

Prevalencia de malformaciones congénitas fetales detectadas mediante ultrasonido

Flor María Fontaines Rattia,¹  Marcos Cáceres Gelvis² .

Resumen

Introducción: La ecografía obstétrica constituye una herramienta indispensable en la evaluación rutinaria de la consulta prenatal, en el diagnóstico de gestaciones múltiples, trastorno en el crecimiento fetal, anomalías placentarias y errores en la estimación de la edad gestacional. **Objetivo:** Conocer la prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido en el servicio de Obstetricia del Centro Médico Docente la Trinidad entre enero de 2011 y junio 2021. **Materiales y métodos:** Se realizó un estudio observacional, descriptivo de tipo retrospectivo. La población estuvo conformada por pacientes que acudieron al servicio de Obstetricia y Ginecología para el diagnóstico prenatal, que hayan presentado diagnóstico ecográfico de alguna malformación fetal, en el periodo comprendido enero de 2011 junio 2021. **Resultados:** Se incluyeron a 58 pacientes embarazadas, la edad gestacional promedio fue de $15,9 \pm 4,5$ semanas, 94,6% pertenecían al estrato socioeconómico II. Las malformaciones cardíacas fueron las más frecuentes en el 25,9%, seguido de las del sistema nervioso central y abdomen con 24,1% cada uno. Al especificar las patologías, la translucencia nucal fue la más frecuente (19,0%), seguido de la ectasia renal/dilatación pielocalicial/hidronefrosis (12,1%). **Conclusión:** Las malformaciones congénitas más prevalente fueron las cardíacas. Los resultados resaltan la importancia de establecer una vigilancia epidemiológica continua que permita un diagnóstico temprano y tratamiento oportuno de las malformaciones congénitas.

Palabras clave: malformación congénita, ecografía obstétrica, cardiopatías, malformación del SNC.

Prevalence of congenital fetal anomalies by ultrasound

Abstract

Introduction: Obstetric ultrasound is an indispensable tool in the routine evaluation of prenatal consultation, in the diagnosis of multiple gestations, fetal growth disorder, placental anomalies and errors in the estimation of gestational age. **Objective:** To describe and know the prevalence of congenital malformations diagnosed by ultrasound in the Obstetrics service of the La Trinidad Medical Teaching Center. **Materials and methods:** An observational, descriptive, retrospective study was carried out. The population consisted of patients who attended the Obstetrics and Gynecology service for prenatal diagnosis, who had presented an institutional ultrasound diagnosis of some fetal malformation, in the period from January 2011 to June 2021. **Results:** 58 pregnant patients were included, the mean gestational age was $15,9.5 \pm 4.5$ weeks, socioeconomic stratum II was 94.6%. Cardiac malformations were the most frequent in 25.9%, followed by those of the central nervous system and abdomen with 24.1% each. When specifying the pathologies, nuchal translucency was the most frequent (19.0%), followed by renal ectasia / pyelocalyceal dilation / hydronephrosis (12.1%). **Conclusion:** The most prevalent congenital malformation was cardiac. The results highlight the importance of establishing a continuous epidemiological surveillance that allows an early diagnosis and timely treatment of congenital malformations.

Keywords: congenital malformation, obstetric ultrasound, heart disease, CNS malformation.

¹Servicio de Obstetricia y Ginecología. Departamento de Obstetricia y Ginecología. Centro Médico Docente la Trinidad. Caracas – Venezuela.
Autor Correspondiente: Flor María Fontaines Rattia. Correo electrónico: florfontaines@gmail.com
Recibido: 03/10/2021 - Aceptado: 09/12/2021

Introducción

La detección rutinaria de la evaluación anatómica del bienestar fetal con ultrasonido durante la gestación se ha convertido en una práctica estándar en la actualidad, sin embargo, los avances tecnológicos en las imágenes han experimentado mejoría llevando a estos estudios a la masificación ayudado por la reducción de los costos.¹

