

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO



**EVALUACIÓN DE LA CAPACIDAD DIAGNÓSTICA DE ANOMALÍAS  
FETALES POR ULTRASONIDO**

**PABLO MARIANO LOBOS CARRILLO**

Tesis

Presentada ante las autoridades de la  
Escuela de Estudios de Postgrado de la  
Facultad de Ciencias Médicas  
Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Ginecología y Obstetricia  
Para obtener el grado de  
Maestro en Ciencias Médicas con Especialidad en Ginecología y Obstetricia

Abril 2019



ESCUELA DE  
ESTUDIOS DE  
POSTGRADO

# Facultad de Ciencias Médicas

## Universidad de San Carlos de Guatemala

PME.OI.031.2019

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO

HACE CONSTAR QUE:

El (la) Doctor(a): Pablo Mariano Lobos Carrillo

Registro Académico No.: 200717892

No. de CUI: 2594263500101

Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestro(a) en Ciencias Médicas con Especialidad en **Ginecología y Obstetricia**, el trabajo de TESIS **EVALUACIÓN DE LA CAPACIDAD DIAGNÓSTICA DE ANOMALÍAS FETALES POR ULTRASONIDO**

Que fue asesorado por: Dr. Rony Arturo Vásquez Sarazua, MSc.

Y revisado por: Dra. Norma Liseth Reyes Mazariegos, MSc.

Quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite, la ORDEN DE IMPRESIÓN para **abril 2019**

Guatemala, 01 de abril de 2019



Dr. Alvaro Giovany Franco Santisteban MSc.  
Director  
Escuela de Estudios de Postgrado



Dr. Héctor Ricardo Fong Véliz MSc.  
Coordinador General  
Programa de Maestrías y Especialidades

/mdvs

Ciudad de Guatemala, 10 de agosto de 2018.

Doctor

**EDGAR RODOLFO HERRARTE MÉNDEZ**

Docente Responsable

Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Gineco-Obstetricia

Hospital Gineco-Obstetricia

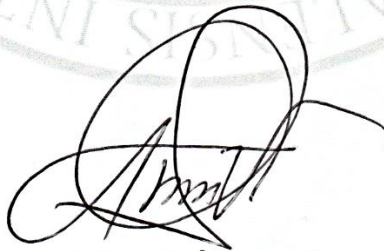
Presente.

Respetable Dr. :

Por este medio informo que he asesorado a fondo el informe final de graduación que presenta el Doctor **PABLO MARIANO LOBOS CARRILLO carné 200717892**, de la carrera de Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Gineco-Obstetricia, el cual se titula **"EVALUACIÓN DE LA CAPACIDAD DIAGNÓSTICA DE ANOMALÍAS FETALES POR ULTRASONIDO"**.

Luego de la asesoría, hago constar que el Dr. **Lobos Carrillo**, ha incluido las sugerencias dadas para el enriquecimiento del trabajo. Por lo anterior emito el **dictamen positivo** sobre dicho trabajo y confirmo está listo para pasar a revisión de la Unidad de Tesis de la Escuela de Estudios de Postgrado de la Facultad de Ciencias Médicas.

Atentamente,



**Dr. (a) Rony Arturo Vásquez Sarazua MSc.**

Asesor (a) de Tesis



Ciudad de Guatemala, 22 de agosto de 2018.

Doctor

**EDGAR RODOLFO HERRARTE MÉNDEZ**

Docente Responsable

Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Gineco-Obstetricia

Hospital Gineco-Obstetricia

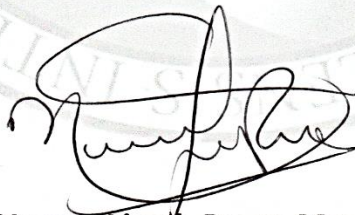
Presente.

Respetable Dr. :

Por este medio informo que he revisado a fondo el informe final de graduación que presenta el Doctor **PABLO MARIANO LOBOS CARRILLO carné 200717892**, de la carrera de Maestría en Ciencias Médicas con Especialidad en Gineco-Obstetricia, el cual se titula **"EVALUACIÓN DE LA CAPACIDAD DIAGNÓSTICA DE ANOMALÍAS FETALES POR ULTRASONIDO"**.

Luego de la revisión, hago constar que el Dr. **Lobos Carrillo**, ha incluido las sugerencias dadas para el enriquecimiento del trabajo. Por lo anterior emito el **dictamen positivo** sobre dicho trabajo y confirmo está listo para pasar a revisión de la Unidad de Tesis de la Escuela de Estudios de Postgrado de la Facultad de Ciencias Médicas.

Atentamente,



**Dr. (a) Norma Liseth Reyes Mazariegos MSc.**

Revisor (a) de Tesis

Dra. Norma Liseth Reyes Mazariegos  
Msc. EN GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA  
Colegiado No. 16 103



ESCUELA DE  
ESTUDIOS DE  
POSTGRADO

# Facultad de Ciencias Médicas Universidad de San Carlos de Guatemala

A: **Dr. Edgar Rodolfo Herrarte Méndez, MSc.**  
Docente Responsable  
Maestría en Ciencias Médica con Especialidad en Ginecología y  
Obstetricia  
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social

De: Dra. María Victoria Pimentel Moreno  
Unidad de Tesis

Fecha Recepción: 10 de septiembre 2018

Fecha de dictamen: 23 de enero 2019

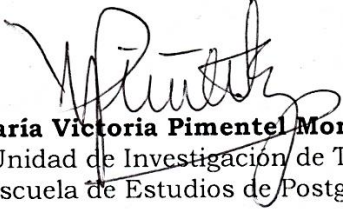
Asunto: Revisión de Informe Examen Privado

**PABLO MARIANO LOBOS CARRILLO**

## **“EVALUACIÓN DE LA CAPACIDAD DIAGNÓSTICA DE ANOMALÍAS FETALES POR ULTRASONIDO”**

Sugerencias de la Revisión: **Autorizar examen privado.**

**“ID Y ENSEÑAD A TODOS”**

  
**Dra. María Victoria Pimentel Moreno, MSc.**  
Unidad de Investigación de Tesis  
Escuela de Estudios de Postgrado



Cc. Archivo

MVPM/karin

## **AGRADECIMIENTOS**

### **A DIOS:**

*A quien debo este triunfo, ya que sin bendiciones y su amor, este logro no hubiese sido posible.*

### **A MIS PADRES Y HERMANOS:**

*Quienes están siempre allí para apoyar, ayudar y dar siempre el aliento en la adversidad.*

### **A MI ESPOSA:**

*Dra. Ana Lucía Tobias Pineda, mi ayuda idónea, a quién agradezco eternamente por su cariño, amor, comprensión y paciencia.*

### **A MIS HIJOS:**

*Pablo y Valentina, mi motivación diaria, mis pequeños tesoros, por quienes haremos hasta lo imposible por verlos felices.*

### **A MI ASESOR Y REVISOR:**

*Por sus enseñanzas que día a día nos hacen mejores profesionales.*

### **A MI MADRINA:**

*Dra, Verónica Elizondo, con quién estoy eternamente en deuda y a la vez eternamente agradecido, por su ayuda, por sus consejos y todas las enseñanzas que me hicieron una mejor persona.*

### **AL INSTITUTO GUATEMALTECO DE SEGURIDAD SOCIAL**

*Mi casa de estudios y mi centro de aprendizaje, a quienes debo el honor de permitirme laborar y aprender con sus pacientes.*

### **A LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA**

*Mi Alma Mater, agradecimiento eterno.*

## INDICE DE CONTENIDOS

### RESUMEN

I. INTRODUCCIÓN.....	1
II. ANTECEDENTES.....	3
2.1.1 CONSIDERACIONES GENERALES.....	4
2.1.1.1 ¿Cuál es el propósito de una ecografía del segundo trimestre?.....	4
2.1.1.2 ¿A qué pacientes se debe realizar una ecografía del segundo trimestre?.....	4
2.1.1.3 ¿Cuándo se debe realizar la ecografía del segundo trimestre?.....	5
2.1.1.4 ¿Quién debe realizar una ecografía del segundo trimestre? .....	5
2.1.1.5 ¿Es segura la ecografía prenatal? .....	5
2.1.1.6 ¿Cuál es el rol de una ecografía más detallada? .....	5
2.1.2 EVALUACION ULTRASONOGRÁFICA .....	6
2.1.2.1 Biometría y bienestar fetal .....	6
2.1.2.1.1 Diámetro biparietal (DBP).....	7
2.1.2.1.2 Circunferencia cefálica (CC) .....	7
2.1.2.1.3 Circunferencia abdominal (CA) .....	8
2.1.2.1.4 Longitud femoral (LF) .....	8
2.1.2.1.5 Peso fetal estimado (PFE) .....	8
2.1.2.2 Evaluación del líquido amniótico.....	9
2.1.2.3 Evaluación anatómica Normal (Ultrasonografía nivel II).....	9
2.1.3 ANOMALÍAS CONGENITAS .....	13
2.1.3.1 Etiología: .....	14
2.1.3.1.1 Translocación: .....	15
2.1.3.1.2 Anomalías causadas por factores ambientales: .....	15
2.1.3.1.3 Factores Maternos: .....	16
2.1.3.1.4 Estilo de vida: .....	17
2.1.3.2 Clasificación: .....	18
2.1.3.2.1 Anomalía congénita menor: .....	18
2.1.3.2.2 Anomalía congénita mayor: .....	18
2.1.3.2 Diagnostico.....	24
III. OBJETIVOS .....	29

3.1 GENERAL.....	29
3.2 ESPECIFICOS .....	29
IV. MARCO METODOLÓGICO .....	30
4.1 Tipo de estudio.....	30
4.2 Población de estudio .....	30
4.3 Selección y tamaño de la muestra .....	30
4.4 Unidad de análisis.....	31
4.5 Criterios de inclusión y exclusión.....	31
4.5.1 Inclusión.....	31
4.5.2 Exclusión .....	32
4.9 Procedimientos .....	35
4.9.1 Procedimiento de datos .....	35
4.9.1.1 Recolección de datos .....	35
4.9.2 Procedimientos éticos.....	35
4.9.2.1 Aspectos éticos importantes del estudio .....	35
4.9.2.2 Consentimiento informado .....	36
4.9.3 Procedimientos de análisis.....	36
4.10 Recursos.....	36
4.10.1 Humanos.....	36
4.10.2 Materiales.....	36
4.10.3 Económicos (Presupuesto) .....	37
4.10.4 Presupuesto.....	37
V. RESULTADOS .....	38
VI. ANALISIS Y DISCUSIÓN DE DATOS.....	46
VII. CONCLUSIONES.....	50
VIII. RECOMENDACIONES.....	51
IX. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	52
X. ANEXOS .....	57

## INDICE DE TABLAS

TABLA NO. 1 EDAD .....	38
TABLA NO. 2 ESTADO CIVIL.....	38
TABLA NO. 3 ETNIA.....	38
TABLA NO. 4 SITUACIÓN LABORAL .....	39
TABLA NO. 5 PROCEDENCIA GEOGRÁFICA .....	39
TABLA NO. 6 TRIMESTRE EN EL QUE FINALIZÓ EL EMBARAZO .....	39
TABLA NO. 7 SEXO FETAL AL NACIMIENTO .....	39
TABLA NO. 8 PACIENTES CON DIAGNÓSTICO ULTRASONOGRAFICO DE ANOMALIAS FETALES (EXPUESTAS) .....	40
TABLA NO. 9 NÚMERO DE CITAS A CONTROL PRENATAL (EXPUESTAS).....	40
TABLA NO. 10 NÚMERO DE ULTRASONIDOS REALIZADOS EN CONTROL PRENATAL (EXPUESTAS).....	40
TABLA NO. 11 ..... HALLAZGOS ULTRASONOGRAFICOS EN ETAPA PRENATAL (EXPUESTAS).....	41
TABLA NO. 12 HALLAZGOS ULTRASONOGRAFICOS EN ETAPA PRENATAL (EXPUESTAS) AGRUPADAS POR SISTEMAS .....	42
TABLA NO. 13 ..... HALLAZGO DE ANOMALIAS FETALES AL NACIMIENTO (EXPUESTAS).....	42
TABLA NO. 14 MUERTES SECUNDARIAS A ANOMALIAS FETALES AL NACIMIENTO (EXPUESTAS).....	42
TABLA NO. 15 EDAD MATERNA EN RELACION A ANOMALIAS FETALES IDENTIFICADAS AL NACIMIENTO (EXPUESTAS) .....	43
TABLA NO. 16 MOMENTO DE RESOLUCION DEL EMBARAZO EN PACIENTES CON DIAGNOSTICO PRENATAL Y/O HALLAZGO DE ANOMALÍAS FETALES AL NACIMIENTO (EXPUESTAS) .....	43
TABLA NO. 17 MÉDICO QUE REALIZA EL ESTUDIO (EXPUESTAS) .....	43

**CUADRO NO. 1 RELACIÓN DE HALLAZGO DE ANOMALÍAS FETALES AL  
NACIMIENTO CON EL DIAGNÓSTICO ULTRASONOGRAFICO ESTABLECIDO DE  
FORMA PRENATAL.....44**

## RESUMEN

**OBJETIVO:** Evaluar la capacidad diagnóstica de la unidad de ultrasonido para el diagnóstico y detección de anomalías fetales congénitas en el embarazo y correlacionar hallazgos de anomalías congénitas con ultrasonidos realizados durante el control prenatal.

**METODOLOGÍA:** Estudio Analítico Transversal, realizado en recién nacidos que presentan anomalías congénitas al momento del nacimiento con diagnóstico previo reportado por ultrasonido, en el Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS- comprendido en el período del 1 de julio de 2015 al 30 de junio de 2016, muestra por conveniencia de 382 casos.

**RESULTADOS:** Se obtienen datos durante el periodo del 1 de julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016, en los cuales se identifican 112 casos de recién nacidos con diagnóstico ultrasonográfico y/o hallazgo de anomalías fetales mayores y/o menores al nacimiento, reportados en el Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-. **CONCLUSIONES:** Se realiza el cálculo de sensibilidad para la detección de anomalías fetales en nuestra unidad la cual oscila en 97%, lo cual se traduce en la capacidad de nuestro estimador para dar como casos positivos los casos realmente enfermos y una especificidad de 98%, siendo así ésta la capacidad de detección de ausencia de la enfermedad en sujetos sanos, con un 97% de probabilidad de tener una anomalía fetal si en el ultrasonido se realiza el hallazgo y un 98% de probabilidad de no tener la anomalía si en el resultado de ultrasonido no se evidencia la misma, lo que se tradujo en que la capacidad diagnóstica de la unidad de ultrasonido del Hospital de Gineco-Obstetricia -IGSS-, es totalmente válida, reproducible y segura para la determinación de anomalías fetales por ultrasonido.

**PALABRAS CLAVE:** Ultrasonido, Capacidad diagnóstica, Anomalías fetales.

## I. INTRODUCCIÓN

En Guatemala la predisposición de la paciente embarazada para la obtención de un producto con anomalías fetales, se desconoce, ya que dicho resultado posee causas que involucran múltiples factores: nutricionales, genéticos, infecciosos, entre otros, siendo el Hospital de Gineco-Obstetricia –IGSS-, un Hospital de tercer nivel y de referencia nacional del seguro social para manejo de embarazos de bajo y alto riesgo, es imperativo y obligatorio, disponer de una unidad de ultrasonografía con un adecuado perfil de detección de anomalías fetales, con especialistas capacitados en los distintos niveles de ultrasonido (básico, estructural, invasivo) para ofrecer a la población una terapéutica adecuada en el manejo de anomalías menores y su respectivo seguimiento o en algunos casos, el tratamiento quirúrgico requerido al momento del nacimiento que mejoren la calidad de vida del recién nacido, brindando a la vez una correcta y adecuada asesoría multidisciplinaria a los padres de recién nacidos a quienes se evidencie anomalías mayores incompatibles con la vida, siendo esto parte fundamental del manejo adecuado de dichos casos.

