

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

**PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DE LA PACIENTE CON DIAGNÓSTICO  
DE ANOMALÍA FETAL POR ULTRASONIDO**

**ASTRID MARIBEL PAIZ PALMA  
CINTHYA VALESKA TOBAR PINTO**

**Tesis**

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

**Enero 2014**



Guatemala, 13 de Marzo del 2012.

Doctor  
Ricardo García Manzo  
Coordinador Especifico de Programas de Post-Grado  
Universidad de San Carlos de Guatemala  
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social  
Presente.

Estimado Dr. García Manzo:

Por este medio le informo que revise el contenido del Informe Final de Tesis con el título: "Perfil Epidemiológico de la Paciente con Diagnostico de Anomalía Fetal por Ultrasonido" de la Dra. Astrid Maribel Paiz Palma y la Dra. Cinthya Valeska Tobar Pinto el cual apruebo por llenar los requisitos solicitados por el Post-Grado de Ginecología y Obstetricia de la Universidad de San Carlos de Guatemala.

Sin otro particular me despido de usted.

Atentamente,

Dr. Luis Humberto Araujo Rodas  
Asesor de Tesis  
Hospital de Ginecología y Obstetricia  
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social

*Dr. Luis Humberto Araujo Rodas*  
*Ginecólogo y Obstetra*  
C. 10593



Guatemala, 13 de Marzo del 2012.

Doctor  
Ricardo García Manzo  
Coordinador Específico de Programas de Post-Grado  
Universidad de San Carlos de Guatemala  
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social  
Presente.

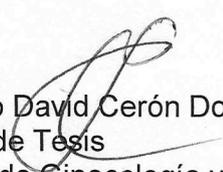
Estimado Dr. García Manzo:

Por este medio le informo que revisé el contenido del Informe Final de Tesis con el título: "Perfil Epidemiológico de la Paciente con Diagnóstico de Anomalía Fetal por Ultrasonido" de la Dra. Astrid Maribel Paiz Palma y la Dra. Cinthya Valeska Tobar Pinto el cual apruebo por llenar los requisitos solicitados por el Post-Grado de Ginecología y Obstetricia de la Universidad de San Carlos de Guatemala.

Sin otro particular me despido de usted.

Atentamente,

*Mario David Cerón Donis*  
MEDICO Y CIRUJANO  
COL. 6966

  
Dr. Mario David Cerón Donis  
Revisor de Tesis  
Hospital de Ginecología y Obstetricia  
Instituto Guatemalteco de Seguridad Social



ESCUELA DE  
ESTUDIOS DE  
POSTGRADO

# Facultad de Ciencias Médicas Universidad de San Carlos de Guatemala

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA**

**LA FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS**

**ESCUELA DE ESTUDIOS DE POSTGRADO**

**HACE CONSTAR QUE:**

Las Doctoras:

**Astrid Maribel Paiz Palma**

Carné Universitario No.: 100019956

**Cintha Valeska Tobar Pinto**

Carné Universitario No.: 100020069

Ha presentado, para su EXAMEN PÚBLICO DE TESIS, previo a otorgar el grado de Maestras en Ciencias en Ginecología y Obstetricia, el trabajo de tesis **"Perfil epidemiológico de la paciente con diagnóstico de anomalía fetal por ultrasonido"**.

Que fue asesorado: Dr. Luis Humberto Araujo Rojas.

Y revisado por: Dr. Mario David Cerón Donis MSc.

Quienes lo avalan y han firmado conformes, por lo que se emite, la ORDEN DE IMPRESIÓN para enero 2014.

Guatemala, 21 de noviembre de 2013

  
**Dr. Carlos Humberto Vargas Reyes MSc.**

Director  
Escuela de Estudios de Postgrado

  
**Dr. Luis Alfredo Ruiz Cruz MSc.**

Coordinador General  
Programa de Maestrías y Especialidades

/lamo

## **AGRADECIMIENTOS**

**A DIOS POR SER LA FUENTE UNICA DE SABIDURIA**

**AL INSTITUTO GUATEMALTECO DE SEGURIDAD SOCIAL POR SER NUESTRA CASA DE FORMACION.**

**A NUESTROS DOCENTES POR HABER CONTRIBUIDO DURANTE NUESTRA MAESTRIA PARA LA ADQUISION DE NUEVOS CONOCIMIENTOS**

**A NUESTROS DOCENTES DE INVESTIGACION, ASESOR Y REVISOR YA QUE SIN SU AYUDA ESTE TRABAJO NO PODRIA SER POSIBLE.**

**A NUESTROS COMPAÑEROS POR ACOMPAÑARNOS EN ESTE LARGO CAMINO Y HACER QUE FUERA TAN ESPECIAL.**

**A NUESTROS JEFES Y GRUPOS DE TURNO, POR SER COMO UNA FAMILIA MAS, CON QUIENES COMPARTIMOS ALEGRIAS, TRISTEZAS, PREOCUPACIONES.**

**A NUESTRAS FAMILIAS POR SU APOYO INCONDICIONAL, POR SUS SACRIFICIOS, POR ESTAR CON NOSOTROS SIN IMPORTAR LO DIFICIL QUE FUERA CONTINUAR EN EL CAMINO.**

## INDICE DE CONTENIDOS

	RESUMEN	
I.	INTRODUCCION .....	1
II.	ANTECEDENTES.....	3
	2.1 Generalidades.....	3
	2.2 Clasificación.....	8
	2.3 Diagnostico.....	14
III.	OBJETIVOS.....	25
	3.1 General.....	25
	3.2 Específicos.....	25
IV.	MATERIAL Y METODOS .....	26
	4.1 Tipo de estudio.....	26
	4.2 Población.....	26
	4.3 Sujeto de estudio.....	26
	4.4 Calculo de la muestra.....	26
	4.5 Criterios de inclusión.....	26
	4.6 Criterios de exclusión.....	26
	4.7 Descripción del proceso de selección y tamaño de la muestra.....	26
	4.8 Cuadro de operacionabilidad de variables.....	27
	4.9 Análisis estadístico.....	28
	4.10 Aspectos éticos.....	28
	4.11 Recursos físicos, humanos y financieros.....	29
V.	RESULTADOS.....	31
	Tabla 1.....	31
	Tabla 2.....	32
	Tabla 3.....	33
	Tabla 4.....	34
	Tabla 5.....	34
	Tabla 6.....	35
	Tabla 7.....	36
	Tabla 8.....	36
	Tabla 9.....	37
	Tabla 10.....	37