Actualmente muchos países experimentan un aumento de la demanda de recursos dirigidos para el cuidado de la salud, siendo una responsabilidad particular de los planificadores de salud asegurarse de que dichos procedimientos de detección por ultrasonido sean rentables y clínicamente eficaces.¹

La ecografía obstétrica constituye una herramienta indispensable en la evaluación rutinaria de la consulta prenatal, en el diagnóstico de gestaciones múltiples, trastorno en el crecimiento fetal, anomalías placentarias y errores en la estimación de la edad gestacional². Gracias a estas técnicas se han podido diagnosticar múltiples malformaciones fetales, con lo que se permite tomar medidas inmediatas en tratamientos quirúrgicos, en algunos casos y disminuyendo de esta forma la mortalidad y morbilidad del neonato.

Las malformaciones congénitas son anomalías estructurales en el desarrollo, adquiridas durante la gestación, estas alteraciones consideradas la principal causa de morbilidad y mortalidad neonatal a nivel mundial, abarcan una amplia variedad de alteraciones del desarrollo fetal. Afectan al 2-3% de los recién nacidos al momento del parto, aunque al final del primer año de vida se detectan hasta en un 7 %.^{3,4}

La Organización Mundial de la Salud (OMS), calcula que un total de 270.000 recién nacidos al año fallecen durante los primeros 28 días de vida, siendo la cuarta causa de muerte neonatal las malformaciones fetales, después de las complicaciones del parto: parto pretérmino, infecciones neonatales y otras vinculadas con el parto.⁴

La prevalencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62/1.000 al nacimiento, y al menos 53/1.000 individuos tienen una enfermedad con vínculo genético que se manifiesta antes de los 25 años.³

Es necesario conocer si estas malformaciones fueron ocasionadas durante la embriogénesis o si ocurrieron en otros estadios del desarrollo intrauterino ya que parte de la sociedad no es del todo consciente de que muchas enfermedades congénitas pueden ser producidas por estilos de vida poco saludables o relacionadas con su nivel socioeconómico.⁵

Múltiples factores influyen para el grado de detección del defecto congénito como son: el entrenamiento del observador, la resolución del equipo y el tipo de defecto; el porcentaje de detección de anomalías congénitas mediante ultrasonido es de 50 a un 85%, en la etapa prenatal.^{3,4,6}

Una atención multidisciplinaria y asesoría genética idónea suministrada ante un diagnóstico prenatal, permite disminuir la ansiedad del paciente y familiares, y a que personas con un alto riesgo de presentar malformaciones congénitas puedan ejercer reproducción de manera informada.

Una de las preocupaciones principales de los padres es conocer que el feto presente un desarrollo normal sin alteraciones morfológicas, esto es muy importante para los familiares y la sociedad.

El ultrasonido es un instrumento diagnóstico en todas las especialidades médicas y principalmente en Obstetricia y Ginecología, donde ha sido utilizado en la práctica diaria para el diagnóstico intraútero de múltiples malformaciones, entre ellas, las del sistema nervioso central como la hidrocefalias,acráneo, meningocele (Figura 1); del sistema renal: hidronefrosis, riñones poliquísticos, quistes renales,

