



1121731  
UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA  
DE MÉXICO



FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO

*HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA*

**“DIAGNOSTICO PRENATAL DE ALTERACIONES  
ESTRUCTURALES CONGENITAS EN EL HOSPITAL  
INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA”**

**TESIS**

Que para obtener el título en la  
especialidad de Ginecología y Obstetricia

PRESENTA

**DRA. BARBARA DÁVALOS REGALADO**

Hermosillo, Sonora.



Octubre del 2002-3



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

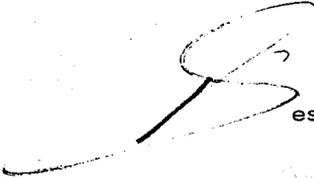
Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO  
FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO

HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA

“DIAGNOSTICO PRENATAL DE ALTERACIONES  
ESTRUCTURALES CONGENITAS EN EL HOSPITAL INFANTIL DEL  
ESTADO DE SONORA”



TESIS

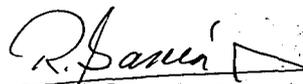
Que para obtener el título en la  
especialidad de Ginecología y Obstetricia

PRESENTA

**DRA. BARBARA DÁVALOS REGALADO**



**Dr. Norberto Sotelo Cruz**  
Director General del Hospital  
Infantil del Estado de Sonora



**Dr. Ramiro García Álvarez**  
Director de Enseñanza e Investigación  
del Hospital Infantil del Estado de Sonora.



**Dr. Felipe Arturo Méndez Velarde**  
Profesor Titular del Curso de  
Ginecología y Obstetricia



**Dra. Aná Lydia Ibarra Gallardo**  
Asesor de tesis



**Dr. Guillermo López Cervantes**  
Asesor de Tesis

Hermosillo, Sonora.

Octubre del 2002.



B

## **AGRADECIMIENTOS**

*A Dios, gracias por darme la vida y el anhelo de vivirla.*

*A mis maestros, agradezco inmensamente mi formación, especialmente al Dr. Francisco Javier Vega Ruíz por sus duras palabras de enseñanza, de apoyo, de valor; a la Dra. Ana Lidia Ibarra Gallardo y al Dr. Guillermo López Cervantes, por el tiempo y los conocimientos brindados durante la elaboración de la tesis.*

*A todos y cada uno de mis compañeros por su compañía en las largas jornadas de trabajo y porque también de ustedes aprendí.*

*A mis excompañeras y amigas que representaron el brazo que me empujó a seguir adelante, siempre las tendré presentes.*

*A la mujer sonoreense, infinitamente agradecida por permitir mi proceso de formación profesional.*

## **DEDICATORIA**

*A mi madre, profundamente por su fortaleza que fue la mía, por sus oraciones y porque me enseñó que también desde el fondo del abismo se puede volar.*

*A mi padre, por su eterna compañía.*

*A mis hermanos, que sin su apoyo no hubiera podido estar en este momento de mi vida.*

*A mi tía Tayde, porque fue y seguirá siendo para mí, un gran ejemplo.*



# INDICE

	pág.
Introducción	1
Generalidades	2
Objetivos	11
Material y Métodos	12
Resultados	14
Discusión	36
Conclusiones	43
Bibliografía	45
Anexo	



**Dávalos Regalado Bárbara, Ibarra Gallardo Ana Lidia, López Cervantes Guillermo.**  
**"DIAGNOSTICO PRENATAL DE ALTERACIONES ESTRUCTURALES CONGENITAS EN EL HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA"**

**INTRODUCCIÓN.-** El presente es un estudio retrospectivo del diagnóstico prenatal de alteraciones estructurales en el Hospital Infantil del Estado de Sonora en el período comprendido de mayo de 2000 a noviembre de 2001.

**OBJETIVO.-** Conocer la epidemiología de las alteraciones estructurales congénitas diagnosticadas prenatales.

**MATERIAL Y METODOS.-** Se incluyeron en el estudio 102 casos de fetos ó recién nacidos con defecto malformativo, una vez excluidos 55, ya que el procedimiento obstétrico no se llevó a cabo en esta Institución. Se diseñó una cédula de captación de datos que incluye: ficha de identificación de la madre y del recién nacido, antecedentes heredofamiliares, prenatales, situación de resolución de embarazo, período postnatal y autopsia (cuando se le realizó).

**RESULTADOS.-** De los 102 casos reportados, la edad materna predominante fue la de 15-21 años en el 24.7% (28), la mayor concentración de casos la madre radicaba en Hermosillo 79 (77.4%); el 54.9% sólo contaba con salario mínimo (56); el 45% (46 de las madres) con escolaridad secundaria, el 12.7% (13) con tabaquismo activo y seis de ellas durante la gestación; el 54.9% llegaron a un embarazo de término (56); el antecedente heredofamiliar más importante fue diabetes mellitus en 71.2% (47) y el 4.6% (5) existió el antecedente de hijos con alteraciones estructurales y el 1.9% (2) con antecedentes de consanguinidad. Las primigestas afectadas en el 45% (46); la DM, epilepsia e HASC como patología de la madre se igualaron con frecuencia 13.6% (3) cada uno. El 69.6% (71) llevaron control prenatal regular; la complicación más frecuente en la gestación fue la infección del tracto urinario en el 34% (29), siendo el tercer trimestre donde se presentaron mayormente las complicaciones en 35.7% (30) y el 13.6% recibieron medicamentos con efectos potenciales para el feto entre estos aminoglucocidos, glibenclámid, enalapril, carbamacepina, DFH, azatioprima, metamizol y propranolol. Se le realizó ultrasonido al 70.5% de las 99 madres que llevaron control prenatal. Se realizó el diagnóstico prenatal en sistema nervioso central en el 26% (12), entre estos: anencefalia cuatro (11.1%), hidrocefalia tres (8.3%), poroencefalia, mielomeningocele, encefalocele, meroacranea y quiste de plexo coroideo, uno de cada uno, en digestivo en 15.2% (7), reportando tres pacientes atresia intestinal, onfalocele tres y quiste del cordón umbilical uno y nivel renal (13.8%) cinco casos de poliquistosis renal. Los procedimientos obstétricos de urgencia en el 80.3% (82) y los programados en el 18.2% (19). El sexo del feto ó recién nacido es como sigue, masculino (52.9%) (54), femenino en 38.2% (29), de los que fallecieron el 33.3% (19) fue en el primer día de nacimiento; y el diagnóstico postnatal en el 31.3% (31) fue síndrome dismórfico, a nivel cardíaco en el 15.1% (15) y SNC en el 14.1% (14), incluyendo en estos anencefalia tres, hidrocefalia cinco, meningocele dos, poroencefalia, microcefalia, mielomeningocele, meroacranea un caso respectivamente. Entre los misceláneos (11.1%) están teratoma sacrococcígeo, síndrome de Down, higroma quístico, tumoración sacrococcígea, hidrops no inmunológico, tumoración de la línea media anterior (abdominal). Se realizó autopsia en 27 casos y en cuatro de ellos difirió del diagnóstico postnatal agregándose en tres de ellos isomerismo pulmonar.

**CONCLUSIÓN.-** Las alteraciones estructurales congénitas tienen una alta mortalidad en el Hospital Infantil del Estado de Sonora, por lo que es necesario tener la información y las herramientas para brindar un mejor diagnóstico y así determinar y mejor consejo genético a los padres.

F


## INTRODUCCION

Existe en el ámbito médico adelantos sorprendentes, con evolución día a día en cuanto a prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación. Hablando específicamente de genética existe también una amplia gama de alteraciones estructurales congénitas, con repercusión desde el periodo prenatal hasta el futuro ser en desarrollo y para su entorno. Es importantísimo destacar que en la medida que se realice diagnóstico prenatal se dará pauta para la toma de decisiones de las personas implicadas, brindando opciones por parte del personal médico. No podemos hablar de defectos congénitos sin antes hacer mención de factores de riesgo asociados observados en esta institución, los cuales en comparación a lo establecido existe cierta variación en lo referente al grado de asociación.

Actualmente en nuestra comunidad, a pesar de los avances en cuanto a diagnóstico prenatal, sobrepasa el postnatal en gran medida, más aún postmortem, pudiendo en caso contrario determinar el tipo y vía de interrupción del embarazo para lograr incidir favorablemente en el pronóstico fetal.

Es alto el índice de mortalidad observado en esta institución debido a defectos congénitos, lo que justifica poner al alcance los medios para hacer diagnóstico y acercar a las pacientes con factores de riesgo porque de nada sirve lo primero sin lo segundo; sobretodo informar a la paciente en edad reproductiva, ya que actualmente desde etapas preconcepcionales e iniciales de la concepción, se puede informar con precisión a cerca de la salud y calidad física del niño que ha de nacer.