Tabla 11.....	38
Tabla 12.....	38
Tabla 13.....	38
Tabla 14.....	39
Tabla 15.....	39
Tabla 16.....	39
Tabla 17.....	40
Tabla 18.....	41
Tabla 19.....	42
Tabla 20.....	43
Tabla 21.....	44
VI. DISCUSION Y ANALISIS.....	45
6.1 Conclusiones.....	46
6.2 Recomendaciones.....	46
VII. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.....	47
VIII. ANEXOS.....	51
8.1 Anexo No. 1.....	51

## **INDICE DE CONTENIDOS**

**INDICE DE TABLAS**

**RESUMEN**

<b>I.INTRODUCCION</b>	<b>1</b>
<b>II. ANTECEDENTES</b>	<b>3</b>
<b>III. OBJETIVOS</b>	<b>25</b>
<b>IV. MATERIAL Y METODOS</b>	<b>26</b>
<b>V. RESULTADOS</b>	<b>31</b>
<b>VI.ANALISIS Y DISCUSION DE RESULTADOS</b>	<b>45</b>
6.1 CONCLUSIONES	46
6.2 RECOMENDACIONES	46
<b>VII. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS</b>	<b>47</b>
<b>VIII. ANEXOS</b>	<b>51</b>

## INDICE DE TABLAS

TABLA NO. 1.....	31
TABLA NO. 2.....	32
TABLA NO. 3.....	33
TABLA NO. 4.....	34
TABLA NO. 5.....	34
TABLA NO. 6.....	35
TABLA NO. 7.....	36
TABLA NO. 8.....	36
TABLA NO. 9.....	37
TABLA NO. 10.....	37
TABLA NO. 11.....	38
TABLA NO. 12.....	38
TABLA NO. 13.....	38
TABLA NO. 14.....	39
TABLA NO. 15.....	39
TABLA NO. 16.....	39
TABLA NO. 17.....	40
TABLA NO. 18.....	41
TABLA NO. 19.....	42
TABLA NO. 20.....	43
TABLA NO. 21.....	44

## RESUMEN

**OBJETIVO:** Describir el perfil epidemiológico de las mujeres que han tenido un hijo con anomalía fetal que consultan a la clínica de ultrasonido del Hospital de Ginecología y Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social durante enero del 2006 a diciembre 2010. **METODOLOGIA:** Estudio descriptivo, en el que se describió el perfil epidemiológico de las pacientes con diagnóstico de anomalía fetal en un universo de 75 pacientes, además se realizó una relación de la presencia de anomalías fetales con el perfil epidemiológico de la población estudiada. **RESULTADOS:** Se realizó un estudio descriptivo evaluando un total de 75 pacientes que asistieron a la clínica de ultrasonido del módulo 9 del Hospital de Ginecología y Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, de las pacientes estudiadas. **CONCLUSIONES:** Se realizó un estudio descriptivo del perfil epidemiológico de las pacientes con diagnóstico de anomalía fetal encontrando que la mayoría de las pacientes se encontraban en edad reproductiva entre 20 y 29 años solo un pequeño porcentaje son de edad avanzada entre 40 y 44 años, el mayor porcentaje de las pacientes provenía del área urbana, según la ocupación de las pacientes la mayor parte pertenecía a la población laboral el mayor porcentaje secretaria el resto de pacientes son derechohabientes. Se encontraba dentro de su primer embarazo al momento del diagnóstico y en el segundo trimestre de gestación en su mayoría. Se determinó que las anomalías más frecuentes fueron las craneales, dentro de las cuales la hidrocefalia era la más común.

Palabras clave: anomalías congénitas, perfil epidemiológico.

## I. INTRODUCCION

Las anomalías fetales son patologías que tiene su origen en algunas de las etapas embrionario-fetales. Constituyen un defecto que puede ser estructural o funcional de cualquier órgano o región del cuerpo, detectados a simple inspección o con estudios más especializados los cuales están presentes al nacimiento, y pueden ser de causa genética y/o ambiental. La anomalía que perjudica significativamente la función normal de la parte afectada, reduce la expectativa de vida y se evidencia en el examen físico o bien con estudios especiales, se clasifica como anomalía congénita mayor. Las anomalías menores son aquellas que no comprometen la vida del paciente. (2, 3, 6, 33)

A nivel mundial las anomalías congénitas se presentan en un 2-3% de todos los nacimientos y la mitad de estas pueden ser prevenibles. El Programa Metropolitano de Atlanta de Defectos Congénitos, reportó para el período de 1989-1994 una tasa de prevalencia de 15.31 por 1,000 nacidos vivos. En América Latina las anomalías congénitas son responsables de por lo menos el 72% de los óbitos fetales. (5, 8, 9, 30)

A nivel nacional para los años 2001-2003 se reportó una tasa de prevalencia de anomalías congénitas mayores externas en recién nacidos a nivel hospitalario de 36 por 10,000 nacidos vivos; cifras que son altas para la población guatemalteca. (5, 9)

Por mucho tiempo las anomalías no eran conocidas hasta el momento del nacimiento, sin embargo gracias a la tecnología del ultrasonido se han podido detectar las anomalías congénitas en el período perinatal siendo actualmente el ultrasonido la prueba diagnóstica más eficaz para el pesquisaje de este tipo de malformaciones, lo cual permite estudiar posibles tratamientos intrauterino o inmediatamente después del nacimiento.

Sin embargo, estudios como el realizado por RADIUS (Routine Antenatal Diagnostic Imaging with Ultrasound trial) consideran que es relativamente baja la tasa de identificación de anomalías congénitas, detectando únicamente un 35% de las anomalías antes de nacer y apenas 17% antes de las 24 semanas de gestación. (5, 29, 30)

Toda mujer en edad fértil debe planificar seriamente su embarazo, incluyendo el consejo genético prenatal para aquellos casos de enfermedades hereditarias. Sólo así se pueden prevenir algunas graves enfermedades discapacitantes como los defectos del tubo neural (DTN). El 90-95% de los casos ocurren en familias sin historia previa, pero se puede disminuir en más del 50% su ocurrencia con medidas de prevención primaria como los aportes periconcepcionales de ácido fólico, situación que ya ha sido demostrada en varios países.

De todas las malformaciones los defectos del tubo neural clásico (acranea/ anencefalia, espina bífida, cefalocele) corresponden al grupo más frecuente de malformaciones estructurales después de las cardiopatías congénitas. Los defectos del tubo neural tienen hoy día una incidencia muy variable en todo el mundo, pues dependen de la raza, región geográfica, posibilidad de interrupción del embarazo y aplicación de programas de fortificación de alimentos con ácido fólico. Estos defectos tienen un riesgo de recurrencia de 3-5% para un segundo embarazo o si uno de los progenitores es portador de este tipo de defecto.