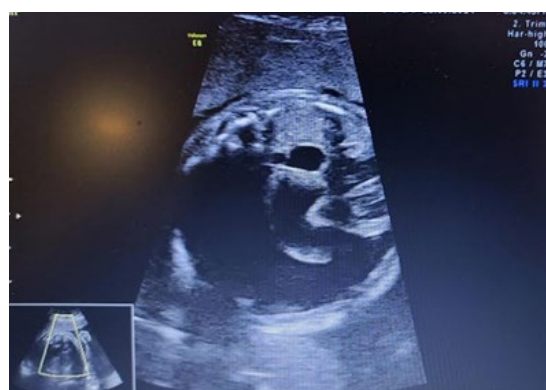


Figura 1. Diagnóstico: Hidrocefalia

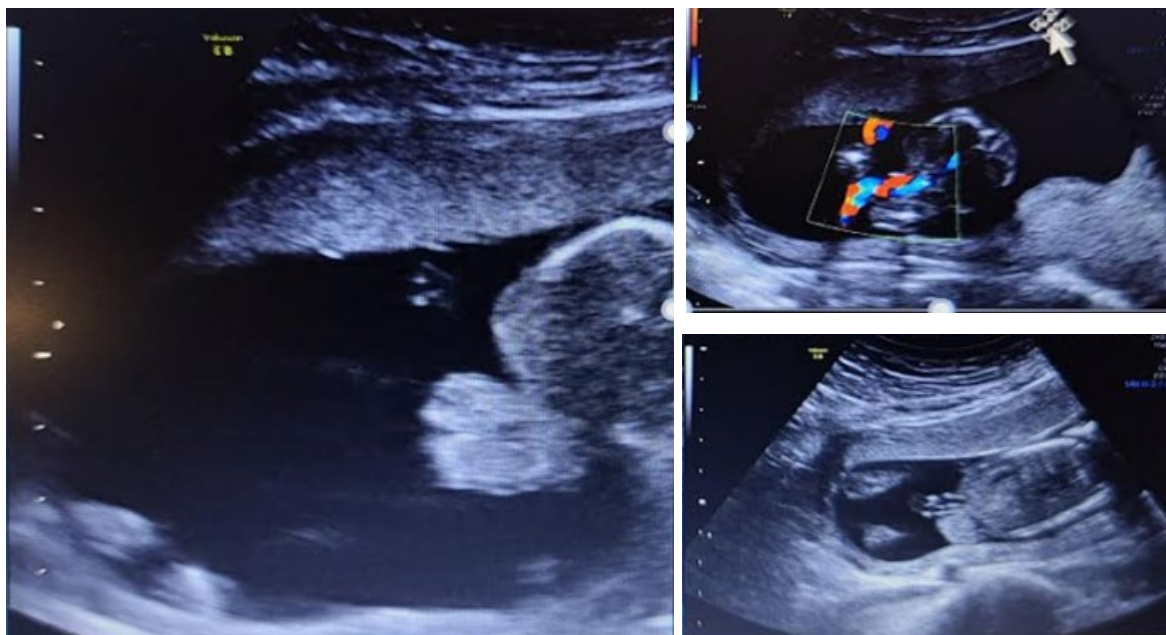


Figura 2. Diagnóstico: Onfalocele

agenesia renal; en abdomen: quiste del mesenterio, quistes pancreáticos, atresia intestinal y defectos de la pared abdominal, como se puede observar en la figura 2.

En general, se puede decir que el diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas, constituye una forma de medicina preventiva, que abre nuevos horizontes y cuyos resultados ayudan a disminuir la ansiedad de las madres y a formular decisiones autorizadas con respecto a la reproducción. La medicina preventiva no alcanzará sus ideales más altos si no se resuelve el problema de la prevención neonatal.

Conociendo los diferentes factores que influyen durante la embriogénesis y la importancia que tiene la detección de anomalías complejas se pueden tomar medidas preconcepcionales y durante la gestación para evitar gran número de alteraciones morfológicas, mediante el ultrasonido es posible diagnosticar en cada trimestre hallazgos sonográficos que varían ampliamente, la ecografía obstétrica de rutina arrojará un tipo de información muy diferente de acuerdo a la edad gestacional.⁶⁻¹⁶

Llama la atención que aún existan neonatos que nacen con dichos defectos, sin que hayan sido diagnosticados

prenatalmente con estudios imagenológicos realizados a las embarazadas y por el contrario algún tipo de malformación que se observara en estudios imagenológicos, no se observan al momento del nacimiento y los bebés resultan completamente sanos.⁷⁻¹¹

Las malformaciones congénitas son un problema de emergencia en países en desarrollo, representando aumento de morbilidad y mortalidad neonatal en caso de malformación mayores, es importante conocer que el 50% de los casos son de origen desconocido, y que factores ambientales como la exposición a productos teratogénicos afecta a un 15% de estos, 10% de origen genético y un 25% son de origen multifactorial.^{5,17-21}

