

Diagnóstico ecográfico prenatal en el Centro Municipal de Genética Médica de Marianao, La Habana

Prenatal Ultrasound Diagnosis at the Genetics Center of Marianao, Havana

Gisela Victoria Abadal Borges¹ <https://orcid.org/0000-0001-7286-9387>

Ileana Valdivia Álvarez^{2*} <https://orcid.org/0000-0002-7608-7128>

¹Centro Municipal de Genética Médica de Marianao, La Habana, Cuba.

²Hospital Pediátrico “Juan Manuel Márquez”, Marianao, La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: ileana.valdivia@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: La ecografía prenatal en el Programa de Prevención de Enfermedades Genéticas permite la detección precoz de malformaciones congénitas y mejora la calidad de vida de la madre y su familia.

Objetivo: Conocer la frecuencia de malformaciones congénitas diagnosticadas en el Centro de Genética de Marianao y compararla con las estadísticas nacionales e internacionales.

Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo y observacional. Se cuantificaron 203 malformaciones diagnosticadas entre 2007 y 2017 en el Centro de Genética de Marianao. Se consideraron como variables la edad materna, la edad gestacional del diagnóstico, la frecuencia por años y los tipos de malformaciones por sistemas.

Resultados: En 13 307 nacimientos se diagnosticaron 203 fetos malformados (1,52 %) a una edad gestacional media de 20,15 semanas. Las malformaciones más frecuentes fueron neurológicas (27,1 %) y cardiovasculares (16,2 %). En las madres adolescentes predominaron las cardiovasculares (27,3 %) y digestivas (16,2 %), en las madres añosas, las cromosómicas (57,1 %). Antes de la semana 17 se diagnosticaron malformaciones digestivas (41,7 %) y neurológicas (40 %); entre las 18 y 21 semanas, las esqueléticas (41,2 %); entre las 22 y 26 semanas, cardiovasculares (66,7 %) y cromosómicas (52,4 %) y, después de la semana 27, las renales (9 %)

Conclusión: Predominaron las malformaciones neurológicas y cardiovasculares. La edad materna media fue superior en las malformaciones cromosómicas y menor en las digestivas y cardiovasculares. En el primer marcador del programa se diagnosticó la mayoría de las malformaciones digestivas y neurológicas; y en el segundo marcador, las cardiovasculares, cromosómicas y esqueléticas.

Palabras clave: anomalía congénita; diagnóstico prenatal; ecografía prenatal.

ABSTRACT

Introduction: Prenatal ultrasound in the Genetic Disease Prevention Program allows early detection of congenital malformations and improves the quality of life of the mother and her family.

Objective: To know the frequency of congenital malformations diagnosed at the Genetics Center of Marianao Municipality, Havana, Cuba, and to compare it with national and international statistics.

Methods: Retrospective, descriptive and observational study. A total of 203 malformations diagnosed between 2007 and 2017 at the Genetics Center of Marianao were quantified. Maternal age, gestational age at diagnosis, frequency by years and types of malformations by systems were considered as variables.

Results: In 13,307 births, 203 malformed fetuses were diagnosed (1.52 %), at a mean gestational age of 20.15 weeks. The most frequent malformations were neurological (27.1 %) and cardiovascular (16.2 %). Cardiovascular (27.3 %) and digestive (16.2 %) malformations predominated in adolescent mothers, while chromosomal malformations predominated in older mothers (57.1 %). Before the seventeenth week, digestive (41.7 %) and neurological (40 %) malformations were diagnosed; between the eighteenth and twenty-first weeks, skeletal (41.2 %) malformations were diagnosed; between the twenty-second and twenty-sixth weeks, cardiovascular (66.7 %) and chromosomal (52.4 %) malformations were diagnosed; and after the twenty-seventh week, renal (9 %) malformations were diagnosed.

Conclusion: Neurological and cardiovascular malformations prevailed. The mean maternal age was higher in chromosomal malformations, and lower in digestive and cardiovascular malformations. Most of the digestive and neurological malformations were diagnosed in the first marker of the Program, while cardiovascular, chromosomal and skeletal malformations were diagnosed in the second marker.

Keywords: congenital anomaly; prenatal diagnosis; prenatal ultrasound.