Es por ello que se planteó la necesidad de realizar un estudio en donde se determinó el perfil epidemiológico de las pacientes con diagnóstico de anomalía fetal por ultrasonido en el Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.

Se realizó un estudio descriptivo, encontrando que en la población estudiada la edad más frecuente de las pacientes con diagnóstico de anomalías fetales es de 20 a 29 años con una media de 26 años y una desviación estándar de 5, siendo la mayoría primigestas, el grupo de anomalías más frecuente fueron las craneales dentro de las cuales la hidrocefalia es la más común.

## II. ANTECEDENTES

### 2. 1 Generalidades

#### **Anomalías congénitas:**

“Las anomalías congénitas son anomalías 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 el 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)

### **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 anormalidades afectan los cromosomas del sexo, los autosomas o ambos.

Las anormalidades 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 cromátides 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:

- 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.

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)

✓ 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, estreptomina y dihidroestreptomina, 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 cardíacos 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)

✓ 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.

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, micrognatía, labio leporino con o sin paladar hendido y pabellones malformados.

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.

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 Acido 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)

Estilo de vida:

Como se mencionó anteriormente el uso y abuso de sustancias asociadas 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)

## **2.2 Clasificación:**

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

Clasificación Clínica:

Estas pueden ser:

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

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.

Deformación:

Es una forma, aspecto o posición anormal de una parte del cuerpo que resulta de fuerzas mecánicas, por ejemplo, compresión intrauterina por oligohidramnios.

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.

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)

### **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 (craneoraquisquis).

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.

*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.

*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.

*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.

*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.

*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.

*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.

**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)

#### *Gastrosquisis:*

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 gastrosquisis 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, bimelia.

Deformidades Congénitas:

Luxación de la cadera, pie metatarso varo, pie calcáneo valgo o talo valgo y pie equino varo.

*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.

*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 1950 y comienzo de los años 1960 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:

- Falta de un miembro: amelia.
- Falta del segmento de 1 miembro: meromelia.
- Presencia de un miembro que puede llegar a ser normal pero más pequeño: micromelia.
- Anomalía en la que al miembro le falta el segmento más proximal, causado sobre todo por el tranquilizante talidomida: focomelia.
- Miembros en lugares extranormales: miembros supernumerarios.
- Miembro en un lugar anormal: bimelia.

*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.

*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.

## 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)

## 2.3 Diagnostico

### Ultrasonido en Obstetricia:

Desde su introducción definitiva a finales de los 60, la ultrasonografía ha llegado a ser una muy útil herramienta de diagnostico 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 anomalías 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.

Ultrasonido Obstétrico:

Los objetivos generales del ultrasonido de rutina durante el embarazo son:

- seleccionar a la población de riesgo
- concentrar recursos
- 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.

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.

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.

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 ultrasonografico de 11 a 14 semanas o de primer trimestre.

La evaluación anatómica del feto representa una buena oportunidad para realizar el diagnóstico de malformaciones fetales.

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 ultrasonografico entre las 30 y 34 semanas:

Este examen es el segundo en el caso de embarazos considerados como de bajo riesgo. Esta fundamentalmente orientado a la evaluación del crecimiento fetal. En él, evaluamos la indemnidad 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.

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. (1)

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.

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.

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. (1)

## 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)

- ✓ Comprobación de la edad gestacional y exclusión de complicaciones precoces.
- ✓ Confirmación de la gestación múltiple y valoración de la corionicidad.
- ✓ 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.
- ✓ Detección precoz de anomalías fetales.
- ✓ Medición del pliegue nuchal para detectar cromosomopatías y como marcador de otros síndromes y anomalías estructurales sobre todo cardíacas.

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.

Clase II: Anomalías transitorias como engrosamiento del pliegue nuchal, higromas quísticos nucales o axiales, derrames pleurales o pericardicos, quistes de los plexos coroideos, hidronefrosis, quiste mesentérico, intestino ecogénico.

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.

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.

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: (1,30)

Desde las investigaciones de Garret (1975-1976), Campbell (1973-1981), Kurjok -(1976-1981), 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.

El ultrasonido permite detectar lesiones del parénquima cerebral entre las que se destacan hidrocefalia, microcefalia, anencefalia, entre otras. Estas malformaciones se pueden diagnosticar con exactitud sobre todo entre las 18-20 semanas de gestación.

*Anomalías craneales:*

Anencefalia: es el defecto más severo del tubo neural y es mortal. Se debe a un fallo en el cierre del neuroporo anterior y se reconoce porque no se forma la bóveda craneal. El cerebro esta desorganizado a menudo es asimétrico y no está completamente formado.

La bóveda craneal suele estar osificada después de la 12 semana de gestación y no se debe hacer el diagnóstico de anencefalia antes de esta fecha.

**Encefalocele:** Se caracteriza por un defecto en el cráneo y en la dura a través del cual se hernian las meninges y que está revestido o no por piel. En la ecografía se detecta la solución de la continuidad en la calota en un 80% de los casos se localiza en la línea media. Cuando el saco contiene parénquima cerebral se habla de encefalocele mientras que si solo contiene líquido cefalorraquídeo se llama meningocele. Se han detectado encefaloceles en etapas precoces de la gestación a partir de las 13 semanas.

#### *Anomalías de la columna vertebral:*

Las anomalías de la columna vertebral especialmente la espina bífida constituyen una de las malformaciones fetales que se detectan con más frecuencia. La anencefalia y la espina bífida son los defectos más frecuentes del tubo neural, con una frecuencia similar aproximada de 1 de cada 1000 nacimientos aunque hay variaciones geográficas según el sexo fetal.

El diagnóstico de las anomalías vertebrales está íntimamente ligado al de anomalías craneales, la valoración ecográfica se basa en la visualización de los centros de osificación de la columna fetal. Cada vertebra tiene tres, uno en el cuerpo y otro en cada unión pedículo-laminar. Se puede explorar rápida y sistémicamente en la ecografía de las 18-20 semanas, empleando tres planos de imagen: axial, coronal y parasagital.

**Espina bífida:** La espina bífida puede localizarse en cualquier segmento de la columna vertebral pero la mayoría de los casos afectan la región lumbosacra. La espina bífida puede clasificarse en abierta o cerrada, un defecto abierto es el descubierto o cubierto solo por una fina membrana transparente. Los cerrados son los revestidos por piel o por una membrana gruesa y opaca.

