

Reporte de malformaciones fetales diagnosticadas en comité ecográfico del Hospital Regional de Talca, entre junio 2020 y junio 2021

NICOLÁS CANALES GODOY¹, FRANCINE DE MARTINI RAMIREZ², PATRICIA BIZAMA PÉREZ¹

Report of fetal malformations diagnosed in the ultrasound committee of the regional hospital of Talca, between June 2020 and June 2021

Abstract

Introduction: Obstetric ultrasound is part of the screening to select the population at high risk of having a congenital malformation. Considering that fetal defects occur in approximately 2-4 out of every 100 live newborns, and are the cause of 35-40% of perinatal mortality in Chile, it is therefore justified to perform the second trimester ultrasound, which presents a high index prenatal screening (56%), with few false positives. Methods: A retrospective, cross-sectional and descriptive study was carried out, by reviewing 6,385 ultrasound scans, which were performed during one year (June 2020-June 2021), at the Regional Hospital of Talca, where 126 fetuses with suspected malformation were detected. Results: Of the total number of patients evaluated, a congenital malformation rate of 1.9% was detected, with cardiac malformations the most frequent, and diabetes mellitus the main risk factor. Conclusions: Antenatal ultrasound study is essential in the first and second trimesters of pregnancy, followed by a referral to an ultrasound committee, emphasizing early and interdisciplinary management. The frequencies found are similar to those reported in the international bibliography.

Keywords: Congenital malformation, Ultrasound, Pregnancy, Chromosomopathy

1. Becado Obstetricia y Ginecología UCM, Hospital Regional de Talca, Chile.

2. Médico Cirujano, Ginecologista Perinatóloga, Unidad de Alto Riesgo Obstétrico Hospital Regional de Talca, Chile.

Correspondencia:

Nicolás Canales Godoy

Dirección: 5 Oriente 727, dpto. 407, Talca.

Teléfono: 978874292

Email: ncanalesg20@gmail.com

Introducción

En la actualidad la ecografía obstétrica es ampliamente utilizada para la evaluación prenatal, tanto del crecimiento como de la anatomía fetal,¹ y desde que su uso se hizo rutinario en

el control del embarazo es la principal herramienta para la detección de malformaciones congénitas.²

Existen momentos específicos durante la gestación en los que se aconseja hacer un ultrasonido. En Chile la recomendación ministerial

es realizar al menos tres estudios, cada uno de ellos durante el primer, segundo y tercer trimestre (11-14 semanas, 20-24 semanas y a las 30-34 semanas respectivamente),³ ya que en cada edad gestacional se evalúan distintas estructuras y marcadores ecográficos, que permiten establecer la normalidad o sospecha de condiciones patológicas fetales.

En cuanto al diagnóstico de malformaciones, la ecografía del primer trimestre (11-14 semanas) es una excelente herramienta para evaluar los clásicos marcadores de aneuploidias, así como también anatomía fetal precoz, haciendo énfasis en cráneo, corazón, pared abdominal, extremidades, columna y vejiga. Aunque históricamente se ha definido al estudio del segundo trimestre (20-24 semanas) como la ecografía de detalle anatómico, ya que a esta edad gestacional es cuando se diagnostican con mayor frecuencia las malformaciones.

El estudio Eurofetus (1999), evaluó la precisión de la detección prenatal de malformaciones mediante un examen ecográfico de rutina, donde fueron detectadas 4.615 malformaciones, de las cuales el 55% de las anomalías mayores fueron identificadas antes de las 24 semanas de gestación.⁴

En un estudio de Nicolaidis y cols. (2019), se realizaron ecografías obstétricas en los tres trimestres del embarazo a 100.997 pacientes, en el que se buscó determinar qué porcentaje de malformaciones congénitas se diagnosticaban en cada trimestre, con un 27.6% de estas diagnosticadas en el primer trimestre, un 53.8% en el segundo trimestre y un 18.6% en el tercer trimestre.⁵

La sensibilidad de la ecografía para la pesquisa de malformaciones en el periodo prenatal es de aproximadamente un 50-60%, superando el 80% en centros donde los operadores cuentan con mayor experiencia ecográfica.