Recibido: 28/07/2020

Aceptado: 17/11/2020

Introducción

En las últimas décadas, el desarrollo alcanzado por las ciencias médicas ha logrado disminuir la mortalidad infantil por sepsis y las enfermedades nutricionales, debido a lo cual es mayor la importancia de las anomalías congénitas y enfermedades hereditarias como causa de muerte en el primer año de vida. Esto, si bien es una realidad mundial, se hace aún más evidente en los países de economía altamente desarrollada y en aquellos que, como Cuba, destinan altos presupuestos a la salud pública.^(1,2)

Algunos autores coinciden en plantear que las enfermedades congénito-hereditarias se encuentran entre las 3 primeras causas de muerte y que existen consecuencias socioeconómicas complejas para aquellos que sobreviven el primer año de vida.⁽³⁾

La frecuencia de malformaciones prenatales, en el mundo y en el área de las Américas, se sitúa entre 1 y 2 % de todos los nacimientos,^(2,4,5) y la frecuencia de terminación voluntaria de la gestación entre 43 y 61 %, ⁽⁶⁾ en aquellos países con legalización del aborto.

En 1983 surge en Cuba el Programa de Diagnóstico y Prevención de Enfermedades Genéticas, lo que garantiza que cada municipio del país disponga de un servicio de genética cuya estructura organizativa de enfermeras, másteres en asesoramiento genético, ecografistas y especialistas en genética clínica facilita el acceso a todas las gestantes del territorio, además de atender el riesgo preconcepcional de forma diferenciada. De esta forma se logra ofrecer una atención prenatal más integral a las gestantes, elevar la calidad de vida de los recién nacidos y reducir el impacto que para la familia y la sociedad tiene el nacimiento de un niño con un defecto congénito.⁽⁷⁾

Dependiendo del entrenamiento del observador, la resolución del equipo y el tipo de defecto, entre el 50-85 % de anomalías congénitas pueden ser detectadas, en la etapa prenatal. Algunas son siempre detectables, mientras que otras no lo son. Para maximizar la detección prenatal de anomalías, se necesitan exploraciones adicionales tanto en el segundo como en el tercer trimestre.⁽⁸⁾

El Centro Municipal de Genética de Marianao atiende una población de 32 369 mujeres en edad fértil, y realiza un promedio de 3800 ecografías anuales, pero aún desconocemos cuál es la frecuencia de detección ecográfica de malformaciones, así como la positividad en los marcadores del programa, lo que permitirá evaluar su comportamiento y la toma de decisiones con la información aportada por el examen.

El objetivo del presente trabajo fue describir la frecuencia y el tipo de malformaciones detectadas en el municipio Marianao en 10 años, así como su asociación con la edad materna y gestacional al diagnóstico.

Métodos

Se realizó un estudio descriptivo y retrospectivo en 203 fetos con malformaciones prenatales, incluidos en el Registro de Malformaciones Congénitas del Centro Municipal de Genética de Marianao, La Habana, desde el 1 de enero de 2007 al 31 diciembre de 2017.

El diagnóstico final de la anomalía fetal se basó en los resultados del examen postnatal en los casos de nacimientos vivos y en los hallazgos del último examen ecográfico en los casos de interrupción del embarazo, aborto o *exitus* fetal. Se consideraron las variables: edad materna, edad gestacional al diagnóstico del defecto malformativo, frecuencia de malformaciones por año y localización de las malformaciones por órganos o sistemas.

La evaluación ecográfica se realizó siguiendo protocolos nacionales establecidos por la Dirección Nacional del Programa Materno Infantil que incluye un primer marcador entre la semana 11,3 a la 13,6; un segundo marcador para la gestante clasificada como riesgo genético incrementado entre las semanas 18/21; una ecografía de programa entre las semanas 22/26 y, por último, a partir de las 28 semanas o más para el diagnóstico de defectos tardíos.

Se realizaron los estudios en equipo Toshiba SonoAcer 5, con transductor convex de 3,5 MHz y transductor transvaginal de 5 MHz.

Los datos se almacenaron en una base de datos de Microsoft® Excel® 2010. Para el análisis de la información se utilizó el Programa SPSS 18. Las variables cualitativas y la edad materna y gestacional se describieron estadísticamente mediante cifras frecuenciales y porcentuales. Para los porcentajes de interés, se calculó su intervalo de confianza con el 95 % de confiabilidad (IC al 95 %). Se calculó la media, la desviación estándar y los valores

máximos y mínimos para variables cuantitativas, además, Test de Comparación de medias con nivel de significación 0,05.

Toda la información utilizada en el estudio está protegida bajo los principios de confidencialidad y sus resultados se utilizaron exclusivamente con fines científicos y docentes. El estudio fue aprobado por el Comité de Ética de las Investigaciones y el Consejo Científico de la Facultad de Ciencias Médicas Finlay- Albarrán, de la Universidad de Ciencias Médicas de La Habana.