## GENERALIDADES

La genética clínica nace como una necesidad de estudiar las alteraciones del crecimiento, desarrollo prenatal y posnatal.

Al momento de hablar de diagnóstico prenatal, tenemos que definir primero los conceptos básicos de genética clínica.

**Genética:** Es la ciencia de la herencia y la variabilidad, se define como defecto congénito a todas aquellas anomalías del desarrollo morfológico estructural o funcional del individuo.

La etiología de éstas puede ser monogénica, cromosómica, multifactorial o ambiental. (1)

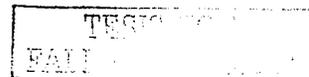
Los defectos congénitos se clasifican en:

Defecto congénito mayor: es aquel que afecta tanto la estética como la función del organismo, y

Defecto congénito menor: cuando afecta la estética, pero no la función de alguna parte del organismo, siendo en algunos casos en forma positiva.

Puede existir además en forma aislada o asociada.

En las alteraciones aisladas podemos encontrar **malformaciones** que son defectos morfológicos de parte de un órgano, un órgano completo o de una región anatómica, resultante de un proceso de desarrollo anormal de origen intrínseco; **deformaciones** definidas como posición anormal de una parte del cuerpo originados mecánicamente, tanto de origen intrínseco como extrínseco; **disrupción**; defecto morfológico de un órgano, parte de él o de una región anatómica, resultante de un proceso sobre el desarrollo normal de origen intrínseco, es decir, la

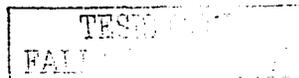


interferencia de factores extrínsecos en el proceso de desarrollo de partes bien formadas originalmente.

En las alteraciones asociadas se pueden apreciar las denominadas **secuencias** como patrón de anomalías múltiples derivadas de malformaciones, disrupciones ó factores mecánicos que desencadenan alteraciones subsecuentes en la morfogénesis; **síndrome** como patrón de anomalías múltiples patogenéticamente relacionadas y no reconocidas como una secuencia simple, en donde se conoce la causa y **asociaciones** como presencia de dos ó más anomalías no debidas al azar o un síndrome, pero en estos casos no se conoce la causa.

Algunos de los defectos congénitos estructurales se consideran marcadores para cromosomopatías como es el caso de onfalocoele, cardiopatías y sobre todo cuando se encuentra asociado, por lo que es importante hacer estudio citogenético o cariotopo. Estos defectos son resultado de alteraciones genéticas y factores ambientales en los cuales se van a expresar genes predispuestos por los padres. <sup>(2)</sup>

Desde el punto de vista de la genética son tres los aspectos fundamentales a considerar en relación con esta disciplina: conocimiento del genoma humano, aplicación en el diagnóstico prenatal y asesoramiento para prevenir ó modificar de alguna manera las malformaciones congénitas y terapias génicas. Es importante realizar estrategias para su diagnóstico. Hasta hace unos años, el feto era para el obstetra un perfecto desconocido; en el transcurso de los últimos 40 años, los conocimientos sobre el feto han aumentado aceleradamente, posibilitando el diagnóstico prenatal de muchos defectos congénitos. <sup>(3)</sup>



Si hacemos una somera historia del diagnóstico prenatal, lo podríamos dividir en las siguientes etapas:

Primera etapa (1956-67): mediante amniocentesis, se extrae líquido amniótico, posibilitando los estudios cromosómicos en células fetales.

Segunda etapa (1968-75): determinaciones bioquímicas que se añaden a las citogenéticas.

Tercera etapa (1975-80): la ecografía permite por primera vez visualizar al feto mediante técnicas no invasivas.

Cuarta etapa (1980-85): acceso directo al feto por medio de fetoscopia, que no solo permite tener una visualización del mismo, sino también obtener biopsia de piel.

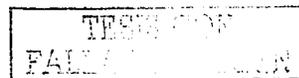
Quinta etapa (1985-actualidad): la irrupción de la biología molecular y la ingeniería genética, posibilita el diagnóstico más certero a la vez que ultrasonidos más sofisticados y resonancia magnética. (4)

Sin embargo, desde la antigüedad en el Papiro de Berol que data de 1350 a.C. se menciona ya una prueba para predecir el sexo fetal. (2)

Las pacientes con importante riesgo de enfermedades genéticas se identifican gracias a los datos obtenidos a partir de su historia clínica y exploración física.

Las pacientes candidatas a estudios genéticos son las que presentan las siguientes características:

1. Edad de 35 años o más en el momento del parto.
2. Historia de un embarazo previo con anomalías cromosómicas.
3. Anomalías cromosómicas en cualquiera de los padres.



4. Historia de síndrome de Down u otra anomalía cromosómica en algún miembro de la familia.
5. Historia de dos o más abortos espontáneos con una importante alteración del desarrollo fetal.
6. Embarazo con riesgo elevado de padecer defectos del tubo neural.
7. Historia familiar de trastornos metabólicos congénitos. <sup>(5)</sup>

El estado actual de los recursos diagnósticos no ofrecen posibilidades uniformes para todos los defectos congénitos, mientras que en algunos campos, la capacidad diagnóstica es teóricamente del 100%, en otros es más limitado.

Actualmente, en el diagnóstico prenatal, los procedimientos que se realizan, se pueden dividir en no invasivos e invasivos.

Dentro de los no invasivos tenemos:

El ultrasonido: es un estudio seguro, no invasivo, preciso y no caro. Muchas anomalías estructurales en el feto pueden ser diagnosticadas por este método, pudiéndose realizar en etapas tempranas del embarazo. También puede asistir a otros procedimientos como amniocentesis y biopsia de vellosidades coriales. <sup>(6)</sup>

Triple marcador: consiste en la cuantificación de alfa fetoproteína, fracción beta de gonadotropina coriónica humana y estriol no conjugado en suero materno. Con un valor de predicción positivo del 65% para anomalías cromosómicas. En Síndrome de Down, la alfa fetoproteína está baja, HGC está elevada y estriol bajo. En la trisomía 18, los tres valores están disminuidos. Se debe realizar entre las 15 y 20 semanas de edad gestacional.

Proteína A del embarazo: se realiza en etapas más tempranas antes de las 12 semanas de gestación para diagnóstico de Síndrome de Down.

Resonancia magnética: existen condiciones en las cuales la ecografía presenta limitaciones, siendo en estas situaciones la resonancia magnética de gran utilidad, pudiendo aportar información adicional que en ocasiones influye en el manejo de éstas pacientes. (7)

Los métodos *invasivos* son:

Amniocentesis: es la punción transbdominal del saco amniótico. Ocupa un lugar preciso del diagnóstico prenatal. Su indicación y práctica en el estudio citogenético prenatal se realiza entre la semana 15 y 16 de gestación. El riesgo de aborto es menor del 0.5%. (8)

Biopsia de vellosidades coriónicas: establece un diagnóstico más temprano al obtenido por amniocentesis. Se realiza mediante la introducción transcervical o transabdominal de un catéter con guía de ultrasonido, el cual se desliza hasta la zona coriónica, en donde por aspiración se toma muestra de las vellosidades coriales, para hacer con ellas cultivo y analizar el cariotipo. Sus complicaciones son: rompimiento del saco gestacional desencadenando aborto o bien un aborto sin ruptura. Debe ser realizado solo en poblaciones de riesgo verdaderamente elevado. (8)

Funiculocentesis: es la extracción de sangre fetal a través de la punción de la vena umbilical. Se realiza a partir de la semana 18.

Fetoscopia: técnica de diagnóstico prenatal más difícil y que implica mayor riesgo para el producto. Tiene tres finalidades:

1. Visualización del feto
2. Toma de sangre fetal

### 3. Toma de biopsia fetal

La primera, para corroborar defectos craneofaciales, de extremidades y de cierre de tubo neural. La toma de sangre (50-100 microlitros), puede ser por punción de los vasos del cordón umbilical ó placa coriónica bajo visión directa del fetoscopio, por placentacentesis y aspiración de sangre placentaria después de la localización por ultrasonido. La obtención de sangre fetal ha servido para diagnóstico prenatal de hemoglobinopatías, hemofilia, enfermedades de las plaquetas y leucocitos, varias deficiencias enzimáticas, tipificación de eritrocitos, y estudio citogenético. El lugar más frecuente de biopsia es en piel, pero el porcentaje de falla en la obtención de la biopsia es alta, teniendo mejores resultados con guía ultrasonográfica. (9)

Muchos estudios han demostrado que hay importantes diferencias socioculturales entre los pacientes que tienen acceso ó no a la amniocentesis. Los factores que influyen son las características del médico que atiende a la paciente, como su edad, especialidad, conocimiento, indicaciones apropiadas, asequibilidad de laboratorios de diagnóstico prenatal, percepción de riesgo y la resistencia debido a convicciones morales y religiosas. Los factores que influyen en la pareja son el conocimiento y la percepción del riesgo de que el feto esté afectado, solvencia económica y convicción moral y religiosa. (2)