En la exploración ecográfica se observa en el plano axial una separación anormal de los centros de osificación posteriores, en forma de U o V. Los núcleos de osificación pueden estar delimitados con más nitidez de la habitual o ser más alargados. Este rasgo no se da cuando el defecto es abierto y ha habido un sobre crecimiento secundario del tejido neural en relación con la exposición al líquido amniótico. En el plano coronal también se aprecia la separación anormal de los centros de osificación posteriores. La falta de

integridad de la cubierta cutánea o la presencia de una saculación se pueden detectar en el plano axial o en el sagital. Cualquier alteración de la incurvación normal de la columna se puede detectar en los planos coronal y sagital.

La espina bífida se asocia a varios signos en la cabeza fetal:

- Diámetro biparietal pequeño para la edad gestacional.
- Ventriculomegalia
- Biconcavidad de los huesos frontales (cabeza en forma de limón)
- Obliteración de la cisterna magna
- Cerebelo ausente o de morfología anormal

La presencia de uno de estos signos craneales anormales indica que hay un defecto de la columna vertebral, pero no hay correlación con el tamaño del defecto. Dichos signos se describieron inicialmente en fetos mayores de 16 semanas de gestación pero con la ecografía transvaginal pueden verse en fetos entre las 12 y las 17 semanas.

Agnesia del sacro y síndrome de regresión caudal:

La ecografía es el único método seguro para el diagnóstico prenatal de estas entidades. En el síndrome de regresión caudal también hay hipoplasia de las extremidades inferiores y puede haber anomalías genitourinarias, gastrointestinales, cardiovasculares y del sistema nervioso central. La mayor parte de los casos se confirman hasta la 17 semana de gestación.

La sirenomelia se ha venido considerando parte de la secuencia de regresión caudal. Se caracteriza por una fusión de las extremidades inferiores o una extremidad inferior única.

Valoración de defectos de la pared abdominal: (1, 30, 33)

Las anomalías fetales de la pared abdominal son unas de las que se detectan con más frecuencia en las ecografías.

El intestino normalmente es extra abdominal en etapas tempranas de la embriogénesis por lo que debe tenerse cuidado al hacer diagnóstico de defecto de la pared abdominal antes de la 12 semana de gestación.

### *Patología de la pared abdominal anterior:*

Entidades:

Exonfalos: consiste en un retorno incompleto de los contenidos abdominales e la cavidad en etapas precoces del embarazo. En su forma más leve hay una pequeña hernia intestinal en la base del cordón que puede ser muy difícil de diagnosticar. Los exonfalos de mayor tamaño pueden ser más grandes que el abdomen. El saco del exonfalos consta de peritoneo y amnios y lo más frecuente es que contenga asas intestinales aunque cualquier órgano puede estar presente.

Gastrosquisis: el diagnóstico de la gastrosquisis se realiza entre 16 y 21 semanas de embarazo pudiéndose observar atresia de la pared, salida completa del contenido abdominal y una perivisceritis.

Valoración de las anomalías esqueléticas fetales: (30)

Las anomalías esqueléticas congénitas son relativamente frecuentes. Su etiología es variada y se clasifican en los siguientes grupos:

- Anomalías asociadas a síndromes o alteraciones cromosómicas.
- Anomalías óseas aisladas las cuales son debidas a una anomalía del desarrollo o una alteración de una estructura previamente normal.
- Anomalías que traducen un trastorno generalizado de la formación ósea.

En la ecografía rutinaria de las 18-20 semanas orientada a la detección de anomalías hay que estudiar muchas estructuras óseas. La medición de la longitud del fémur y del diámetro biparietal ayuda al diagnóstico. El acortamiento de los huesos largos por debajo de dos desviaciones estándar en un feto cuya edad gestacional es conocida es una indicación para valorar atentamente todos los huesos, comparando las longitudes óseas.

Anomalías de cara y cuello:

El diagnóstico prenatal de las anomalías faciales del feto es importante por distintas razones. Por un lado, las anomalías de la cara del feto se asocian frecuentemente a

otras anomalías y pueden ser la pista que lleve a la detección de la patología cromosómica o de un síndrome más complejo.

Las tasas de detección de las anomalías faciales varían de unas series a otras en el 25% y el 43% de la población de bajo riesgo. La mayor parte de las anomalías pueden ser detectadas por ultrasonido entre las 18 a 20 semanas.

### **III. OBJETIVOS**

#### **3.1 OBJETIVO GENERAL**

3.1.1 Describir el perfil epidemiológico de las mujeres que han tenido un hijo con anomalía fetal en el Hospital de Ginecología y Obstetricia del IGSS\*

#### **3.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS**

- 3.2.1 Describir las anomalías más comunes diagnosticadas por ultrasonido en estas mujeres.
- 3.2.2 Determinar la edad materna más frecuente de las pacientes con diagnóstico de anomalías fetales.
- 3.2.3 Determinar el estado socioeconómico de las pacientes con diagnóstico de anomalía fetal.

## **IV. MATERIAL Y METODOS**

### **4.1 Tipo y Diseño de la investigación:**

Estudio descriptivo

### **4.2 Población:**

Pacientes obstétricas atendidas en la clínica de ultrasonido del Hospital de Ginecología y Obstetricia con diagnóstico de anomalía fetal durante enero del 2006 a diciembre del 2010.

### **4.3 Sujeto de Estudio:**

Pacientes obstétricas atendidas en la clínica de ultrasonido.

### **4.4 Calculo de la muestra:**

No se calculo muestra ya que se tomo a la totalidad de pacientes obstétricas que acudieron a la clínica de ultrasonido del Hospital de Ginecología y Obstetricia con diagnóstico de anomalía fetal.

### **4.5 Criterios de inclusión:**

- Pacientes embarazadas a las que se le realiza ultrasonido durante el periodo de enero del año 2006 a diciembre del año 2010 con diagnóstico de anomalía fetal
- Que hayan resuelto el embarazo en el hospital

### **4.6 Criterios de Exclusión:**

- Expedientes incompletos

### **4.7 Descripción del Proceso de selección y tamaño de la muestra: Técnica, procedimientos e instrumentos**

#### **Técnicas**

Observación sistemática y traslado de información del expediente médico a la boleta de recolección de datos.

## Procedimientos

Se registraron 75 pacientes con diagnóstico de anomalías fetales por ultrasonido. Se revisó la base de datos de ultrasonido en el cual se encontró un subregistro ya que no existía base de datos de ultrasonido en los años 2006 al 2009 por lo que se buscó información en el libro de reportes de anomalías fetales de ultrasonido de las cuales se encontraron 75 pacientes.

Se realizó un listado de número de registro de los expedientes, se revisaron las historias clínicas en el departamento de Registros Médicos del Hospital de Ginecología y Obstetricia y se procedió a revisar los registros clínicos.