Resultados

De los 13 307 nacimientos en el territorio en los 10 años de análisis (tabla 1), se diagnosticaron 203 fetos malformados (1,52 %). Los años con mayor número de malformaciones detectadas fueron 2012 (2,28 %), 2015 (2,26 %) y 2014 (2,14 %). Se reportaron porcentajes de malformaciones inferiores a uno en los años 2007 y 2016 (0,83 y 0,97 %, respectivamente).

Tabla 1- Malformaciones detectadas por ecografía fetal por años de estudio 2007-2017

| Año | Total de embarazos | Diagnóstico de malformaciones | % |
|-------|--------------------|-------------------------------|------|
| 2007 | 1199 | 10 | 0,83 |
| 2008 | 1199 | 15 | 1,25 |
| 2009 | 1291 | 14 | 1,08 |
| 2010 | 1193 | 20 | 1,67 |
| 2011 | 1203 | 15 | 1,24 |
| 2012 | 1180 | 27 | 2,28 |
| 2013 | 1290 | 19 | 1,47 |
| 2014 | 1212 | 26 | 2,14 |
| 2015 | 1281 | 29 | 2,26 |
| 2016 | 1232 | 12 | 0,97 |
| 2017 | 1027 | 16 | 1,55 |
| Total | 13307 | 203 | 1,52 |

Fuente: Registro Municipal de malformaciones congénitas- Marianao.

Como se muestra en la tabla 2, mediante el diagnóstico ecográfico fue posible detectar los principales órganos o sistemas afectados. En orden de frecuencia, los sistemas más

afectados fueron: neurológico (27,1 %), cardiovascular (16,2 %) y otras localizaciones (15,3 %), que incluyen hidrops fetal, enfermedad adenomatoidea pulmonar, fisura labio-palatina, defectos del cordón, etc. Con menor frecuencia se presentaron malformaciones esqueléticas (8,4 %), cromosómicas (10,4 %) y renales (10,8 %).

Tabla 2- Malformaciones congénitas detectadas por ecografía prenatal según quinquenio y sistema afectado. 2007-2017

| Tipo de malformaciones | 2007-2011 | | 2012-2017 | | Total | | IC 95 % |
|------------------------|-----------|-------|-----------|-------|-------|-------|-----------|
| | Nº | % | Nº | % | Nº | % | |
| Cardiovasculares | 11 | 14,8 | 22 | 17,1 | 33 | 16,2 | 11,2-21,3 |
| Neurológicas | 21 | 28,4 | 34 | 26,3 | 55 | 27,1 | 21,0-33,2 |
| Renales | 7 | 9,5 | 15 | 11,6 | 22 | 10,8 | 6,5-15,1 |
| Digestivas/DPA | 11 | 14,8 | 13 | 10,1 | 24 | 11,8 | 7,3-16,3 |
| Esqueléticas | 6 | 8,1 | 11 | 8,5 | 17 | 8,4 | 4,9-13,1 |
| Cromosómicas | 9 | 12,2 | 12 | 9,3 | 21 | 10,4 | 6,1-14,5 |
| Otras | 9 | 12,2 | 22 | 17,1 | 31 | 15,3 | 10,3-20,2 |
| Total | 74 | 100,0 | 129 | 100,0 | 203 | 100,0 | - |

Fuente: Registro Municipal de malformaciones congénitas- Marianao.

La edad materna media de diagnóstico de malformaciones por ecografía prenatal (tabla 3) fue de 27,07 (DE \pm 7,0) años con mínimo de 13 y máximo de 46 años. Las malformaciones digestivas y los defectos de pared anterior se diagnosticaron en gestantes con edad media de 25,33 (DE \pm 6,07) años, entre 15 y 37 años y las cromosómicas en gestantes entre 20 y 46 años (EM: 33,52; DE \pm 8,68).

Entre 20 y 35 años, se realizó el diagnóstico en 67,4 % de las gestantes y en edades extremas de la vida se comportó de manera similar tanto en adolescentes –con mayor frecuencia de digestivas (20,8 %) y cardiovasculares (27,3 %)– como en mayores de 36 años, con mayor frecuencia de cromosómicas (57,1 %), esqueléticas (27,7 %) y similar comportamiento en el resto de los sistemas afectados.