Es indispensable contar con personal capacitado para el manejo de dichos hallazgos y a la vez, establecer un perfil de las anomalías fetales más comúnmente identificadas por ultrasonido, y comparar resultados con el estado epidemiológico actual reportado en la literatura. Evidenciar las anomalías más frecuentes en nuestro medio puede aportar a la determinación de la causa específica (nutricional y/o genética) en el hallazgo de anomalías fetales, tal como lo reporta la literatura ya que por el momento no se cuentan con datos estadísticos para nuestra región.

Los estudios de imágenes prenatales son ampliamente utilizados para la evaluación prenatal del crecimiento y la revisión de la anatomía fetal así como para el manejo de las gestaciones múltiples, y las distintas formas de embarazo de alto riesgo. Siendo el ultrasonido el estudio predilecto para estas evaluaciones, el cual proporciona hallazgos diagnósticos que a menudo facilitan el manejo de las complicaciones que puedan surgir durante transcurso del embarazo, por lo que se presenta a continuación una recopilación de datos en los cuales se evidencia la capacidad diagnóstica de la unidad de ultrasonido del Hospital de Ginecología y Obstetricia, que posteriormente será de ayuda para el manejo de los casos complejos de anomalías fetales ya establecidas.

Se realizó un estudio analítico transversal, en 382 recién nacidos, de los cuales 112 presentan anomalías congénitas al momento del nacimiento con diagnóstico previo reportado por

ultrasonido, en la unidad de Ultrasonido del Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS- comprendido en el período del 1 de julio de 2015 al 30 de junio de 2016, obteniendo un cálculo de 97% de prevalencia de anomalías fetales al nacimiento con respecto al diagnóstico prenatal realizado por ultrasonido, se determinó sensibilidad para la detección de anomalías fetales la cual oscila en 97%, lo cual se traduce en la capacidad de nuestro estimador para dar como casos positivos los casos realmente enfermos y una especificidad de 98%, siendo así ésta la capacidad de detección de ausencia de la enfermedad en sujetos sanos, con un 97% de probabilidad de tener una anomalía fetal si en el ultrasonido se realiza el hallazgo y un 98% de probabilidad de no tener la anomalía si en el resultado de ultrasonido no se evidencia la misma, por lo que se concluye, que la capacidad diagnóstica de la unidad de ultrasonido del Hospital de Gineco-Obstetricia -IGSS-, es totalmente válida, reproducible y segura para la determinación de anomalías fetales por ultrasonido.

## II. ANTECEDENTES

### 2.1 El Rol del Ultrasonido

La ultrasonografía es ampliamente utilizada para la evaluación prenatal del crecimiento y de la anatomía fetal así como para el manejo de las gestaciones múltiples. Proporciona hallazgos diagnósticos que a menudo facilitan el manejo de las complicaciones que puedan surgir durante transcurso de la gestación. Por ejemplo, la restricción de crecimiento intrauterino, es unas de las principales causas de morbi-mortalidad perinatal tanto en países desarrollados, con en vías de desarrollo. En 2005, la Organización Mundial de la Salud (OMS) llegó a la conclusión que la restricción de crecimiento intrauterino se puede vincular a diversas causas como: factores genéticos, factores maternos (nutrición, estilo de vida, tabaquismo, edad, enfermedades que compliquen el embarazo) y el medio ambiente físico, social y económico. (1,2)

La ecografía del segundo trimestre constituye un punto de referencia importante, que permite comparar los estudios posteriores, para la evaluación del crecimiento y del bienestar fetal. (3)

La ultrasonografía también se puede utilizar para la detección de malformaciones congénitas. El Eurofetus, un trabajo multicéntrico que incluyó 61 unidades de ultrasonido obstétrico de 14 países europeos, evaluó la capacidad de detección de la ecografía de rutina del segundo trimestre en poblaciones no seleccionadas. Se detectaron más de la mitad (56%) de 4615 malformaciones y el 55% de las malformaciones mayores se identificaron antes de las 24 semanas. (4)

Si bien muchos países desarrollaron guías locales para la práctica de la ecografía obstétrica, todavía existen numerosas regiones en el mundo donde no hay guías implementadas. En la mayoría de los países se realiza al menos una ecografía en el segundo trimestre como parte del control prenatal de rutina, aunque la práctica obstétrica varía ampliamente alrededor del mundo. Esto se puede deber a la disponibilidad de equipo y profesionales calificados, a la práctica médica local y a las consideraciones jurídicas; en algunos países los aranceles establecidos por los sistemas prepagos de salud influyen fuertemente en cómo se implementan las ecografías de rutina del segundo trimestre. Sin embargo un grupo de estudio de la OMS afirmó: “es probable que a nivel mundial, gran parte de las ecografías que se realizan en la actualidad, sean llevadas a cabo por personas que de hecho tienen poco o ningún entrenamiento formal” (5).

## **2.1.1 CONSIDERACIONES GENERALES**

### **2.1.1.1 ¿Cuál es el propósito de una ecografía del segundo trimestre?**

El objetivo principal de una ecografía de rutina del segundo trimestre es proporcionar información diagnóstica precisa para optimizar el control prenatal y lograr los mejores resultados posibles para la madre y el feto. La ecografía se utiliza para determinar la edad gestacional y realizar la biometría fetal para la detección oportuna de las alteraciones del crecimiento más adelante en el embarazo. También tiene como objetivos la detección de malformaciones congénitas y de embarazos múltiples. (6)

El examen prenatal incluye la evaluación de los siguientes ítems:

- Actividad cardíaca
- Número de fetos (corionicidad en las gestaciones múltiples)
- Edad gestacional / tamaño
- Anatomía fetal básica
- Ubicación y apariencia placentaria

Aunque se pueden identificar muchas malformaciones, algunas pasan inadvertidas incluso con operadores entrenados y otras no se diagnostican porque se desarrollan de manera más tardía durante la gestación. Antes de iniciar el examen, el profesional de la salud debe informar a la paciente y su pareja los beneficios potenciales y limitaciones de una ecografía de rutina del segundo trimestre. (7)

### **2.1.1.2 ¿A qué pacientes se debe realizar una ecografía del segundo trimestre?**

Muchos países ofrecen al menos una ecografía de rutina en el segundo trimestre. Por ejemplo, un taller de imágenes organizado por el Instituto Nacional Eunice Kennedy Shriver de Salud Infantil y Desarrollo Humano de los Estados Unidos (8), consensuó que se debe ofrecer a todas las embarazadas una ecografía para la detección de malformaciones fetales y de las complicaciones del embarazo. Las ecografías seriadas pueden ser útiles para ciertas madres con factores de riesgo de un resultado perinatal adverso (hipertensión o diabetes) y otras se podrían beneficiar con ecografías más detalladas, enfocadas a su situación específica. Sin embargo, las ecografías seriadas o más detalladas no se consideran exploraciones de rutina. (9)

### **2.1.1.3 ¿Cuándo se debe realizar la ecografía del segundo trimestre?**

La ecografía del segundo trimestre se realiza habitualmente entre las 18 y 22 semanas de gestación. En este período se puede combinar la estimación de la edad gestacional (con mayor exactitud a menor edad gestacional) y la detección precoz de malformaciones congénitas mayores. En los países en los cuales la terminación del embarazo está restringida se debe tener en cuenta el tiempo necesario para el asesoramiento y los estudios adicionales. Algunos centros realizan una evaluación anatómica, entre las 13 – 16 semanas aproximadamente, por vía transvaginal. Esta evaluación precoz, puede brindar información útil sobre la edad gestacional, como un punto de referencia para evaluar el crecimiento o determinar la corionicidad en embarazos múltiples, pero puede requerir un entrenamiento especial para reconocer tempranamente las estructuras anatómicas. (9)

### **2.1.1.4 ¿Quién debe realizar una ecografía del segundo trimestre?**

Los profesionales realicen ecografías obstétricas del segundo trimestre, deben tener una formación especializada en diagnóstico prenatal ultrasonográfico. Sin embargo, los requisitos para esta actividad pueden variar dependiendo de cada país. Con el fin de lograr los mejores resultados en la ecografía de rutina del segundo trimestre, se sugiere que este estudio sea realizado por profesionales que cumplan con los siguientes requisitos: (10)

- Entrenamiento en ecografía obstétrica y normas de seguridad relacionadas
- Realizar periódicamente ecografías obstétricas
- Participar en actividades de educación médica continua
- Reconocer patrones de referencia de hallazgos sospechosos o anormales
- Realizar de manera periódica auditoría de calidad y controles de medidas.

### **2.1.1.5 ¿Es segura la ecografía prenatal?**

La ecografía prenatal parece ser segura para la práctica clínica. Hasta la fecha no ha habido ningún estudio confirmado de forma independiente que sugiera lo contrario. Se debe reducir al mínimo el tiempo de exposición y utilizar la potencia acústica más baja posible que permita obtener información diagnóstica, siguiendo el principio de ALARA (As Low As Reasonably Achievable), (lo más bajo que sea razonablemente posible). (11)

### **2.1.1.6 ¿Cuál es el rol de una ecografía más detallada?**

Los operadores que realizan ecografías obstétricas deben contar con un mecanismo de referencia para manejar los casos con anomalías sospechadas o detectadas. Se debe realizar

un examen mínimo, siguiendo las directivas de esta guía, antes de remitir a la paciente, a menos que los factores técnicos impidan la finalización de la evaluación inicial. (12)

## **2.1.2 EVALUACION ULTRASONOGRÁFICA**

### **2.1.2.1 Biometría y bienestar fetal**

Para estimar la edad gestacional y evaluar el crecimiento fetal, se pueden utilizar los siguientes parámetros ecográficos (13).

- Diámetro biparietal (DBP);
- Circunferencia cefálica (CC);
- Circunferencia abdominal (CA) o diámetro abdominal;
- Longitud femoral (LF).

Las medidas se deben realizar de manera estandarizada, siguiendo un criterio estricto de calidad (14). La auditoría de los resultados puede ser útil para garantizar la precisión de la técnica con respecto a tablas de referencia específicas. Se debe registrar una o varias imágenes para documentar la medición. (15)

Si en la ecografía del primer trimestre no se estableció la edad gestacional, se debe determinar en la ecografía del segundo trimestre, en base a la biometría cefálica (DBP y/o CC) o LF. Las tablas de referencia utilizadas deben constar en el informe (16). Las ecografías posteriores no se deben utilizar para calcular una nueva fecha probable de parto, si ya se estableció la edad gestacional en una ecografía previa y de buena calidad. (17)

Las medidas adicionales, realizadas de manera óptima tres semanas después de la ecografía previa, se reportan usualmente como desviaciones de los valores medios esperados para una determinada edad gestacional. Esta información se puede expresar como Z score, percentil de referencia o en un gráfico, aunque el grado de desviación de lo normal que justifique una conducta (por ejemplo una ecografía de seguimiento para evaluar el crecimiento o un análisis cromosómico) no se encuentra claramente establecido en esta etapa del embarazo. Combinar las medidas mejora significativamente la exactitud en comparación con la predicción de la edad gestacional basada solamente en la CC (17). Sin embargo, el significado clínico de esta mejora es menor ya que el aumento de la precisión representa menos de un día (18).

### **2.1.2.1.1 Diámetro biparietal (DBP)**

- Anatomía

Corte transversal de la calota fetal a nivel de los tálamos; Ángulo de insonación de 90° con respecto a la línea media; Apariencia simétrica de ambos hemisferios; Eco medio (hoz del cerebro), interrumpido por el cavum del septum pellucidum y los tálamos; No se debe visualizar el cerebelo. (17)

- Ubicación de los calipers:

Ambos calipers deberán ubicarse acorde con la metodología específica, dado que existen varias técnicas descritas (por ejemplo de borde externo al borde interno o de borde externo a borde externo), en la parte más ancha del cráneo, con un ángulo perpendicular al eco medio (19). Se debe utilizar la técnica descrita en la tabla de referencia utilizada. El índice cefálico es la relación entre el ancho máximo y longitud máxima de la calota y puede ser utilizado para caracterizar la forma de la cabeza del feto. Una forma anormal de la calota (braquicefalia o dolicocefalia) puede estar asociada a diversos síndromes. Este hallazgo también puede dar lugar a errores en la estimación de la edad gestacional cuando se utiliza el DBP, en estos casos, la medición de la CC es más certera (20).

### **2.1.2.1.2 Circunferencia cefálica (CC)**

- Anatomía

Tal como fue descrito para el DBP, los calipers se ubicarán acorde con la técnica descrita en la tabla de referencia. (19)

- Ubicación de los calipers:

Si el equipo cuenta con capacidad de medir con elipse, los calipers se deben colocar en el borde externo de los ecos producidos por la calota. Otra alternativa es calcular la CC en base al DBP y al diámetro frontoccipital (DFO), de la siguiente manera: el DBP se mide como se describió previamente y el DFO se obtiene ubicando los calipers entre los ecos externos del hueso frontal y occipital a nivel de la línea media. La CC se calcula entonces, utilizando la ecuación:  $CC = 1.62 \times (DBP + DFO)$ . (19)

### **2.1.2.1.3 Circunferencia abdominal (CA)**

- Anatomía

Corte transversal del abdomen fetal (lo más redondo posible); Vena umbilical a nivel del seno portal; Estómago; No se deben visualizar los riñones. (20)

- Ubicación de los calipers:

La CA se mide en el borde externo de la línea de la piel, de manera directa mediante una elipse o utilizando dos medidas perpendiculares entre sí, en general el diámetro anteroposterior (DAPA) y el diámetro transversal del abdomen (DTA). Para medir el DAPA, los calipers se colocarán en los bordes externos de la línea del abdomen, desde la pared posterior (piel que recubre la columna) hasta la pared abdominal anterior. Para medir el DTA, los calipers se ubicarán en los bordes externos de la línea de la piel en el punto más ancho del abdomen. La CA se calcula utilizando la siguiente fórmula:  $CA = \pi (DAPA + DTA)/2 = 1.57 (DAPA + DTA)$ . (20)

### **2.1.2.1.4 Longitud femoral (LF)**

- Anatomía:

En la imagen ideal de la longitud femoral se deben visualizar claramente los extremos osificados de ambas metáfisis (21,22). Se mide el eje mayor de la diáfisis osificada. Se debe reproducir la técnica descrita en la tabla de referencia con respecto al ángulo de insonación entre el fémur y el haz de ultrasonido. En general se utiliza un ángulo entre 45 y 90°. (22)

- Ubicación de los calipers:

Cada caliper se colocará en los extremos osificados de la diáfisis, sin incluir la epífisis femoral distal en caso que sea visible. Esta medición debe excluir artefactos que pueden extender de manera falsa la longitud de la diáfisis. (22)

### **2.1.2.1.5 Peso fetal estimado (PFE)**

La biometría del segundo trimestre puede ser útil para identificar desviaciones del crecimiento fetal (23,24). En algunos países esta información también se utiliza para calcular un peso fetal estimado que se puede tomar como punto de referencia para la detección posterior de alteraciones del crecimiento. Muchas “discrepancias de tamaño” se deben a una estimación incorrecta de la edad menstrual incluso en mujeres con fecha “certera” de última menstruación” (25, 26). Si la edad gestacional se establece en una ecografía precoz, el PFE se puede comparar con los rangos normales de este parámetro, preferiblemente con tablas locales (14,

27, 28). Sin embargo, en esta etapa temprana del embarazo, el grado de desviación de lo normal que justifique una conducta (ecografía posterior para evaluar el crecimiento fetal o un análisis cromosómico) no está claramente establecido. (28)

### **2.1.2.2 Evaluación del líquido amniótico**

El volumen de líquido amniótico se puede evaluar de manera subjetiva o usando medidas ultrasonográficas. La estimación subjetiva, no es menos útil que las técnicas cuantitativas (por ejemplo bolsillo vertical máximo o índice de líquido amniótico), cuando es realizada por operadores entrenados (29,30). Las pacientes con alteraciones en el volumen de líquido amniótico deben tener una evaluación anatómica detallada y seguimiento clínico. (29)

### **2.1.2.3 Evaluación anatómica Normal (Ultrasonografía nivel II)**

Los requisitos mínimos recomendados para un estudio básico de anatomía fetal durante la ecografía del segundo trimestre se resumen:

- **Cabeza:**

Cráneo: de rutina se deben evaluar cuatro características: el tamaño, la forma, la integridad y la densidad ósea. Todas estas características se pueden observar al realizar la biometría cefálica y al evaluar la integridad anatómica del cerebro (40).