Se solicitaron semanalmente expedientes, los cuales se tabularon paralelamente en una base de datos electrónica.

Ya recabados los datos pertinentes, se realizó el análisis correspondiente dar respuesta a los objetivos planteados en la investigación.

## Instrumentos

Se utilizó la boleta de recolección de datos que consta de tres segmentos: datos generales, antecedentes y embarazo con diagnóstico de anomalía fetal (ver anexos).

### 4.8 Operacionabilidad de Variables

VARIABLE	CONCEPTO	UNIDAD DE MEDIDA	ESCALA
Anomalías genéticas	Trastornos genéticos o alteraciones cromosómicas detectadas mediante ultrasonografía	Cuantitativa	Ordinal
Edad	Tiempo transcurrido desde el nacimiento de un ser vivo	Cuantitativa	Ordinal
Paridad	Número de embarazos estimados en una paciente	Cuantitativa	Ordinal

Ocupación	Trabajo asalariado al servicio de un empleador, sinónimo de empleo.	Cualitativa	Nominal
Procedencia	Origen de algo, se utiliza para nombrar la nacionalidad de una persona	Cualitativa	Ordinal

#### 4.9 Análisis estadístico

- **Procesamiento de los datos:** Luego de obtenida la información necesaria mediante el instrumento de recolección de datos se tabulo de forma manual y posteriormente se realizo el procesamiento de datos apoyados en una base de datos creada en el programa Epi Info, que luego fueron analizados.
- **Análisis de datos:** Primero se realizo un análisis de las frecuencias y porcentajes para las variables epidemiológicas que incluyen edad materna, ocupación, procedencia, paridad, trimestre del diagnostico y características biológicas que incluyen diagnostico de anomalías fetales y anomalías más frecuentes, estimando la proporción (%) de cada una de ellas.
- Se determino si existía asociación entre las anomalías fetales y edad materna, ocupación y paridad.

#### 4.10 Aspectos éticos

Para la recolección de datos en las pacientes incluidas en el estudio se valoro el respeto a la dignidad de la persona por trabajarse con pacientes con embarazos con feto vivo se tomo en cuenta 8 aspectos éticos:

- **Valor Social o Científico** Servirá de base para la atención dentro del Hospital de Ginecología y obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.
- **Validez Científica** Obteniéndose datos confiables a partir de fuentes fidedignas.

- **Selección Equitativa de los Sujetos** Todas las pacientes embarazadas que cumplieron con los criterios de inclusión tuvieron la misma oportunidad de beneficios a partir del presente estudio.
- **Proporción favorable del Riesgo-Beneficio** La realización de la presente investigación no implicó ninguna clase de riesgo o complicaciones para las pacientes participantes en el estudio.
- **Condiciones de Diálogo Auténtico** Se entro en dialogo con las pacientes para establecer si desean o no estar incluidas en el estudio dando a conocer los beneficios y los riesgos hacia su persona, así mismo se resolvieron las dudas que pudiesen surgir en ese momento.
- **Evaluación Independiente** Las personas evaluadoras de este estudio de investigación no tienen el potencial de conflicto de intereses.
- **Respeto a los Sujetos Inscritos** Existe la posibilidad de cambiar de decisión aún cuando se haya aceptado participar en el estudio sin ninguna sanción o recriminación, haciendo de su conocimiento que dicha información es confidencial

#### **4.11 Recursos físicos, humanos y financieros**

##### 4.11. 1 Humanos:

- Responsables de la investigación
- Asesor de investigación
- Revisor de investigación
- Personal médico y paramédico del servicio de Ultrasonido Nivel II del Hospital de Ginecología y Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.

#### 4.11.2 Físicos:

- Instalaciones Hospital de Ginecología y obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.
- Computadora
- Material de oficina
- Softwares

#### 4.11.3 Financieros:

- Los gastos económicos serán costeados por la responsable de la investigación.

## V. RESULTADOS

Tabla No. 1  
Grupo etario de pacientes con diagnostico de Anomalías  
fetales por ultrasonido en el HGO-IGSS durante enero  
2006 a diciembre 2010

<b>Grupo Etario</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
15 a 19	4	5%
20 a 24	26	35%
25 a 29	25	33%
30 a 34	16	21%
35 a 39	2	3%
40 a 44	2	3%
<b>TOTAL</b>	<b>75</b>	<b>100%</b>

Desviación estándar de 5 y mediana de 26.

Tabla No. 2  
Lugar de procedencia de pacientes con diagnóstico de  
Anomalías fetales por ultrasonido en el HGO-IGSS  
durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>Procedencia</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Ciudad	19	25%
Mixco	14	19%
Villa Nueva	10	13%
Amatitlan	7	9%
Jutiapa	4	5%
Antigua	4	5%
Retalhuleu	4	5%
San Pedro Sacatepéquez	3	4%
Chimaltenango	2	3%
Escuintla	2	3%
San Juan Sacatepéquez	2	3%
Quetzaltenango	1	1%
San Cristobal	1	1%
Sololá	1	1%
Chiquimula	1	1%
<b>Total</b>	<b>75</b>	<b>100%</b>

Tabla 3  
Ocupación de pacientes con diagnóstico de  
Anomalías fetales por ultrasonido en el HGO-IGSS  
durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>Ocupación</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Ama de casa	31	41%
Secretaria	17	23%
Operaria	12	16%
Dependiente	5	7%
Mantenimiento	4	5%
Maestra	3	4%
Enfermera	2	3%
Estilista	1	1%
<b>Total</b>	<b>75</b>	<b>100%</b>

Tabla No. 4  
 Número de miembros por familia de las pacientes  
 con diagnóstico de Anomalías fetales por ultrasonido  
 en el HGO-IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>No de miembros</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
1-2	31	41%
3-4	36	48%
5-6	6	8%
más de 7	2	3%
<b>Total</b>	<b>75</b>	<b>100%</b>

Desviación estándar de 2 y mediana de 3.

Tabla No. 5  
 Ingreso económico familiar de las pacientes  
 con diagnóstico de Anomalías fetales por ultrasonido  
 en el HGO-IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>Ingreso económico</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
<b>1000-1500</b>	4	6%
<b>1501-2000</b>	20	29%
<b>2001-2500</b>	7	10%
<b>mayor de 2501</b>	39	55%
<b>Total</b>	<b>70</b>	<b>100%</b>

N: 70 pacientes ya que en 5 expedientes no se encontró ingreso económico.

Mediana de 2700 con un rango de 1000 a 9000.