Ultimamente la ansiedad de los padres como justificación para ser sometidos a diagnóstico prenatal ha ido en aumento, con la difusión del conocimiento de los padecimientos genéticos, sobre todo en algunos países europeos. De acuerdo a lo anterior, el diagnóstico prenatal es de suma importancia, dado que tiene repercusión en la toma de decisiones encaminadas hacia la interrupción del embarazo, tratamiento in útero, o realización de procedimientos terapéuticos en el periodo postnatal. (2) Las malformaciones en las que está indicado la cirugía fetal son las que

interfieren en el desarrollo de los órganos fetales y cuya corrección permite mejorar el crecimiento fetal, como en los siguientes casos:

- La obstrucción ureteral produce hipoplasia pulmonar, que puede mejorar por la descompresión prenatal de las vías urinarias. El oligohidramnio secundario obliga a la intervención.
- Las malformaciones quísticas suelen presentarse como masas pulmonares benignas que pueden llegar a provocar muerte fetal o nacer con un hidrops; en el caso de aparecer este último se debe proceder a cirugía fetal extirpando el lóbulo quístico.
- Las hernias diafrágicas pueden provocar la muerte del recién nacido por el escaso desarrollo pulmonar. La corrección in útero permite evitar la hipoplasia pulmonar, aunque es un procedimiento difícil.
- El síndrome de transfusión intergemelar tiene una mortalidad del 75%; en algunos casos se consigue interrumpir conexiones vasculares placentarias anómalas, mediante amniocentesis seriadas sobre el saco con polihidramnios.
- La obstrucción valvular pulmonar o aórtica puede beneficiarse de la corrección prenatal empleando cateterización percutánea.
- En el mielomeningocele es posible que el tratamiento in útero reduzca las complicaciones neurológicas.

Estos ejemplos indican el crecimiento que ha tenido la cirugía fetal, de forma que el diagnóstico prenatal se puede acompañar del tratamiento precoz in útero a condición de que se realice por expertos. La simple detección de las malformaciones no basta si no se ofrecen alternativas terapéuticas. (10)

Es de suponer, que en un futuro inmediato, se podrán encarar muchas otras maniobras operatorias in útero. Así entre más posibilidades de diagnóstico certero, mayor posibilidad de asesoría genética específica, la cual consiste en ofrecer opciones reproductivas como: interrupción del embarazo continuar un embarazo de alto riesgo, adopción, donación de gametos, entre otras.

Los objetivos del consejo genético son los siguientes:

- a) Comunicar a la familia y especialmente a la madre los 'problemas con que cursa, la enfermedad, el riesgo de recurrencia, las implicaciones de dicho riesgo para la familia y las opciones de que se dispone para combatir el riesgo.
- b) Informar acerca de los métodos disponibles para determinar el estado del portador y practicar las pruebas pertinentes en otros miembros de la familia cuando ello esté indicado.
- c) Estudiar los aspectos médicos, genéticos y sociales de la enfermedad y su impacto sobre la familia.
- d) Remitir a los padres a centros que puedan ayudarles en el futuro tratamiento del niño.
- e) Mediante diagnóstico prenatal informar a los padres de si el niño que esperan tiene un defecto.
- f) Comprobar que los padres han comprendido el consejo genético y valorar el grado de adaptación de la familia al problema, mediante entrevistas repetidas con los familiares o los propios pacientes.
- g) Dar información por escrito, en un lenguaje sencillo, para potenciar la eficacia del consejo genético.



Esto también, encaminado a brindar una mejor atención en los primeros minutos de vida del recién nacido ya que de ello depende la calidad de vida del futuro individuo. (11)



## OBJETIVOS

### General:

- Conocer la epidemiología de las alteraciones estructurales congénitas diagnosticadas prenatalmente.

### Particular:

- Identificar los elementos diagnósticos con los que se cuentan para realizar diagnóstico prenatal.



## MATERIAL Y METODOS

Se revisaron los expedientes clínicos de 102 casos, incluyendo la historia materna correspondiente a un neonato y el protocolo de autopsia cuando en el caso se le realizó.

Se excluyeron 55 expedientes previamente por no haberse atendido el procedimiento obstétrico en esta Institución.

Se diseñó una cédula de captación de datos que incluye: ficha de identificación de la madre y del recién nacido, antecedentes heredofamiliares, antecedentes prenatales, situación de resolución del embarazo, periodo postnatal, y autopsia.

### GRUPOS DE ESTUDIO:

Pacientes embarazadas con feto con alteraciones congénitas estructurales y recién nacidos con dichos defectos.

### CRITERIOS DE INCLUSION:

- Pacientes con diagnóstico prenatal de alteraciones congénitas estructurales que hayan tenido o no control médico en el HIES.
- Pacientes con recién nacidos afectados cuyo parto se atendió en el HIES con o sin control prenatal.
- Recién nacido a quien se le diagnosticó el defecto posterior a su egreso hospitalario.



### **CRITERIOS DE EXCLUSION:**

- Niños afectados que no nacieron en esta institución.
- Expedientes incompletos.

### **Recursos humanos:**

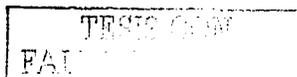
- Personal médico de ginecoobstetricia del HIES.
- Servicio de Genética y Pediatría
- Archivo clínico y bioestadística del HIES
- Servicio de Patología

### **TAMAÑO DE LA MUESTRA:**

Será en relación al número de pacientes que presenten dichas alteraciones en el periodo que comprende el estudio.

### **TIPO DE INVESTIGACION**

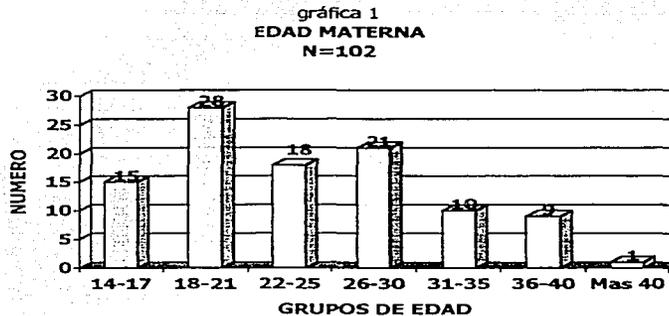
- Retrospectivo
- Observacional
- Transversal
- Descriptivo



## RESULTADOS

Se revisaron 102 expedientes de pacientes con defectos congénitos estructuras de 8,684 nacimientos, encontrándose que corresponde a una frecuencia de 1.1%, es decir 1 de cada 100 nacimientos presentan estas alteraciones.

La edad materna más frecuente fue entre los 18-21 años, con 28 casos correspondientes al 27.4% del total. (gráfica 1).



Fuente: Archivo clinico y bioestadistica, HIES.

La localización geográfica de los pacientes en estudio que mayor concentración tuvo fue Hermosillo con 79 pacientes (77.4%); mientras que el resto de los municipios presentan mínimo porcentaje como, en Miguel Alemán con 3.9%, Pesqueira con 2.9% (3 casos), Caborca 1.96% (2 casos) y el resto de los municipios que en conjunto representaron el 9.8%. (cuadro 2)

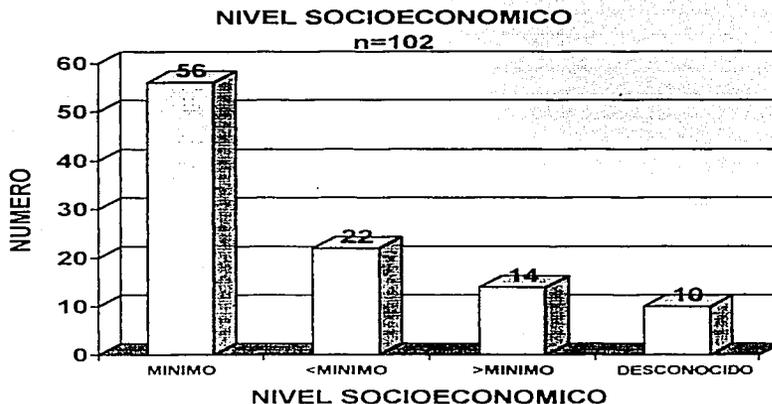
cuadro 1  
RESIDENCIA  
n=102

HERMOSILLO	79	77.4%
MIGUEL ALEMAN	4	3.9%
PESQUEIRA	3	2.9
AGUA PRIETA	2	1.9%
CABORCA	2	1.9%
BACABACHI	2	1.9%
OTROS	10	9.8%

Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

En cuanto al nivel socioeconómico, el 54% cuentan solo con ingreso el salario mínimo, como era de esperarse y un 21.5% tiene un ingreso menor ó nulo. Solo la minoría percibe un ingreso superior: 14 (13.7%) y en el 9.8%, es decir 10 casos desconocemos el dato. (gráfica 2)

Gráfica 2

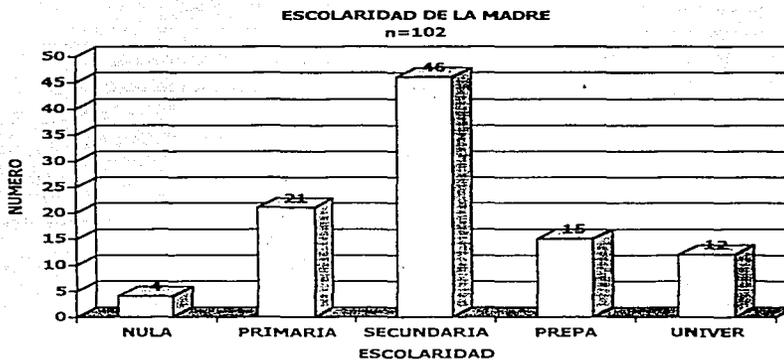


Fuente: Archivo clinico y bioestadística, HIES.