Tamaño: las mediciones se llevan a cabo como se menciona en la sección de biometría. (40)

Forma: El cráneo normalmente tiene una forma oval, sin protrusiones o defectos focales y solamente está interrumpido por las suturas anecoicas estrechas. Las alteraciones de la forma (como limón, fresa, hoja de trébol) deben ser documentadas e investigadas (41). Integridad: No debe haber defectos óseos. En raras ocasiones, el tejido cerebral puede protruir a través de defectos en el hueso frontal u occipital, aunque los cefalocelos se pueden presentar también en otras ubicaciones. (41)

Densidad: el cráneo con densidad normal se visualiza como una estructura ecogénica continua interrumpida solo por las suturas, ubicadas en localizaciones anatómicas específicas. La disminución de la ecogenicidad o la visualización extrema del cerebro fetal deben plantear la sospecha de una mineralización deficiente (por ejemplo: osteogénesis imperfecta o hipofosfatasa) (42). También se debe sospechar una mala mineralización cuando el cráneo se deforma con facilidad como consecuencia de la presión ejercida con el transductor, en la pared abdominal materna. (42)

Cerebro: Dos cortes axiales permiten la visualización de estructuras relevantes para determinar la integridad anatómica del cerebro. Estos cortes son comúnmente denominados como: transventricular y transtalámico. Los artefactos del ultrasonido pueden oscurecer el hemisferio proximal al transductor. Para evaluar la fosa posterior se puede añadir un tercer corte, denominado transcerebelar. Se deben evaluar las siguientes estructuras cerebrales:

Ventrículos laterales (incluyendo los plexos coroideos); Cavum del septum pellucidum; Eco medio (hoz del cerebro); Talamo; Cerebelo; Cisterna magna. (41)

- **Cara:**

La evaluación mínima de la cara fetal debe incluir un intento de visualizar el labio superior para descartar un posible labio leporino (43). Si técnicamente es factible, se pueden evaluar otras estructuras faciales tales como: el perfil medio de la cara, las órbitas, la nariz y las fosas nasales. (43)

- **Cuello:**

El cuello normalmente se visualiza como una estructura cilíndrica sin protuberancias, masas o colecciones líquidas. Se debe informar toda masa evidente, como por ejemplo higromas quísticos o teratomas. (44)

- **Tórax:**

Su forma tiene que ser regular, con una transición suave hacia el abdomen (45). Las costillas deben tener una curvatura normal y sin presentar deformaciones. Ambos pulmones se deben ver homogéneos y sin evidencias de masas o desviaciones del mediastino. La interfase diafragmática se puede visualizar de manera frecuente como una línea divisoria hipoeoica entre el contenido torácico y abdominal (por ejemplo el hígado y el estómago) (46,47).

- **Corazón:**

Consideraciones generales para la evaluación cardíaca. La evaluación cardíaca básica y la evaluación cardíaca básica extendida están diseñadas para optimizar la detección de cardiopatías congénitas en la ecografía del segundo trimestre (48). Se puede optimizar la tasa de actualización de cuadros mediante la utilización de una distancia focal única y de un campo relativamente estrecho. Las imágenes se deben magnificar de manera tal que el corazón ocupe al menos entre un tercio y la mitad de la pantalla. (48)

Evaluación cardíaca básica. La evaluación cardíaca básica comprende un corte cardíaco de 4 cámaras. Se debe verificar una frecuencia regular normal entre 120 y 160 latidos/minuto. El corazón debe estar ubicado en la parte izquierda del tórax (del mismo lado que el estómago), si el situs es normal. El corazón normal, en general no supera un tercio del área del tórax y no presenta derrame pericárdico. Normalmente el corazón esta desviado hacia la izquierda del feto unos  $45 \pm 20^\circ$  (49).

Evaluación cardíaca básica extendida. Una evaluación cardíaca básica extendida, que incluya los tractos de salida aórticos y pulmonares, puede incrementar la tasa de detección de las malformaciones cardíacas mayores, superando la tasa de detección que se obtiene si se utiliza solamente el corte de las cuatro cámaras. Los cortes adicionales a los de la exploración básica son más propensos a identificar anomalías cono-truncales como la Tetralogía de Fallot, transposición de los grandes vasos, doble tracto de salida del ventrículo derecho y tronco arterioso. En condiciones normales los grandes vasos tienen aproximadamente el mismo tamaño y deben cruzarse entre sí, al salir de sus respectivos ventrículos. (49)

Algunos autores describieron el corte opcional, de “tres vasos y tráquea” que también puede ser útil para evaluar los tamaños relativos y las relaciones anatómicas de la arteria pulmonar, la arteria aorta ascendente y vena cava superior (50).

- **Abdomen:**

Se debe determinar el situs abdominal (51). El estómago debe ser identificado en su posición normal, del lado izquierdo. El intestino debe estar contenido dentro del abdomen y se debe corroborar la inserción del cordón umbilical en una pared abdominal indemne. Hay que documentar toda colección líquida anormal del intestino (como por ejemplo quistes entéricos y dilataciones intestinales). Además del estómago del lado izquierdo, se puede ver la vesícula biliar, en el cuadrante superior derecho cerca del hígado, aunque este último hallazgo no es un requisito mínimo de la evaluación básica. Si se visualiza cualquier otra estructura quística en el abdomen fetal, se debe referir a la paciente para una evaluación ultrasonográfica detallada. Se debe evaluar la inserción del cordón umbilical en el abdomen fetal para descartar un defecto ventral de la pared como onfalocele o gastrosquisis. De manera opcional, se pueden contar los vasos del cordón, utilizando las imágenes en escala de grises. (51)

- **Riñones y vejiga**

Se debe identificar la vejiga y ambos riñones. Si la vejiga o las pelvis renales se visualizan dilatadas hay que documentar la medida. Frente a la incapacidad persistente de visualizar la vejiga se deberá referir a la paciente para una evaluación ultrasonográfica detallada. (43)

- **Columna**

Para realizar una evaluación satisfactoria de la columna fetal, se requiere experiencia y una exploración meticulosa, si bien los resultados dependerán en gran medida de la posición fetal. La evaluación completa de la columna fetal en cada proyección no forma parte del examen básico, aunque en general, los cortes transversales y longitudinales aportan información. La espina bífida abierta, es la malformación espinal severa más frecuente y, en general, se asocia con defectos intracraneanos tales como la deformación del cerebelo (signo de la banana) y la obliteración de la cisterna magna. Otros cortes de la columna fetal, pueden identificar otras malformaciones como anomalías vertebrales o agenesia sacra (19).

- **Miembros y extremidades**

Se debe documentar de manera sistemática, la presencia o ausencia de ambos y brazos/manos y ambas piernas/pies (52). El conteo de dedos de las manos o de los pies no es un requisito de una ecografía del segundo trimestre. (52)ñ

- **Placenta**

Durante la ecografía se debe evaluar la localización placentaria, su relación con el orificio cervical interno y su aspecto. Como hallazgos placentarios anormales se puede describir la presencia de hemorragias, múltiples quistes en las triploidías y masas placentarias como corioangiomas. En la mayoría de las ecografías del segundo trimestre, la vía transabdominal permite identificar con claridad la relación entre la placenta y el orificio cervical interno. Si el polo inferior de la placenta alcanza o sobrepasa el orificio cervical interno, se recomienda realizar una evaluación posterior, en el tercer trimestre (53,54).

Las mujeres con historia de cirugía uterina, placenta anterior baja o placenta previa tienen riesgo de trastornos de la adhesión placentaria. En estos casos se debe evaluar la placenta en busca de signos de acretismo, siendo el más sensible la presencia de múltiples lagunas placentarias irregulares, con flujo arterial o mixto (55,56). La apariencia anormal de la interfase entre la pared uterina y la pared vesical, es un signo bastante específico de acretismo, pero se observa en pocos casos. La pérdida del espacio anecoico entre una placenta anterior y la

pared uterina no es un marcador sensible ni específico para el diagnóstico de acretismo. Si bien se puede sospechar un acretismo durante la ecografía de rutina del segundo trimestre, en general se requiere una evaluación posterior más detallada para confirmar o descartar esta posibilidad. (56)

- **Genitales**

En una ecografía de rutina del segundo trimestre, no se considera obligatorio la visualización de los genitales externos, para determinar el sexo fetal. Se debe considerar informar el sexo, solo frente al consentimiento de los padres y en el contexto de las prácticas locales. (57)

Cuello uterino, morfología uterina y anexos.

Varios estudios demostraron una asociación fuerte entre el acortamiento de la longitud cervical (evaluado por ultrasonografía transvaginal) y el parto pre término. Sin embargo varios trabajos randomizados que evaluaron la combinación de la medición de la longitud cervical de rutina y las intervenciones posteriores (cerclaje, progesterona), no pudieron demostrar de manera concluyente el beneficio costo efectividad de los programas de screening (57,58). En la actualidad no existe suficiente evidencia para recomendar la medición de la longitud cervical de rutina en la ecografía del segundo trimestre, en población no seleccionada (59).

La identificación de mujeres con una longitud cervical disminuida, puede ser útil con fines de investigación y para estudios de intervención, pero estos motivos no justifican la evaluación de la longitud cervical de rutina. Un programa universal de screening no solo requeriría recursos significativos y garantía de calidad, sino que también podría tener potenciales desventajas como causar ansiedad e intervenciones innecesarias. (59)

Se deben informar los miomas y las masas anexiales si cabe la posibilidad que interfieran con el trabajo de parto (60).

### **2.1.3 ANOMALÍAS CONGENITAS**

“Las anomalías congénitas son anormalidades estructurales o funcionales que se producen en un órgano o región del cuerpo resultante de un proceso anormal del desarrollo y que están presentes en lo momento del nacimiento.” Las anomalías congénitas pueden ser únicas o múltiples, y de importancia clínica mayor o menor. Las anomalías anatómicas incluyen cambios de tamaño, forma, consistencia, densidad, continuidad, color y posición. El 90% de los niños con múltiples anomalías tienen una anomalía mayor concurrente. Los defectos mayores del desarrollo son mucho más comunes en embriones tempranos. (1, 2, 3)

Incidencia: Aproximadamente el 3 o 4 por ciento de los recién nacidos tiene algún defecto congénito grave. Algunos de ellos no se descubren hasta que el niño crece. En el 7,5 por ciento aproximadamente de los niños menores de 5 años se diagnostica un defecto de este tipo, si bien muchos de ellos son insignificantes. (4) Para Latinoamérica según el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) la prevalencia de anomalías congénitas al nacimiento es de un 3.4%. En Estados Unidos más de 20% de las muertes en lactantes se atribuyen a defectos del nacimiento; estableciendo una tasa de prevalencia de malformaciones letales o discapacitantes de 1 por 1000 nacidos vivos. (4,5)

Para Guatemala, se han realizado diversos estudios que muestran diferentes prevalencias según el ámbito y la patología estudiada, así para el año 1993 se documentó que el 30% de los mortinatos presentaban algún tipo de anomalía congénita, siendo más frecuentes las anomalías del tubo neural, anomalías cardiovasculares y malformaciones gastrointestinales. Según el Instituto Nacional de Estadística, en el año 2001 el 38.3% de los nacidos vivos presentó alguna anomalía. (6, 7, 8)

Para el ámbito rural de Guatemala se estimó para el año 2002 una prevalencia de anomalías congénitas de 3 por 1000 casos. A nivel hospitalario para los años 2001 – 2003 se estimó una prevalencia de 36 por 10,000 nacidos vivos, alcanzando hasta un 41 por 10,000 nacidos vivos para la tasa específica del año 2002. En ambos estudios se estableció una mayor frecuencia en los defectos del tubo neural. (5,8) Otro estudio independiente y específico para los defectos del tubo neural estableció una prevalencia de 23.4 por 10,000 nacidos vivos a nivel hospitalario para el año 2001. (9)

#### **2.1.3.1 Etiología:**

A pesar de que en un 50-60% de las anomalías congénitas se desconoce la causa se ha podido establecer que existen diversos factores que contribuyen a su aparición. Estos factores; se pueden dividir en factores genéticos y factores ambientales, sin embargo muchas anomalías son comúnmente causadas por una combinación entre ambos. Otros factores incluyen: Factores teratogénicos, herencia multifactorial y factores maternos. (2, 3, 5, 8). Anomalías causadas por factores genéticos: Los factores genéticos son las causas más comunes de anomalías congénitas, originan casi un tercio de los defectos del nacimiento. Los factores genéticos inician anomalías por medios bioquímicos o de otra índole en los niveles subcelular, celular o tisular. Las aberraciones cromosómicas son comunes y se piensa que se encuentran en alrededor del 6% de los cigotos. Los complejos cromosómicos pueden

presentar dos tipos de aberraciones que son numéricas y estructurales y estas anomalías afectan los cromosomas del sexo, los autosomas o ambos. Las anomalías cromosómicas numéricas se deben a falta de disyunción, un error en la división celular en el que no se separa un par de cromosomas o dos cromátidas en la mitosis o meiosis. En este tipo se pueden incluir la aneuploidia que consiste en cualquier desviación del número diploide de cromosomas, la causa principal de aneuploidia es la falta de disyunción durante la división celular, ello origina una distribución desigual de un par de cromosomas homólogos en las células hijas. Las anomalías cromosómicas estructurales resultan de una rotura cromosómica que es inducida por diversos factores ambientales, radiación, fármacos, químicos o virus. Estas incluyen: (4)

#### **2.1.3.1.1 Translocación:**

Es la transferencia de un fragmento de un cromosoma con otro no homólogo. Si dos cromosomas no homólogos intercambian fragmentos se llama translocación recíproca. Eliminación: se produce cuando un cromosoma se rompe y se pierde una porción del mismo.(4)

Las anomalías por genes mutantes: estas constituyen el 7 – 8 % de las anomalías congénitas o defectos del nacimiento. Una mutación consiste en una pérdida o cambio de función de un gen. Casi todas las mutaciones son perjudiciales y algunas son mortales. Las anomalías que resultan de mutaciones de genes se heredan al seguir las leyes de Mendel, en consecuencia se puede predecir la probabilidad de su ocurrencia en niños de personas afectadas y en otros familiares. (2, 3, 5, 8)

#### **2.1.3.1.2 Anomalías causadas por factores ambientales:**

Causan 7 – 10% de las anomalías congénitas. En estos se incluyen: localización geográfica o zonas de aislamiento geográfico, clase socioeconómica, contaminación ambiental y radiación. (4,5) -Teratógenos: Cualquier factor o sustancia que pueda inducir o incrementar el riesgo de defectos congénitos recibe el nombre de teratógeno. La radiación y ciertos fármacos y tóxicos son teratógenos. Diferentes teratógenos pueden causar defectos similares si la exposición a los mismos tuvo lugar en un momento determinado del desarrollo fetal. Por otro lado, la exposición al mismo teratógeno en distintos momentos del embarazo puede producir diferentes efectos. Los órganos y partes del embrión son más sensibles a estos durante los periodos de diferenciación rápida. Los teratógenos producen anomalías cuando se inicia la diferenciación celular, sin embargo sus efectos tempranos pueden causar la muerte de un embrión antes de que se establezcan las anomalías. Los teratógenos más comunes lo constituyen: Fármacos: Andrógenos y progestagenos, antibióticos como tetraciclina,

estreptomycin y dihidroestreptomycin, Anticoagulantes con excepción de la heparina, anticonvulsivos, antineoplásicos, Inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina, ácido retinoico, tranquilizantes, antitiroideos. Radiación: La exposición a la radiación ionizante puede lesionar las células embrionarias lo que origina muerte de las células, lesiones cromosómicas y retraso del desarrollo mental y del crecimiento físico. Infecciones: Rubéola: la mujer que no ha tenido rubéola debe vacunarse antes de intentar quedar embarazada. La mujer embarazada que no ha tenido la enfermedad ni se ha vacunado contra ella debe evitar el contacto con quienes pudiesen tener la rubéola. En caso de infección materna primaria durante el primer trimestre del embarazo existe un riesgo de un 20% de que se produzca un síndrome de rubéola congénita, el cual tiene como característica catarata, defectos cardiacos y sordera. Citomegalovirus: puede provocar bajo peso al nacer, sordera y retraso mental. Varicela: produce retraso mental, atrofia de la corteza cerebral, encefalitis, o dejar cicatrices de extensión variable en la piel. Sífilis: produce anomalías en los huesos, los dientes y retardo mental. Toxoplasmosis: puede producir microcefalia, hidrocefalia, ceguera y retardo mental. (2, 3, 10, 11)