No es posible asignar una causa específica que ocasione un 50% de las anomalías congénitas. No obstante, se han identificado algunas de sus causas o factores de riesgo como factores socioeconómicos, demográficos, genéticos, infecciosos, estado nutricional de la madre y factores ambientales. Es posible prevenir algunas anomalías congénitas mediante la identificación de determinados factores de riesgo en la consulta preconcepcional, diagnosticando y tratando infecciones existentes.^{5,22-24}

Por lo anteriormente expuesto el objetivo de este estudio consiste en determinar la prevalencia de malformaciones congénitas en el Centro Médico Docente la Trinidad (CMDLT), mediante la ecografía, usando protocolos de estudios estandarizados para el diagnóstico prenatal oportuno, aumentando la tasa de detección de malformaciones congénitas, tomando en cuenta factores de riesgos externos a los que pudiera estar expuesta la gestante y así disminuir la morbimortalidad neonatal relacionada a esta afección.

Materiales y métodos

Se realizó un estudio observacional, descriptivo de tipo retrospectivo. La población estuvo conformada por pacientes obstétricas con embarazos simples y múltiples desde las 11 semanas hasta el término de la gestación, con diagnóstico ecográfico de malformación fetal realizado en nuestro control obstétrico que se haya corroborado por resultados de anatomía patológica o diagnóstico postnatal y que acudieron a consulta de diagnóstico prenatal en el servicio de Obstetricia y Ginecología del Centro Médico Docente la Trinidad, en un periodo comprendido entre enero 2011 y junio 2021. Esta investigación cuenta con el aval del Comité de Ética para la Investigación del CMDLT. Fueron cumplidos los aspectos bioéticos, siendo un estudio retrospectivo sobre registros previos, sin manipulación de tratamiento realizado y enmascarando la identidad de los pacientes.

Los resultados de anatomía patológica o diagnóstico postnatal de la malformación detectada por ecográfica fetal sirvieron para describir y conocer la incidencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido en el servicio de Obstetricia del Centro Médico Docente la Trinidad. Se excluyeron todas las pacientes en las que no se realizó el seguimiento ecográfico fetal y todas aquellas a las que se conocía un cariotipo anormal previa evaluación ecográfica.

Se analizaron las historias clínicas de las pacientes embarazadas posteriormente también se analizaron las historias clínicas del recién nacido para confirmar el diagnóstico ecográfico y finalmente se realizó la evaluación de los resultados de anatomía patológica.

Tratamiento estadístico

Una vez obtenidos los datos en una hoja de cálculo de Excel, se importaron los datos al programa estadístico SPSS 26 (IBM, Chicago, USA) donde se codificó cada variable en función a su categoría. Todos los datos fueron descritos mediante frecuencias, porcentajes, media, desviación estándar, comparando orden de frecuencia y números de casos de malformación fetal diagnosticado en el centro de pacientes de la consulta. Los resultados obtenidos se expresaron en tablas o figuras.

Resultados

Se incluyeron a 58 pacientes embarazadas a las que se le realizó ultrasonido, con una edad materna promedio de 32 años con un mínimo de 20 años y máximo de 42 años, con una edad gestacional promedio de $15,9 \pm 4,5$ semanas, el 94,6% pertenecía al estrato socioeconómico II según la escala de Graffar, los antecedentes personales de las madres se observan en la Tabla I.

En la Figura 3 se muestra que la confirmación de los diagnósticos de las malformaciones detectadas

Tabla 1. Características demográficas de las pacientes embarazadas.