Tabla 3- Edad materna al diagnóstico ecográfico de malformación según sistema afectado. 2007-2017

| Tipo de malformaciones | 13-19 años | | 20-35 años | | \geq 36 años | | Media | St. Dev | Min-Max |
|------------------------|------------|------|------------|------|----------------|------|-------|---------|---------|
| | No. | % | No. | % | No. | % | | | |
| Cardiovasculares | 9 | 27,3 | 19 | 57,6 | 5 | 15,1 | 25,70 | 6,517 | 17-38 |

| | | | | | | | | | |
|----------------|----|------|-----|------|----|------|-------|-------|-------|
| Neurológicas | 9 | 16,4 | 42 | 76,4 | 4 | 7,2 | 26,09 | 5,964 | 13-37 |
| Renales | 2 | 9,1 | 18 | 81,8 | 2 | 9,1 | 26,41 | 5,654 | 17-41 |
| Digestivas/DPA | 5 | 20,8 | 17 | 70,8 | 2 | 8,4 | 25,33 | 6,077 | 15-37 |
| Esqueléticas | 2 | 11,8 | 13 | 76,4 | 2 | 11,8 | 27,71 | 5,698 | 19-38 |
| Cromosómicas | 0 | 0,0 | 9 | 42,9 | 12 | 57,1 | 33,52 | 8,687 | 20-46 |
| Otras | 6 | 19,4 | 19 | 61,2 | 6 | 19,4 | 27,39 | 8,204 | 15-44 |
| Total | 33 | 16,4 | 137 | 67,4 | 33 | 16,3 | 27,07 | 7,011 | 13-46 |

Test de comparación de medias: $p = 0,0009$.

Fuente: Registro Municipal de malformaciones congénitas- Marianao.

La edad gestacional media (EGM) al diagnóstico (tabla 4) fue de 20,15 ($DE \pm 4,62$) semanas en gestantes entre 11 y 32 semanas. En el primer marcador del programa extendido (11 a 17 semanas) se diagnosticaron las digestivas (41,7 %), neurológicas (40 %) y otras localizaciones (38,7 %). En el segundo marcador del programa entre 22 y 26 semanas se diagnosticaron 66,7 % de las cardiovasculares, 52,4 % de las cromosómicas y 47,1 % de las esqueléticas.

La EGM para malformaciones cardiovasculares fue de 22 ($DE \pm 2,83$) semanas con rango entre 13 y 28 semanas, seguidas en orden decreciente por las cromosómicas (EGM 21,71), renales (EGM 21,27) y esqueléticas (EGM 20,47). Con menor EGM se diagnosticaron las malformaciones neurológicas (EGM 18,47) y otras localizaciones (EGM 19,81)

Tabla 4- Edad gestacional al diagnóstico ecográfico según sistemas afectados. 2007-2017

| Tipo de malformaciones | 11-17 semanas | | 18-21 semanas | | 22-26 semanas | | ≥ 27 semanas | | Media | St. Dev | Min-Max |
|------------------------|---------------|------|---------------|------|---------------|------|-------------------|-----|-------|---------|---------|
| | No. | % | No. | % | No. | % | No. | % | | | |
| Cardiovasculares | 1 | 3,0 | 9 | 27,3 | 22 | 66,7 | 1 | 3,0 | 22,00 | 2,839 | 13-28 |
| Neurológicas | 22 | 40,0 | 13 | 23,6 | 18 | 32,7 | 2 | 3,7 | 18,47 | 5,069 | 11-32 |
| Renales | 2 | 9,0 | 8 | 36,5 | 10 | 45,5 | 2 | 9,0 | 21,27 | 3,641 | 13-28 |
| Digestivas/DPA | 10 | 41,7 | 3 | 12,5 | 9 | 37,5 | 2 | 8,3 | 19,25 | 5,922 | 13-31 |
| Esqueléticas | 2 | 11,7 | 7 | 41,2 | 8 | 47,1 | 0 | 0,0 | 20,47 | 2,764 | 15-24 |
| Cromosómicas | 3 | 14,3 | 6 | 28,6 | 11 | 52,4 | 1 | 4,7 | 21,71 | 3,989 | 13-31 |
| Otras | 12 | 38,7 | 3 | 9,7 | 14 | 45,2 | 2 | 6,4 | 19,81 | 5,115 | 12-28 |
| Total | 52 | 25,6 | 48 | 23,7 | 91 | 44,8 | 12 | 5,9 | 20,15 | 4,629 | 11-32 |

Test de comparación de medias: $p = 0,0068$.

Fuente: Registro Municipal de malformaciones congénitas- Marianao.

Discusión

Durante el periodo de estudio, se registraron 13 307 nacimientos y se diagnosticaron 203 fetos con malformaciones (1,52 %), similar al resultado obtenido por *Molina* y otros en 2015 en México⁽⁴⁾ y a otras estadísticas internacionales, con límites entre 2 y 3 % de los nacimientos.^(5,8)

Un estudio realizado en Francia plantea que los factores asociados con la terminación de embarazo incluyen severidad de la malformación, edad gestacional en el diagnóstico y la presencia de anormalidades cromosómicas.⁽⁹⁾

En Cuba, donde la interrupción voluntaria del embarazo es un derecho, tiene una repercusión favorable al reducir tasas de mortalidad perinatal y morbilidad materna. Lo importante es no solo diagnosticar la anomalía, sino también poder orientar en relación con el seguimiento, pronóstico y posibles desenlaces.