Una malformación congénita se define como una anomalía intrínseca del total o parte de un órgano, que afecta su característica estructural y/o funcional, causada por diversos mecanis-

mos fisiopatológicos, pudiendo éstas ser aisladas o acompañadas de otras malformaciones en un mismo individuo.⁶

Según el mecanismo que las provoque, se pueden agrupar en términos más específicos como malformación (cuando el defecto se produce por un proceso del desarrollo embrionario intrínsecamente anormal), deformación (cuando se produce por fuerzas mecánicas intrauterinas extrínsecas que modifican una estructura formada normalmente, ej: útero bicorne), disrupción (cuando ocurren por una destrucción o interferencia con el desarrollo vascular normal, ej: brida amniótica) y displasia (cuando resultan de la organización anormal de las células en los tejidos, ej: displasia esquelética).

Se clasifican en malformaciones mayores y menores, considerando mayores aquellas que tienen una repercusión médica, que pudiesen estar asociadas a riesgo vital o requerir intervención quirúrgica, además de su mayor asociación con cromosomopatías; y menores a aquellas que tienen una importancia principalmente cosmética, sin riesgo vital y poca relación con cromosomopatías.

En los casos en que están presentes dos o más malformaciones en un mismo feto, también se pueden reconocer patrones, como síndromes, secuencias, defectos de campo y asociaciones, todas estas con distintas implicancias clínicas. La incidencia reportada a nivel mundial fluctúa entre 2 a 4% de los recién nacidos vivos (RNV),⁶⁻⁷ siendo considerablemente más elevada en abortos del primer trimestre. En Chile, la última cifra reportada informó una incidencia de 3.1%, correspondiente al año 2008.⁷ En países desarrollados las malformaciones son actualmente la principal causa de muerte infantil, mientras que en Chile son la primera causa de mortalidad neonatal precoz (seguidas por la prematuridad y la patología respiratoria del recién nacido), la segunda de muerte en niños menores de 1 año, y la cuarta de mortalidad fetal tardía (mortinato), siendo supera-

da por la hipoxia fetal, complicaciones de la placenta o anexos ovulares y complicaciones maternas del embarazo.⁷⁻⁸ Esto se debe principalmente al control de los factores de riesgo modificables, es decir, mientras menor sea la tasa de mortalidad infantil, un mayor porcentaje estará explicado por malformaciones congénitas⁸.

Son múltiples los factores de riesgo para el desarrollo de estas anomalías, entre lo que destacan la edad materna, presencia de diabetes pregestacional o gestacional, obesidad, múltiples agentes infecciosos (citomegalovirus, virus herpes simple, rubeola, toxoplasma, entre otros), consumo de alcohol y drogas, uso de fármacos (fenitoina, ácido valproico, carbamazepina, litio, etc.) factores ambientales y presencia de antecedentes familiares.⁹

Con respecto a la edad materna, se ha demostrado en diversos estudios que las madres con edad más avanzada al momento del embarazo (más de 40 años), tienen un mayor riesgo de malformaciones y trisomías, principalmente trisomías 21, 18 y 13.¹⁰⁻¹¹⁻¹²

El sistema afectado con mayor frecuencia es el cardíaco (30% de las malformaciones), seguido de alteraciones del sistema nervioso central (SNC), y luego el resto de los sistemas.¹³

El principal objetivo para optimizar el manejo de esta problemática se centra en el diagnóstico prenatal, es decir, en la capacidad de investigar in útero, ya que existen múltiples malformaciones que se beneficiarán de un manejo intrauterino, con mejores tasas de supervivencia perinatal. En el caso de patologías que no tienen tratamiento in útero, el esfuerzo diagnóstico va dirigido a programar el nacimiento en centros donde se cuente con lo requerido para la atención neonatal, acorde con la condición fetal. Independiente de la patología, diagnosticar una malformación fetal se traduce en hacer un abordaje integral y multidisciplinario de la paciente y su pareja, entregándoles la mayor información disponible y decidir en

conjunto los pasos a seguir.¹⁴

El objetivo principal de nuestro trabajo se centró en conocer la realidad de nuestro servicio, respecto a la pesquisa de malformaciones congénitas mediante ecografía y agruparlas según sistema comprometido.

Métodos

Se realizó un estudio retrospectivo, transversal y descriptivo, mediante la revisión de 6.385 ecografías informadas por médicos obstetras, que fueron realizadas durante un periodo de 13 meses consecutivos desde el 01 de junio de 2020 al 30 de junio de 2021, en el policlínico de ecografía obstétrica del Hospital Dr. César Garavagno Burotto de Talca.