Características demográficas	n=58	
Edad gestacional (semanas) (media \pm DE)	15,9	4,5
Hipertensión arterial (n, %)	2,	3,4
Diabetes Mellitus (n, %)	3	5,2
Enfermedad tiroidea (n, %)	3	5,2
Otras (n, %)	5	8,6
Graffar (estrato social) (n, %)		
2	55	94,8
3	1	1,7
Antecedentes de Malformación (n, %)		
No	56	96,6
No reportado	2	3,4

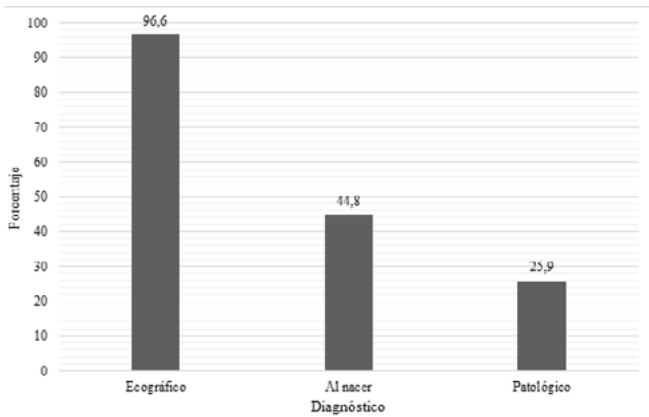


Figura 3. Distribución de malformaciones congénitas confirmadas por ultrasonido en el neonato al nacer y en anatomía patológica.

por ultrasonido se realizó en el 96,6% de los casos, la confirmación al nacer se hizo en el 44,8% y por anatomía patológica se realizó en el 25,9%.

Las malformaciones cardíacas fueron las más frecuentes en el 25,9% (n=15), seguido de las malformaciones del sistema nervioso central y abdomen con 24,1% (n=14) cada uno; en cuello se encontró en un 22,4%, mientras que en el sistema genitourinario fue de 12,1% (n=7), en menor

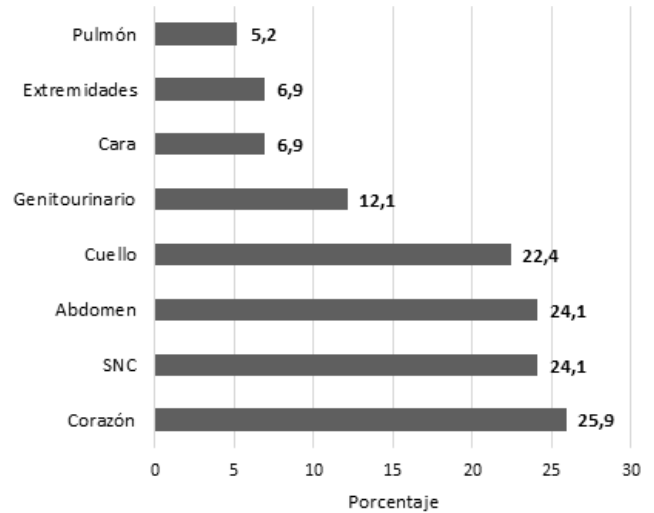
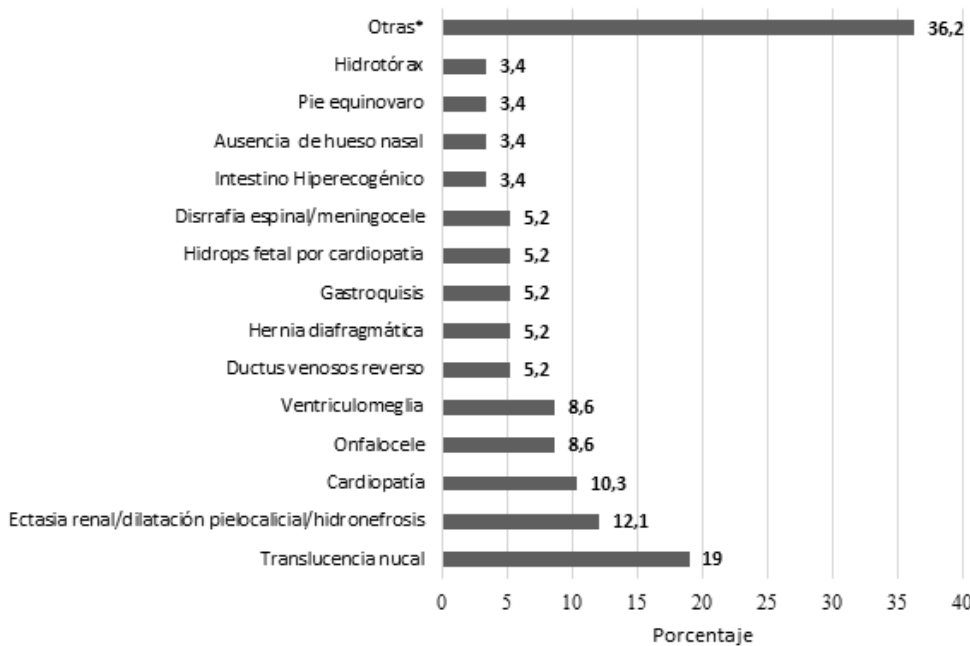


Figura 4. Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ecografía por aparatos.

prevalencia se encontró la malformación de pulmón con 5,2% (n=3) (Figura 4).

Al especificar las patologías; el aumento de la translucencia nucal es la estructura más afectada en un 19 % (n=11) (Figura 5), seguido de la ectasia renal/dilatación pielocalicial/hidronefrosis con 12,1% (n=7), en menor prevalencia se encontró el intestino hiperecogénico, ausencia de hueso nasal, (Figura 6), pie equinovaro e hidrotórax con dos casos cada



*Un caso de: Orejas de implantación baja, hipoplasia mandibular, micrognatia, micromelia severa en miembros inferiores, displasia esquelética de miembros inferiores, higroma quístico, agenesia del vermis cerebelar, malformación de Chiari tipo 2, quiste mesentérico, enfermedad adenomatoidea quística pulmonar mixto, quiste mesentérico, holoprocencefalia monoventrículo anterior, canal AV completo, quiste de plexo coroide, válvula mitral mixomatosa, quiste pericárdico, anencefalia, hidrocefalia, teratoma sacrococcígeo.

Figura 5. Prevalencia puntual de malformaciones congénitas por órganos afectados.

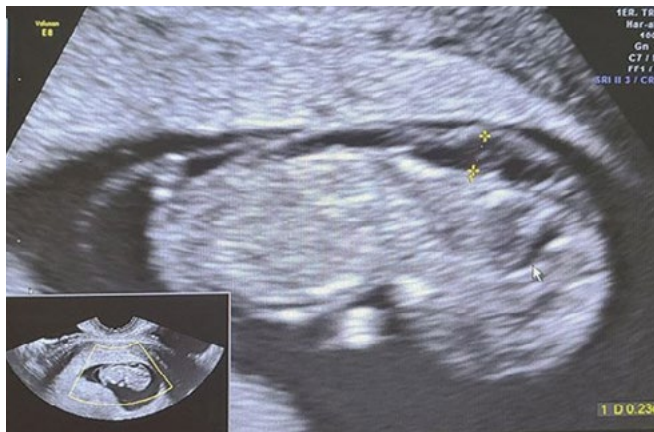


Figura 6. Diagnóstico: Translucencia Nasal Aumentada.



Figura 7. Diagnóstico: Hueso nasal presente



Figura 8. Diagnóstico: Hernia Diafragmática

uno (3,4%) entre las patologías torácicas, (Figuras 7 y 8), en la categoría de otras se encontró un caso representado por 20 patologías que se enumera en la Figura 5.

Discusión

Aproximadamente el 3% de los embarazos mostrarán una anomalía estructural fetal en una ecografía, que puede variar desde un único defecto menor hasta anomalías multisistémicas graves que son fatales¹⁹. En el presente estudio se incluyeron 58 pacientes donde el nivel socioeconómico más frecuente fue el Graffar 2 (clase media alta), coincidiendo con lo manifestado por Gage *et al.*²⁰ y Homan²¹ quienes sugieren una relación inversa existente entre la condición socioeconómica de los individuos y su riesgo de muerte y malformaciones, tanto en los países industrializados como en aquellos en vías de desarrollo. En el presente estudio se evidencia la prevalencia de las patologías congénitas fetales por sistemas donde las alteraciones cardíacas representan un 25,9%, a nivel del sistema nervioso central un 24,1%, abdominales 24,1% relacionado con la publicación sobre anomalías congénitas de la Organización Mundial de la Salud la cual reporta que los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, defectos del tubo neural y el síndrome de Down.⁴

En estudios realizados en Argentina por Buchbinder²² y Bronberg *et al.*²³, el riesgo de muerte en menores de un año de edad es mayor en los grupos con mayor incidencia de malformaciones congénitas, coincidiendo con el 25,9 % de fetos cuyo diagnóstico se obtuvo *post-mortem*. Por este motivo, la tasa de mortalidad infantil constituye un indicador sinóptico de las condiciones sociales y de salud de las poblaciones.

La mayoría de estos antecedentes provienen de países desarrollados o se refieren a una malformación específica y no a la mortalidad infantil por el conjunto de las malformaciones congénitas a nivel poblacional. Los indicadores de mortalidad infantil por malformaciones congénitas utilizados en este trabajo precisamente engloban a todas las malformaciones congénitas identificadas a través de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10).^{23,24}

En el presente estudio se detectaron a las malformaciones de la esfera cardíaca como las más frecuentes, seguidas de las del Sistema Nervioso Central (SNC) y de abdomen a diferencia del estudio de Calderón-Alvarado *et al.*¹¹ en México, donde el sistema genitourinario fue el más afectado resultados similares

fueron reportados por Ramos *et al.*,¹² en el Hospital de la Mujer de Sinaloa, México (0,95%), donde el aparato gastrointestinal fue el más afectado. Esta diferencia puede ser explicada por el hecho de que los autores incluyeron únicamente malformaciones congénitas mayores, a diferencia de la estadística en el presente estudio donde se incluyen todas las patologías. Por otro lado, Flores *et al.*,¹³ reportaron una prevalencia individual de malformación congénita de 1,8% y global de 2,9% en recién nacidos vivos o muertos en el Hospital Gea González de la Ciudad de México, siendo la malformación congénita del sistema músculo esquelético las más frecuentes, incluyendo al paladar hendido con o sin labio hendido en este grupo. Estas prevalencias de malformación congénita son más bajas a las detectadas en la presente serie de pacientes.

La presente investigación presenta ciertas debilidades, siendo la más importante y debido a la naturaleza transversal/retrospectivas del trabajo, la posibilidad de un subregistro de malformación congénita no reportada en las historias clínicas, además de la debilidad del presente trabajo para estudiar factores o exposiciones asociadas a malformación congénita, lo que limita la generación de hipótesis sólidas. Sin embargo, se considera que dichas debilidades no invalidan los resultados obtenidos.

Conclusión

La malformación congénita más prevalente fue la cardiaca. Los resultados resaltan la importancia de establecer una vigilancia epidemiológica continua que permita un diagnóstico temprano y tratamiento oportuno de las malformaciones congénitas; así como la importancia de la creación y retroalimentación de registros locales y nacionales que faciliten conocer con mayor precisión las características epidemiológicas y clínicas de las malformaciones congénitas en nuestro medio.

Referencias

1. Roberts T, Henderson J, Mugford M, Bricker L, Neilson J, Garcia J. Antenatal ultrasound screening for fetal abnormalities: a systematic review of studies of cost and cost effectiveness. *BJOG*: 2002; 109(1): 44–56
2. Ewigman BG, Crane JP, Frigoletto FD, LeFevre ML, Bain RP, McNellis D *et al.* Effect of prenatal ultrasound screening on perinatal outcome. *RADIUS Study Group. NEJM*. 1993;329(12):821–827.
3. Bonino A, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. *Arch Pediatr Urug* 2006; 77:8.
4. Organización Mundial de la Salud. Anomalías congénitas. Nota descriptiva No. 370. diciembre 2020. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>.
5. Aldaw CJ. Principales factores de riesgo materno asociado a las malformaciones congénitas en recién nacidos vivos en el hospital Alemán Nicaragüense, tesis para optar Título de Médico Cirujano. Managua: Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua; 2016.
6. Sarmiento A. Ultrasonido en obstetricia. *Rev Colomb Obstet Ginecol*. 1997; 48:139-42.
7. León Burgolín CF. Correlación del diagnóstico por imágenes prenatales con los diagnósticos clínicos postnatales de defectos congénitos en recién nacidos de la Sala de Neonatología del Servicio de Pediatría del Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños en el período de julio 2014 a diciembre 2015. [Tesis doctoral]. Managua: Hospital Militar Escuela Dr. Alejandro Dávila Bolaños;2016.
8. Cadena E. Malformaciones fetales más comunes detectadas por ultrasonido en el servicio de ginecología y obstetricia del Hospital General de México en el periodo de enero 2007 a diciembre 2012. [tesis doctoral]. México: Hospital General de Mexico;2013.
9. Nicolaides H, Falcón, O. La ecografía de las 11–13+6 semanas. Editorial: Fetal Medicine Foundation Año: 2004.
10. Molina S, Giraldo L, Ospina C, Meza E, Lancheros A, *et al.* Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria *Rev. Ginecol Obstet Mex* 2015; 83:680-689.
11. Calderón-Alvarado AB, Rojas-Villegas MS, Dehesa-López E. Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas al nacimiento en un hospital de segundo nivel en Sinaloa. *Acta Pediatr Mex*. 2017; 38:363-370.
12. Ramos-Parra E, Monzon-Ruelas A, Dautt-Leyva JG. Frecuencia de Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos del Hospital de la Mujer. *Arch Salud Sin*. 2011; 5:101-105.
13. Flores-Nava G, Pérez-Aguilera TV, Pérez-Bernabé MM. Malformaciones congénitas diagnosticadas en un hospital general. Revisión de cuatro años. *Acta Pediatr Mex*. 2011; 32:101-106.
14. García M, Imbachí L, Hurtado P, Gracia G, Zarante I. Detección ecográfica de anomalías congénitas en

- 76.155 nacimientos en Bogotá y Cali, 2011-2012. Rev. Biomédica 2014; 34:379-86.
15. Restrepo-Cano GA. Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas: ¿se cumple esta política en Colombia? Rev CES Med 2018; 32: 226-234.
 16. Snijders RJ, Noble P, Sebire N, Souka A, Nicolaides KH. UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal-translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. Fetal Medicine Foundation First Trimester Screening Group. Lancet. 1998; 352(9125), 343-346
 17. Bustamante Silvia. Factores de Riesgo Asociados a Muerte Perinatal Hospital Bertha Calderón Roque, Managua 2003. [tesis doctoral]. Managua: Centro de Investigaciones y Estudios de la salud, Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua, 2002-2004.
 18. Marrero García Y, Durán Álvarez S, Calviac Mendoza R. Anomalías del tracto urinario detectadas prenatalmente: conducta diagnóstica postnatal. Hospital Pediátrico Docente William Soler. Año 2004-2006.
 19. Persson M, Cnattingius S, Villamor E, Söderling J, Pasternak B, Stephansson O, *et al.* Risk of major congenital malformations in relation to maternal overweight and obesity severity: cohort study of 1.2 million singletons. BMJ. 2017 14; 357:j2563. doi: 10.1136/bmj.j2563.
 20. Gage TB, Fang F, O'Neill E, Dirienzo G. Maternal education, birth weight, and infant mortality in the United States. Demography 2013; 50:615-35.
 21. Homan P. Political gender inequality and infant mortality in the United States, 1990-2012. Soc Sci Med. 2017; 182:127-135.
 22. Buchbinder M. Mortalidad infantil y desigualdad socioeconómica en la Argentina. Tendencia temporal. Arch Argent Pediatr. 2008; 106:212-8.
 23. Bronberg RA, Gutiérrez Redomero, E, Alonso MC, Dipierri, JE. Mortalidad infantil por malformaciones congénitas y condición socioeconómica: el caso de la Argentina. Rev Panam Salud Publica. 2012; 31:469-75.
 24. Preston S. The changing relation between mortality and level of economic development. Int J Epidemiol. 2007; 34:484-90.