Las malformaciones del sistema nervioso central ocurren en una etapa muy temprana de la gestación, aproximadamente entre 17 y 30 días después de la concepción, como consecuencia de que el sistema nervioso central aparece al inicio de la tercera semana del desarrollo.⁽¹⁰⁾ La ecografía prenatal se reafirma como el estudio de primera línea en el diagnóstico prenatal de malformaciones del sistema nervioso, con rangos de detección entre 92 y 99,7 %.^(4,5,11,12)

Los defectos del tubo neural son diagnosticables hasta en 80 % de los fetos, con prevalencia de 6,0 por cada 100 000 nacimientos.⁽¹³⁾

Las malformaciones cardiovasculares han sido reportadas en 1 % de los recién nacidos.⁽¹⁴⁾

La literatura consultada refiere rangos de detección entre 5,1 y 30 %.^(4,5,14,15)

Hoy en día el uso de la ecografía permite un análisis detallado de la anatomía del corazón y la visualización de este órgano en movimiento. Los estudios llevados a cabo demuestran que, con un análisis adecuado de las cuatro cámaras cardíacas, se detecta 60 % de las malformaciones serias y, si se incluye además la visualización de ambos tractos de salida, el porcentaje de detección aumenta hasta un 90 %. No obstante, existen algunas lesiones que no pueden identificarse como patológicas durante la vida fetal. Estas incluyen los tipos de comunicaciones interauriculares *ostium secundum* y la persistencia del conducto arterioso.⁽¹⁴⁾

Las malformaciones digestivas y de pared anterior se reportaron en 11,8 % de nuestra casuística, discretamente superior al 8 % reportado por *Molina* y otros en 2015.⁽⁴⁾ Se reporta 10,3 % en Colombia, 2004⁽¹¹⁾ y 2,1 % en África Subsahariana.⁽²⁾

En el sistema genitourinario se reportan malformaciones prenatales entre 5,1 % y 30 %.^(4,11,16,17)

En la actualidad, debido a los avances en las técnicas de ultrasonografía transvaginal, se han podido visualizar los riñones fetales a partir de la 10^a semana de gestación. Es posible evaluar la función renal mediante la visualización de la vejiga, lo que se consigue después de las 11 semanas en 78 % de los exámenes. Debido al hecho de que la mayoría de las malformaciones del aparato urinario son de tipo obstructivo o en forma de quistes, una gran proporción pueden ser diagnosticados prenatalmente y, por lo tanto, son dependientes del diagnóstico por ecografía prenatal.⁽¹⁷⁾

Las anomalías menos detectadas por ecografía obstétrica reportadas en la bibliografía fueron las de las extremidades (polidactilia, sindactilia, amputación de miembros), seguidas por las anomalías de las extremidades, tales como el pie equino varo posicional, la subluxación de cadera y otras malformaciones esqueléticas,⁽¹⁸⁾ presentes en 8,4 % en el presente estudio. En otros estudios se reportan frecuencias entre 6,4 % y 25 %.^(2,4,11)

Las anomalías esqueléticas son un tipo de malformaciones infrecuentes con una incidencia perinatal en torno a 1/2000- 4000 nacimientos. El diagnóstico prenatal ecográfico de las displasias esqueléticas letales se suele establecer alrededor de las 18-20 semanas de gestación, coincidiendo con la realización de la ecografía morfológica del segundo trimestre.⁽¹⁹⁾

Las afectaciones cromosómicas se presentaron en 10,4 % de nuestros casos, discretamente superior al 6,5 % reportado por Nodarse en Cuba en 2009, con síndrome de Down hasta en 2,6 %.⁽⁷⁾ En otros reportes, las tasas de detección más altas se encontraron en algunos síndromes cromosómicos, como el síndrome de Patau en 5,7 %, ^(18,20) el síndrome de Turner en 78 %, ⁽²¹⁾ trisomía 18 en 95 %, ⁽²²⁾ síndrome de Klinefelter en 78,6 % y síndrome de Down en 50 %.⁽²³⁾

En un metaanálisis reciente se ha demostrado que la presencia de marcadores en el segundo trimestre del embarazo es superior en niños con trisomía 21 en comparación con niños euploides.⁽²⁴⁾

Los marcadores ultrasonográficos del segundo trimestre del embarazo se han empleado como predictores de riesgo de anomalías cromosómicas y otros defectos congénitos.⁽⁷⁾ Entre

otras malformaciones detectadas, se describen hidrops fetal,⁽²⁵⁾ enfermedad adenomatoidea pulmonar, fisura labiopalatina, defectos del cordón, entre otros.