TESIS CON  
FALLA EN LA CALIFICACION

En relación a la escolaridad, el nivel al que asistieron las madres mayormente es el de secundaria reportándose la cifra de 46 (45%), primaria 21 (20.5%), preparatoria 5 (14.7%), profesional 12 (11.7%), técnica 4 (3.9%) y analfabetas 4. (gráfica 3)

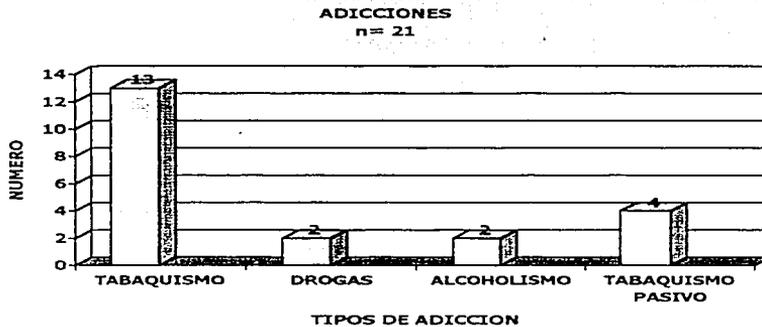
gráfica 3



Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

Se observó que 13 madres (12.7%) fumaban activamente y seis de ellas durante la gestación y cuatro fueron fumadoras pasivas (3.92%); el consumo de alcohol estaba presente en dos (1.96%) y también dos usuarias de drogas, mientras que refiere que el padre tiene el antecedente de uso de drogas. (gráfica 4)

gráfica 4



Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

66 casos presentaban antecedentes familiares de importancia para el padecimiento, el más marcado por la rama materna fue Diabetes Mellitus con 47 casos (71.2%), cardiopatía no especificada 9 (13.6%), hidrocefalia 2 (3%), epilepsia 2 y reportándose un caso (1.5%) de hemofilia, Síndrome de Down, eclampsia, IRC, defecto de cara y anomalías morfológicas no especificadas. (cuadro 2)

cuadro 2

**ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES DE IMPORTANCIA PARA  
LAS ALTERACIONES ESTRUCTURALES**

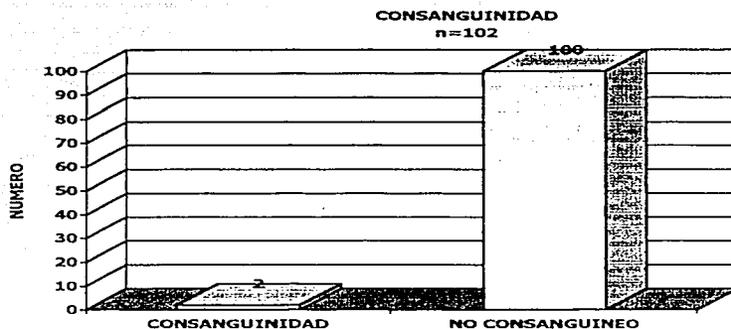
n=66

	No. de Casos	%
<b>DIABETES MELLITUS</b>	<b>47</b>	<b>71.2</b>
<b>CARDIOPATIA</b>	<b>9</b>	<b>13.6</b>
<b>EPILEPSIA</b>	<b>2</b>	<b>3.03</b>
<b>HIDROCEFALIA</b>	<b>2</b>	<b>3.03</b>
<b>HEMOFILIA</b>	<b>1</b>	<b>1.5</b>
<b>SINDROME DOWN</b>	<b>1</b>	<b>1.5</b>
<b>ECLAMPSIA</b>	<b>1</b>	<b>1.5</b>
<b>IRC</b>	<b>1</b>	<b>1.5</b>
<b>DEFECTOS DE CARA</b>	<b>1</b>	<b>1.5</b>
<b>SINDROME DISMORFICO</b>	<b>1</b>	<b>1.5</b>

Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

La consanguinidad se relacionó solo en el 1.96% (2 casos). (gráfica 5)

gráfica 5



Fuente: Archivo clinico y bioestadistica, HIES.

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN

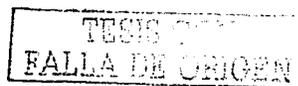
Las madres que contaron con antecedentes personales patológicos fueron 22 (26.4%), Diabetes Mellitus, epilepsia, HASC, con tres casos cada uno (13.6%), VPH, enfermedad reumática y útero tabicado dos respectivamente (9% cada uno) y glaucoma, estrabismo, retraso mental, asma, tumoración en cuello e hipertiroidismo un caso (4.5%): (cuadro 3)

cuadro 3  
**PATOLOGIA MADRE**  
**n=22**

No. de Casos                      %

	No. de Casos	%
<b>DIABETES MELLITUS</b>	<b>3</b>	<b>13.6</b>
<b>EPILEPSIA</b>	<b>3</b>	<b>13.6</b>
<b>HASC</b>	<b>3</b>	<b>13.6</b>
<b>DEFECTO UTERINO</b>	<b>2</b>	<b>9</b>
<b>VPH</b>	<b>2</b>	<b>9</b>
<b>ENF. REUMATICA</b>	<b>2</b>	<b>9</b>
<b>GLAUCOMA</b>	<b>1</b>	<b>4.5</b>
<b>ESTRABISMO</b>	<b>1</b>	<b>4.5</b>
<b>RETRASO MENTAL</b>	<b>1</b>	<b>4.5</b>
<b>ASMA</b>	<b>1</b>	<b>4.5</b>
<b>TUMORACION</b>	<b>1</b>	<b>4.5</b>
<b>HIPOTIROIDISMO</b>	<b>1</b>	<b>4.5</b>
<b>HIPERTIOIDISMO</b>	<b>1</b>	<b>4.5</b>

Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.



En cinco casos (4.9%) se reportaron hijos previos con alteraciones estructurales como: sindactilia, displasia renal multiquística, Síndrome de Down, retraso mental (0.98%) cada uno. (Cuadro 4)

cuadro 4

**HIJOS PREVIOS CON ALTERACION ESTRUCTURAL**  
**n=5**

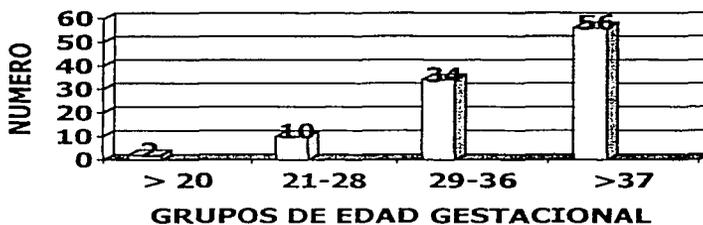
	<b>No. de Casos</b>
SINDACTILIA	1
DISPLASIA RENAL MULTIQUISTICA	1
PATOLOGIA PULMONAR	1
SX DOWN	1
RETRASO MENTAL	1

Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

TESIS COM  
FALLA DE CLASIFICACION

La edad gestacional al nacimiento predominante fue de 37 semanas con 56 casos (54.9%), siguiendo en orden de frecuencia de 29-36 semanas, 34 casos (33.3%), de los de 21-28 semanas 10 casos (9.8%), mientras que los menores de 20 semanas fue del 1.9% con 2 casos. (gráfica 6)

gráfica 6  
**EDAD GESTACIONAL**  
n=102



Fuente: Archivo clinico y bioestadistica, HIES.

