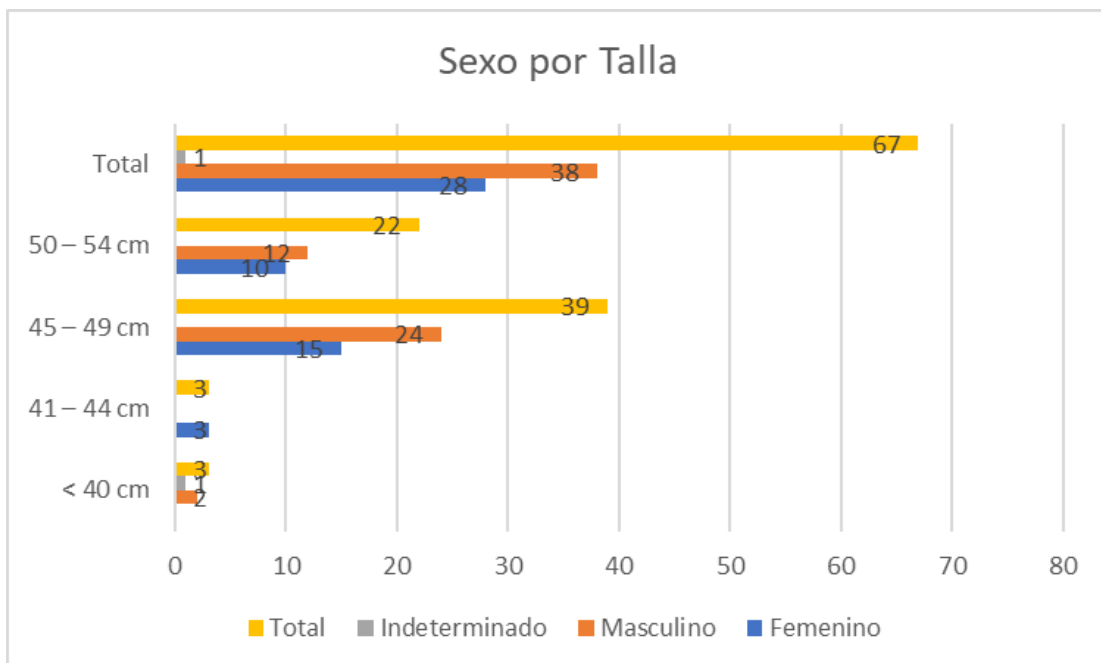


116

Fuente: ficha de recolección

n=67

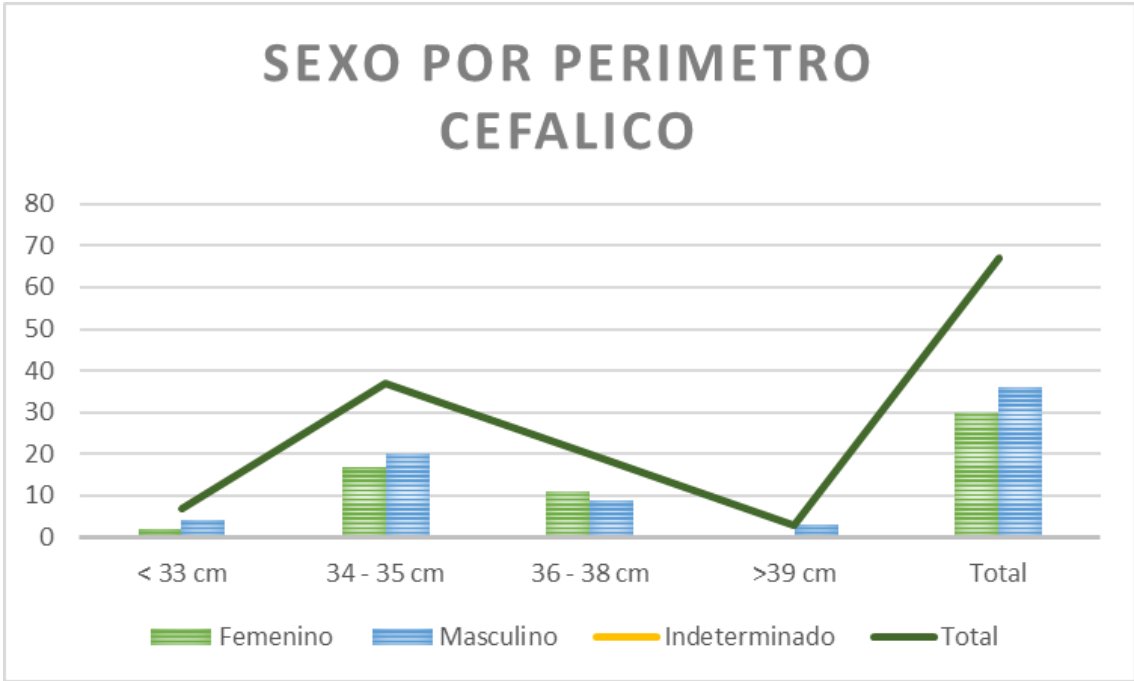
Gráfico N° 5