Tabla No. 6  
 Distribución per cápita del ingreso económico de las pacientes  
 con diagnóstico de Anomalías fetales por ultrasonido  
 en el HGO-IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>Distribución per cápita</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
300-800	23	33%
801-1300	21	30%
1301-1800	10	14%
más de 1801	16	23%
<b>Total</b>	<b>70</b>	<b>100%</b>

Media de 1,235 con desviación estándar de 925 y mediana de 975.

Tabla No. 7  
 Paridad de pacientes con diagnóstico de Anomalías  
 fetales por ultrasonido en el HGO-IGSS durante enero  
 2006 a diciembre 2010.

<b>Paridad</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Primigesta	28	37%
Secundigesta	24	32%
Trigesta	16	21%
Múltipara	7	9%
<b>Total</b>	<b>75</b>	<b>100%</b>

Tabla No. 8  
 Trimestre de la gestación al momento del diagnóstico de  
 Anomalías fetales por ultrasonido en el HGO-IGSS  
 durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>Trimestre</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Primero	0	0%
Segundo	44	59%
Tercero	31	41%
<b>Total</b>	<b>75</b>	<b>100%</b>

Tabla No. 9  
 Grupo de Anomalía más frecuente diagnosticada por  
 Ultrasonido en el HGO-IGSS durante enero 2006 a  
 diciembre 2010.

<b>Grupo de Anomalía</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Craneal	35	47%
Gastrointestinal	9	12%
Tegumento/Musculo esquelética	9	12%
Urinaria	9	12%
Facial	5	7%
Cardiacas	5	7%
Pulmonar	3	4%
<b>Total</b>	<b>75</b>	<b>100%</b>

Tabla No. 10  
 Anomalías craneales más frecuente diagnosticada por  
 Ultrasonido en el HGO-IGSS durante enero 2006 a  
 diciembre 2010.

<b>Craneales</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Hidrocefalia	11	31%
Holoprocencefalia	6	17%
Anencefalia	4	11%
Arnold Chiari II	3	9%
Excencefalia	3	9%
Ventriculomegalia	3	9%
Encefalocele	2	6%
Hipoplasia ventricular	1	3%
Calcificación del ventrículo izq.	1	3%
Microcefalia	1	3%
<b>Total</b>	<b>35</b>	<b>100%</b>

Tabla No. 11  
Anomalía cardíaca más frecuente diagnosticada por Ultrasonido en el HGO-IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>Cardiacas</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
CIV	2	40%
Dilatación del tercer ventrículo	1	20%
gemelo arcádico	1	20%
Pentalogía de Cantrel	1	20%
<b>Total</b>	<b>5</b>	<b>100%</b>

Tabla No. 12  
Anomalía facial más frecuente diagnosticada por Ultrasonido en el HGO-IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>Facial</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Hipotelorismo	1	20%
Labio y paladar hendido	4	80%
<b>Total</b>	<b>5</b>	<b>100%</b>

Tabla No. 13  
Anomalía gastrointestinal más frecuente diagnosticada por Ultrasonido en el HGO-IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>Gastrointestinal</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Gastrosquisis	4	45%
Atresia duodenal	1	11%
Atresia esofágica	1	11%
Onfalocele	1	11%
Signo de doble burbuja	1	11%
Síndrome de Prune Belly	1	11%
<b>Total</b>	<b>9</b>	<b>100%</b>

Tabla No. 14  
 Anomalía tegumentaria/musculo esquelética más frecuente diagnosticada por Ultrasonido en el HGO-IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>Tegumentaria/Musculo esquelético</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Higroma quístico	5	55%
Displasia ósea	4	44%
<b>Total</b>	<b>9</b>	<b>100%</b>

Tabla No. 15  
 Anomalía pulmonar más frecuente diagnosticada por Ultrasonido en el HGO-IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>Pulmonares</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
MAQC II	3	100%
<b>Total</b>	<b>3</b>	<b>100%</b>

Tabla No. 16  
 Anomalía urinaria más frecuente diagnosticada por Ultrasonido en el HGO-IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>Urinaria</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Síndrome de Potter II	5	55%
Dilatación pielocaliceal	1	11%
Displasia renal	1	11%
Hidroureter	1	11%
Pielectasia	1	11%
<b>Total</b>	<b>9</b>	<b>100%</b>

Tabla No. 17  
 Edad materna y su relación con el grupo de anomalía  
 más frecuente diagnosticada por ultrasonido en el HGO-  
 IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

Grupo Etario	GRUPO DE ANOMALIA								F	%
	Cardiaca	Craneal	Facial	Gastrointestinales	Tegumento/Musculo- esqueléticas	Pulmona r	Urinarias	F		
15-19	2	0	0	0	1	0	1	4	5%	
20-24	0	9	4	5	5	0	3	26	35%	
25-29	2	14	1	2	2	3	1	25	33%	
30-34	0	10	0	2	1	0	3	16	21%	
35-39	0	1	0	0	0	0	1	2	3%	
40-44	1	1	0	0	0	0	0	2	3%	
<b>TOTAL</b>	<b>5</b>	<b>35</b>	<b>5</b>	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>3</b>	<b>9</b>	<b>75</b>	<b>100</b>	

Tabla No. 18  
 Ocupación y su relación con el grupo de anomalía más  
 frecuente diagnosticada por ultrasonido en el HGO-  
 IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>GRUPO DE ANOMALIA</b>									
<b>Ocupación</b>	<b>Cardiaca</b>	<b>Craneal</b>	<b>Facial</b>	<b>Gastrointestinales</b>	<b>Tegumento/ Musculo- esqueléticas</b>	<b>Pulmonar</b>	<b>Urinarias</b>	<b>F</b>	<b>%</b>
Ama de casa	3	15	3	5	3	0	2	31	41%
Dependiente	0	1	0	0	0	1	3	5	7%
Enfermera	0	2	0	0	0	0	0	0	3%
Estilista	0	1	0	0	0	0	0	0	1%
Maestra	0	2	0	0	0	1	0	3	4%
Mantenimiento	0	1	0	0	2	0	1	4	5%
Operaria	1	4	1	1	2	0	3	12	16%
Secretaria	1	9	1	3	2	1	0	17	23%
<b>TOTAL</b>	<b>5</b>	<b>35</b>	<b>5</b>	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>3</b>	<b>9</b>	<b>75</b>	<b>100</b>

Tabla No. 19  
 Paridad y su relación con el grupo de anomalía más  
 frecuente diagnosticada por ultrasonido en el HGO-  
 IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