Los procedimientos obstétricos que se realizaron a las madres de los fetos o neonatos fueron por cesárea de urgencia 45 casos (44.1%); eutocia en 35 (34.3%), cesárea programada 12 (11.7%) siendo en seis de ellas el motivo de la programación el defecto estructural fetal; inducción de trabajo de parto en 4 (3.92%) y abortos terapéuticos 3 (2.94%) además de dos distocias (1.96%) y en un caso no se le realizó procedimiento dado que la madre falleció (0.98%). (cuadro 5)

cuadro 5

**PROCEDIMIENTO OBSTETRICO**

n=101

No. de Casos

%

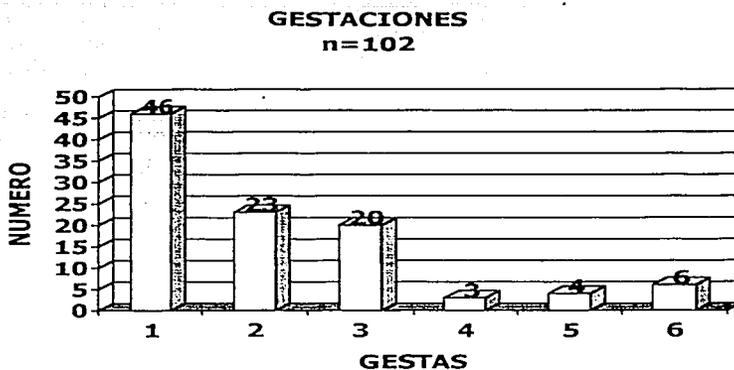
<b>CESAREA URGENCIA</b>	<b>45</b>	<b>44.5</b>
<b>EUTOCIA</b>	<b>35</b>	<b>34.1</b>
<b>CESAREA PROGRAMADA</b>	<b>12</b>	<b>11.8</b>
<b>INDUCCION PARTO</b>	<b>4</b>	<b>3.9</b>
<b>ABORTO TERAPEUTICO</b>	<b>3</b>	<b>2.9</b>
<b>DISTOCIA</b>	<b>2</b>	<b>1.9</b>
<b>No se realizó procedimiento por que la madre falleció</b>	<b>1</b>	<b>0.9</b>

Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

FALLA

En relación al número de gestaciones, las primigrávidas se vieron mayormente involucradas, ya que 46 de ella lo eran (45%), 23 eran secundigestas, 20 trigestas (19.6%), multigestas en 10 casos (9.7%). (gráfica 7)

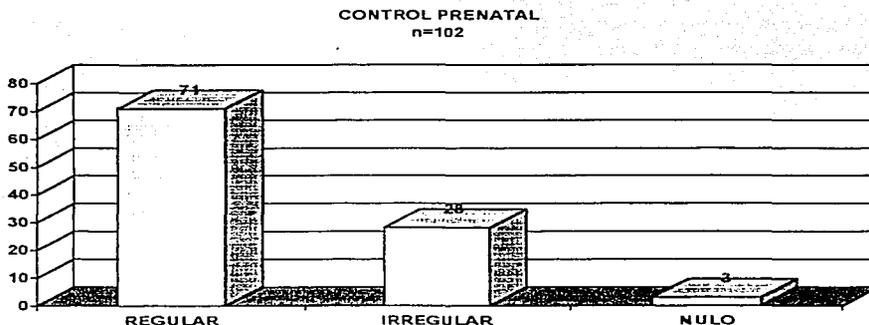
gráfica 7



Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

El total de madres que llevaron el control prenatal fue el 97% con 99 pacientes, de estas el control prenatal se llevó regularmente en 71 pacientes (71.7%), llevando éste tanto en el HIES, 12 (16.9%), centro de salud 42 (59.1%) y 12 en medio particular (16.9%), otras instituciones 5 (7.04%), mientras que 28 pacientes tuvieron control de embarazo irregular (27.4%) y tres no llevaron control (3%). (gráfica 8)

gráfica 8



Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

TECNOLOGÍA  
FALLA DE

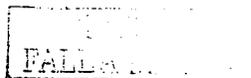
De las 102 madres incluidas en el estudio, 88 de ellas (86.2%) presentaron alguna complicación durante la gestación, siendo la más frecuente la infección del tracto urinario con 29 pacientes (32.9%), los cuales requirieron tratamiento, que se comentará posteriormente; vulvovaginitis en 13 (14.7%), HIE en 9 (10.2%), herpes genital, amenaza de aborto, amenaza de parto pretérmino, DM descompensada, oligohidramnios, polihidramnios con cuatro casos en cada entidad respectiva (4.5%), hemorragia del tercer trimestre, hidrops no inmunológico, síndrome febril, Diabetes Mellitus gestacional con dos casos cada uno (2.2%), hemorragia del primer trimestre del embarazo, hiperemesis, rubéola, eclampsia con un caso cada uno (1.13%) y una de las pacientes tuvo exposición al plomo durante la gestación. (cuadro 6)

cuadro 6

**COMPLICACIONES DURANTE LA GESTACION**  
n=84

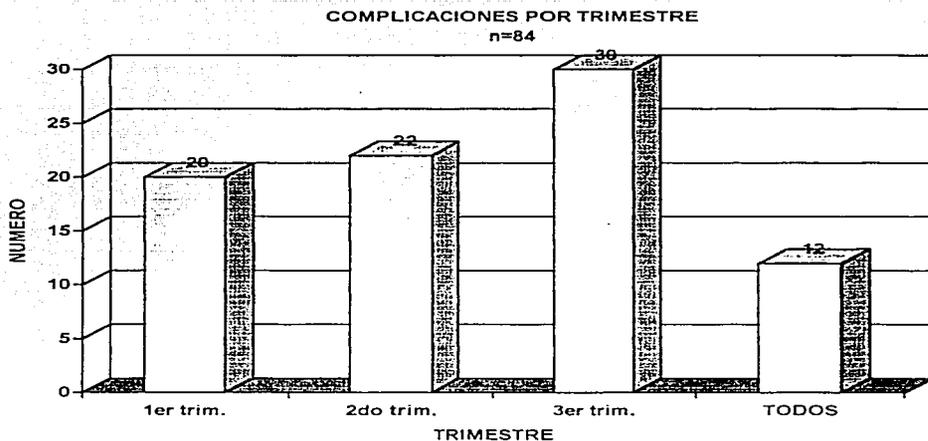
COMPLICACION	No. de casos	%
ITU	29	32.9
VULVOVAGINITIS	13	14.7
HIE	9	10.2
HERPES GENITAL	4	4.5
AMENAZA DE ABORTO	4	4.5
APP	4	4.5
DM DESCOMPENSADA	4	4.5
OLIGOHDAMNIO	4	4.5
POLIDRAMNIO	4	4.5
DMG	2	2.2
HIDROPS NO INMUNOLOGICO	2	2.2
Sx. FEBRIL	2	2.2
HEMORRAGIA 3er TRIMESTRE	2	2.2
OTROS	5	5.6

Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES:



En relación al tiempo de presentación durante la gestación de las complicaciones, se dividió por trimestre observando una predominancia en el tercero en 30 pacientes (35.7%), en el segundo y primer trimestre 22 (26.1%) y 20 (23.8%) respectivamente y 12 pacientes (11.7%) mostraron afección en todos los trimestres. (gráfica 9)

Gráfica 9



Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

TECNICOS  
FALLA DE CLINICA

El total de las madres con medicamentos con riesgo que se administraron durante el embarazo fueron 13 (13.7%) son los siguientes: aminoglucosidos en cinco (4.9%), glibenclamida en tres (2.9%), enalapril, carbamacepina en dos casos (1.9%) y una madre (1.9%) ingirió los siguientes medicamentos: azatioprina, prednisona, metimazol, propranolol, en el cual la paciente tomaba todos los medicamentos. (cuadro 7)

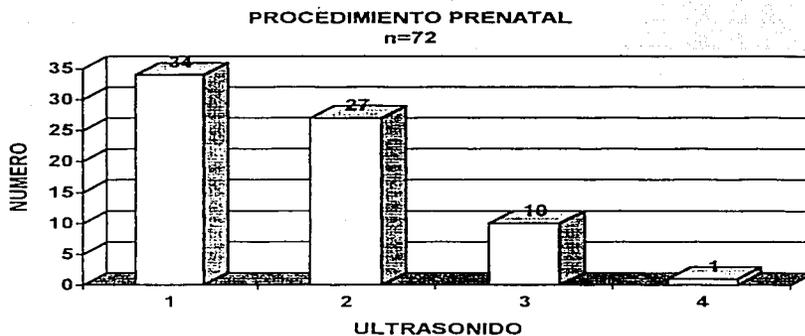
cuadro 7  
**MEDICAMENTOS CON RIESGO EMBARAZO**  
 n=14