#### **2.1.3.1.3 Factores Maternos:**

- **Edad Materna:** La edad materna avanzada es un factor de riesgo de alteraciones cromosómicas del tipo no disyunción. La edad paterna avanzada favorece las nuevas mutaciones de afecciones dominantes; la consanguinidad favorece la aparición de afecciones recesivas. (2, 4, 8)
- **Ocupación de la Madre:** la mujer que trabaja fuera del hogar tiene mayor riesgo reproductivo. Se ha relacionado la exposición laboral a algunos agentes con ciertas anomalías congénitas. (4)
- **Estados Febriles:** Temperaturas mayores o iguales a 38.9°C se han relacionado con ciertas malformaciones que incluyen retardo mental, microcefalia, hipotonía, microftalmia, hipoplasia medio facial, micrognatia, labio leporino con o sin paladar hendido y pabellones malformados. (4)
- **Enfermedades Maternas no Transmisibles:** Enfermedades crónicas tales como la diabetes, epilepsia e hipertensión arterial, están muy relacionadas a anomalías congénitas. Es importante llevar control prenatal estricto e idealmente preconcepcional; pues por ejemplo la diabetes en la gestante produce un incremento

de las anomalías en el feto de tres a cuatro veces más comparadas con gestantes no diabéticas y todo ello es debido tanto a la hiperglicemia, hiperinsulinemia, a los episodios de hipoglicemia y a la hipercetonuria. La diabetes está implícita en anomalías del cierre del tubo neural, renal, cardíaco y del músculo esquelético. (4, 5) Nutrición: Una alimentación balanceada y un peso adecuado de la madre evitarán algunas de las anomalías, pues tanto el bajo peso como la obesidad se han asociado a patología durante el embarazo y a anomalías congénitas como espina bífida, onfalocele, cardiopatías congénitas. Evitar el consumo excesivo de vitaminas, especialmente vitamina A; evitar la contaminación química y microbiológica de los alimentos. (4)

Una de las sustancias necesarias para un desarrollo apropiado es el folato (ácido fólico). Una cantidad insuficiente del mismo en la dieta incrementa el riesgo de que el recién nacido sufra espina bífida u otros defectos del tubo neural. Sin embargo, como la espina bífida puede afectar a un feto en desarrollo antes de que la mujer sepa que está embarazada, las mujeres en edad fértil deberían consumir al menos 400 microgramos de folato al día. Muchos médicos recomiendan a las embarazadas que tomen suplementos vitamínicos en cantidades apropiadas, además de seguir una dieta nutritiva. (12, 13, 14, 15)

En Guatemala a partir de mayo del 2003, se estableció la “Norma Nacional de Suplementación con Ácido Fólico a Mujeres en edad fértil y Embarazadas” con lo cual se pretende disminuir el índice de anomalías congénitas prevenibles. (15)

Factores físicos dentro del útero: Una cantidad anormal de líquido amniótico puede indicar o causar ciertos defectos congénitos, pues el líquido amniótico que rodea al feto dentro del útero lo protege de las lesiones. Una escasa cantidad puede interferir el desarrollo normal de los pulmones y las extremidades, o bien puede indicar una anomalía renal que dificulta la producción de orina. La acumulación de líquido amniótico puede suceder cuando el feto tiene dificultades para tragar, un problema que puede ser causado por un grave trastorno cerebral, como la anencefalia, o por una atresia esofágica. (10)

#### **2.1.3.1.4 Estilo de vida:**

Como se mencionó anteriormente el uso y abuso de sustancias asociados al estilo de vida juegan un papel importante en el desarrollo de un embarazo, hábitos como el consumo de alcohol, drogas, tabaquismo pueden tener un efecto negativo para el embrión y el feto. El tabaco se ha relacionado con aborto espontáneo, prematuridad, bajo peso al nacer, mayor tasa de mortalidad perinatal. El alcohol puede producir restricción del crecimiento intrauterino,

microcefalia, hendiduras palpebrales pequeñas y retardo mental, conformando el síndrome de alcoholismo fetal. Drogas: las anomalías que provocan son microcefalia, restricción del crecimiento intrauterino, lesiones cerebrales destructivas. (2, 3, 5, 10)

### **2.1.3.2 Clasificación:**

La clasificación de las anomalías congénitas puede ser bajo el aspecto clínico o fisiopatológico.

Clasificación Clínica: Estas pueden ser:

#### **2.1.3.2.1 Anomalía congénita menor:**

Anomalía que tiene primordialmente afección cosmética. Pueden encontrarse hasta en un 4% de los individuos Clasificación Fisiopatológica: Este tipo se divide en:

- **Malformación:** Es un defecto morfológico de un órgano, parte de éste o región mayor del cuerpo que resulta de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal; lo cual implica que el potencial de desarrollo del primordio es anormal desde el inicio, por ejemplo anomalías cromosómicas de un gameto en la fecundación. (3)
- **Deformación:** Es una forma, aspecto o posición anormal de una parte del cuerpo que resulta de fuerzas mecánicas, por ejemplo, compresión intrauterina por oligohidramnios. (3)
- **Desorganización (Disrupción):** Es un defecto morfológico de un órgano, parte de éste o región mayor del cuerpo, que resulta de una alteración extrínseca o interferencia de un proceso de desarrollo normal en forma original. Entre sus causas están las infecciones virales intrauterinas como la rubéola y herpes virus, las bandas amnióticas y la isquemia de tejidos secundaria a cualquier factor. Una desorganización no es hereditaria pero los factores hereditarios pueden predisponer a una desorganización e influir en el desarrollo de la misma. (3)
- **Displasia:** Es un defecto estructural que resulta de la organización celular anormal, que como regla afecta solo a un tipo de tejido del cuerpo; por ejemplo la condroplasia. (2, 3, 16)

#### **2.1.3.2.2 Anomalía congénita mayor:**

Anomalía que perjudica significativamente la función normal del cuerpo (de la parte afectada) o que reduce la expectativa de vida. Estas a su vez se subdividen en: (5)

- **Externas:** apreciables al examen clínico;
- **Internas:** las que para su diagnóstico se requieren estudios especializados.

○ **Anomalías Congénitas Mayores Externas:**

- **DEFECTOS DEL TUBO NEURAL:** Los defectos del tubo neural son malformaciones congénitas que se deben al fallo en el cierre del tubo neural, que se produce entre la tercera y cuarta semana de vida, o bien puede producirse por la reapertura de una región tras su cierre adecuado (el cierre normal ocurre alrededor del día 28 del desarrollo in útero). El tiempo crítico o más importante para el desarrollo del cerebro es de 3 a 16 semanas. (4, 7, 9, 14, 17, 18)

Todas estas anomalías se caracterizan por alteraciones en el tejido neural y en las estructuras óseas o de tejidos blandos que las rodean (meninges, arcos vertebrales, músculos dorsales y piel). Los defectos pueden abarcar desde una abertura pequeña en el conducto vertebral posterior, usualmente de carácter subclínico, hasta la falta del cierre de todo el tubo (craneoraquisquisis). (19)

- **Tipos de Defectos del tubo Neural:** Espina Bífida: Incluye diversas entidades caracterizadas por fusión incompleta de los arcos vertebrales con la protrusión de un saco que contiene las meninges, la médula espinal o las raíces nerviosas, con daño permanente a la médula espinal y los nervios raquídeos. Constituye una de las malformaciones neurológicas más frecuentes que en un 80% de los casos se asocia a hidrocefalia. (19)
- **Espina Bífida Quística:** Es el saco que protruye puede contener líquido cefalorraquídeo (meningocele), médula espinal (mielocele), meninges, líquido cefalorraquídeo, médula espinal y raíces raquídeas (mielomeningocele). Meningocele: Es cuando el saco contiene meninges y líquido cefalorraquídeo. La médula espinal y sus raíces raquídeas se encuentran en su posición normal. (19)
- **Mielomeningocele:** Se da si la médula espinal, las raíces nerviosas o ambas se encuentran dentro del saco. El defecto esencial en el mielomeningocele es el fracaso restringido del

cierre del tubo neural posterior, alrededor de 80% de las lesiones sucede en el área lumbar (tronco lumbar, lumbosacro) quizá porque es la última área del tubo neural que se cierra. (19)

- **Espina Bífida Oculta:** Consiste en un defecto sin protrusión de la médula espinal ni de las meninges. La mayoría de las personas no tiene síntomas ni signos neurológicos y lo habitual es que la anomalía no tenga ninguna consecuencia. (19)
- **Mielocistocele:** Es una lesión lineal multiquística en el epéndimo que se continúa con el canal central del cordón en el área baja lumbar o sacra. Se encuentra cubierta por piel, puede o no estar asociada con compromiso nervioso y ocurre en el 75 a 80% de las extrofias de la cloaca. (19)
- **Anencefalia:** Es una malformación del extremo anterior del tubo neural y se caracteriza por la ausencia del encéfalo y las cubiertas craneales, quedando así expuesto tejido hemorrágico y degenerado que se extiende desde la lámina terminal hasta el agujero occipital. Se inicia aproximadamente a los 28 días de gestación, alterándose el desarrollo del proscencéfalo. (19)
- **Encefalocele:** Es una malformación congénita del cráneo que da por resultado la herniación de las meninges y el tejido cerebral. La localización más frecuente es la región occipital. Puede estar asociado a otras malformaciones y deformidades. La frecuencia de esta malformación es 10 veces menor que la de los defectos del cierre del tubo neural en el raquis. Los lactantes con encefalocele tienen más riesgo de presentar hidrocefalia por estenosis del acueducto, malformación de Chiari o Síndrome de Dandy Walker, además pueden presentar problemas visuales, microcefalia, retraso mental y crisis convulsivas. Craneorraquisquisis: Se refiere a un DTN en el cual el defecto craneal abierto (anencefalia) está en continuidad con la médula

espinal (disrafia espinal). En este caso hay un fracaso total del cierre del tubo neural. Esta anomalía se produce entre los 32 y 36 días de amenorrea. Otras Anomalías: Hidrocefalia: Es el agrandamiento de los ventrículos cerebrales debido al incremento del líquido cefalorraquídeo, el cual resulta de un desbalance en su producción y resorción. Puede ser diagnosticada fácilmente, mediante la medida del perímetro cefálico. (19)

- **ANOMALIAS GASTROINTESTINALES:** En cualquier parte del tracto gastrointestinal pueden producirse defectos congénitos (el esófago, el estómago, el intestino delgado, el intestino grueso, el recto o el ano). En la mayoría de los casos, este defecto supone un desarrollo incompleto de algún órgano, que suele causar una obstrucción. Por lo general, debe usarse cirugía correctora para estos defectos. (17, 19, 20) Entre estos defectos están:
  - **Onfalocele:** Es un defecto en el centro de la pared abdominal central a través del cual sobresalen los órganos abdominales. A través de un onfalocele pueden sobresalir distintas porciones del intestino y otros órganos abdominales, dependiendo del tamaño del defecto. (21)
  - **Gastroquisis:** Resulta de un defecto de la pared abdominal lateral derecho al cordón umbilical y generalmente mide de 2 a 4 centímetros de diámetro. El intestino está desprotegido del saco o remanente, aparece anormal, engrosado debido a su extendida exposición al líquido amniótico. (22) Otros órganos como la vejiga, riñones, ovarios y útero pueden estar contenidos junto con la masa eviscerada. El cordón umbilical tiene una inserción normal. Menos de uno de cada cuatro pacientes con gastroquisis tiene defectos adicionales, que incluirían agenesia renal y de vejiga. (23)
- **ANOMALÍAS FACIALES:** Los defectos más frecuentes de la cara son el labio hendido o leporino y el paladar partido. Labio leporino es una hendidura que se presenta desde las primeras semanas de vida

intrauterina. Esta hendidura corre en sentido vertical hacia arriba desde el borde bermellón del labio hasta el piso de la nariz, deformando muchas veces el paladar produciendo deformación de la boca y alterando su función; es decir que es la unión incompleta del labio superior, habitualmente justo por debajo de la nariz. El paladar partido es un paso anormal a través del techo de la boca (paladar duro) hacia la vía respiratoria de la nariz. El paladar partido interfiere la alimentación y el habla. Ambas fisuras (labial y palatina) suelen coincidir y afectan aproximadamente a 1 de cada 600 o 700 recién nacidos. La fisura labial se produce en aproximadamente uno de cada 1 000 nacimientos y la palatina sola afecta a aproximadamente 1 de cada 1 000 nacidos vivos. Otro tipo de defecto facial es el maxilar inferior (mandíbula) pequeño. Si la mandíbula es demasiado pequeña, como ocurre en el síndrome de Pierre Robin y el de Treacher Collins, el recién nacido puede tener dificultades para comer. Esta patología es corregible con cirugía. (4, 24, 25)

- **DESORDENES MUSCULOESQUELETICOS:** Son los trastornos que afectan el sistema músculo-esquelético manifestándose en los huesos, articulaciones y tejidos. (2, 18, 20) Los desórdenes músculo-esqueléticos se pueden ser:
  - Malformaciones Congénitas: Sindactilia, amelia, meromelia, micromelia, focomelia, bimerlia. Deformidades Congénitas: Luxación de la cadera, pie metatarso varo, pie calcáneo valgo o talo valgo y pie equino varo. (52)
  - **Sindactilia:** Es la anomalía congénita más común en las extremidades superiores y representa un fallo de la separación de dos dedos. Este fallo de la separación ocurre entre las semanas quinta y octava de gestación. La sindactilia se clasifica según la interconexión entre los dedos en: completa, incompleta, simple, compleja. (52)
  - **Melias:** La extremidad ausente (amputación congénita) es un trastorno en el que falta alguna extremidad al nacer (un brazo, una pierna o bien parte de uno u otra). A menudo se desconoce la causa. La talidomida, un fármaco utilizado por algunas mujeres

embarazadas a finales de la década de los años 1 950 y comienzo de los años 1 960 para las náuseas matinales, fue retirada del mercado cuando se la identificó como la causa de esta clase de defectos. La talidomida provocaba el desarrollo de apéndices similares a aletas en lugar de los brazos o las piernas. (11) Se subdividen en: 1. Falta de un miembro: amelia. 2. Falta del segmento de 1 miembro: meromelia. 3. Presencia de un miembro que puede llegar a ser normal pero más pequeño: micromelia. 4. Anomalía en la que al miembro le falta el segmento más proximal, causado sobre todo por el tranquilizante talidomida: focomelia. 5. Miembros en lugares extranormales: miembros supernumerarios. 6. Miembro en un lugar anormal: bimelia. (52)