Paridad	GRUPO DE ANOMALIA							F	%
	Cardiaca	Craneal	Facial	Gastrointestinales	Tegumento/ Musculo- esqueléticas	Pulmonar	Urinarias		
Primigesta	2	15	2	4	1	1	3	28	37%
Secundigesta	2	9	1	3	5	0	4	24	32%
Trigesta	1	9	1	1	3	1	0	16	21%
Multipara	0	2	1	1	0	1	2	7	9%
<b>TOTAL</b>	<b>5</b>	<b>35</b>	<b>5</b>	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>3</b>	<b>9</b>	<b>75</b>	<b>100</b>

Tabla No. 20  
 Ingreso económico y su relación con el grupo de  
 anomalía más frecuente diagnosticada por ultrasonido  
 en el HGO-IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

<b>GRUPO DE ANOMALIA</b>									
<b>Ingreso económico</b>	<b>Cardiaca</b>	<b>Craneal</b>	<b>Facial</b>	<b>Gastrointestinales</b>	<b>Tegumento/Musculo-esqueléticas</b>	<b>Pulmonar</b>	<b>Urinarias</b>	<b>F</b>	<b>%</b>
1000-1500	2	2	0	0	0	0	0	4	6
1501-2000	1	13	3	2	0	0	1	20	29
2001-2500	1	1	0	2	3	0	0	7	10
> 2500	0	16	2	5	6	3	7	39	55
<b>TOTAL</b>	<b>4</b>	<b>32</b>	<b>5</b>	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>3</b>	<b>8</b>	<b>70</b>	<b>100</b>

Tabla No. 21  
 Distribución per cápita y su relación con el grupo de  
 anomalía más frecuente diagnosticada por ultrasonido  
 en el HGO-IGSS durante enero 2006 a diciembre 2010.

Distribución per cápita	GRUPO DE ANOMALIA								F	%
	Cardiaca	Craneal	Facial	Gastrointestinales	Tegumento/Musculo- esqueléticas	Pulmonar	Urinarias			
300-800	3	10	3	4	2	0	1	23	33	
801-1300	1	11	2	2	3	0	2	21	30	
1301-1800	0	5	0	1	3	0	1	10	14	
> 1801	0	6	0	2	1	3	4	16	23	
<b>TOTAL</b>	<b>4</b>	<b>32</b>	<b>5</b>	<b>9</b>	<b>9</b>	<b>3</b>	<b>8</b>	<b>70</b>	<b>100</b>	

## VI. DISCUSIÓN Y ANÁLISIS

En el estudio realizado se encontró que el mayor porcentaje 68% de las pacientes se encontraban en edad reproductiva entre 20 y 29 años con una media de 26 y desviación estándar de 5, solo un 2.7 % son de edad avanzada que en este estudio no reflejan lo descrito en la literatura ya que pacientes con edad avanzada son las que presentan mayor riesgo de anomalías fetales puntualmente defecto cromosómico.

Un 25% de las pacientes provenía de la ciudad capital o municipios de la misma, en un bajo porcentaje, algunos departamentos no incluyen los de región oriental ya que esos casos son referidos a IGSS de zona 6, dentro de la ocupación de las pacientes el 41% son beneficiarias el 59% pertenecía a la población laboral dentro de las cuales el mayor porcentaje secretaria. El 94% de la población presenta un ingreso mayor que el salario mínimo establecido en este país. Con una media de distribución per cápita de 1235, con una frecuencia entre 3 y 4 integrantes por núcleo familiar en un 48%.

El 37% de la población se encontraba dentro de su primer embarazo al momento del diagnóstico, la edad gestacional de los casos descritos estaban durante el segundo trimestre en un 58% ya que las anomalías fetales gruesas ya se evidencian a esas semanas de gestación. Se determinó que las anomalías más frecuentes fueron las craneales en un 46%, seguida de gastrointestinal, musculo esquelética, urinaria y facial, entre las anomalías craneales, la hidrocefalia presentando un 31%, cardiacas comunicación interventricular en un 40%, entre las anomalías faciales se encuentran labio leporino y paladar hendido, las dentro de la clasificación de gastrointestinales, gastroquiasis presento un mayor porcentaje con un 44%.

Dentro de las anomalías tegumento/musculo esqueléticas el higroma quístico fue el mas común con un 55%, displasia ósea 44%, la anomalía urinaria más frecuente es síndrome de Potter II con un 55%

Se determinó en cuanto a la relación de la edad gestacional con la presencia de anomalías que el 34% fueron diagnosticadas en pacientes entre 20 y 24 años de edad, el 41% de las anomalías se diagnosticó en pacientes que no se encontraban laborando, y el 37% eran pacientes primigestas.

## **6.1 Conclusiones**

- 6.1.1 La mayoría de las pacientes se encontraban en edad reproductiva entre 20 y 29 años solo un bajo porcentaje son de edad avanzada entre 40 y 44 años.
- 6.1.2 El mayor porcentaje de las pacientes provenía del área urbana.
- 6.1.3 Dentro de la población laboral el mayor porcentaje era secretaria.
- 6.1.4 El nivel socioeconómico, se encuentra dentro de la clase media según el ingreso económico y la distribución per cápita.
- 6.1.5 Al momento del diagnóstico la mayor parte de la población se encontraba dentro de su primer embarazo.
- 6.1.6 El trimestre de la gestación al momento del estudio fue el segundo trimestre.
- 6.1.7 Se determino que las anomalías más frecuentes fueron las craneales, menos frecuente gastrointestinal, musculo esquelética urinaria y facial.
- 6.1.8 Entre las anomalías craneales la de mayor frecuencia fue hidrocefalia , entre las cardiacas comunicación interventriculares, de las anomalías faciales constituyen labio leporino y paladar hendido, de las gastrointestinales, gastrosquisis. De la distribución las tegumento/musculo esqueléticas, higroma quístico con un mayor porcentaje seguido de displasias óseas. Dentro de las anomalías renales el mayor porcentaje de incidencia fue el Síndrome de Potter II.

## **6.2 Recomendaciones**

- 6.2.1 Fortalecer grupos de apoyo entre las pacientes con diagnostico de anomalías fetales.
- 6.2.2 Documentar en la clínica de alto riesgo a las pacientes con diagnostico de anomalía fetal.
- 6.2.3 Continuar con programas de apoyo con charlas educativas sobre anomalías fetales en las pacientes que acuden a control prenatal a la consulta externa de ginecoobstetricia.