	No. de Casos	%
<b>AMINOGLUCOSIDOS</b>	<b>5</b>	<b>4.9</b>
<b>GLIBENCLAMIDA</b>	<b>3</b>	<b>2.9</b>
<b>ENALAPRIL</b>	<b>2</b>	<b>1.9</b>
<b>CARBAMACEPINA</b>	<b>2</b>	<b>1.9</b>
<b>D.F.H</b>	<b>1</b>	<b>0.9</b>
<b>AZATIOPRINA, PREDNISONA, METIMAZOL, PROPRANOLOL</b>	<b>1</b>	<b>0.9</b>

Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

Las madres que se sometieron a procedimiento prenatal que llevaron su control de embarazo realizando ultrasonido exclusivamente fueron 72 (70.5%), de estos 34 (47.2%) se lo realizaron en una ocasión, 27 (37.5%) en dos y 11 (13.8%) pacientes tres y más ocasiones. (gráfica 10)

gráfica 10



Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

De los 102 casos de feto y neonato con defecto estructural congénito se detectaron prenatalmente 36 casos (35.2%) siendo en orden de frecuencia, alteraciones del SNC con 12 casos (33.3%), entre estos anencefalia cuatro (11.1%), hidrocefalia tres (8.3%). Poroencefalia, mielomeningocele, encefalocele, meroacranea y quiste de plexo coroideo uno de cada uno (2.7%), a nivel de tubo digestivo siete pacientes (19.4%), mostrando atresia intestinal tres (8.3%) onfalocele tres (8.3%), y quiste de cordón umbilical uno (2.7%); a nivel urinario fueron cinco los diagnósticos (13.8%) mencionando solo casos de poliquistosis renal, cinco con hidrops fetal no inmunológico, tumoración sacrococcigea uno (2.7%), múltiples malformaciones uno, tumoración de partes blancas uno, banda amniótica uno, y RCIU dos (5.5%). (cuadro 8)

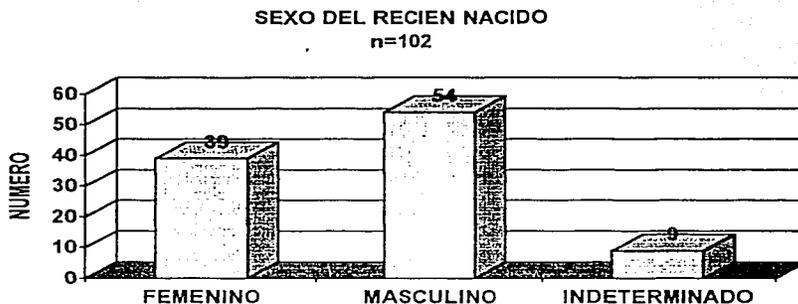
Cuadro 8  
**DIAGNOSTICO PRENATAL**  
 n=36

	No. de Casos	%
SNC	12	33.3
DIGESTIVO	7	19.4
RENAL	5	13.8
HIDROPS	5	13.8
R.C.I.U.	2	5.6
CARA Y CUELLO	1	2.7
BANDA AMNIOTICA	1	2.7
MULTIPLES ALTERACIONES	1	2.7
PARTES BLANDAS	1	2.7
TUMORACIONES SACROCOCCIGEAS	1	2.7

Fuente: Archivo clínico y bioestadística HIES.

El sexo fetal ó del neonato más afectado fue el masculino 52.9% (n=54), y en nueve pacientes afectados (8.8%) se reportó como indeterminado, por lo que el sexo femenino comprendió 38.2% con 39 pacientes. (gráfica 11)

gráfica 11



Fuente: Archivo clinico y bioestadistica, HIES.

Se realizó diagnóstico postnatal en 99 casos (97%) reportándose en primer lugar el síndrome dismórfico en el 31.3% (n=31), siguiéndole las alteraciones cardíacas en el 15.1% (n=15) y SNC en 14.1% (n=14), en esta última se incluyeron los diagnósticos de anencefalia (n=3), hidrocefalia (n=5), meningocele (n=2), poroencefalia, microcefalia, mielomeningocele, meroacraneas: un caso respectivamente; entre los misceláneos que representaron el 11.1% están: teratoma sacrococcígeo, síndrome de down, hidroma quístico, tumoración sacrococcígea, hidrops no inmunológico, tumoración de la línea media anterior (abdominal). (cuadro 9)

cuadro 9

**DIAGNOSTICO POSTNATAL**

n= 99

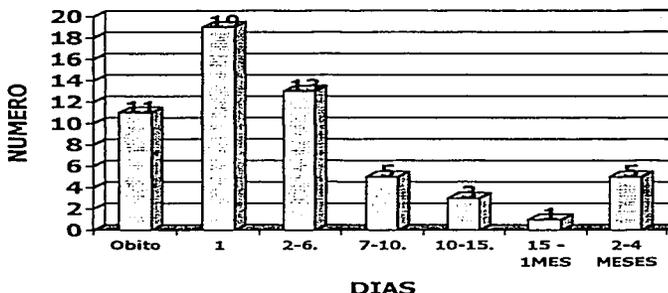
	No. de caso	%
SÍNDROME DISMORFICO	31	31.3
CARDIACO	15	15.1
SNC	14	14.1
MISCELANEOS	11	11.1
DIGESTIVO	9	9
CARA Y CUELLO	7	7
RENAL	5	5
EXTREMIDADES	4	4
PULMONAR	3	3

Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

El total de fallecimientos registrados de los 102 casos, fueron 57 (55.8%), se observó que en el primer día de nacimiento fallecieron 19 neonatos (33.3%), las siguientes muertes se presentaron entre los dos y seis días con 13 casos (22.8%) y en los siete a diez días cinco casos (8.7%), de 10-15 días tres casos (5.2%), al mes de nacido uno (1.7%), mientras que cinco de estos casos se reportó su defunción dos a cuatro meses posterior, ya sea hospitalizados desde el nacimiento o como reingreso, once fueron obitos (19.2%). (gráfica 12)

Gráfica 12

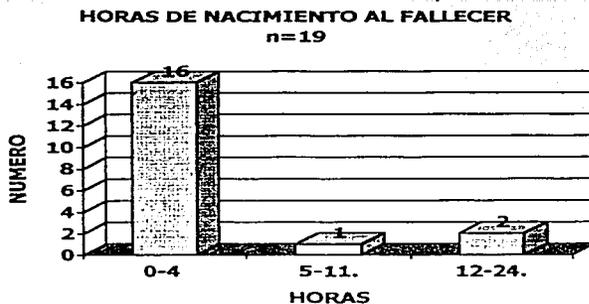
**EDAD FETAL Ó DEL RECIÉN NACIDO AL FALLECER**  
n= 57



Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

De los 19 fetos ó neonatos que fallecieron el primer día, 16 fueron en las primeras cuatro horas que corresponde al 28% de los 57 casos. (gráfica 13)

Gráfica 13



Fuente: Archivo clínico y bioestadística, HIES.

Se realizaron 27 (47.6%) autopsias de los 57 que fallecieron, llamando la atención que en cuatro casos difirió el diagnóstico postnatal agregándose en tres de ellos el diagnóstico de isomerismo pulmonar y en uno se reportó como teratoma sacrococcigeo subcutáneo.

## DISCUSION

Las malformaciones congénitas afectan al 10% de las gestaciones, la incidencia de anomalías congénitas severas al nacimiento es del 2-3% en la población general, siendo responsables del 20-25% de las muertes perinatales. (7) En nuestro estudio, se reportó una incidencia del 1.17% de 8,684 nacimientos; con una mortalidad general del 3.3% de todos los recién nacidos y neonatos en el periodo de estudio, correspondiendo el 19.5% de estos a defectos estructurales congénitos. El 55.8% de las pacientes con defectos congénitos fallecieron.

En nuestra población, la edad materna predominante es de 18-21 años, menor comparado con estudios previos en esta institución que fue de 21-30 años. La edad es un factor importante, sobre todo en algunas alteraciones, específicamente cromosomopatías, donde se ha relacionado con edad materna avanzada. Ejemplo: trisomía 21 se presenta en 1 de 275 hijos de madres con edad de 35-39 años. (2)

A pesar que en la zona urbana se encuentra disponible más elementos para la atención a la salud, encontramos que en Hermosillo, como capital del Estado se encuentra el mayor número de casos (79 pacientes, 77.4%), que bien pudiera estar en relación al mayor número de habitantes y/o a la localización de nuestra unidad.