- **Pie Calcáneo Valgo o Talo Valgo:** Consiste en un pie absolutamente plano y a veces algo convexo, que en reposo permanece a menudo en dorsiflexión formando ángulo agudo con la pierna. El tratamiento se basa en enyesar los pies en posición de equino varo durante 4 a 6 semanas, repetidas veces si es necesario. (11, 19)
- **Pie equino varo:** Se trata del clásico pie zambo con una fuerte hiperextensión del pie, con curvatura del mismo hacia adentro, constituye a menudo un defecto único, pero no raras veces se asocia con luxación congénita de la cadera, mielomeningocele y otros defectos congénitos. (52)
- **El pie zambo:** Es una enfermedad en la que el pie presenta una forma o posición anormal. El arco del pie puede ser muy alto o el pie puede estar inclinado hacia dentro o hacia afuera. El verdadero pie zambo está causado por anomalías anatómicas. A veces los pies parecen anormales debido a la posición del feto en el útero, pero en este caso no se trata de talipes verdaderos. (52)
- **ANOMALIAS GENITO-URINARIAS:** Genitales Ambiguos Se denominan genitales ambiguos aquellos órganos que hacen difícil clasificar el sexo del recién nacido como femenino o masculino. El grado de ambigüedad varía. (26) Entre los rasgos característicos de los

genitales ambiguos que se observan en niños genéticamente del sexo femenino están: clítoris agrandado con apariencia de un pene pequeño. La abertura uretral puede estar localizada a lo largo, por encima o por debajo de la superficie del clítoris. Los labios pueden encontrarse fusionados a manera de escroto y es muy común que en estos casos se asuma que el niño es del sexo masculino con testículos no descendidos, ya que en ocasiones se siente una masa de tejido por dentro de los labios fusionados, lo que los hace parecerse más al escroto con testículos. (19, 26, 27)

### **2.1.3.2 Diagnostico**

Ultrasonido en Obstetricia: Desde su introducción definitiva a finales de los 60, la ultrasonografía ha llegado a ser una muy útil herramienta de diagnóstico en Obstetricia. Los equipos más comúnmente usados, se conocen como de “tiempo Real”, con los que se pueden capturar en un monitor, los continuos movimientos del feto. Generalmente se utilizan para éste propósito, frecuencias de sonido muy altas (entre 3.5 y 7.0 megahertz). Estas frecuencias se emiten a través de un transductor, el cual se pone en contacto con la piel del abdomen materno. (28)

La información obtenida del reflejo de éstas ondas sonoras, es obtenida al reflejarse (rebotar) en el mismo transductor, las que se analizan y se convierten en imágenes en movimiento. Diferentes movimientos especiales, como los del corazón fetal, se puede evaluar y medir en las imágenes que se despliegan en la pantalla. También se hacen mediciones que nos evalúan la edad gestacional, el tamaño y el crecimiento normal del feto. (28, 29)

El ultrasonido se considera como un estudio seguro, no-invasivo, preciso y no caro, en la investigación del estado del feto. Progresivamente ha llegado a ser una herramienta indispensable del ginecólogo y juega a un papel importante en el control de la mujer embarazada. (29, 30) El uso principal del ultrasonido está en las siguientes áreas:

1. Diagnóstico de embarazo.
2. Amenaza de aborto.
3. Determinación de edad gestacional y evaluación de tamaño fetal.
4. Localización de la placenta.
5. Embarazos Múltiples
6. Hidramnios y oligohidramnios
7. Malformaciones fetales (usualmente antes de las 20 semanas)
8. Otras áreas:
  - a) Confirmación de muerte intrauterina.
  - b) Confirmación de la presentación fetal en casos inciertos.
  - c) Evaluación de movimientos fetales, tono y movimientos respiratorios.
  - d) Diagnostico de anormalidades uterinas y pélvicas durante el

embarazo como fibromas (miomas) y quistes ováricos. No hay ninguna regla rígida acerca del número de ultrasonidos que una mujer debe tener durante su embarazo. Un examen se solicita cuando se sospecha de alguna anomalía o existan datos clínicos que lo sugieran. (7, 8)

Ultrasonido Obstétrico:

Los objetivos generales del ultrasonido de rutina durante el embarazo son: 1. seleccionar a la población de riesgo 2. Concentrar recursos 3. Disminuir la morbimortalidad perinatal. En este último aspecto, juegan un papel muy importante las anomalías congénitas. En Europa es habitual la realización de ecografías fetales en el segundo trimestre para detectar anomalías. En países desarrollados, un 2 – 3 % de los fetos presentan malformaciones estructurales severas, que suponen del 20 – 30% de la mortalidad perinatal. La gran mayoría de estas malformaciones se dan en gestaciones de bajo riesgo, por ello se ha aconsejado la ecografía para su diagnóstico oportuno. (7, 8)

Examen Ultrasonografico Entre Las 11 Y 14 Semanas: Este examen se debe realizar de manera rutinaria cuando la disponibilidad de recursos permite efectuar tres ultrasonografías durante el embarazo. En él es posible evaluar la vitalidad fetal, certificar la edad gestacional y el número de fetos, diagnosticar la corionicidad y amnionicidad en los embarazos múltiples y observar la anatomía fetal gruesa. La evaluación de la anatomía fetal gruesa se realiza examinando la integridad estructural de la cabeza y la pared anterior del abdomen, y observando la presencia de estómago, vejiga y extremidades. (7, 8)

Existen centros terciarios con protocolos de estudio de diagnóstico precoz de aneuploidias. En ellos se realiza la medición de la translucencia nucal (TN), especialmente en aquellas madres con historia de aneuploidías, edad avanzada o en presencia de malformaciones estructurales mayores. Este examen permitiría identificar aproximadamente el 80% de las aneuploidías más frecuentes. Además, cuando la TN está alterada ( $> \text{ó} = 3 \text{ mm}$ ) existe una asociación con las malformaciones cardíacas mayores, por lo que se debería hacer ecocardiografía en el segundo trimestre. Esta información está aún en etapa de estudio. (29, 30, 31, 32)

Examen ultrasonografico entre las 18 y 24 semanas: Este examen es el más importante de los que se hacen en el embarazo. Si la disponibilidad es sólo de un examen de ultrasonido durante la gestación, éste es el que se debe efectuar para la población general. (7, 8)

En este examen se realiza un estudio biométrico, anatómico y funcional del feto y la madre. Desde el punto de vista anatómico se debe hacer un detallado examen de cabeza, cara, cuello, tórax, corazón, abdomen y extremidades al igual que de los anexos ovulares. Desde el punto

de vista biométrico permite, con un error aceptable, precisar la edad gestacional en aquellos casos que no tengan fecha de última regla confiable y no cuenten con un examen ultrasonográfico de 11 a 14 semanas o de primer trimestre. (7, 8)

La evaluación anatómica del feto representa una buena oportunidad para realizar el diagnóstico de malformaciones fetales. (7, 8)

Aquellas pacientes pesquisadas con anomalías congénitas estructurales deben derivarse a centros terciarios para estudio anatómico más detallado y evaluar la posibilidad de exámenes diagnósticos de cromosomopatías. (29, 30) Examen ultrasonográfico entre las 30 y 34 semanas: Este examen es el segundo en el caso de embarazos considerados como de bajo riesgo. Está fundamentalmente orientado a la evaluación del crecimiento fetal. En él, evaluamos la integridad de la unidad feto-placentaria y la ubicación de la placenta. (29, 30)

Ultrasonido en la detección de malformaciones congénitas: La detección de malformaciones anatómicas congénitas es uno de los objetivos de los cuidados prenatales. La información que se necesita para el diagnóstico y tratamiento de la paciente obstétrica con una malformación congénita fetal exige conocimiento de varias disciplinas como diagnóstico por imagen, obstetricia, genética, cirugía pediátrica, anatomía y teratología. (1)

Las malformaciones congénitas desempeñan un papel decisivo en el programa de reducción de la mortalidad infantil. (7, 8)

La exploración ecográfica durante el embarazo, debe considerarse, no ya como un método diagnóstico de elección, sino como una técnica de rutina. Su aplicación conduce a la disminución de la mortalidad perinatal. El ultrasonido constituye un valioso medio para el diagnóstico de las anomalías congénitas fetales. (19)

El principio fundamental del diagnóstico de las malformaciones congénitas por ecografía es la identificación de la desviación de la anatomía fetal. Las malformaciones congénitas se identifican generalmente mediante ecografía por uno de los medios siguientes: 1. Ausencia de una estructura anatómica normal 2. Alteración del contorno, forma, localización, características ecográficas o el tamaño de una estructura anatómica normal. 3. Presencia de una estructura normal. 4. Biometría fetal anormal. 5. Movimiento fetal anormal. (7, 8)

La capacidad para detectar anomalías congénitas depende directamente de la habilidad del ecografista, las pacientes que desean un diagnóstico prenatal de anomalías congénitas deben

ser referidas a centros con capacidad de realizar el diagnóstico prenatal a la altura de las expectativas de la paciente. (1)

La sensibilidad, es decir, la capacidad de detectar una anomalía cuando existe realmente en la autopsia o en el parto oscila entre el 16 – 92% para los embarazos incluidos en los programas de detección sistémica. (7, 8)

Un diagnóstico falso negativo puede llevar a la familia la carga emocional, médica, social y económica debido al nacimiento de un niño con una malformación congénita. Los diagnósticos falsos positivos pueden ser igualmente ominosos porque pueden provocar una interrupción del embarazo con un feto normal. La especificidad, es el parámetro estadístico que mide la capacidad de descartar un diagnóstico cuando no está presente y se relaciona de forma inversa con la tasa de diagnóstico falso positivo. (29)

Detección de anomalías fetales en el primer trimestre Los avances en la tecnología ecográfica y el desarrollo de las exploraciones transvaginales han revolucionado el estudio del feto en el primer trimestre. Las ventajas de la exploración en el primer trimestre son: (30)

1. Comprobación de la edad gestacional y exclusión de complicaciones precoces.
2. Confirmación de la gestación múltiple y valoración de la corionicidad.
3. Cálculo correcto de la edad gestacional para estimar la fecha de parto y como referencia para el despistaje bioquímico en el segundo y tercer trimestre.
4. Detección precoz de anomalías fetales.
5. Medición del pliegue nucal para detectar cromosopatías y como marcador de otros síndromes y anomalías estructurales sobre todo cardíacas.

(7, 8)

Aunque el diagnóstico de las anomalías fetales en el primer trimestres es importante, esta técnica tiene una serie de desventajas entre las que se encuentran : dificultades técnicas de la ecografía transvaginal, imposibilidad de detectar todas las anomalías debido a la historia natural de algunas de ellas, dudas acerca de la trascendencia de algunas anomalías menores, errores en el diagnóstico de anomalías fetales en el primer trimestre, falta de confirmación patológica del diagnóstico, elevada tasa de abortos espontáneos en fetos con anomalías importantes. (30)

Aunque muchas anomalías fetales pueden detectarse en el primer trimestre, otras tienen una instauración variable o sólo aparecen en fases avanzadas de la gestación y no se detectan en la ecografía del primer trimestre. Se ha propuesto una clasificación para las anomalías basada en su historia natural:

- Clase I: Anomalías de instauración precoz en una edad gestacional constante como anencefalia, espina bífida, holoprosencefalia, gemelos conjuntos, ciclopía, hendiduras faciales, osteogénesis imperfecta, dextrocardia. (7, 8)
- Clase II: Anomalías transitorias como engrosamiento del pliegue nucal, higromas quísticos nucales o axiales, derrames pleurales o pericardicos, quistes de los plexos coroideos, hidronefrosis, quiste mesentérico, intestino ecogénico. (7, 8)
- Clase III: Anomalías de comienzo variable o potencialmente inestables como la hernia diafragmática, hidrocefalia, pie zambo, malformaciones de Dandy-Walker, coartación de la aorta, estenosis pulmonar, tetralogía de Fallot, estenosis aórtica, quiste ovárico, megavejiga, encefalocele. (7, 8)
- Clase IV: Anomalías de instauración tardía como la agenesia del cuerpo caloso, procencefalia, quistes aracnoideos, microcefalia, atresia duodenal, atresia yeyunal, atresia anal, tumores fetales, miocardiopatía hipertrófica, aneurisma ventricular. (7, 8)

El despistaje ecográfico del primer trimestre será útil en el caso de las anomalías de la clase I y II, pero tiene serias limitaciones para detectar anomalías de las clases III y IV. . Valoración del sistema nervioso central por ultrasonido:p. Desde las investigaciones de Garret (1975-1976), Campbell (1973-1981), Kurjok -(19761981), Hansmann (1971-1982), Bonilla-Musoles (1972- 1981), Gentili (1982), Valpe (1982) y otros autores, la demostración ecográfica de malformaciones del sistema nervioso central y periférico se ha convertido en parte de la medicina preventiva de la mujer embarazada. La valoración ultrasonografica de fetal es un método muy sensible para el diagnóstico de defectos de SNC y permite la detección temprana y precisa de numerosas lesiones. En el segundo trimestre (16 a 24 semanas) da una oportunidad ideal para visualizar el contenido intracraneal. Cuando las imágenes son normales se excluye más del 95% de las anomalías mayores del SNC. (7, 8)

### **III. OBJETIVOS**

#### **3.1 GENERAL**

- Evaluar la capacidad diagnóstica de la unidad de ultrasonido, en la detección de anomalías fetales congénitas al nacimiento y su correlación con los hallazgos ultrasonográficos realizados durante el control prenatal, en pacientes a quien se realiza ultrasonido estructural con hallazgo de anomalía fetal en la unidad de módulo 9, en el Hospital de Gineco-obstetricia –IGSS-, durante el período de Julio 2015 a Junio 2016.

#### **3.2 ESPECIFICOS**

- Describir el perfil epidemiológico de la paciente incluida en el presente estudio.
- Determinar la prevalencia de anomalías fetales al nacimiento previo diagnóstico ultrasonográfico realizado en la unidad.
- Determinar la sensibilidad de los estudios ultrasonográficos realizados en la unidad para el diagnóstico de anomalías fetales en el embarazo.
- Determinar la especificidad de los estudios ultrasonográficos realizados en la unidad para el diagnóstico de anomalías fetales en el embarazo.
- Determinar el valor predictivo positivo y valor predictivo negativo de los estudios ultrasonográficos realizados en la unidad para el diagnóstico de anomalías fetales en el embarazo.
- Determinar la anomalía fetal más común, identificada en la unidad de ultrasonido, del Hospital de Gineco-Obstetricia.

## IV. MATERIAL Y MÉTODOS

### 4.1 Tipo de estudio

Estudio Observacional, Analítico y Transversal

### 4.2 Población de estudio

#### 4.3.1 Tamaño de la población.

Se estimó que diariamente en la unidad de ultrasonido módulo 9 del Hospital de Gineco-Obstetricia, se realizan diariamente alrededor de 15 ultrasonidos estructurales, lo que anualmente asciende a 3600 estudios aproximadamente, correspondiendo a la población en el presente estudio.

### 4.3 Selección y tamaño de la muestra

**4.3.1 Margen de error (intervalo de confianza).** El margen de error es una estadística que expresa la cantidad de error de muestreo aleatorio en los resultados de una encuesta, es decir, es la medida estadística del número de veces de cada 100 que se espera que los resultados se encuentren dentro de un rango específico.

**4.3.2 Nivel de confianza.** Son intervalos aleatorios que se usan para acotar un valor con una determinada probabilidad alta. Por ejemplo, un intervalo de confianza de 95% significa que los resultados de una acción probablemente cubrirán las expectativas el 95% de las veces.

Se aplica un muestreo no probabilístico por conveniencia, tomándose así la totalidad de casos de anomalías fetales al nacimiento descritas durante el periodo en el que se realizó la investigación, tomándose a la vez casos de pacientes que no poseían anomalías fetales al nacimiento, con diagnóstico ultrasonográfico previo de normalidad, siendo estos seleccionados de casos que antecedieron, el mismo día al nacimiento de pacientes con anomalías fetales, se aplicó la siguiente fórmula, con un intervalo de confianza del 95% y margen de error del 5%.

## Ecuación Estadística para Proporciones poblacionales

$$n = \frac{z^2(p \cdot q)}{e^2 + \frac{z^2(p \cdot q)}{N}}$$

n= Tamaño de la muestra

Z= Nivel de confianza deseado

p= Proporción de la población con la característica deseada (éxito)

q= Proporción de la población sin la característica deseada (fracaso)

e= Nivel de error dispuesto a cometer

N= Tamaño de la población

Z = nivel de confianza establecido para el estudio es del 95% (Z = 1.96).

p = 0.5 (50%) ya que no existen estudios anteriores sobre capacidad diagnóstica de anomalías fetales por ultrasonido en la unidad.

q = 1 – 0.5 = 0.5.

e = el margen de error aceptado para la investigación será del 5% (0.05) para lograr un intervalo de confianza estrecho con alta confiabilidad.

$$n = \frac{(1.96)^2 * 0.5 * 0.5}{(0.05)^2 + \frac{(1.96)^2 * 0.5 * 0.5}{3600}} \rightarrow n = \frac{0.9604}{0.0025}$$

**n = 348 pacientes**

Se tomó un 10% de la muestra (34 pacientes) como margen de pérdidas. La muestra total fué: **348 + 34 = 382 pacientes.**

#### 4.4 Unidad de análisis

Pacientes con anomalías fetales reportadas al momento del nacimiento, y contengan diagnóstico ultrasonográfico establecido de forma prenatal, realizado en la unidad de ultrasonido de módulo 9 del Hospital de Ginecología y Obstetricia.

#### 4.5 Criterios de inclusión y exclusión

##### 4.5.1 Inclusión

- Recién nacidos con diagnóstico ultrasonográfico de anomalías fetales, realizado en la unidad y con reporte de anomalías fetales al momento del nacimiento.

- Recién nacidos con diagnóstico ultrasonográfico de anomalías fetales, realizado en la unidad y sin reporte de anomalías fetales al momento del nacimiento.
- Recién nacidos con diagnóstico ultrasonográfico estructuralmente normal realizado en la unidad, y con reporte de anomalías fetales al nacimiento.
- Recién nacidos con diagnóstico ultrasonográfico estructuralmente normal realizado en la unidad, y sin reporte de anomalías fetales al nacimiento.

#### 4.5.2 Exclusión

- Recién nacidos con diagnóstico ultrasonográfico de anomalías fetales realizado extra hospitalariamente.
- Recién nacidos con anomalías fetales al nacimiento a quienes no se realizó ultrasonido durante la etapa prenatal en esta unidad.

#### 4.6 VARIABLES ESTUDIADAS:

Variables	Subvariables
Perfil epidemiológico	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Edad.</li> <li>• Estado civil.</li> <li>• Etnia.</li> <li>• Procedencia geográfica.</li> <li>• Situación laboral.</li> <li>• Edad Gestacional.</li> <li>• Sexo fetal</li> </ul>
Ultrasonografía en control prenatal	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Citas de control prenatal.</li> <li>• Ultrasonidos realizados en el control prenatal.</li> <li>• Hallazgos ultrasonográficos</li> </ul>
Hallazgos en etapa postnatal	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Anomalías al nacimiento.</li> <li>• Correlación USG y anomalía al nacimiento.</li> <li>• Médico que realiza el diagnóstico</li> </ul>

#### 4.7 OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES:

<b>Variables</b>	<b>Subvariables</b>	<b>Tipo de variable</b>	<b>Subtipo de variable</b>	<b>Definición</b>	<b>Medición</b>
Perfil epidemiológico	Edad	Cuantitativa	Discreta	Años	Instrumento de recolección de datos
	Estado civil	Cualitativa	Nominal no dicotómica	Soltera Casada Unida Divorciada	Instrumento de recolección de datos
	Etnia	Cualitativa	Nominal dicotómica	Indígena No indígena	Instrumento de recolección de datos
	Procedencia geográfica	Cualitativa	Nominal dicotómica	Rural Urbana	Instrumento de recolección de datos
	Situación laboral	Cualitativa	Nominal dicotómica	Empleada Desempleada	Instrumento de recolección de datos
	Trimestre de embarazo	Cualitativa	Nominal no dicotómica	Primero Segundo Tercero	Instrumento de recolección de datos
	Sexo Fetal	Cualitativa	Nominal dicotómica	Masculino Femenino	Instrumento de recolección de datos
Ultrasonografía en control prenatal	Citas de control prenatal	Cualitativa	Nominal no dicotómica	1 a 2 citas 3 a 4 citas 5 citas o más	Instrumento de recolección de datos

	Ultrasonidos realizados en el control prenatal	Cualitativa	Nominal no dicotómica	1 a 2 3 a 4 5 o más	Instrumento de recolección de datos
	Hallazgos Ultrasonograficos	Cualitativa	Nominal dicotómica	Anomalías mayores Anomalías menores	Instrumento de recolección de datos
Hallazgos en etapa postnatal	Anomalías al nacimiento	Cualitativa	Nominal dicotómica	Anomalías mayores Anomalías menores	Instrumento de recolección de datos
	Correlación USG y anomalía al nacimiento	Cualitativa	Nominal dicotómica	Si No	Instrumento de recolección de datos
	Médico que realiza el diagnóstico	Cualitativa	Ordinal dicotómica	Jefe de servicio Especialista Residente	Instrumento de recolección de datos

#### 4.8 Instrumentos utilizados para la recolección de datos:

Boleta de la recolección de datos que se encuentra dentro de los anexos.

## **4.9 Procedimientos**

### **4.9.1 Procedimiento de datos**

Se realizó un instrumento de recolección de datos, incluyendo a los pacientes que cumplieron con criterios de inclusión, identificándolos con un número de caso individual.

#### **4.9.1.1 Recolección de datos**

Ya que se trató de una investigación de tipo cuantitativa la técnica utilizada para la obtención de la unidad de análisis fue la boleta de recolección de datos, los datos recolectados se tomaron de los libros de registros de pacientes recién nacidos ubicado en el área de transición del Hospital de Ginecología y Obstetricia y en servicio de ultrasonido de módulo 9, con estos datos se ubicó el expediente y revisó el resultado ultrasonográfico previo al nacimiento.

#### **4.9.1.2 Registro de datos**

Se realizó una base de datos en el programa Microsoft Excel, donde se tabularon los datos obtenidos en la encuesta durante el trabajo de campo en la base de datos (Anexos). Luego se realizó un análisis de regresión de la primera parte de la entrevista que relacionó las variables a estudio para determinar la prevalencia de anomalías fetales al nacimiento con respecto al hallazgo ultrasonográfico realizado en la etapa prenatal.

Se analizó de manera correlacional, la variable hallazgos ultrasonográficos (ya analizada anteriormente) con los datos obtenidos en la tercera parte de la encuesta (diagnóstico postnatal) donde se determinó la asociación entre variables.

### **4.9.2 Procedimientos éticos.**

#### **4.9.2.1 Aspectos éticos importantes del estudio**

Se trata de un estudio con categoría de riesgo I, ya que no involucró manipulación o experimentación con pacientes, por lo que se garantiza la seguridad de la mujer y su recién nacido, únicamente se realizó un seguimiento de la evolución del embarazo y se obtuvo información del expediente clínico.

La información que se obtuvo del expediente clínico solo fue tabulada por el equipo de investigación, en ningún momento se hicieron públicos los datos individuales.

Se garantizó la privacidad de las pacientes, por lo que no se incluyó en la base de datos los nombres de las pacientes, únicamente se tuvo el control de boletas por

medio de un número correlativo que no tendrá ninguna relación con el nombre de la paciente

#### **4.9.2.2 Consentimiento informado**

En el presente estudio por contener únicamente la información del expediente clínico y tabularla por el equipo de investigación, no aplicó a la realización de un consentimiento informado.

#### **4.9.3 Procedimientos de análisis**

Con los datos recabados con el instrumento de recolección de datos (encuesta) se procedió a determinar la prevalencia de anomalías fetales descritas previamente por ultrasonido en la unidad de ultrasonido de módulo 9 en el Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-.

$$\text{Prevalencia} = \frac{\text{Número de casos de anomalías fetales descritas por USG} \times 100}{\text{Población a estudio (muestra EXPUESTOS)}}$$

Se procedió a calcular la razón de prevalencia, la cual cuantificó la relación de cada uno de los resultados (diagnóstico postnatal) en las pacientes expuestas (Hallazgo ultrasonográfico de anomalía fetal en el control prenatal) y no expuestas.

$$\text{Razón de prevalencia} = \frac{\text{Prevalencia del resultado en los expuestos}}{\text{Prevalencia del resultado en los no expuestos}}$$

Al calcular la razón de prevalencia, se procedió a analizar cada uno de los resultados, donde se relacionó cada una de las variables a estudio en la tercera sección del instrumento de recolección de datos (Diagnóstico postnatal) con el Hallazgo ultrasonográfico de anomalía fetal en el control prenatal).

### **4.10 Recursos**

#### **4.10.1 Humanos**

Médico Residente de la Maestría en Ginecología y Obstetricia

#### **4.10.2 Materiales**

Libros de Reporte de Enfermería y del servicio de ultrasonido.

Expediente Clínico de cada paciente.

#### 4.10.3 Económicos (Presupuesto)

Presupuesto	
• <b>Personal</b>	
• Médico Residente	Q. 1,000.00
• Personal digitador	Q. 300.00
• <b>Transporte</b>	
• Vehículo propio	Q. 800.00
• <b>Suministros</b>	
• Papelería y útiles, impresiones, tintas.	Q. 3,500.00
• <b>Otros</b>	Q. 2,000.00
<b>TOTAL</b>	<b>Q. 8,600.00</b>

## V. RESULTADOS

**TABLA NO. 1**  
**EDAD**

**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

<b>EDAD MATERNA</b>	<b>TOTAL</b>
15-19 AÑOS	16
20-24 AÑOS	58
25-29 AÑOS	75
30-34 AÑOS	63
35-39 AÑOS	138
> 40 AÑOS	32
<b>Total general</b>	<b>382</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 2**  
**ESTADO CIVIL**

**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

<b>ESTADO CIVIL</b>	<b>TOTAL</b>
CASADA	127
SOLTERA	92
UNIDA	163
<b>Total general</b>	<b>382</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 3**  
**ETNIA**

**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

<b>ETNÍA</b>	<b>TOTAL</b>
INDIGENA	83
LADINA	299
<b>Total general</b>	<b>382</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 4**  
**SITUACIÓN LABORAL**  
**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**  
 En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

<b>SITUACIÓN LABORAL</b>	<b>TOTAL</b>
AFILIADA	279
BENEFICIARIA	103
<b>Total general</b>	<b>382</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 5**  
**PROCEDENCIA GEOGRÁFICA**  
**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**  
 En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

<b>PROCEDENCIA GEOGRÁFICA</b>	<b>TOTAL</b>
RURAL	143
URBANA	239
<b>Total general</b>	<b>382</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 6**  
**TRIMESTRE EN EL QUE FINALIZÓ EL EMBARAZO**  
**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**  
 En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

<b>EDAD GESTACIONAL AL NACIMIENTO</b>	<b>TOTAL</b>
PRIMER TRIMESTRE	0
SEGUNDO TRIMESTRE	14
TERCER TRIMESTRE	368
<b>Total general</b>	<b>382</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 7**  
**SEXO FETAL AL NACIMIENTO**  
**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**  
 En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

<b>SEXO FETAL AL NACIMIENTO</b>	<b>TOTAL</b>
FEMENINO	225
MASCULINO	157
<b>Total general</b>	<b>382</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 8**  
**PACIENTES CON DIAGNÓSTICO ULTRASONOGRAFICO DE ANOMALIAS FETALES**  
**(EXPUESTAS)**

**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

<b>DIAGNOSTICO POR USG DE ANOMALÍAS FETALES</b>	<b>TOTAL</b>
SI	106
NO	6
<b>Total general</b>	<b>112</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 9**  
**NÚMERO DE CITAS A CONTROL PRENATAL (EXPUESTAS)**  
**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

<b>NUMERO DE CITAS A CONTROL PRENATAL</b>	<b>TOTAL</b>
3	2
4	5
5 O MÁS	105
<b>Total general</b>	<b>112</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 10**  
**NÚMERO DE ULTRASONIDOS REALIZADOS EN CONTROL PRENATAL**  
**(EXPUESTAS)**

**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

<b>NUMERO DE USG REALIZADOS EN EL CONTROL PRENATAL</b>	<b>TOTAL</b>
2	14
3	58
4	38
5 O MÁS	2
<b>Total general</b>	<b>112</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 11**  
**HALLAZGOS ULTRASONOGRAFICOS EN ETAPA PRENATAL Y RELACIÓN CON**  
**HALLAZGOS FETALES AL NACIMIENTO (EXPUESTAS)**  
**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

ANOMALIA	DIAGNOSTICO ULTRASONOGRÁFICO (PRENATAL)		HALLAZGOS AL NACIMIENTO (POSTNATAL)	
	# CASOS	%	# CASOS	%
AGENESIA RENAL UNILATERAL	2	1.79	2	1.79
ANENCEFALIA	1	0.89	1	0.89
ANO IMPERFORADO	1	0.89	1	0.89
ARTERIA UMBILICAL UNICA	4	3.57	5	4.46
ATRESIA DUODENAL	3	2.68	3	2.68
ATRESIA ESOFAGICA	2	1.79	2	1.79
CARDIOPATIA	3	2.68	3	2.68
ENCEFALOCELE	2	1.79	2	1.79
GASTROSQUISIS	8	7.14	8	7.14
HERNIA DIAFRAGMATICA	3	2.68	3	2.68
HIDRANENCEFALIA	3	2.68	3	2.68
HIDROCEFALIA	3	2.68	3	2.68
HIDROPS FETAL	5	4.46	5	4.46
HIGROMA QUISTICO	1	0.89	1	0.89
HOLOPROSENCEFALIA	1	0.89	1	0.89
HUESOS LARGOS CORTOS	3	2.68	2	1.79
LABIO LEPORINO	9	8.04	9	8.04
MAQ II	1	0.89	1	0.89
MENINGOCELE	4	3.57	4	3.57
MICROCEFALIA	2	1.79	2	1.79
POLIQUISTOSIS RENAL	5	4.46	6	5.36
ONFALOCELE	3	2.68	3	2.68
POLIDACTILIA	2	1.79	2	1.79
SX DANDY WALKER	2	1.79	2	1.79
TRANSPOSICION DE GRANDES VASOS	1	0.89	1	0.89
TRISOMIA 13	4	3.57	4	3.57
TRISOMIA 18	3	2.68	3	2.68
TRISOMIA 21	12	10.71	14	12.50
VENTRICULOMEGALIA	13	11.61	13	11.61
NO IDENTIFICADAS/NO ANOMALIAS	6	5.36	3	2.68
Total general	112	100	112	100

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 12**  
**HALLAZGOS ULTRASONOGRAFICOS EN ETAPA PRENATAL Y RELACIÓN CON**  
**HALLAZGOS EN ETAPA POSTNATAL (EXPUESTAS)**  
**AGRUPADAS POR SISTEMAS**

**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-

Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

TIPO DE ANOMALIAS	DIAGNOSTICO ULTRASONOGRÁFICO (PRENATAL)		HALLAZGOS AL NACIMIENTO (POSTNATAL)	
	# casos	%	# casos	%
Anomalías Cromosómicas	19	16.96	21	18.75
Anomalías del Tubo neural	32	28.57	32	28.57
Anomalías Gastrointestinales	20	17.86	20	17.86
Anomalías Esqueléticas	5	4.46	4	3.57
Anomalías Cardíacas	4	3.57	4	3.57
Anomalías Renales	7	6.25	8	7.14
Anomalías Faciales	9	8.04	9	8.04
Anomalías autoinmunes	5	4.46	5	4.46
Otras	5	4.46	6	5.36
No Identificadas/No Anomalías	6	5.36	3	2.68
<b>Total</b>	<b>112</b>	<b>100</b>	<b>112</b>	<b>100</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 13**  
**HALLAZGO DE ANOMALIAS FETALES AL NACIMIENTO (EXPUESTAS)**  
**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-

Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016.

HALLAZGO DE ANOMALIAS FETALES AL NACIMIENTO	TOTAL
SI	109
NO	3
<b>Total general</b>	<b>112</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 14**  
**MUERTES SECUNDARIAS A ANOMALIAS FETALES AL NACIMIENTO (EXPUESTAS)**  
**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-

Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016

MORTINATOS IDENTIFICADOS AL NACIMIENTO	TOTAL
SI	21
NO	91
<b>Total general</b>	<b>112</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 15**  
**EDAD MATERNA EN RELACION A ANOMALIAS FETALES IDENTIFICADAS AL**  
**NACIMIENTO (EXPUESTAS)**

**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016

<b>Edad</b>	<b># casos</b>
<20 años	8
21-25 años	10
26-30 años	22
31-35 años	26
36-40 años	39
>41 años	7
<b>Total</b>	<b>112</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 16**  
**MOMENTO DE RESOLUCION DEL EMBARAZO EN PACIENTES CON DIAGNOSTICO**  
**PRENATAL Y/O HALLAZGO DE ANOMALÍAS FETALES AL NACIMIENTO**  
**(EXPUESTAS)**

**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016

<b>MOMENTO DE RESOLUCION DEL EMBARAZO</b>	<b>TOTAL</b>
Prétermino	44
A término	68
<b>Total general</b>	<b>112</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**TABLA NO. 17**  
**MÉDICO QUE REALIZA EL ESTUDIO (EXPUESTAS)**  
**PACIENTES A QUIEN SE REALIZA ULTRASONIDO ESTRUCTURAL**

En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016

<b>DIAGNOSTICO REALIZADO POR</b>	<b>TOTAL</b>
ESPECIALISTA	249
JEFE DE SERVICIO	133
<b>Total general</b>	<b>382</b>

Fuente: Base de datos Julio 2015 a Junio 2016

**CUADRO NO. 1**  
**RELACIÓN DE HALLAZGO DE ANOMALÍAS FETALES AL NACIMIENTO CON EL**  
**DIAGNÓSTICO ULTRASONOGRAFICO ESTABLECIDO DE FORMA PRENATAL**  
 En el servicio de ultrasonido módulo 9, Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS-  
 Durante el periodo del 1 julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016

		ANOMALIAS FETALES AL NACER		TOTAL
		Si Anomalías	No Anomalías	
<b>DIAGNOSTICO DE ANOMALIAS FETALES POR ULTRASONIDO</b>	SI Diagnóstico	109	3	112
	No Diagnóstico	6	264	270
<b>TOTAL</b>		<b>115</b>	<b>267</b>	<b>382</b>

Prevalencia =  $\frac{\text{Número de casos de anomalías fetales al nacimiento} \times 100}{\text{Población a estudio (Hallazgo de anomalía fetal por USG)}}$

$$\frac{109 \times 100}{382} = 2.85$$

**Sensibilidad:  $\frac{\text{Verdaderos positivos}}{\text{Total de enfermos}} = \frac{VP}{VP + FN} = \frac{a}{a + c}$**

Sensibilidad:  $\frac{\text{Verdaderos positivos}}{\text{Total de enfermos}} = \frac{109}{109+6} = \frac{109}{115} = 0.97$

**Especificidad:  $\frac{\text{Verdaderos negativos}}{\text{Total de no enfermos}} = \frac{VN}{VN + FP} = \frac{d}{b + d}$**

Especificidad:  $\frac{\text{Verdaderos negativos}}{\text{Total de no enfermos}} = \frac{264}{3+264} = \frac{264}{267} = 0.98$

**Valor Predictivo (+) = P (Enfermos/Total de positivos)**

Valor Predictivo (+) =  $P(109/112) = 0.97$

**Valor Predictivo Positivo=  $\frac{a}{a + b}$**

Valor Predictivo Positivo=  $\frac{a}{a + b} = \frac{109}{109 + 3} = 0.97$

**Valor Predictivo (-) = P (No Enfermos/Total de negativos)**

$$\text{Valor Predictivo (-)} = P (264/270) = 0.98$$

$$\text{Valor Predictivo Negativo:} = \frac{d}{c + d}$$

$$\text{Valor Predictivo Negativo:} = \frac{d}{c + d} = \frac{264}{6 + 264} = \frac{264}{270} = \mathbf{0.98}$$

## VI. ANALISIS Y DISCUSIÓN DE DATOS

“Las anomalías congénitas son anormalidades estructurales o funcionales que se producen en un órgano o región del cuerpo resultante de un proceso anormal del desarrollo y que están presentes en lo momento del nacimiento.” Las anomalías congénitas pueden ser únicas o múltiples, y de importancia clínica mayor o menor.

En Guatemala la predisposición de la paciente embarazada para la obtención de un producto con anomalías fetales, se desconoce, únicamente se describe datos correspondientes a anomalías del tubo neural, siendo Guatemala uno de los países con mayor frecuencia de las anomalías antes mencionadas. La incidencia de estas patologías es de aproximadamente 2.4 x 1,000 nacidos vivos, predominando el meningocele y mielomeningocele. (61)

Ya que dichos hallazgos poseen causas que involucran múltiples factores: nutricionales, genéticos, infecciosos, entre otros. Siendo un Hospital de tercer nivel y de referencia nacional para manejo de embarazos de bajo y alto riesgo es imperativo y obligatorio, disponer de una unidad de ultrasonografía con un adecuado perfil de detección de anomalías fetales, con especialistas capacitados en los distintos niveles de ultrasonido (básico, estructural, invasivo) para ofrecer a la población una terapéutica adecuada en el manejo de anomalías menores y su respectivo seguimiento, o en algunos casos el tratamiento quirúrgico requerido al momento del nacimiento que mejoren la calidad de vida del recién nacido, y su vez asesoría multidisciplinaria que ameriten los padres del recién nacido con anomalías mayores incompatibles con la vida siendo parte del manejo adecuado de dichos casos.

En el presente estudio se obtuvieron datos del 1 de julio del año 2015 al 31 de junio del año 2016, en los cuales se describieron 382 casos como marco muestral, de los cuales 112 casos de recién nacidos EXPUESTOS, ya sea a diagnóstico de anomalías fetales por ultrasonido en la etapa prenatal y/o hallazgos de anomalías fetales identificadas al momento del nacimiento, todos estos casos con informes ultrasonográficos del servicio de ultrasonido del módulo 9 del Hospital de Ginecología y Obstetricia –IGSS, describiendo así la susceptibilidad de esta población a contener algún tipo de anomalía congénita, y a la capacidad de la unidad de identificar las mismas.

Conocer el perfil epidemiológico de la paciente nos orienta al tipo de características que pueden describirse en una población con una mayor tasa de prevalencia de anomalías

fetales al nacimiento, con los datos recabados se obtuvo una mayor participación de pacientes con edades entre 30-34 años en un 36% de la totalidad de población, con una participación más discreta de pacientes entre 15-19 años con un 4% (Tabla No.1), de las cuales el 42% se encuentra en un estado civil de unión de hecho (Tabla No. 2).,

Un 78% de las pacientes participantes en el estudio pertenecen a la etnia ladina (Tabla No. 3), y de la totalidad del marco muestral un 72% labora durante el estado de gestación (Tabla No.4), lo que podría intervenir en el desarrollo del embarazo, según sea la actividad en la cual participen las pacientes, 62% ubica su vivienda en un área urbanizada (Tabla No. 5), lo que conllevaría a un mayor acceso a los servicios de salud, incluyéndose un adecuado control prenatal, y un diagnóstico certero de anomalías fetales en una edad temprana.

Los distintos embarazos involucrados en el presente estudio fueron resueltos en un 96% en las distintas semanas del tercer trimestre del embarazo (Tabla. No. 6), obteniendo un 52% de recién nacidos femeninos del total de nacimientos (Tabla No. 7). De la totalidad de la población se identifica un 29% de pacientes EXPUESTAS a un diagnóstico de anomalías fetales en la etapa prenatal y/o hallazgo de anomalía fetal al momento del nacimiento (Tabla No. 8).

Se identificaron 109 casos en los cuales se observan anomalías congénitas al nacimiento (Tabla No. 13), de los cuales 106 de los casos contenían diagnóstico ultrasonográfico de anomalía evidenciada en USG estructural (Tabla No. 8). El 93% de las pacientes EXPUESTAS, recibió más de 5 citas a control prenatal, donde se estableció dicho diagnóstico y se informó a la paciente del mismo (Tabla No. 9), y al 51% se realizó alrededor de 3 ultrasonidos previo a la resolución del embarazo, cumpliendo así lo descrito por la OMS (Organización Mundial de la Salud) en boletín de noviembre de 2015, donde se debe asegurar ocho visitas y un ultrasonido en cada trimestre del embarazo a cada mujer embarazada, siendo la meta que se plantea, debiendo fijarse en 20, 26, 30, 34, 36, 38 y 40 semanas de embarazo.

Dentro de las anomalías identificadas ultrasonográficamente (Tabla No. 11) se encuentra la ventriculomegalia en un porcentaje de 11% aproximado, seguido de la trisomía 21 en un 10%, labio leporino con 9% y gastrosquisis 8%, como anomalías con mayor prevalencia identificadas. Al agrupar por sistemas dichas anomalías (Tabla No. 12), se identifican las anomalías del tubo neural con mayor prevalencia con un 28%, seguidas de anomalías

gastrointestinales con un 17% aproximado y anomalías cromosómicas en un 16%, coincidiendo en incidencia con lo descrito en la literatura (2,3,5,8).

Según datos recolectados se logra identificar 21 muertes de recién nacidos secundarios a las anomalías fetales observadas (Tabla No. 16), identificando factores de riesgo como anomalías fetales incompatibles con la vida como hidrops fetal en 5 de los casos y anomalías cromosómicas, trisomía 13 y trisomía 18, 3 casos y 4 casos respectivamente (Tabla No. 14).

El momento de resolución del embarazo se dió prematuramente en 44 de los casos (Tabla No. 18). Al comparar datos con literatura mundial acerca de anomalías fetales, un factor de riesgo que predispone a un feto a mayor riesgo es la edad materna, dato que en este estudio se identifica y se evidencia que las pacientes que contienen edad arriba de los 30 años (tabla No. 17), contienen mayor riesgo de prevalencia de anomalías fetales, dato que se evidencia con 72 casos correspondientes a edades mayores a los 31 años. De la totalidad de los casos el 65% de diagnósticos ultrasonograficos fueron realizados por el Jefe de servicio (Tabla No. 19). Evidenciando así una prevalencia de anomalías fetales al nacimiento de 97%, en pacientes a quien se había realizado previamente diagnóstico de anomalías fetales por medio de ultrasonido.

Por lo que al realizar el cálculo de sensibilidad para la detección de anomalías fetales en nuestra unidad la cual oscila en 97%, lo cual se traduce en la capacidad de nuestro estimador para dar como casos positivos los casos realmente enfermos y una especificidad de 98%, siendo así ésta la capacidad de detección de ausencia de la enfermedad en sujetos sanos, con un 97% de probabilidad de tener una anomalía fetal si en el ultrasonido se realiza el hallazgo, y un 98% de probabilidad de no tener la anomalía si en el resultado de ultrasonido no se evidencia la misma.

Se realiza la razón de prevalencia de prematuridad entre pacientes EXPUESTAS a anomalías fetales comprobadas al nacimiento, con las pacientes que no las tienen, obteniendo un 2.78 veces más de riesgo de prematuridad al ser portador de una anomalía fetal. Es por ello que se recalcan los objetivos generales del ultrasonido de rutina durante el embarazo, los cuales deben ser: la selección de la población de riesgo, concentración de recursos y sobre todo disminuir la morbimortalidad perinatal. En este último aspecto, juegan un papel muy importante las anomalías congénitas. En Europa es habitual la realización de ecografías fetales en el segundo trimestre para detectar anomalías. En países

desarrollados, un 2 – 3 % de los fetos presentan malformaciones estructurales severas, que suponen del 20 – 30% de la mortalidad perinatal, datos que se asemejan a lo obtenido en la presente investigación ya que se obtiene un valor de prevalencia de anomalías fetales de 2.85%. La gran mayoría de estas malformaciones se dan en gestaciones de bajo riesgo, por ello se ha aconsejado la ecografía para su diagnóstico oportuno.

La ecografía de 24 semanas se debe realizar para detectar cualquier anomalía fetal y, cuando sea posible, para intervenir, sin embargo según resultados de la presente investigación, en poblaciones subdesarrolladas en las cuales los factores nutricionales, ambientales y genéticos tienen una influencia preponderante en el resultado perinatal, la población se vería beneficiada con ecografías seriadas por trimestres en población general sin riesgo y en poblaciones de alto riesgo contener estudios seriados para descartar anomalías fetales, enfocándose en el ultrasonido estructural entre las 18 y 22 semanas.

En el ultrasonido no siempre tendremos las mejores imágenes, aunque el operador experto sin duda buscará que su trabajo se distinga por su calidad, en ocasiones podemos mostrar solo un par de fotos interesantes de varias decenas pero mientras el buen ecografista está realizando su trabajo en su mente se reconstruye una idea tridimensional y fisiopatológica que transmitirá en su conclusión, de ello la importancia de la claridad de los conceptos que ha adquirido en su vida profesional a través de la experiencia y el entrenamiento recibido.

Es por ello se recalca que la medicina es una ciencia de probabilidades y un arte de manejar la incertidumbre. Dicha incertidumbre se extiende no sólo a las actividades preventivas, terapéuticas y pronósticas sino también a las diagnósticas, la obtención de una sensibilidad del 97% y una especificidad del 98% con valores predictivos positivos de 97% y valores predictivos negativos de 98%, nos indica que la capacidad diagnóstica de la unidad de ultrasonido de módulo 9, es totalmente válida, reproducible y segura para la determinación de anomalías fetales por ultrasonido. Sin embargo un grupo de estudio de la OMS afirmó: “es probable que a nivel mundial, gran parte de las ecografías que se realizan en la actualidad, sean llevadas a cabo por personas que de hecho tienen poco o ningún entrenamiento formal”, determinándose que el estudio ecográfico es operador dependiente por lo que el tener personal capacitado para la realización de estos estudios mejora la sensibilidad y especificidad del mismo, teniendo así una mejora en el diagnóstico oportuno de anomalías fetales.

## 6.1 CONCLUSIONES

- Se determinó según datos obtenidos del estudio del perfil epidemiológico de la paciente a quién se realiza en etapa prenatal diagnóstico de anomalía fetal, que la edad con mayor incidencia de hallazgos de anomalías fetales al nacimiento corresponde a la edad entre 35 y 39 años, dato que se correlaciona con hallazgos epidemiológicos a nivel mundial, siendo este el factor de riesgo con mayor relevancia para la obtención de recién nacidos con anomalías fetales.
- Se determinó una prevalencia del 2.85% de anomalías fetales al nacimiento, en la población a quien se realizó diagnóstico ultrasonográfico previo en la unidad.
- Se determinó que la sensibilidad para la detección de anomalías fetales de la unidad de ultrasonido, del Hospital de Gineco-Obstetricia, fue de 97%, caracterizándose así la capacidad de la prueba para detección de anomalías fetales por ultrasonido en pacientes a quien se encontró dicha anomalía fetal al nacer.
- Se determinó que la especificidad para la detección de anomalías fetales de la unidad de ultrasonido, del Hospital de Gineco-Obstetricia, fue de 98%, caracterizándose así la capacidad de la prueba para determinar la ausencia de anomalías fetales por ultrasonido en pacientes a quien no se encontró dicha anomalía fetal al nacer.
- Se comprobó que el valor predictivo positivo para la detección de anomalías fetales de la unidad de ultrasonido, del Hospital de Gineco-Obstetricia, fue de 97% siendo así la probabilidad de la presencia de anomalías fetales al nacimiento, si el resultado en ultrasonido es positivo, y un valor predictivo negativo para la detección de anomalías fetales de la unidad de ultrasonido, del Hospital de Gineco-Obstetricia, fue de 98% siendo así la probabilidad de no tener anomalías fetales al nacimiento, si el resultado en ultrasonido es negativo.
- Se determinó que la anomalía fetal identificada con mayor frecuencia, es la compatible con los defectos del tubo neural, siendo en mayor porcentaje (11%) la ventriculomegalia.

## 6.2 RECOMENDACIONES

- Al Instituto Guatemalteco de Seguridad Social
  - Incentivar el tratamiento multidisciplinario de pacientes con diagnóstico de anomalías congénitas, para el mejor manejo y obtención de mejores resultados en cuanto a pronóstico fetal, y sobre todo el apoyo psicológico a la familia, para fomentar un vínculo adecuado y una mejor respuesta al diagnóstico establecido.
  - Favorecer la capacitación de personal en medicina materno-fetal, ya que siendo el ultrasonido un estudio operador dependiente, los diagnósticos se respaldarían si se realizan por personal previamente capacitado.
- Al Hospital de Ginecología y Obstetricia
  - Fomentar protocolos rutinarios en la evaluación ultrasonografica de pacientes para la captación de casos que pudiesen pasar desapercibidos, tanto en población general, como en población de alto riesgo.
  - Preparar personal para la mejora del diagnóstico prenatal de anomalías fetales, ya que un personal ampliamente capacitado en diagnóstico ultrasonográfico podría tener mejores resultados en cuanto al progreso diagnóstico y terapéutico de los casos.
  - Apoyar la creación de clínica especializada en medicina materno-fetal para favorecer el diagnóstico y el correcto tratamiento de las pacientes a las que se brinda atención.
- A la unidad de Ultrasonido módulo 9
  - Contener un mejor registro de los casos positivos de anomalías fetales, para un mejor reporte y seguimiento de pacientes al nacimiento.

## VII. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Report on the regional consultation towards the development of a strategy for optimizing fetal growth and development. [Internet]. 2005 Jul [cited 18 August 2016]; doi: <http://www.who.int/nutrition/publications/FinalReportRegCons.pdf>.
2. Barker DJ, Gluckman PD, Godfrey KM, Harding JE, Owens JA, Robinson JS. Fetal nutrition and cardiovascular disease in adult life. *Lancet*. 1993; 341(1): 938–91.
3. Schwarzler P, Senat MV, Holden D, Bernard JP, Masroor T, Ville Y. Feasibility of the second trimester fetal ultrasound examination in unselected population at 18, 20 or 22 weeks of pregnancy: a randomized trial. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1999; 14(2): 92–97.
4. Saltvedt S, Almstrom H, Kublickas M, Valentin L, Grunewald C. Detection of malformations in chromosomally normal fetuses by routine ultrasound at 12 or 18 weeks of gestation. *BJOG*. 2006; 113: 664–674.
5. Tegnander E, Williams W, Johansen OJ, Blaas HG, Eiknes SH. Prenatal detection of heart defects in a non-selected population. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2006; 27(1): 252 – 265.
6. Goldberg JD. Routine screening for fetal anomalies: expectations. *Obstet Gynecol Clin North Am*. 2004; 31(2): 35–50.
7. Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the eurofetus study. *Am J Obstet Gynecol*. 1999; 181(1): 446–454.
8. Report on the regional consultation towards the development of a strategy for optimizing fetal growth and development. [Internet]. 2005 [cited 18 August 2016]; doi: <http://www.who.int/nutrition/publications/FinalReportRegCons.pdf>
9. Reddy UM, Filly RA, Copel JA. Prenatal imaging: ultrasonography and magnetic resonance imaging. *Obstet Gynecol*. 2008; 112(1): 145–157.
10. Ville Y. ‘Ceci n’est pas une échographie’: a plea for quality assessment in prenatal ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2008; 31: 1–5.
11. Abramowicz JS, Kossoff G, Marsal K, Ter Haar G. Safety Statement, *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003; 21(1): 100.
12. Altman DG, Chitty LS. New charts for ultrasound dating of pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1997; 10(1): 174–191.
13. Degani S. Fetal biometry: clinical, pathological, and technical considerations. *Obstet Gynecol Surv*. 2001; 56(1): 159–167.
14. Dudley NJ. A systematic review of the ultrasound estimation of fetal weight. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2005; 25(1): 80–89.

15. Salomon LJ, Bernard JP, Duyme M, Doris B, Mas N, Ville Y. Feasibility and reproducibility of an image scoring method for quality control of fetal biometry in the second trimester. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006; 27(1): 34–40.
16. Salomon LJ, Bernard JP, Duyme M, Buvat I, Ville Y. The impact of choice of reference charts and equations on the assessment of fetal biometry. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005; 25(1): 559–565.
17. Hadlock FP, Harrist RB, Shah YP, King DE, Park SK, Sharman RS. Estimating fetal age using multiple parameters: a prospective evaluation in a racially mixed population. *Am J Obstet Gynecol.* 1987; 156(1): 955–957.
18. Taipale P, Hiilesmaa V. Predicting delivery date by ultrasound and last menstrual period in early gestation. *Obstet Gynecol.* 2001; 97(1): 189–194.
19. [Internet]. *Obgyn.onlinelibrary.wiley.com.* 2008 [cited 18 August 2016]; Available from: <https://obgyn.onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1002/uog.5397>
20. Hadlock FP, Deter RL, Carpenter RJ, Park SK. Estimating fetal age: effect of head shape on BPD. *AJR Am J Roentgenol.* 1981; 137(1): 83–85.
21. Jago JR, Whittingham TA, Heslop R. The influence of ultrasound scanner beam width on femur length measurements. *Ultrasound Med Biol.* 1994(1); 20: 699–703.
22. Lessoway VA, Schulzer M, Wittmann BK. Sonographic measurement of the fetal femur: factors affecting accuracy. *J Clin Ultrasound.* 1990; 18(1): 471–476.
23. Hadlock FP, Harrist RB, Sharman RS, Deter RL, Park SK. Estimation of fetal weight with the use of head, body, and femur measurements. *Am J Obstet Gynecol.* 1985; 151(1): 333–337.
24. Mongelli M, Ek S, Tambyrajia R. Screening for fetal growth restriction: a mathematical model of the effect of time interval and ultrasound error. *Obstet Gynecol.* 1998; 92(1): 908–912.
25. SH, Grøttum P. Fetal outcome when the ultrasound estimate of the day of delivery is more than 14 days later than the last menstrual period estimate. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1999; 14(1): 17–22.
26. SH, Grøttum P. A comparison between ultrasound and a reliable last menstrual period as predictors of the day of delivery in 15000 examinations. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1996; 8(1): 178–185.
27. Johnsen SL, Rasmussen S, Wilsgaard T, Sollien R, Kiserud T. Longitudinal reference ranges for estimated fetal weight. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2006; 85(1): 286–297.
28. Salomon LJ, Bernard JP, Ville Y. Estimation of fetal weight: reference range at 20 – 36 weeks gestation and comparison with actual birth-weight reference range. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007; 29(1): 550–555.

29. Magann EF, Chauhan SP, Whitworth NS, Isler C, Wiggs C, Morrison JC. Subjective versus objective evaluation of amniotic fluid volume of pregnancies of less than 4 weeks gestation: how can we be accurate. *J Ultrasound Med.* 2001; 20(1): 191–195.
30. Magann EF, Perry KG Jr, Chauhan SP, Anfanger PJ, Whitworth NS, Morrison JC. The accuracy of ultrasound evaluation of amniotic fluid volume in singleton pregnancies: the effect of operator experience and ultrasound interpretative technique. *J Clin Ultrasound.* 1997; 25(1): 249–253.
31. Vries JI, Fong BF. Normal fetal motility: an overview. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006; 27(1): 701–711.
32. Bonilla-Musoles F, Machado LE, Osborne NG. Multiple congenital contractures. *J Perinat Med.* 2002; 30(1): 99–104.
33. Manning FA. Fetal biophysical profile. *Obstet Gynecol Clin North Am.* 1999; 26(3): 557–577.
34. Alfirevic Z, Neilson JP. The current status of Doppler sonography in obstetrics. *Curr Opin Obstet Gynecol.* 1996; 8(1): 114–118.
35. Byun Y, Kim H, Yang J, Kim J, Kim H, Chang S. Umbilical artery doppler study as a predictive marker of perinatal outcome in preterm small for gestational age infants. *Onsei Med Journal.* 2008; 50(1): 39-44.
36. Alfirevic Z, Stampalija T, Gyte G. Fetal and umbilical doppler ultrasound in high-risk pregnancies. *Rev Chocrane.* 2017; 13(1): 67-73.
37. Heinonen S, Ryyananen M, Kirkinen P, Saarikoski S. Perinatal diagnostic evaluation of velamentous umbilical cord insertion: Clinical, Doppler, and Ultrasonic Findings. *Obstetrics & Gynecology.* 1996; 87(1):112-117.
38. Pretorius DH, Chau C, Poeltler DM, Mendoza A, Catanzarite VA, Hollenbach KA. Placental cord insertion visualization with prenatal ultrasonography. *J Ultrasound Med.* 1996; 15(1): 585–593.
39. Gagnon R, Morin L, Bly S, Butt K, Cargill YM, Denis N, Hietala-Coyle MA, Lim KI, Ouellet A, Raciot MH, Salem S. Guidelines for the management of vasa previa. *Obstet Gynaecol Can.* 2009; 31(1): 748–760.
40. Aubry MC, Aubry JP, Dommergues M. Sonographic prenatal diagnosis of central nervous system abnormalities. *Childs Nerv Syst.* 2003; 19(1): 391–402.
41. Miller C, Losken HW, Towbin R, Bowen A, Mooney MP, Towbin A, Faix RS. Ultrasound diagnosis of craniosynostosis. *Cleft Palate Craniofac J.* 2002; 39(1): 73-80.
42. Brown BS. The prenatal ultrasonographic diagnosis of osteogenesis imperfecta lethalis. *J Can Assoc Radiol.* 1984; 35(1): 63–66.

43. Rotten D, Levailant JM. Two and three dimensional sonographic assessment of the fetal face: a systematic analysis of the normal face. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2004; 23(1): 224–231.
44. Dar P, Gross SJ. Craniofacial and neck anomalies. *Clin Perinatol.* 2000; 27(1): 813–837.
45. Azouz EM, Teebi AS, Eydoux P, Chen MF, Fassier F. Bone dysplasias: an introduction. *Can Assoc Radiol J.* 1998; 49(1): 105–109.
46. Ruano R, Benachi A, Aubry MC, Bernard JP, Hameury F, Nihoul-Fekete C, Dumez Y. Prenatal sonographic diagnosis of congenital hiatal hernia. *Prenat Diagn.* 2004; 24(1): 26–30.
47. Blaas HG, Eiknes SH. Sonographic development of the normal foetal thorax and abdomen across gestation. *Prenat Diagn.* 2008; 28(1): 568–580.
48. International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology. Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the 'basic' and 'extended basic' cardiac scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006; 27(1): 107–113.
49. Comstock CH. Normal fetal heart axis and position. *Obstet Gynecol.* 1987; 70(1): 255–259.
50. Yagel S, Arbel R, Anteby EY, Raveh D, Achiron R. The three vessels and trachea view in fetal cardiac scanning. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2002; 20(1): 340–345.
51. Bronshtein M, Gover A, Zimmer EZ. Sonographic definition of the fetal situs. *Obstet Gynecol.* 2002; 99(1): 1129–1130.
52. Holder-Espinasse M, Devisme L, Thomas D, Boute O, Vaast P, Fron D, Herbaux B, Puech F, Manouvrier-Hanu S. Pre and postnatal diagnosis of limb anomalies: a series of 107 cases. *Am J Med Genet A.* 2004; 12(4A): 417–422.
53. Bhide A, Thilaganathan B. Recent advances in the management of placenta previa. *Curr Opin Obstet Gynecol.* 2004; 16: 447–451.
54. Royal College of Obstetricians & Gynecologists Placenta Praevia, Placenta Praevia Accreta and Vasa Praevia: Diagnosis and Management [Internet] 2006 [cited 18 August 2018]; Available from: <https://www.rcog.org.uk/en/guidelines-research-services/guidelines/gtg27/>
55. Finberg HJ, Williams JW. Placenta accreta: prospective sonographic diagnosis in patients with placenta previa and prior cesarean section. *J Ultrasound Med.* 1992; 11(1): 333–334.
56. Comstock CH, Love JJ Jr, Bronsteen RA, Lee W, Vettraino IM, Huang RR, Lorenz RP. Sonographic detection of placenta accreta in the second and third trimesters of pregnancy. *Am J Obstet Gynecol.* 2004; 190(1): 1135 – 1140.

57. Fonseca EB, Celik E, Parra M, Singh M, Nicolaides KH. Progesterone and the risk of preterm birth among women with a short cervix. *N Engl J Med*. 2007; 357(1): 462–469.
58. Alfirevic Z, Heath VC, Cicero S, Cacho AM, Williamson PR, Nicolaides KH. Cervical cerclage for prevention of preterm delivery in women with short cervix: randomised controlled trial. *Lancet*. 2004; 363(1): 1849–1853.
59. UpToDate [Internet]. 2009 [cited 18 August 2018]; Available from: <https://www.uptodate.com/contents/second-trimester-evaluation-of-cervical-length-for-prediction-of-spontaneous-preterm-birth>
60. Qidwai GI, Caughey AB, Jacoby AF. Obstetric outcomes in women with sonographically identified uterine leiomyomata. *Obstet Gynecol*. 2006; 107(1): 376–382.
61. Chúa C. Anomalías del tubo neural en guatemala. 2004. 41(1): 2-50.

## VIII. ANEXOS

Investigador: _____ Dr. Pablo Lobos _____	Nº de Caso: _____
Paciente: _____	Nº de expediente: _____

### Generalidades

En Guatemala la predisposición de la paciente embarazada para la obtención de un producto con anomalías fetales, se desconoce, ya que dicho resultado posee causas que involucran múltiples factores: nutricionales, genéticos, infecciosos, entre otros, siendo un Hospital de tercer nivel y de referencia nacional para manejo de embarazos de bajo y alto riesgo es imperativo y obligatorio, disponer de una unidad de ultrasonografía con un adecuado perfil de detección de anomalías fetales, por lo que en el presente estudio se valorara y establecerá la sensibilidad, especificidad y valores predictivos en cuanto a la capacidad de diagnóstico de la unidad en cuanto a anomalías fetales y sus diagnósticos en nuestras pacientes.

### 1. Datos Generales

Edad  
 Estado Civil  
 Etnia  
 Situación Laboral  
 Procedencia Geográfica

Semanas de Gestación al finalizar el embarazo \_\_\_\_\_

Sexo fetal 

	Masculino			Femenino
--	-----------	--	--	----------

### 2. Diagnóstico Prenatal

1.- Cuantas consultas de control prenatal se registran en el expediente clínico?

1	2	3	4	5 o >	

2.- ¿Cuántos Ultrasonidos se realizaron en la unidad durante el control prenatal?

3.- ¿Qué resultado se obtuvo en ultrasonidos realizados en la unidad?

- Anomalías Mayores     Anomalías menores     Ninguna     [Otras]

Otra (por favor, especifique)

Si la respuesta en Ninguna, finaliza la recolección de datos, pasa al inciso 5.

### 3. Diagnóstico Postnatal

3.- ¿Qué tipo de anomalías se observaron al nacimiento?

- Anomalías Mayores     Anomalías menores     Ninguna     [Otras]

Otra (por favor, especifique)

#### 3.1 Resultado Perinatal

5.- ¿Se realizó Diagnóstico Prenatal y se correlaciona con el Diagnóstico Postnatal?

- Si     No

6.- Que anomalías específicas se identificaron en el Recien Nacido?

- Anomalías del tubo neural
- Anomalías Fasciales
- Anomalías en miembros Superiores y/o Inferiores
- Anomalías Estructurales de órganos internos
- Otras

Otra (por favor, especifique)

7.- Falleció el recién nacido previo al nacimiento?

- Si     No

#### 3.2 Diagnóstico Realizado por:

7.- ¿Medico que realiza el diagnóstico prenatal?

- Jefe de Servicio     Especialista     Residente

## **PERMISOS DEL AUTOR**

El autor concede permiso para reproducir total o parcialmente y por cualquier medio la tesis titulada “**EVALUACIÓN DE LA CAPACIDAD DIAGNÓSTICA DE ANOMALÍAS FETALES POR ULTRASONIDO**” para propósitos de consulta académica. Sin embargo, quedan reservados los derechos de autor que confiere la ley, cuando sea cualquier otro motivo diferente al que se señala lo que conduzca a su reproducción o comercialización total o parcial.