Los objetivos del estudio eran precisar la tasa de incidencia de malformaciones fetales diagnosticadas mediante ecografía en nuestro centro, detectar los principales factores de riesgo asociados, evaluar cuáles son los sistemas más comprometidos en nuestra población, comparar con la incidencia reportada a nivel mundial y determinar el número de cariogramas solicitados en nuestro servicio, con el posterior análisis de resultados.

Las ecografías de 20-24 semanas consisten en realizar biometría fetal, donde se miden los diámetros biparietal (DBP) y frontooccipital (DFO), circunferencia abdominal (CA) y longitud del fémur (LF), para luego obtener la estimación del peso fetal. Se evalúa el líquido amniótico y placenta. Seguido de una evaluación detallada de la anatomía fetal (cabeza, cara, cuello, tórax, corazón, abdomen, extremidades, columna, cordón y genitales). Se detectaron 126 fetos con una o más anomalías estructurales, los cuales fueron derivados al comité ecográfico del mismo centro, integrado por médicos obstetras especialistas en medicina materno fetal, neonatólogo y una dupla psicosocial.

En los casos en que la sospecha de cromosomopatías era alta, se ofreció a la paciente es-

tudio de cariograma mediante amniocentesis realizada en nuestro centro, con posterior envío de la muestra para análisis en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile.

Para nuestro análisis estadístico se recopilamos los siguientes datos de cada paciente derivada al comité: edad, paridad, malformación o malformaciones diagnosticadas previamente, sistema o sistemas comprometidos, solicitud de cariograma con su eventual resultado, y comorbilidades asociadas, donde se preguntó dirigidamente por diabetes pregestacional y gestacional, síndrome hipertensivo del embarazo, y sus respectivos tratamientos, el resto de comorbilidades se incluyeron cuando las pacientes de manera espontánea las referían.

Resultados

Durante los trece meses analizados, fueron derivadas 126 pacientes en las que se sospechaba una o más malformaciones. Se excluyeron del estudio 25 pacientes en su primera visita al comité ecográfico, ya que al momento de la evaluación no se evidenciaron malformaciones fetales, por tanto, las ecografías fueron informadas con anatomía normal.

Se realizó el análisis estadístico de 101 pacientes, en las que se confirmó el diagnóstico de una o más malformaciones al ser evaluadas por el grupo de especialistas.

Al distribuirlas según rangos de edad, cinco pacientes (4.9%) tenía menos de 20 años, ochenta y cuatro pacientes (82.1%) tenían entre 20 y 39 años, y doce pacientes (11.8%) tenían 40 años o más. Esto se explica por la distribución poblacional, ya que a pesar de que la edad avanzada es un factor de riesgo no modificable para la incidencia de malformaciones fetales, el número de pacientes embarazadas mayores de 40 años es muy inferior al grupo comprendido entre 20 y 39 años. Existe estudios que postulan que el punto de quiebre en que aumenta el riesgo según la edad materna, sería a los 34-35 años.

En cuanto a la paridad treinta y tres (32.6%) eran primigestas, cuatro nulíparas (3.9%), y sesenta y cuatro pacientes (63.3%) eran multíparas de 1 o más partos (Gráfico 1).

Se agruparon además todos los diagnósticos según el sistema que comprometían, un 19.8% afectaba el sistema Cardiovascular, diagnosticándose principalmente CIV, seguido de Tetralogía de Fallot y Canal AV. Un 16.8% comprometía el SNC, siendo el diagnóstico más frecuente la hidrocefalia. Un 13.8% comprometía el sistema digestivo, 11.8% Nefrourológico, 6.9% Musculoesquelético, 4.9% Pulmonar, 4.9% Cara y cuello, y un 9.9% se clasificó en Otras. Finalmente, un 10.8% de las pacientes tenían 2 o más sistemas comprometidos (Tabla 1).

Al analizar la presencia de comorbilidades maternas, la más frecuente fue diabetes (gestacional o pregestacional) con un 21.7% (22 pacientes) y el síndrome hipertensivo del embarazo con 6.9% (7 pacientes), 17.8 % de las pacientes presentaron otras comorbilidades como hipotiroidismo, artritis, enfermedad renal crónica, cardiopatías maternas, entre otras (Gráfico 2). Entre las 22 pacientes que padecían diabetes, 18 de ellas fueron diagnosticadas durante el embarazo y 4 eran diabéticas pregestacionales. Solo cuatro pacientes requirieron insulina (por descompensación) para el manejo de esta patología durante el embarazo. Por otra parte, de las 7 pacientes con síndrome hipertensivo del embarazo, solo tres desarrollaron preclampsia, siendo una de ellas hipertensa crónica previamente.

Se ofreció estudio de cariograma a quienes presentaran factores de riesgo sugerentes de cromosopatías, como edad materna avanzada (que debía estar en conjunto con otro factor de riesgo), antecedentes de malformaciones previas, o hallazgos ecográficos sospechosos, seleccionando un total de 29 pacientes (28.7%), con 16 resultados normales, seis trisomías 21, tres trisomías 18, dos trisomías 13, dos 45 X y un resultado que se informó sin

crecimiento celular, el cual fue repetido con resultado 45 X (Gráfico 3).

La incidencia general de malformaciones congénitas fue de un 1.97%, y la incidencia general de cromosopatías fue de un 0.45%. Finalmente, a 14 pacientes (13.8%) se les diagnóstico un aborto u óbito al momento de la ecografía, un 14.8% (15) fueron mortinatos o mortineonatos, un 59.4% (60) de las pacientes tuvieron parto o cesárea y un 11.8% (12) de las pacientes seguían embarazadas al momento del estudio. Es importante destacar que las indicaciones de cesárea o la edad gestacional al momento del parto no fueron analizadas, además no fueron incluidas en el análisis las interrupciones por segunda causal de la Ley IVE (Interrupción Voluntaria del Embarazo).

Conclusiones

La incidencia general de malformaciones congénitas reportada a nivel mundial, fluctúa entre un 2 a 4% de los embarazos y la tasa de cromosopatías, se reporta entre un 0.3 a 0.7%, números muy similares a los obtenidos en nuestro estudio. Estos datos son alentadores y respaldan el trabajo realizado actualmente en el comité ecográfico.

Según lo evaluado en nuestro estudio, la mayor prevalencia de malformaciones se produce en gestantes múltiparas, con edades entre 20 y 39 años.

La comorbilidad que se presentó con mayor frecuencia en la población estudiada, fue la diabetes, padecida por un quinto de las pacientes controladas, cuya asociación con las anomalías congénitas es bien conocida.

Las malformaciones cardíacas ocupan el primer lugar en incidencia, lo cual sugiere optimizar el análisis detallado del corazón y sus vasos principales en el estudio ecográfico.

Finalmente podemos concluir que el estudio mediante ecografía prenatal es el mejor método diagnóstico de malformaciones congénitas en la actualidad, y que la tasa actual de detec-

ción en nuestro servicio, cumple con los estándares internacionales, siendo fundamental que todas las pacientes en las que se sospecha alguna malformación, sean evaluadas por un comité ecográfico.

Bibliografía

1. L. J. Salomon, Z. Alfirevic, V. Berghella, C. Bilardo, E. Hernandez-Andrade, S. L. Johnsen, K. Kalache, K.-Y. Leung, G. Malinger, H. Munoz, F. Prefumo, A. Toi And W. Lee On Behalf Of The Isuog Clinical Standards Committee. (2010). Guías prácticas para la realización de la exploración ecográfica fetal de rutina en el segundo trimestre. ISUOG 2010.
2. Goldberg JD. Routine screening for fetal anomalies: expectations. *Obstet Gynecol Clin North Am* 2004; 31: 35-50.
3. Guía Perinatal 2015. Capítulo VI “Ultrasonido de rutina en obstetricia”. Subsecretaría de Salud Pública, División Prevención y Control de Enfermedades, Departamento de Ciclo Vital, Programa Nacional Salud de la Mujer.
4. Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. *Am J Obstet Gynecol* 1999; 181: 446-454.
5. Syngelaki, A., Hammami, A., Bower, S., Zidere, V., Akolekar, R. and Nicolaides, K.H. (2019), Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11-13 weeks' gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 54: 468-476.
6. Corsello G, Giuffrè M. Congenital malformations. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2012 Apr;25 Suppl 1:25-9. doi: 10.3109/14767058.2012.664943. Epub 2012 Mar 14. PMID: 22356564.
7. Nazer H, Julio, Cifuentes O, Lucía. (2011). Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: Una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. *Revista médica de Chile*, 139(1), 72-78.
8. Dipierri JE, Acevedo NE, Bronberg RA.

Mortalidad infantil por malformaciones congénitas en Chile: análisis temporal y espacial, 1997–2011. *Rev Panam Salud Publica*. 2015;38(5):380-7.