La enfermedad adenomatoidea quística pulmonar forma parte de las malformaciones congénitas quísticas pulmonares más frecuentes. La incidencia es de 1 caso por cada 25 000 nacimientos (4 % de los casos).⁽⁴⁾ La enfermedad adenomatoidea quística no es la excepción, hace 20 años, al confirmar el diagnóstico, 33 % de las veces se interrumpía el embarazo. Con el paso de los años, se ha demostrado que esta afección puede tener cambios dinámicos en el útero y que puede tratarse antes y después del nacimiento con una tasa elevada de éxito.⁽³⁾

El diagnóstico de hidrops fetal se reporta entre 4 a 7 % de los casos^(4,11) y las malformaciones del cordón umbilical en 0,47 %.⁽²⁶⁾

En relación con la edad media materna de 27,07 años, es inferior a lo reportado por *Ayuso* y otros en 2010, donde varía desde los 16 hasta los 45 años ($30,46 \pm 5,5$)²⁶ y similar a *Kamla* en 2019, que reporta mediana de edad materna en 27,4 años (rango 15-43).⁽²⁾

La edad media materna en malformaciones esqueléticas de 27,71 años es inferior a lo reportado por *Siegrist* y otros en 2011 (31 años rango: 15-47).⁽¹⁹⁾ Para los defectos del tubo neural, se han descrito medias de edad materna de hasta 18,8 años⁽²⁶⁾ y para malformaciones renales de 29,6 años (rango entre 16 y 43 años),⁽¹⁷⁾ superiores a nuestros resultados.

La EGM al momento del diagnóstico fue de 20,15 semanas, inferior a lo reportado por *Molina* y otros con 26,7 semanas.⁽⁴⁾ Este mismo autor reporta, en el sistema nervioso central, EGM de 27,8 semanas, en malformaciones cardíacas de 26,5 semanas, en malformaciones de la pared abdominal EGM de 22,8 semanas, en el aparato gastrointestinal las malformaciones EGM de 23,5 semanas, en el aparato genitourinario EGM de 28,7 semanas y las malformaciones músculo-esqueléticas se evidenciaron, en promedio, a las 25,5 semanas.⁽⁴⁾

Otros autores reportan promedio de edad gestacional de 37,03 semanas con una dispersión entre 26 y 42 semanas en malformaciones renales.⁽²⁰⁾ El hidrops no inmune se estableció a las 18,2 semanas ($DE \pm 5,6$) y las malformaciones del cordón umbilical a las 26,3 semanas ($DE \pm 8$).⁽¹⁷⁾

Hacia las 36 semanas de gestación, más del 85 % de todas las anomalías mayores pueden ser detectadas por valoración ecográfica. Anomalías cromosómicas sin marcadores estructurales o funcionales no son identificadas por métodos ecográficos. La tasa de detección disminuye dramáticamente en gestaciones tempranas, ya que la condición anómala puede no haberse expresado aún (ejemplo: obstrucción uretero-pélvica), o la lesión

puede ser demasiado pequeña para ser visualizada (ejemplo: un pequeño mielomeningocele).⁽¹¹⁾

Actualmente, la anatomía fetal puede ser evaluada en el primer trimestre, con tasas de detección hasta del 100 % para los casos de acrania, holoprosencefalia alobar, onfalocoele, gastrosquisis, entre otros, 30 % para el caso de anomalías cardíacas mayores y 5 % para defectos faciales. Asimismo, pueden evaluarse tempranamente marcadores de patología estructural severa que ayuden a referir las pacientes a centros de mayor experiencia.⁽¹⁶⁾

El principal marcador en el primer trimestre es la translucencia nuchal, y debe orientar a la búsqueda de patología estructural –principalmente cardíaca–, después de haberse descartado cromosomopatía. Aunque el estudio citogenético se considera el método definitivo para el diagnóstico prenatal de cromosomopatías, la alta sensibilidad de la ecografía permite detectar marcadores consistentes con síndrome de Down.⁽²³⁾

En conclusión, las malformaciones congénitas en 10 años de trabajo representan 1 a 2 % del total de embarazos, con mayor frecuencia en los años 2012, 2014 y 2015, con predominio de malformaciones neurológicas y cardiovasculares. La edad materna media fue superior en las malformaciones cromosómicas y menor en las malformaciones digestivas y cardiovasculares.

En el primer marcador del programa se diagnosticó la mayoría de las malformaciones digestivas y neurológicas; y en el segundo marcador, las cardiovasculares, cromosómicas y esqueléticas.

Referencias bibliográficas

1. Organización Mundial de la Salud. Anomalías congénitas. Nota descriptiva No. 370. 2015 [acceso: 13/03/2018] Disponible en: <http://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
2. Kamla I, Kamgaing N, Billong S, Noutakdie Tochie J, Tolefac P, de Paul Djientcheu V. Antenatal and postnatal diagnoses of visible congenital malformations in a sub-Saharan African setting: a prospective multicenter cohort study. BMC Pediatrics. 2019;19:457. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12887-019-1831-x>
3. Juárez García L, López Rioja MJ, Leis Márquez MT, Machuca Vaca A, Erdmenger Orellana J. Enfermedad adenomatoidea quística pulmonar, diagnóstico y manejo intrauterino. Reporte de un caso y revisión bibliográfica. Ginecol Obstet México. 2015

- [acceso: 13/03/2018];83:320-7 Disponible en:
<http://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsmex/gom-2015/gom155i.pdf>
4. Molina Giraldo S, Alfonso Ospina L, Parra Meza C, Lancheros García EA, Rojas Arias JL, Acuña Osorio E. Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria. *Ginecol Obstet México*. 2015 [acceso: 13/03/2018];83(11):680-9. Disponible en:
<http://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsmex/gom-2015/gom1511d.pdf>
5. Serra Juhe C, Rodríguez Santiago B, Cusco I, Vendrell T, Camats N, Torán N, *et al*. Contribution of Rare Copy Number Variants to Isolated Human Malformations. *PLoS ONE*. 2012 [acceso: 13/03/2018];7(10):e45530. PubMed PMID: 23056206. Disponible en:
<https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0045530>
6. Martínez Rubio A, Montes de Oca L, Tissert Tamayo AI, Peña Castillo B, García Fournier G. Diagnóstico prenatal de cardiopatía congénita. Estudio de dos años. *Rev Inf Cient*. 2016 [acceso: 13/03/2018];95(3):375-85. Disponible en:
<http://www.medigraphic.com/pdfs/revinfcie/ric-2016/ric163c.pdf>
7. Nodarse Rodríguez S, Llanusa Ruiz C, Castillo Sánchez, Sánchez Lombana R, Carrillo Bermúdez L, Peña Abreu R. Marcadores ecográficos del segundo trimestre como indicadores de riesgo de cromosopatías. *Rev Cubana Obstetr Ginecol*. 2009 [acceso: 13/03/2018];35(4):85-98. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/gin/v35n4/gin10409.pdf>
8. Syngelaki A, Hammami A, Bower S, Zidere V, Akolekar R, Nicolaidis KH. Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11–13 weeks' gestation. *Ultrasound in Obstetric and Gynecology*. 2019 [acceso: 11/01/2020];54 (4):468-76. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31408229/>
9. Chaix MA, Andelfinger G, Khairy P. Genetic testing in congenital heart disease: A clinical approach. *World J Cardiol*. 2016 [acceso: 12/01/2018];8(2):180-91. Disponible en:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26981213/>
10. Figueira Milani H, Quindere de Sá Barreto E, da Silveira Ximenes RL, Raimundo Baldo CA, Araujo Júnior E, Moron AF, *et al*. Malformaciones de la fosa posterior fetal: revisión de los conocimientos actuales. *Radiol Bras*. 2019;52(6). Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.1590/0100-3984.2018.0141>
11. Vélez JE, Herrera LE, Arango F, López G. Malformaciones congénitas: correlación, diagnóstico ecográfico y clínico. *Rev Colombiana Obstet Ginecol*. 2004 [acceso: 13/03/2018];55(3):201-8 Disponible en:
<http://www.scielo.org.co/pdf/rcog/v55n3/v55n3a04.pdf>