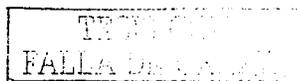
El nivel socioeconómico que predomina en nuestra población es baja, ya que el 54.9% (56 madres) cuentan con el salario mínimo, y de acuerdo a la literatura se ha observado que existe una mayor frecuencia de defectos del cierre del tubo neural en clases socialmente desprotegidas; además esta situación condiciona que las personas encuentren una limitante para acudir a esta, se puede agregar la dificultad para financiar los estudios solicitados. (2)

El nivel educacional refleja también la condición socioeconómica, ya que las madres que cuentan con el nivel secundaria fueron 46 (45%). Este factor es de importancia en <sup>el</sup> cuanto a que constituye un punto de apoyo, el cual permitirá inferir a que nivel se tiene que adecuar la información que se proporcionará sobre la historia natural del padecimiento y el asesoramiento genético. (2)

En relación a los antecedentes heredofamiliares maternos, la diabetes mellitus ocupó el primer lugar con 47 casos (71.2%) de 66 que presentaron algún antecedente de importancia para este tipo de alteraciones; y como evidencia de un rol pivote de factores genéticos, esta entidad es una de las causas de unos 30 síndromes malformativos genéticos diferentes, algunos monogénicos. Así, la diabetes mellitus puede resultar de la mutación de genes de diferentes locus. (5) E 7.5% (5 casos) de los casos, tuvieron antecedentes familiares de alteraciones estructurales, por lo que no creemos que sea un factor determinante en nuestra población sin restarles importancia y esto nos exige el realizar tamizaje genético en nuestra población abierta.

Los antecedentes patológicos maternos en general estuvieron presentes en el 21.5% (22 casos), predominando la diabetes mellitus y epilepsia en tres casos cada uno (13.6%), ambos reportados como factores de riesgo para defectos estructurales. En la actualidad la frecuencia de malformaciones congénitas es alrededor del 8-10% en la diabetes mellitus, esto debido a alteraciones en el sistema mioinositol/fosfatidilinositol/ácido araquidónico/prostaglandinas y formación de radicales libres de oxígeno. Existe un aumento de 10 veces en la frecuencia de defectos del tubo neural en la prole de las madres diabéticas con las que no son diabéticas.

(12)



El antecedente de hijos previos con defectos malformativo se presentó en el 4.9% (5 casos), ésta variable es importante, ya que dependiendo del tipo de alteraciones de que se trate es la proporción en que se verán afectados los otros hijos, por lo que es necesario someter a las personas involucradas a un diagnóstico prenatal.

Con respecto a la frecuencia de consanguinidad en la población general en Estados Unidos de Norte América es menor al 1%, por lo que comparándolo con nuestro estudio, este último fue un poco más elevado 1.96% (2 casos). La consanguinidad aumenta la posibilidad de que ambos padres posean el mismo gen recesivo oculto, ya que los dos comparten un antecesor reciente común. La existencia de consanguinidad en los padres de un niño defectuoso ó anormal permite sospechar que el cuadro puede ser heredado a través de un gen autosómico recesivo. Cuanto más raro sea el gen recesivo, mayor es la posibilidad de que los padres sean consanguíneos. <sup>(1)</sup>

Las pacientes primigestas se vieron afectadas con mayor frecuencia (46 pacientes) representando el 45%. Esto es esperado de acuerdo a un estudio previo en esta Institución. <sup>(13)</sup> Esto es importante ya que el impacto producido en los padres puede definir su futuro reproductivo, dado que puede ser motivo para no tener más descendencia, a pesar de que el riesgo de recurrencia se considere bajo, pero también puede suceder lo contrario, pues en padecimientos con pronóstico grave, se aferran más a sus sentimientos que a lo comunicado por el asesor sobre la historia natural del padecimiento y vuelven a tener otro embarazo. <sup>(2)</sup>

Actualmente, se sigue teniendo población gestante que no acude a control prenatal (3%) con tres casos y de las que lo llevaron (97%), es decir, 99 madres, el 27% (28 madres) lo llevó en forma irregular. Una minoría de la población estudiada acudieron a control en medio particular

(16.9%). Sin embargo es importante tomar en cuenta los factores de riesgo para pensar en la posibilidad de que el feto esté afectado, en las pacientes que sí llevaron control prenatal. Los factores de riesgo fetal durante el desarrollo intrauterino son mayores que los que se presentan durante el parto y los primeros días del recién nacidos. Esta situación se debe tener en cuenta para proceder a realizar diagnóstico prenatal. <sup>(12)</sup>

Entre las complicaciones que se presentaron durante la gestación con repercusión para este tipo de alteraciones fue la descompensación de diabetes mellitus y herpes genital en un 4.5% con cuatro casos cada uno. El trimestre en que más se presentaron las complicaciones fue el tercero con 30 madres (35.7%) por lo que se concluye que tuvieron poca influencia a nivel fetal, ya que por ejemplo la diabetes mellitus ofrece un mayor riesgo de malformaciones fetales, sobre todo en el periodo preconcepcional y de la organogénesis. <sup>(6)</sup> También se debe considerar que en las primeras semanas de gestación pueden pasar desapercibidos algunos defectos de tipo malformativo.

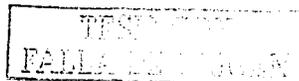
De los medicamentos que pueden causar alteraciones estructurales que se administran en las madres es como sigue: enalapril dos (1.9%), carbomacepina dos (1.9%), difenilhidantoína uno (0.9%), que de acuerdo a la literatura, su uso se asocia a dismorfias faciales, de extremidades, defectos cardíacos, retardo mental y RCIU; en éste último, sin embargo el número reportado es bajo. El enalapril aunque se observó en el 19.% puede producir RCIU. Una paciente se reportó con ingesta de inmunosupresores, metimazol (que puede causar hipotiroidismo congénito), propranolol (RCIU), aumentando en forma importante la posibilidad de daño fetal. <sup>(2)</sup>

Es importante destacar que sólo el 70.5% (72 madres), del 97% (99 pacientes) que llevaron control prenatal se les realizó ultrasonido (US) y de las que se lo realizaron el 47% (34) solo se

hizo un ultrasonido en 27 madres (37.5%) dos US y diez madres (13.8%) 3 US. Se reportó que en Estados Unidos la tasa de detección del US fue del 16% en un estudio que incluyó a 15 mil mujeres con embarazo de bajo riesgo con el objeto de buscar malformaciones congénitas. <sup>(6)</sup> En nuestro estudio, se realizó diagnóstico prenatal en 36 casos(36.3%) de los 99 que llevaron control prenatal ya sea regular e irregular.

Los recién nacidos de término reportados fueron 56 (54.9%); en cuatro madres se consideró necesario la inducción del parto, sin embargo en relación a los de menor edad (29-36 semanas) fueron 34 (33.3%), lo que se agrega otro factor para elevar la mortalidad ya que el parto pretérmino es responsable del 75% de mortalidad neonatal en recién nacidos sin malformaciones congénitas; y las anomalías congénita fetales son reconocidas como factor de riesgo para parto pretérmino. <sup>(14)</sup> Los dos casos (1.9%) reportados como menores de 20 semanas fueron abortos terapéuticos, por lo que podemos inferir que el diagnóstico en etapas tempranas del embarazo todavía es muy bajo.

El número de procedimientos de urgencias (82) sobrepasan a los procedimientos programados, lo que eleva el riesgo de morbimortalidad materno fetal. Entre los procedimientos de urgencia están las cesáreas, eutocias, distocias y entre los programados la cesárea doce casos, dentro de los cuales en seis casos el motivo fue el defecto congénito; inducción del parto en cuatro y aborto terapéutico en tres. En un caso no se hizo procedimiento alguno ya que la madre falleció. Para la mayoría de las anomalías congénitas, la vía de interrupción del embarazo no afecta significativamente al feto, sin embargo existen anomalías congénitas raras, donde se ha comprobado como factor de riesgo el parto. <sup>(15)</sup> La cesárea se debe considerar si uno de los siguientes puntos están presentes (como posibilidad):



- Lesión de tejidos blandos durante el descenso de la presentación y el parto pueda comprometer al feto
- Desproporción cefalopélvica secundaria.
- La malformación no permite las modalidades usuales para valoración de bienestar fetal <sup>(16)</sup>

Los defectos que mayormente se detectaron fue en sistema nervioso central (SNC): 12 casos (33.3%) que de acuerdo a la literatura a éste nivel es donde se pueden detectar en mayor proporción con ultrasonido, sólo en un caso (2.7%) se detectaron múltiples malformaciones y comparando éste con el número de casos con varias alteraciones estructurales diagnosticadas postnatalmente, con 37 casos (37%), el porcentaje de detección es bajo, lo que traduce que se están pasando desapercibidos otros diagnósticos una vez detectado uno o dos.

Continúa prevaleciendo el sexo masculino afectado (52.9%) con 54 casos de acuerdo a estudios previos en nuestra Institución. <sup>(13)</sup> Esto es de importancia ya que si el padecimiento ó malformación predomina en un sexo, el riesgo será mayor para los parientes del sujeto del sexo menos afectado. Existen ciertos padecimientos que son ligados al sexo. <sup>(2)</sup> En nueve pacientes afectados (8.8%) se reportó como indeterminado, por lo que al sexo femenino comprendió el 38.2% (39 pacientes).