9. Canals C, Andrea, Cavada C, Gabriel, & Nazer H, Julio. (2014). Factores de riesgo de ocurrencia y gravedad de malformaciones congénitas. *Revista Médica de Chile*, 142(11), 1431-1439.

10. Nazer H, Julio, Cifuentes O, Lucía, Águila R, Alfredo, Ureta L, Pilar, Bello P, María Piedad, Correa C, Francisca, & Melibosky R, Francisco. (2007). Edad materna y malformaciones congénitas: Un registro de 35 años. 1970-2005. *Revista médica de Chile*, 135(11), 1463-1469.

11. Chamy P, Verónica, Cardemil M, Felipe,

Betancour M, Pablo, Ríos S, Matías, & Leighton V, Luis. (2009). Riesgo Obstétrico y Perinatal en Embarazadas Mayores de 35 Años. *Revista chilena de obstetricia y ginecología*, 74(6), 331-338.

12. Nazer H, Julio, Cifuentes O, Lucía. (2013). Prevalencia de malformaciones congénitas en hijos de madres mayores de 34 años y adolescentes. *Hospital Clínico de la Universidad de Chile*, 2002-2011. *Revista chilena de obstetricia y ginecología*, 2013; 78(4): 298 – 303

13. Base de datos Servicio de Neonatología Hospital Santiago Oriente entre los años 1999-2013. J. Alarcón., O. Pizarro.

14. Organización Mundial de la Salud (OMS). Anomalías congénitas. 2020.

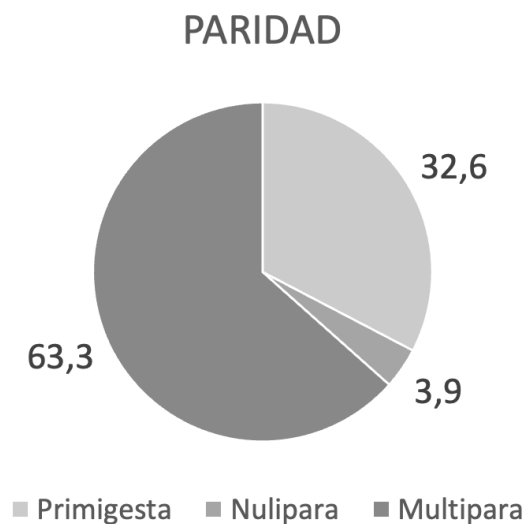


Gráfico 1.

<u>SISTEMA</u>	<u>N° DE CASOS</u>	<u>PORCENTAJE</u>
Cardiovascular	20	19.8%
SNC	17	16.8%
Digestivo	14	13.8%
Nefrourológico	12	11.8%
Musculoesquelético	7	6.9%
Cara y cuello	5	4.9%
Pulmonar	5	4.9%
Otros	10	9.9%
Dos o más sistemas	11	10.8%

Tabla 1.

COMORBILIDADES

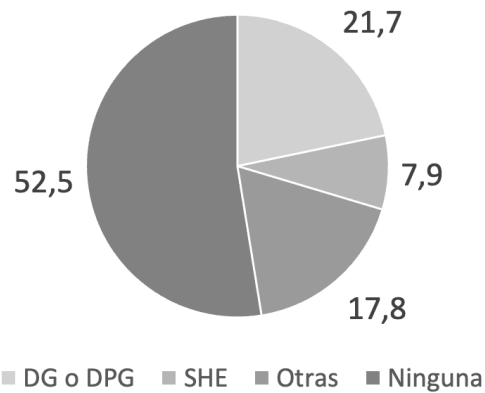


Gráfico 2.

CARIOGRAMA

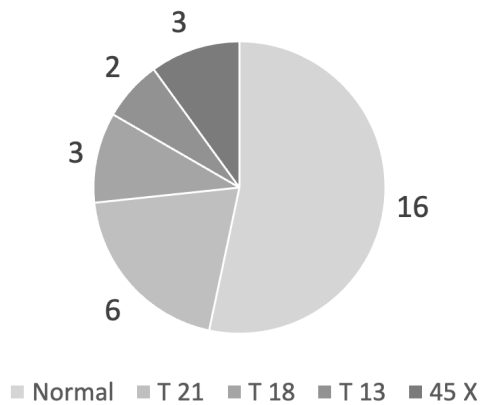


Gráfico 3.