## VII. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social, encuesta nacional materno infantil 2002 Instituto Nacional de Estadística, Universidad del Valle de Guatemala, 2002.
2. Avroy a. Faranoff. Et. Al. Neonatal- Perinatal medicine Diseases of Fetus and Infant.; 5ta. Edición Vol. 2 Editorial Mosby Imprint of Mosby, 1998. pág. 1396 – 1419
3. Baerg et al .Gastrosquisis. Journal of Pediatric Surgery 2003. 38(5):771-774.
4. Callen P.W. Ecografía en Obstetricia y Ginecología. Editorial Elsevier Masson. 5ta Edición, Madrid España. 2009
5. Fleisher et. al. Ecografía en Obstetricia y Ginecología. Editorial Marban. 1ª Edición, Madrid, España. 2002
6. Masua Iqbal, Mohammad, Prevención de las Malformaciones del Tubo Neural por administración periconcepcional de Acido Fólico\_ Pediatrics in Review en español. 2000 may 21: 88-94.
7. Herrera M., Mónica del Carmen. Estudio transversal de anomalías del Tubo Neural (Tesis Medico y Cirujano). Guatemala: Universidad de San Carlos De Guatemala; 1999.
8. Cifuentes Pineda, Gabriela. Perfil epidemiológico de las anomalías del tubo neural. (Tesis Médico y Cirujano).Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Guatemala; 2002.
9. Behrman. Tratado de Pediatría de Nelson. McGraw-Hill Interamericana. 16ª Edición México 1997. pp. 2040-2046.
10. Twining, P. Anomalías fetales, Diagnóstico Ecográfico Editorial Marbán S.A. 1ra. Edición. Madrid, España 2002.

11. Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social. Normas para la administración de Hierro y Ácido Fólico. Bases técnicas para la suplantación semanal con hierro y ácido fólico. Guatemala 2003
12. Cabrera B, Marco A. Recurrencia de Anomalías del Tubo Neural y Características Clínicas en recién nacidos. (Tesis Médico y Cirujano) Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Guatemala; 1997.
13. Arias, Fernando. Guía Práctica para el embarazo y el Parto de Alto Riesgo. Editorial Mosby 2da Edición. España 1994.
14. Brend, Robert M.D. Folic acid for the prevention of neural tube defects. Pediatrics in Review. America Academy of Pediatric 2000 Jun 2; 35 (7).
15. Méndez Sánchez, Elizardo. Estudio descriptivo de Labio Leporino y Paladar Hendido. (Tesis Medico y Cirujano) Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Guatemala; 2000.
16. Aase, Jonh MD. Dismorphologic diagnosis for the Pediatric Practitioner. The Pediatric Clinics of North America. Medical Genetics 3ra ed. Vol. 1 39 N.1 The Curtis Center Philadelphia. 1992. P. 197-210.
17. Hubner G., María Eugenia. Prevalencia al nacimiento en la maternidad del Hospital clinico de la Universidad de Chile. Revista médica de Chile 2001 May 1; 128(5) 47-53
18. Cortéz Fanny M. Prevención primaria de los defectos de cierre del tubo neural. Revista Chilena Pediátrica. Vol. 74. No. 2 Santiago de Chile 2003. Pág. 208 – 212
19. Perry, Kenneth G. Uso de la ultrasonografía en la práctica obstétrica general. Serie: Clínicas de Ginecología y obstetricia: Temas actuales, 3 Editorial Mc Graw Hill, México 1998 pp. 640

20. Moore-Persaud. Embriología Básica. Editorial Interamericana Mc Graw Hill. 4ta. Edición. México, 1995. P 536
21. Díaz Jiménez, Alejandro Et.al. Prevalencia de Anomalías Congénitas en Comunidades Rurales de Guatemala en el año 2002. (Tesis Médico y Cirujano) Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Guatemala; 2003.
22. Moore Keit. Embriología Clínica. Editorial McGraw Hill Interamericana. 6ta. Edición México, 1999. P 353 –361.
23. Driver. Gastrosquisis. Journal of Pediatrics, Surgery. 2000; 35:1719 – 1723.
24. Acevedo Campos, Cristian. Prevalencia de Anomalías Congénitas Mayores Externas en Recién Nacidos, (Tesis Médico y Cirujano) Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Guatemala; 2004.
25. Organización Panamericana de la Salud. Prevención de los Defectos del Tubo Neural con Acido Fólico. Centros para el Control y Prevención de Enfermedades y Universidad de Colombia. 2001.
26. Schaffer. Enfermedades del Recién Nacido. Editorial Interamericana Mc Graw Hill. 5ta. Edición. Mexico, 1999 p 843 – 906.
27. Centro Infantil de Estomatología. Todo lo que usted debe saber acerca de las fisuras faciales. Folleto de información general. Guatemala 2002.
28. Gomella, Cunigham. Neonatología. Editorial Panamerica.3ra Edición. Buenos Aires, 1997 pp. 498-505
29. Maiers, Kelly MD. Genitales Ambiguos. Department of Pediatrics, Rainbow Babies and Children Hospital, Cleveland, OH.
30. Tunell, William. Cirugía Pediátrica: Encefalocele y Gastrosquisis. Editorial Mc Graw Hill, 4ta. Edición. Mexico, 1995.

31. Sellers López, Francisco. Diagnostico precoz de los Defectos del Tubo Neural. 2001 Jan-Mar 8 (citada 2011 jun.). Se consigue en: <http://telelme.terra.es/personal/avesbi/articulos/SELLERS.html>.
32. Díaz Martínez AG, Valdés Abreu MC, Dalmau Díaz A. Antecedentes y actualidades en el diagnóstico prenatal. Rev Cubana Obstet Ginecol 1997;23(1):25-30.

## VIII. ANEXOS

### 8.1 Anexo No. 1

#### BOLETA DE ENCUESTA

AFILIACION: \_\_\_\_\_

EDAD \_\_\_\_\_ PROCEDENCIA \_\_\_\_\_

OCUPACION \_\_\_\_\_

#### Diagnostico ultrasonografico

Normal \_\_\_\_\_ Anormal por anomalía: \_\_\_\_\_

Anomalía que reporta

Faciales

Esqueléticas

Craneales

Genitales

Urinarias

Gastrointestinales

Semanas de gestación en el momento del estudio: \_\_\_\_\_

Paridad: \_\_\_\_\_

Vía de Resolución: \_\_\_\_\_

Informe de pediatría: \_\_\_\_\_

Informe Anatomopatológico: \_\_\_\_\_

Ingreso económico: \_\_\_\_\_

Distribución per cápita: \_\_\_\_\_

Miembros de Familia: \_\_\_\_\_

## **PERMISO DEL AUTOR PARA COPIAR EL TRABAJO**

Las Autoras conceden permiso para reproducir total o parcialmente y por cualquier medio la tesis titulada: "PERFIL EPIDEMIOLOGICO DE LA PACIENTE CON DIAGNOSTICO DE ANOMALIA FETAL 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.