Fuente: ficha de recolección

n=67

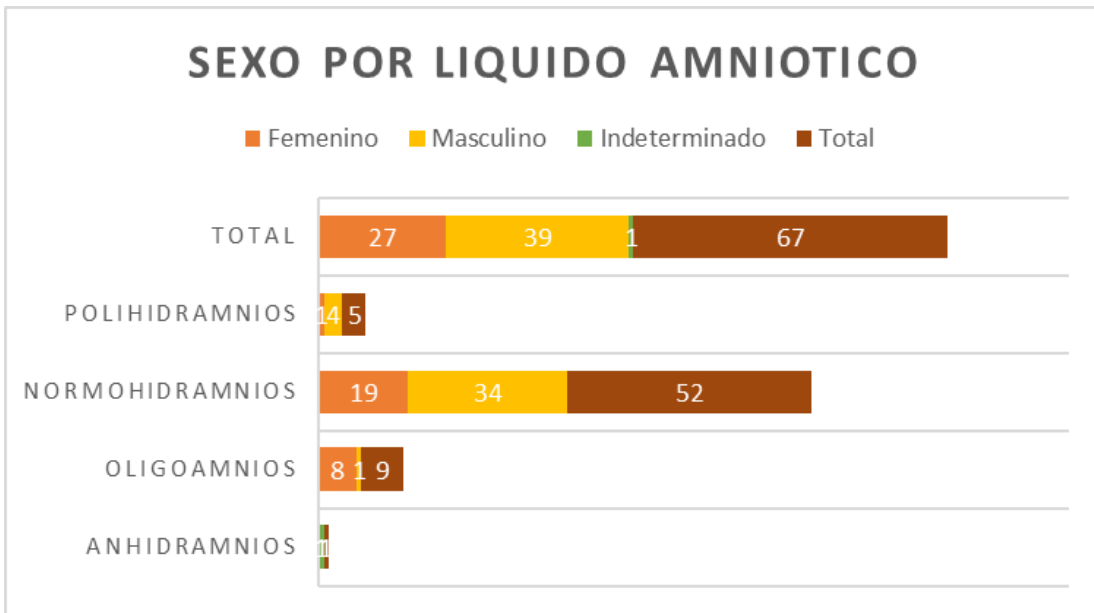
Gráfico N° 6



Fuente: ficha de recolección

n=67

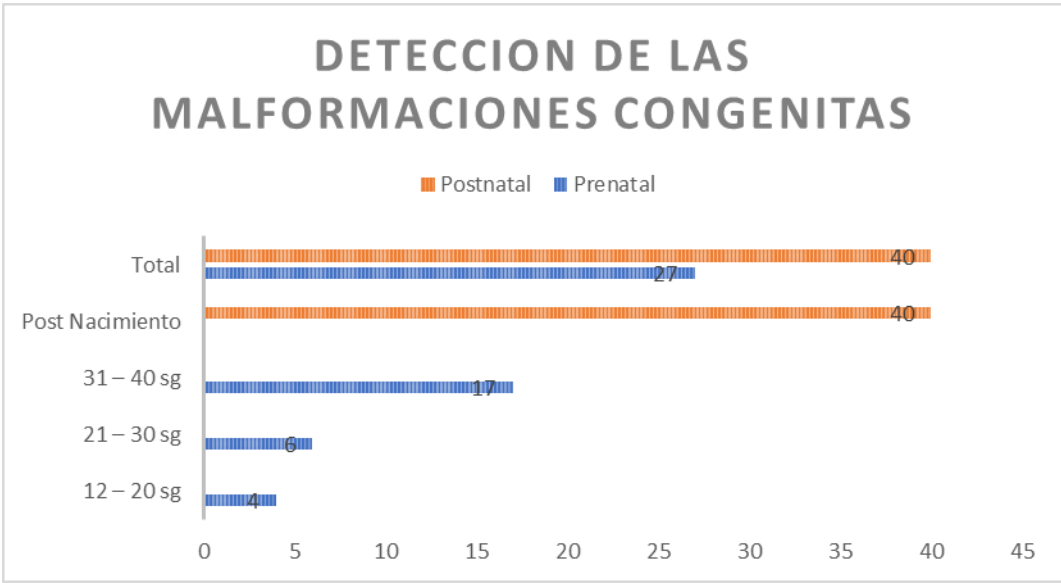
Gráfico N° 7



Fuente: ficha de recolección

n=67

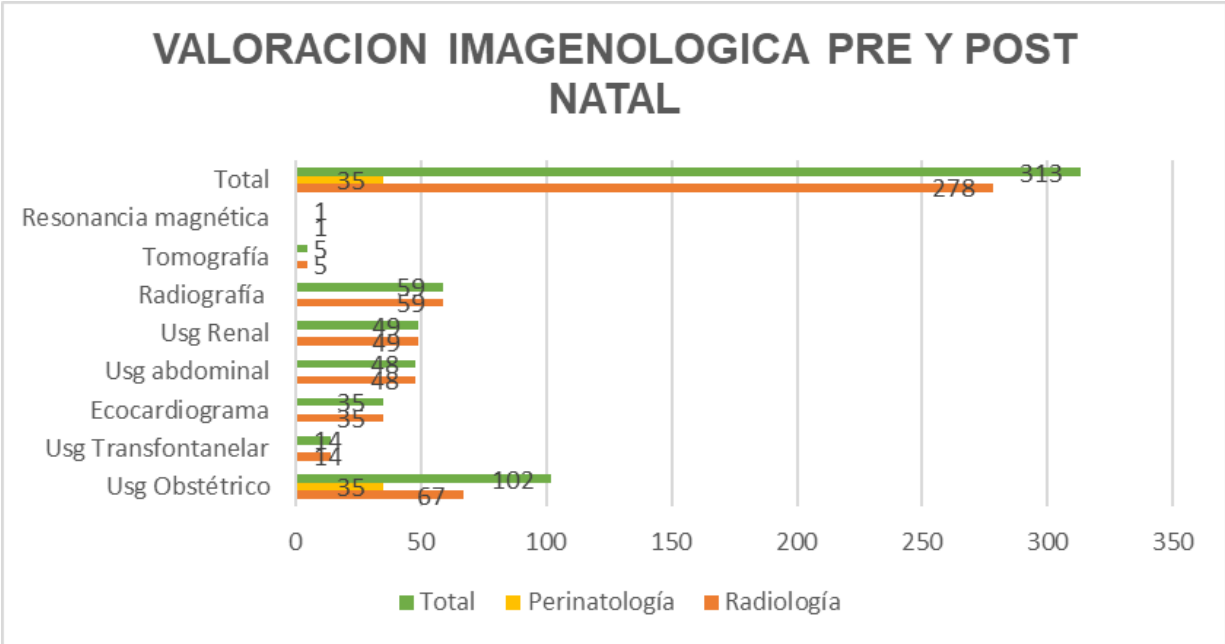
Gráfico N° 8



Fuente: ficha de recolección

n=67

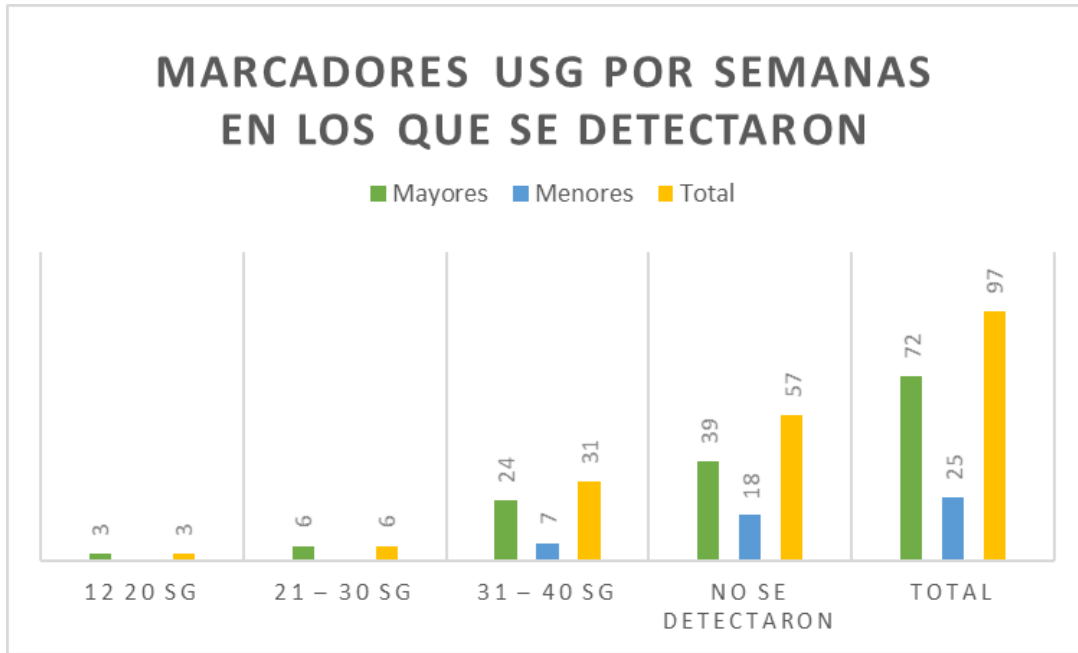
Gráfico N° 9



Fuente: ficha de recolección

n=67

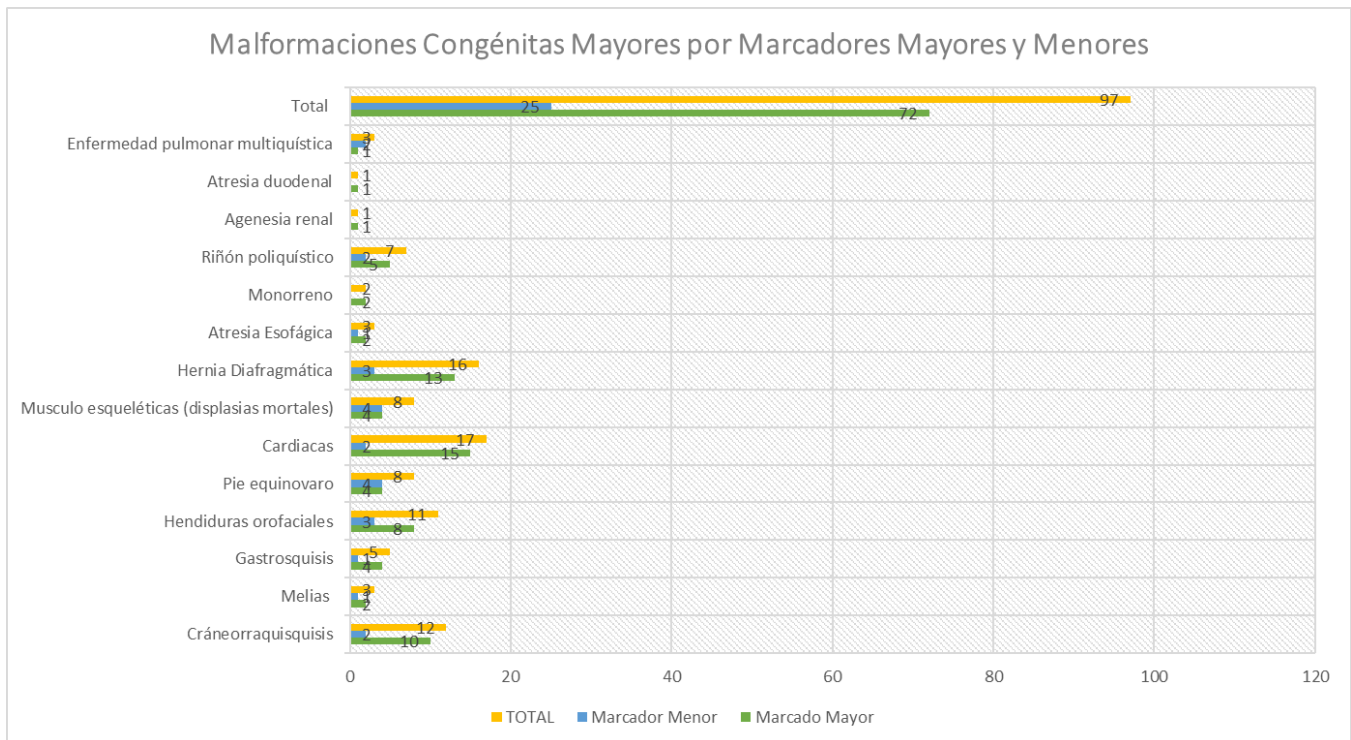
Gráfico N° 10



Fuente: ficha de recolección

n=67

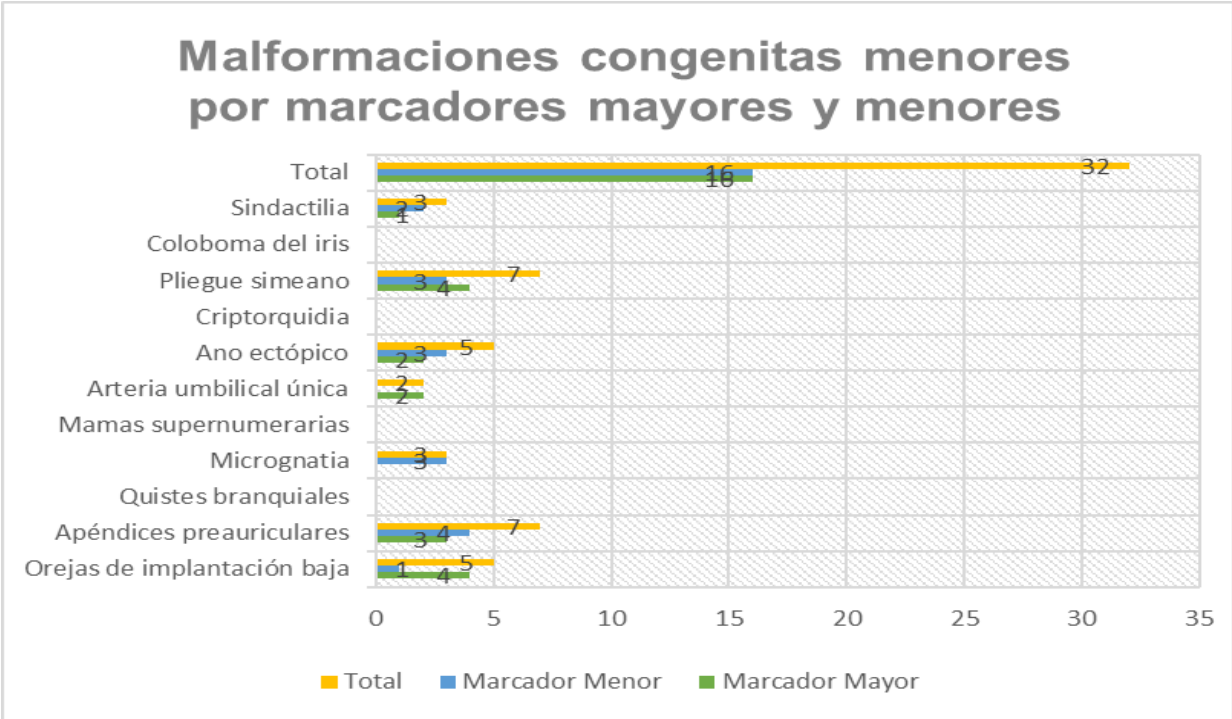
Gráfico N° 11



Fuente: ficha de recolección

n=67

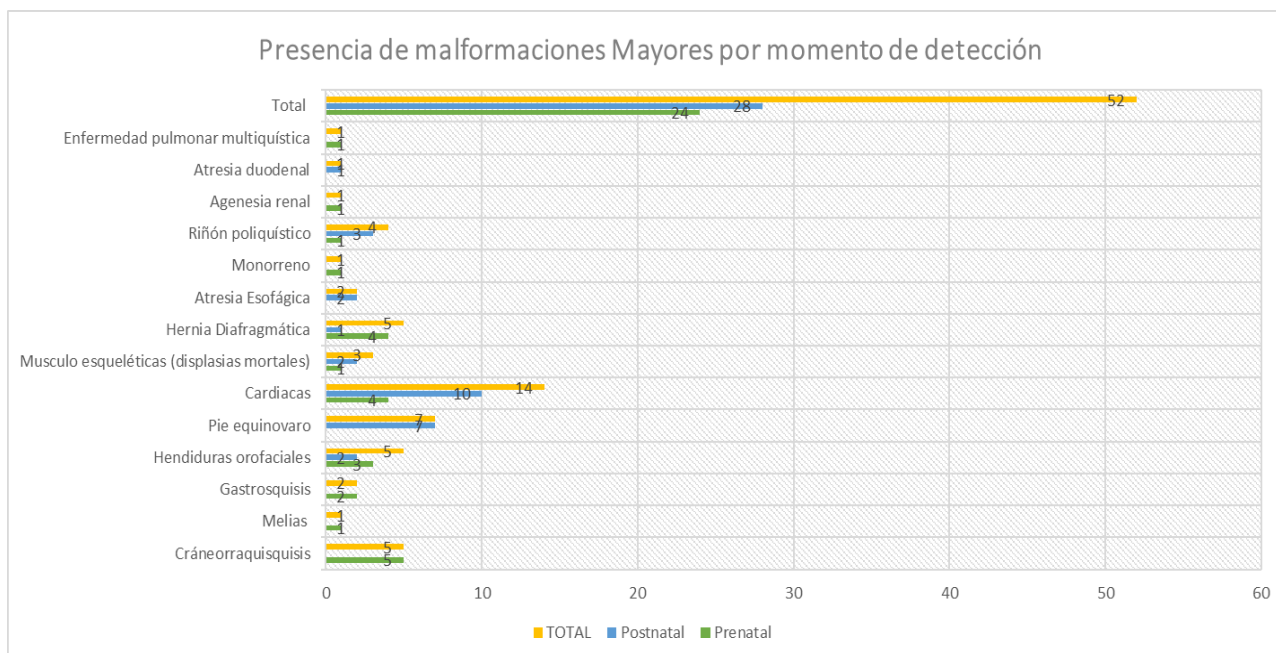
Gráfico N° 12



Fuente: ficha de recolección

n=67

Gráfico N° 13

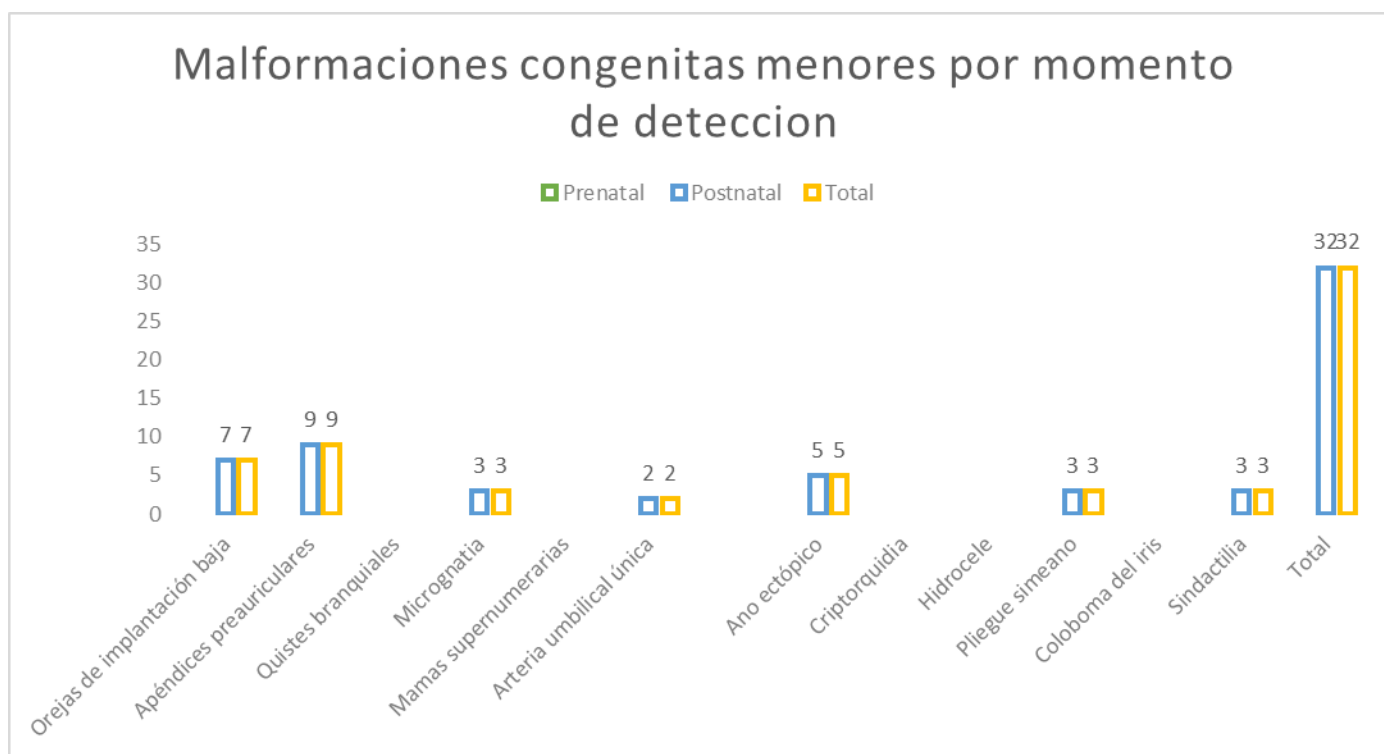


121

Fuente: ficha de recolección

n=67

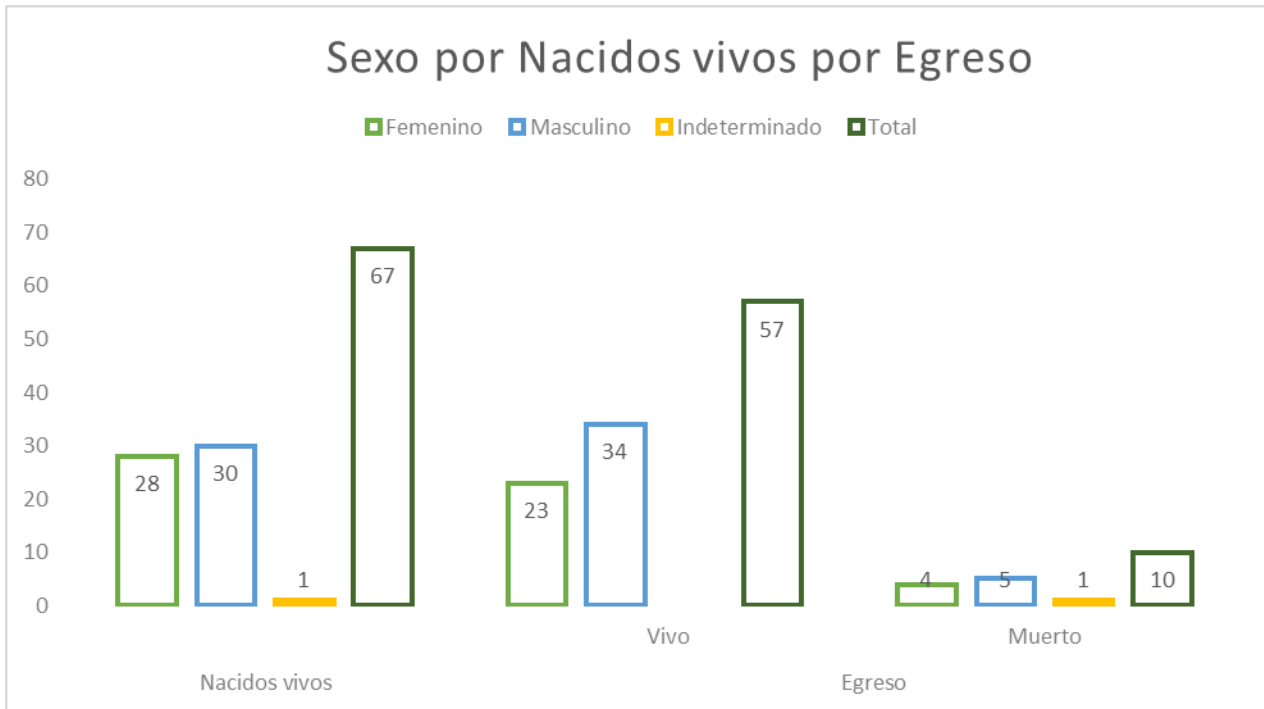
Gráfico N° 14



Fuente: ficha de recolección

n=67

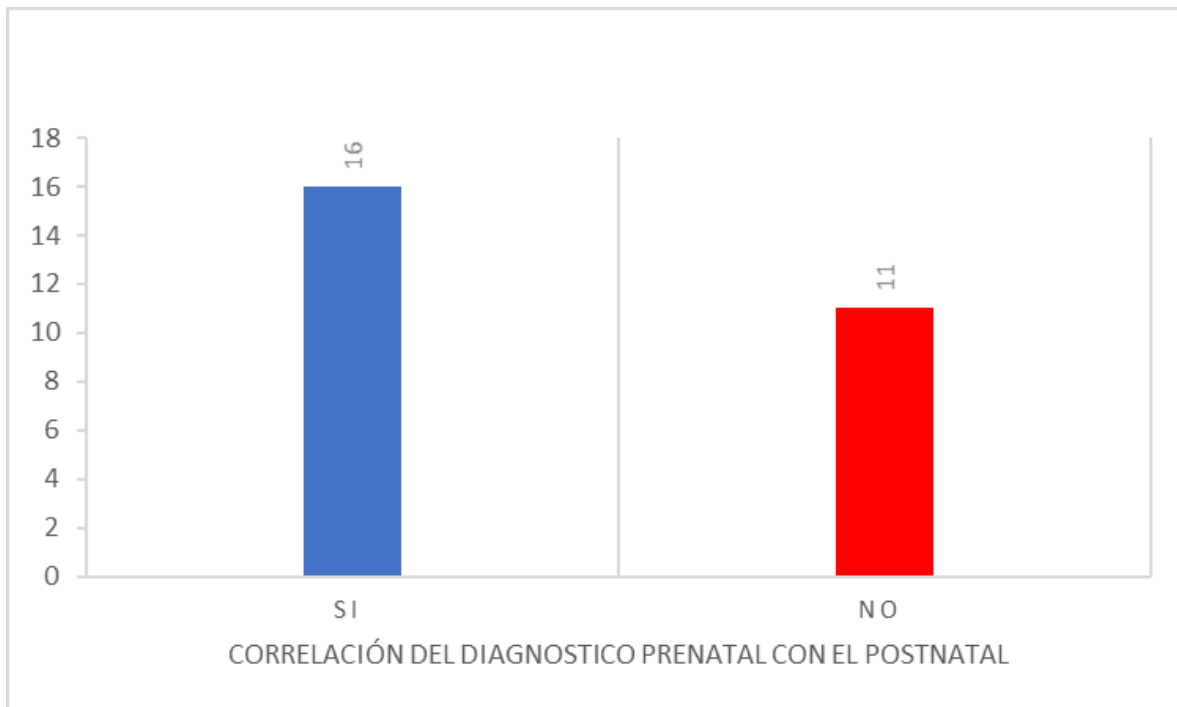
Gráfico N° 15



Fuente: ficha de recolección

n=67

Gráfico N° 16



n=27

Gráfico N° 17

Fuente: ficha de recolección