12. Tutus S, Ozyurt S, Yilmaz E, Acmaz G, Ali Akin M. North Clin Istanbul. 2014 [acceso: 13/03/2018];1(2):78-83. Disponible en: https://jag.journalagent.com/nci/pdfs/NCI-84803-RESEARCH_ARTICLE-TUTUS.pdf PubMed PMID: 28058307
13. Zaganjor I, Sekkarie A, Tsang BL, Williams J, Razzaghi H, Mulinare J, *et al.* Describing the Prevalence of Neural Tube Defects Worldwide: A Systematic Literature Review. PLoS ONE. 2016 [acceso: 13/03/2018];11(4):e0151586. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27064786/> PubMed PMID: 27064786
14. Martínez Rubio A, Montes de Oca L, Tissert Tamayo AI, Peña Castillo B, García Fournier G. Diagnóstico prenatal de cardiopatía congénita. Estudio de dos años. Rev Inf Cient. 2016 [acceso: 13/03/2018];95(3):375-85. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revinfcie/ric-2016/ric163c.pdf>
15. Han Bing MM, Li Ying MM, Tang Yi BA, Qu Xueling MD, Wang Fen BA, Song Haibo BA, *et al.* Clinical analysis of prenatal ultrasound diagnosis of fetal cardiovascular malformations in the first and second trimesters of pregnancy. Medicine. 2019 [acceso: 11/01/2020];98(33):e16822. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31415400/>
16. García Fernández Y, Fernández Ragi RM, Rodríguez Rivero M. Incidencia de las malformaciones congénitas mayores en el recién nacido. Rev Cubana Pediatr. 2006 [acceso: 14/03/2018];78(4). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ped/v78n4/ped03406.pdf>
17. Nazer HJ, Cifuentes O L, Ramírez RC. Malformaciones urinarias del Recién Nacido. Estudio ECLAMC 1998-2010. Rev Chilena Pediatr. 2011 [acceso: 14/03/2018];82(6):512-9. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcp/v82n6/art05.pdf>
18. García MA, Imbachí L, Hurtado PM, Gracia G, Zarante I. Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76.155 nacimientos en Bogotá y Cali, 2011-2012. Biomédica. 2014 [acceso: 13/03/2018];34(3):379-86. Disponible en: <http://www.redalyc.org/pdf/843/84331812008.pdf>
19. Siegrist Ridruejo J, Bravo Arribas C, Antolín Alvarado E, de León Luis JA, Gámez Aldarete F, Pérez Fernández Pacheco R. Malformaciones esqueléticas: diagnóstico ecográfico y resultados perinatales. Diagnóst Prenat. 2011 [acceso: 14/03/2018];22(1):7-13. Disponible en: http://www.academia.edu/download/50431592/S2173412711000084_S300_es.pdf
20. Postoev VA, Grjibovski AM, Nieboer E, Odland ØJ. Changes in detection of birth defects and perinatal mortality after introduction of prenatal ultrasound screening in the Kola Peninsula (North-West Russia): combination of two birth registries. BMC Pregnancy and Childbirth. 2015 [acceso: 13/03/2018];15:308. PubMed PMID: 26596677. Disponible

en: <https://bmcpregnancychildbirth.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12884-015-0747-1>

21. Zubair Akbar A. Clinical Significance of Ultrasonography Markers in Prenatal Diagnosis of Turner Syndrome in Fetuses-90 Cases Reports. J Radiol Clin Imaging. 2019;2(1):007-015. DOI: <https://doi.org/10.26502/jrci.2644-2809005>
22. Becker DA, Tang Y, Jacobs AP, Biggio JR, Edwards RK, Subramaniam A. Sensitivity of prenatal ultrasound for detection of trisomy 18. The Journal of Maternal-Fetal Medicine. 2019 [acceso: 11/01/2020];32(22):3716-22. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29712489/>
23. Castaño Lam CA, LLambias Peláez A, Espinosa Lazo D. Marcadores ecográficos en la detección del síndrome de Down. Mediciego. 2018;24(1):32-8.
24. Hurt L, Wright M, Dunstan F, Thomas S, Brook F, Morris S, *et al.* Prevalence of defined ultrasound findings of unknown significance at the second trimester fetal anomaly scan and their association with adverse pregnancy outcomes: The Welsh study of mothers and babies population-based cohort. Prenat Diagn. 2016 [acceso: 13/03/2018];36(1):40-8. PubMed PMID: 26475362. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26475362/>
25. Yanes Calderón M, Mesa Suárez M, Varona Herrera G. Hídrops fetal no inmunológico. Revista Cubana de Obstetricia Ginecología. 2019;45(2):e452.
26. Ayuso Velasco R, Blesa Sánchez E, Berjano Murga N, Domínguez Arroyo JA, Enríquez Zarabozo EM, Amat Valero S. La ecografía fetal en el segundo trimestre: interés para el cirujano pediatra. Cir Pediatr. 2010 [acceso: 14/03/2018];23(3):173-6. Disponible en: https://www.secipe.org/coldata/upload/revista/2010_23-3_173-176.pdf

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Contribución de los autores

Conceptualización: Gisela V. Abadal Borges, Ileana Valdivia Álvarez.

Análisis formal: Ileana Valdivia Álvarez.

Investigación: Gisela V. Abadal Borges.

Metodología: Gisela V. Abadal Borges, Ileana Valdivia Álvarez.

Recursos: Gisela V. Abadal Borges.

Visualización: Ileana Valdivia Álvarez.

Redacción-borrador original: Ileana Valdivia Alvarez.