El diagnóstico postnatal se realizó en 99 pacientes (97%), las alteraciones que se presentaron son como sigue: síndrome dismórfico en 37 pacientes (36.2%), a nivel cardíaco 15 casos (14.7%) y SNC con 14 casos (13.7%). Llama la atención la proporción de la primera entidad como alteración asociada y a nivel cardíaco, prenatalmente no se diagnosticó, siendo la patología que se encuentra en segundo lugar. Las anomalías cardíacas se presentan en

aproximadamente el 0.5%- 1% de recién nacidos vivos en Estados Unidos <sup>(9)</sup>, mientras que en nuestra Institución fueron el 0.1% de todas los recién nacidos. Los expertos de la American Heart Association (AHA) concluyen que la detección temprana de malformaciones cardiacas antes del nacimiento, facilita su tratamiento posterior y aumenta las probabilidades de sobrevivida de los pacientes. <sup>(16)</sup>

Las primeras horas de vida, como se mencionó en la literatura son vitales para el recién nacido, por lo que en éste estudio no es la excepción, ya que en las primeras cuatro horas se reportó la mayor mortalidad con 16 neonatos (28%) de 19 que fallecieron el primer día (33.3%). El total de recién nacidos que fallecieron fueron 57 (55.8%) entre estos se incluyeron a los casos de obito: 11 casos (19.2%)

Se realizó autopsia en 27 pacientes (47.6%) de los 57 que fallecieron, llamando la atención que en cuatro casos difirió el diagnóstico postnatal agregándose en tres de ellos el diagnóstico de isomerismo pulmonar.

## CONCLUSIONES

De los datos sobresalientes de éste estudio podemos concluir que:

1. Se necesita informar a nuestra población acerca de la importancia del consejo preconcepcional, control de embarazo y diagnóstico prenatal, así como al personal médico de centro de atención primaria hasta el tercer nivel de atención.
2. Como población, se necesita elevar el nivel cultural para repercutir a nivel de salud reproductiva, así como en la comprensión de la información ofrecida.
3. Hace falta recursos materiales para realizar más diagnósticos prenatal en nuestra Institución.
4. Es importante tener en cuenta los factores de riesgo más importantes en nuestra población.
5. Con lo que contamos más comúnmente para realizar diagnóstico prenatal es el ultrasonido, sin embargo hay que considerar que existen variables importantes con esta herramienta diagnóstico, importantes para no considerar este elemento como infalible.
6. Teniendo conocimiento de la afección fetal se puede elevar el número de procedimientos programados en el momento de terminación del embarazo y disminuir los de urgencias colocando a la madre en su realidad, sin falsas expectativas.
7. Dado que los defectos estructurales pueden presentarse asociados, es necesario pensar ésta posibilidad al detectarse una y por lo tanto realizar estudios dirigidos.
8. Las anomalías cardíacas son una entidad que debemos buscar intencionalmente.

9. El realizar diagnóstico prenatal permite ofrecer una mejor atención al neonato en los primeros minutos de vida (previa información al servicio de neonatología) que repercutirán en su calidad de vida.

## BIBLIOGRAFIA

1. Thompson, Mcinnes R. et al, Consejo Genético, aspectos genéticos del desarrollo., diagnóstico prenatal, en: *Genética en Medicina*. 1996, editorial Masson, 4ª edición, México, D. F. 367-95.
2. Guizar-Vázquez J. Epidemiología, diagnóstico prenatal, asesoramiento genético, en: *Genética Clínica*. 2001. Manual moderno, 3ª edición, México, D. F. 345,669,751.
3. Promoción de la salud y epidemiología genética, en: *Genética, información sobre la situación en España*. 1999;1-3.
4. Zanier Justo. Aporte a la prevención de la salud: alcances y limitaciones del diagnóstico prenatal en la mujer embarazada; *Asociación Genética Humana* 2000;1-6.
5. Simpson J. Herencia poligenica multifactorial, malformaciones anatómicas heredadas en forma multifactorial, en: *Genetics in Obstetrics and Gynecology*. Editorial Saunders, 2ª edición, 1992, 49,79
6. Liaca Víctoriano, Fernández Julio. Evaluación de la salud fetal; en *Obstetricia Clínica*, 1995, McGraw-Hill Interamericana editores, 1ª edición, México, D. F.; 83-95.
7. Sánchez R, Castellote A., Enriquez G. Resonancia magnética en el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas. *Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias*; 2001:9-16.
8. Arias Fernando. Diagnóstico prenatal de las enfermedades congénitas, en guía práctica para el embarazo y el parto de alto riesgo. Editorial Harcourt Brace, 2ª edición, 1977;23-50.
9. Salamanca F. asesoramiento genético y diagnóstico prenatal; en: *citogenética Humna*. Editorial Panamericana, 1ª edición, 1993:287.

10. Fundación Científica de la Salud Femenina. Cirugía fetal; GINE-web. Newsletter, 1997;no.9:1-2.
11. Kenneth R., Niswandet, Frñnaces R, Tennat, MD. Enfermedades genéticas en : manual de obstetricia, diagnóstico y tratamiento. Salvat Editores, 3ª edición, 1988;319.
12. Ahued Ahued J, Roberto Espinoza de los Monteros, Ramírez Torres A. Diabetes y embarazo, en: Ginecología y Obstetricia aplicada, JGH Editores, 1ª edición, 2000;113-116.
13. Meza castro. Malformaciones congénitas, síndromes dismórficos. Tesis, 1998.
14. Louise Wilkins-Haug MD. Considerations for delivery of infants with congenital abnormalities. MD Consult-Journal Article. 2002 ;1-15.
15. Brumfield CA, Aronin PA, et al : Fetal myelomeningocele. Is antenatal ultrasound useful in predicting neonatal uotcome?. Journal Reprod Med. 1995;40:26-30.
16. American Heart Association. Malformations congénitas cardíacas: destaca la importancia del diagnóstico prenatal. Salud Pública.com.2001.1-2.

# ANEXO

**RECOLECCION DE DATOS  
DIAGNOSTICO PRENATAL DE ALTERACIONES ESTRUCTURALES CONGENITAS EN  
EL HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA.**

Nombre: \_\_\_\_\_ No. caso: \_\_\_\_\_  
 Edad: \_\_\_\_\_ Folio: \_\_\_\_\_ Folio RN: \_\_\_\_\_  
 Fecha ingreso: \_\_\_\_\_ RN: \_\_\_\_\_ Diagnóstico ingreso: \_\_\_\_\_ RN: \_\_\_\_\_  
 Fecha egreso: \_\_\_\_\_ RN: \_\_\_\_\_ Diagnóstico egreso: \_\_\_\_\_ RN: \_\_\_\_\_  
 Procedimiento realizado \_\_\_\_\_

Radica: \_\_\_\_\_ Ingreso: \_\_\_\_\_

Patologías hereditarias: Si: \_\_\_\_\_ No: \_\_\_\_\_ Cuales: \_\_\_\_\_ Parentesco: \_\_\_\_\_  
 Padre: Ocupación: \_\_\_\_\_ Patología: Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_ Mencione: \_\_\_\_\_  
 Madre: Ocupación: \_\_\_\_\_ Patología: Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_ Mencione: \_\_\_\_\_  
 Hijos previos con patología: 1.- \_\_\_\_\_ 2.- \_\_\_\_\_ 3.- \_\_\_\_\_

Control prenatal: Regular: \_\_\_\_\_ Irregular \_\_\_\_\_ No. consultas: \_\_\_\_\_ G P A C \_\_\_\_\_

Complicaciones embarazo: Si: \_\_\_\_\_ No: \_\_\_\_\_

1er trimestre: \_\_\_\_\_ Tratamiento: \_\_\_\_\_

2do trimestre: \_\_\_\_\_ Tratamiento: \_\_\_\_\_

3er trimestre: \_\_\_\_\_ Tratamiento: \_\_\_\_\_

Medicamentos durante el embarazo: Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_ Mencione: \_\_\_\_\_

Ingesta de ácido fólico: Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_

Procedimiento prenatal: Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_

Invasivo: Resultados \_\_\_\_\_

No invasivo: Resultados \_\_\_\_\_

Diagnóstico prenatal: \_\_\_\_\_

Diagnóstico postnatal: Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_ Mencione: \_\_\_\_\_

Hallazgos del recién nacido: \_\_\_\_\_

Pasa a neonatos: Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_ Con diagnóstico: \_\_\_\_\_

Diagnóstico clínico \_\_\_\_\_

Diagnóstico paraclínico: \_\_\_\_\_

Falleció: No: \_\_\_\_\_ Si: \_\_\_\_\_ Tiempo de nacimiento: \_\_\_\_\_

Autorizó autopsia: Si: \_\_\_\_\_ No: \_\_\_\_\_ No. Autopsia: \_\_\_\_\_

Hallazgos: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Observaciones: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN