



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

**Instituto Nacional de Perinatología
Isidro Espinosa de los Reyes**

“Eficacia del ultrasonido para el diagnostico de fetos con defectos estructurales durante el primer, segundo y tercer trimestre del embarazo. Una revisión sistemática”

Tesis

**Que para obtener el Título de Especialista en:
Medicina Materno Fetal**

PRESENTA

Dr. Carlos Uvencer Mata Hernández

**DRA. SANDRA ACEVEDO GALLEGOS
PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE ESPECIALIZACION EN
MEDICINA MATERNO FETAL**

**DRA. BERENICE VELAZQUEZ TORRES
DIRECTOR DE TESIS**

**DR. JUAN MANUEL GALLARDO GAONA
DIRECTOR DE TESIS**





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.

AUTORIZACIÓN DE TESIS

“EFICACIA DEL ULTRASONIDO PARA EL DIAGNOSTICO DE FETOS CON DEFECTOS ESTRUCTURALES EN EL PRIMER, SEGUNDO Y TERCER TRIMESTRE DE EMBARAZO. UNA REVISION SISTEMATICA”

Dr. Rodrigo Ayala Yáñez

Director de Enseñanza

Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinoza de los Reyes”

Dra. Sandra Acevedo Gallegos

Profesor Titular del Curso de Medicina Materno Fetal

Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinoza de los Reyes”

Dra. Berenice Velázquez Torres

Director de Tesis

Medico Adscrito al Departamento de Medicina Materno Fetal

Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinoza de los Reyes”

Dr. Juan Manuel Gallardo Gaona

Director de Tesis

Medico Adscrito al Departamento de Medicina Materno Fetal

Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinoza de los Reyes”

DEDICATORIA

A Dios Padre Todo poderoso.....

A Claudia Leticia, Carlos José y Marcela María.....

A José Uvencer y Aidé Isabeth.....

A Maynor Jovel, José Raúl y Bessy Suyapa.....

A mi familia (Leticia, abuela, tíos, primos).....

A la Universidad Nacional Autónoma de México, El Instituto Nacional de
Perinatología

La Secretaria de Relaciones Exteriores de México.....

Mis maestros y enfermeras del INPer.....

A mis amigos.....

A mis compañeros y grandes amigos del INPer.....

A las pacientes por sus enseñanzas.....

AGRADECIMIENTOS

A Dios Todo poderoso por darme el don tan preciado de la vida y a pesar de estar lejos de mi familia, brindarme esta enorme oportunidad y estar en todo momento a mi lado en todos los momentos buenos y difíciles que se presentaron en mi formación como Medico Materno Fetal, ayudarme a vencer cada obstáculo, enfrentar mis problemas y sobre todo permitirme ser mejor persona, mejor profesional, mejor compañero, para poder compartir con las personas que me rodearon durante esta etapa de mi vida, por mostrarme su amor incondicional a través de la bella familia que me has prestado y que puedan disfrutar a mi lado de este nuevo triunfo en nuestras vidas, porque a pesar de las dificultades que se presentaron en nuestro camino nunca nos dejaste de tu lado, sino que nos mostraste todo tu amor para culminar con éxito un paso más de mi vida profesional.

A mi esposa Claudia, mis hijos Carlos José y Marcela María, por ser el motor y motivación de mi vida, porque a pesar que los deje un tiempo solos, siempre estuvieron en mi mente y mi corazón, este sacrificio fue por ustedes mis amores titis dindos y preciosos....

A mis padres Don Venchy y Doña Aidé por ser los mejores padres, por sus consejos, por ser un ejemplo de vida, siempre apoyarme y darme la mano en todo momento con mi familia y por la gran familia que me han dado en todos estos años. Los amo con todo mi corazón.

A mis hermanos Suyapa, Maynor y José Raúl, por su apoyo incondicional con mi familia y estar en todo momento con ellos, para que mi ausencia física no la sintieran.

A todos mis profesores del Instituto Nacional de Perinatología, por transmitir sus conocimientos y brindarme las herramientas necesarias para ser un mejor profesional. Un enorme y verdadero agradecimiento.

A la Secretaria de Relaciones Exteriores de México, por brindarme su apoyo para el financiamiento de mi subespecialidad.

A todos y cada uno mis compañeros mexicanos y extranjeros de promoción por mostrarme su apoyo para que mi estancia lejos de mi familia y mi tierra, haya sido una experiencia agradable en nuestra formación profesional. Gracias por ser mi nueva familia de amigos y compañeros.

A toda mi familia y amistades que de una y otra manera brindaron su apoyo incondicional para culminar con éxito esta nueva etapa de mi vida profesional.

TABLA DE CONTENIDO

Introducción.....	7
Planteamiento de problema.....	10
Marco Teórico.....	12
Objetivos.....	24
Metodología.....	25
Discusión.....	30
Conclusiones.....	34
Cuadros y Figuras.....	36
Referencias Bibliográficas.....	54

PALABRAS CLAVE

Defectos estructurales fetales, ultrasonido, primer trimestre, segundo trimestre, tercer trimestre, eficacia diagnostica

INTRODUCCION

El ultrasonido es ampliamente utilizado en la evaluación estructural de la anatomía y el crecimiento fetal, detección prenatal de anomalías congénitas así como también en la identificación de marcadores ultrasonográficos para cromosomopatías y síndromes genéticos.⁽⁸⁻⁹⁾ Aunque algunas mujeres tienen un alto riesgo de anomalías fetales, ya sea por historia familiar o exposición a teratógenos, infecciones y drogas, sin embargo la mayoría de anomalías fetales ocurre en grupo de pacientes de bajo riesgo.⁽¹⁰⁾ Por lo tanto se le debe ofrecer una ecografía estructural a todas las mujeres embarazadas como parte del cuidado prenatal del sistema oficial de salud y de maternidad.⁽¹¹⁾ Hay un interés creciente y renovado sobre la posibilidad del estudio de la anatomía fetal en el primer trimestre del embarazo y de la adquisición de más información en esta primera etapa permitiendo a los médicos mejorar el manejo del embarazo y brindar a los padres información sobre el bienestar del feto. En los últimos años, el primer trimestre se ha establecido como el momento ideal para evaluar el riesgo de aneuploidías fetales, en el que se combinan la evaluación ecográfica, marcadores ultrasonográficos y bioquímicos (β -hCG libre y PAPP-A) en suero materno.⁽¹³⁾ Pilalis et al. en su estudio encontró que la evaluación del primer trimestre es efectiva para la detección de anencefalia, defectos de pared abdominal, anomalía de tallo corporal, defectos de reducción de miembros, diagnosticando estos defectos estructurales en 43% a las 11-14 semanas de gestación.⁽¹⁴⁾ El segundo trimestre todavía se considera el periodo gestacional más confiable para el diagnóstico de anomalías fetales.⁽¹⁵⁾⁽¹⁸⁾ Chen et al en su estudio encontró que la tasa de detección de defectos estructurales en el segundo

trimestre era de 62.2% y que si solo se incluían defectos mayores, la tasa aumentaba hasta un 87.1%.⁽¹⁹⁾ Otro estudio realizado por Hildebrand et al encontró una tasa de detección de anomalías fetales en el segundo trimestre de un 44% y cuando se incluyeron solo los defectos mayores, se aumento hasta 92%⁽¹¹⁾⁽⁸⁾ En cuanto a la evaluación ultrasonográfica durante el tercer trimestre, la información sigue siendo limitada debido a la falta de pruebas de un beneficio adicional para la madre o el feto. Un metaanálisis publicado por Bricker y Neilson en el año 2000.⁽²⁰⁾ no mostró ningún beneficio del ultrasonido rutinario en el tercer trimestre en pacientes de bajo riesgo. Sin embargo, la mayoría de los estudios incluidos en este meta-análisis fueron desde finales de los 80 s y 90 s, y la tecnología de ultrasonido ha mejorado durante las últimas dos décadas.⁽²²⁾ Al no haber evidencia suficiente de algún beneficio, Canadá no lo recomienda.⁽²³⁾ Las recientes guías de prácticas clínicas de Colegio Americano de Ginecología y Obstetricia (ACOG) del ultrasonido en el embarazo no dan ninguna recomendación clara de las políticas de evaluación en el tercer trimestre.⁽⁷⁾ Hasta el día de hoy, la pregunta ¿el ultrasonido de rutina en el tercer trimestre puede ser justificado? No tiene una respuesta concluyente, aunque desde un punto de vista médico, hay varias razones por qué una tercera ecografía es de una importancia adicional. En primer lugar, algunos defectos estructurales se pueden desarrollar tardíamente en el embarazo y por lo tanto no son detectados de manera temprana. En segundo lugar, ciertas anomalías pueden pasarse por alto durante el embarazo debido a problemas de resolución o el tamaño del feto o la posición. Concretamente, los pequeños defectos musculares del tabique ventricular son difíciles de detectar.⁽²⁴⁾ En tercer lugar, algunos defectos se desarrollan después

de acontecimientos maternos y puede ocurrir en cualquier momento durante el embarazo, por ejemplo, anomalías en el desarrollo después de una infección.

PLANTEAMIENTO DE PROBLEMA

La evaluación ultrasonográfica durante el embarazo se ha convertido en una parte rutinaria en la atención prenatal en la mayoría de los países. Durante la última década, el diagnóstico de los defectos estructurales ha experimentado un cambio trasladándose del último trimestre hacia el segundo trimestre y finalmente a las primeras etapas del embarazo. Hoy en día es posible diagnosticar un número creciente de defectos estructurales a las 12 semanas de gestación debido al avance en las técnicas ecográficas que permiten su evaluación.⁽¹⁾ De ahí que el periodo de 11 a 14 semanas constituye el primer contacto para la realización del ultrasonido para la búsqueda de marcadores ultrasonográficos para cromosomopatías, así como el diagnóstico de los defectos estructurales.⁽²⁾ Sin embargo, la edad gestacional ideal para el diagnóstico de defectos estructurales en el segundo trimestre es de las 18-24 semanas de gestación.⁽³⁾ El periodo para realizar el ultrasonido de rutina en el tercer trimestre es el comprendido entre las 28-32 semanas de gestación.⁽⁴⁾⁽⁵⁾ En algunos estudios ya publicados⁽⁶⁾ la tasa de detección de defectos fetales a las 11 – 14 semanas de gestación tiene un rango alto de hasta un 84% sin incluir cromosomopatías. Otros estudios^(1,3) demuestran que la tasa de detección global de defectos estructurales fetales mayores y menores por ultrasonido a las 11 a 14 semanas de gestación y el segundo trimestre varía entre el 48% y en un 92%. En el tercer trimestre se ha demostrado hasta un 15% de detección de defectos estructurales fetales.⁽⁴⁾ En la actualidad, varios países no recomiendan la realización del ultrasonido durante el tercer trimestre argumentando que no hay beneficio alguno tanto para la madre o el feto en caso de encontrarse alguna alteración. Alemania recomienda un modelo de

tres pasos para la detección de defectos fetales en el primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.⁽⁷⁾

Debido a la importancia de hacer un diagnóstico oportuno de estos defectos estructurales fetales en cada uno de los trimestres de embarazo y sobre todo el impacto que esto conlleva en la evolución del embarazo y en el manejo neonatal; dado que en la literatura no existe evidencia disponible de estudios que se realicen en los tres trimestres del embarazo, así como en cada uno de los sistemas y aparatos del feto, por lo tanto se decide realizar una revisión sistemática de la literatura para determinar la eficacia del ultrasonido para diagnosticar defectos estructurales fetales en cualquier trimestre del embarazo, ya que a pesar que el ultrasonido es un herramienta importante en el diagnóstico prenatal, la eficacia diagnóstica es limitada y varía con cada trimestre y para cada anomalía.

ULTRASONOGRAFIA FETAL

Mediante el uso del ultrasonido, se puede detectar un número importante de anomalías fetales estructurales. La capacidad del ultrasonido prenatal para mejorar el resultado del embarazo no ha sido demostrada de forma consistente. Esto es crucial porque la adopción de un ultrasonido de rutina puede aumentar considerablemente el costo de la atención durante el embarazo, sin ninguna mejora en los resultados perinatales. El Instituto Nacional de Estados Unidos llevó a cabo una conferencia de consenso en sobre la "Ecografía de diagnóstico durante el embarazo" ⁽²⁹⁾ concluyendo que el ultrasonido de diagnóstico prenatal mejora el manejo del paciente y el resultado del embarazo cuando hay una indicación médica aceptada. Por lo que estudios clínicos aleatorizados se recomiendan para determinar la eficacia del screening rutinario de todos los embarazos.

El estudio de rutina de diagnóstico prenatal con imágenes de ultrasonido (RADIUS)⁽³⁰⁾ inscribieron 15,151 mujeres embarazadas de bajo riesgo para determinar si la prueba de ultrasonido disminuye la frecuencia de resultados perinatales adversos. Las mujeres asignadas al azar al grupo de ultrasonido de screening se les realizó un estudio ecográfico a los 15-22 y 31-35 semanas de gestación. El grupo control recibió el ultrasonido sólo por indicación médica. Los ultrasonidos de screening no redujeron la morbilidad perinatal o la mortalidad cuando se compara con el uso selectivo del ultrasonido en base al juicio clínico y la detección de las anomalías más importantes del ultrasonido no alteró los resultados. Los resultados del estudio RADIUS diferían de los de la Prueba Ultrasonográfica de Helsinki, que mostró una menor tasa de mortalidad perinatal

en el grupo de screening ultrasonográfico (4,6 frente al 9,0 por 1.000, $p < 0.05$) debido a la mayor tasa de detección de anomalías y la terminación posterior de los embarazos afectados.⁽³¹⁾ En el ensayo de RADIUS, la tasa de detección de anomalías en el 35% del grupo de screening por ultrasonido fue superior a la tasa del 10% en el grupo control. Sin embargo, la detección de anomalías por ultrasonido no disminuyó el resultado perinatal adverso por varias razones, incluyendo la detección tardía de las anomalías y la elección frecuente de interrupción del embarazo por las madres de fetos afectados.⁽³²⁾ En el momento de la declaración de consenso en 1984, sólo el 15-40% de las mujeres embarazadas recibieron al menos un ultrasonido. Desde entonces, casi el 67% de las mujeres tienen al menos un ultrasonido prenatal.⁽³³⁾

ULTRASONOGRAFIA DE PRIMER TRIMESTRE

El ultrasonido de primer trimestre (11 a 14 semanas) cada vez más se ofrece a las pacientes en muchos países desarrollados para estimar la edad gestacional, determinar la fecha probable de parto, identificación de embarazos no viables, evaluar la corionicidad en gestaciones múltiples y evaluar el riesgo de aneuploidías. Con la mejoría de la resolución y el advenimiento de las sondas transvaginales, han hecho posible la evaluación de las estructuras fetales en el embarazo temprano y a su vez formar parte del screening de evaluación en el segundo trimestre⁽³⁴⁻³⁷⁾ el cual es considerado como el estándar de cuidado en la detección prenatal de defectos fetales estructurales.⁽³⁸⁾ La eficacia clínica actual del ultrasonido de las 11-13.6 semanas en el diagnóstico de defectos al nacimiento es polémico, dadas las diferencias existentes entre los estudios, una

gama de 18-71% ha sido recientemente citada en una revisión sistemática, con un 29% de la tasa de detección en general.^(42, 51)

DEFECTOS ESTRUCTURALES DE PRIMER TRIMESTRE

SISTEMA NERVIOSO

- Acrania – Excencefalia - Anencefalia
- Holoprosencefalia alobar y semilobar
- Quiste de fosa posterior.

DEFECTOS DE PARED ABDOMINAL

- Onfalocelo
- Gastrosquisis.
- Complejo pared miembro.
- Anomalía de tallo corporal.
- Cordón umbilical corto.

RENALES

- Megavejiga.

ESQUELÉTICA

- Cifoescoliosis severa.

ULTRASONOGRAFIA DE SEGUNDO TRIMESTRE

En la actualidad, la rutina del ultrasonido en el II trimestre a las 18 a 23 semanas de gestación para detectar anomalías estructurales fetales se ha establecido como parte de la atención prenatal.⁽⁴³⁻⁴⁵⁾ La eficacia del screening del ultrasonido en el segundo trimestre para anomalías fetales estructurales depende de varios

factores, tales como la edad gestacional al momento de la detección, la habilidad y experiencia de los operadores, el equipo disponible y si una exploración repetida se ofrece a las pacientes.⁽⁴⁵⁻⁴⁷⁾ Según Melanie et al⁽⁴⁸⁾, en las últimas dos décadas se han producido avances impresionantes en la detección ultrasonográfica de malformaciones congénitas (MC) debido a la considerable mejoría tecnológica y a la mayor experiencia acumulada. Sin embargo, es importante que el ultrasonido tenga una elevada tasa de sensibilidad, especificidad y alto valor predictivo en la detección de malformaciones congénitas en mujeres embarazadas, aún cuando la tasa de prevalencia de las anomalías sea sólo del 2% al 4% como ha sido postulado por Alberman.⁽⁴⁹⁾ La sensibilidad del diagnóstico ultrasonográfico de las anomalías fetales requiere de un estudio adicional más allá de los 15 años del ensayo RADIUS. En el estudio Eurofetus,⁽⁵⁰⁾ el 56% de 4.615 malformaciones que fueron detectadas y el 55% de las principales anomalías se detectaron a las 24 semanas de gestación o menos de esta edad gestacional. Para establecer la eficacia del ultrasonido en el diagnóstico de malformaciones en el segundo trimestre del embarazo es necesario compararlo con los estudios anatomopatológicos que permiten una nosología más definida, con lo cual podríamos establecer una estrategia de intervención más eficaz para el análisis, la profilaxis y el diagnóstico de estas entidades, con un conocimiento más real de la capacidad diagnóstica de la tecnología que empleamos.

DEFECTOS ESTRUCTURALES DE SEGUNDO TRIMESTRE

SISTEMA NERVIOSO

- Acrania/anencefalia

- Excencefalia.
- Agenesia o disgenesia de cuerpo calloso.
- Craneosinostosis.
- Diastematomyelia.
- Encefalocele.
- Holoprosencefalia todos los tipos
- Ventriculomegalia/Hidrocefalia.
- Arnold Chiari tipo II, Tipo IV
 - Ausencia de cisterna magna.
 - Ausencia de cerebelo.
- Iniencefalia.
- Espina bífida
 - Meningocele.
 - Mielomeningocele.
- Trigonocefalia C
- Hidranencefalia.
- Porencefalia.
- Esquizefalia.
- Anoftalmia.

CARA

- Anoftalmia/microftalmia.
- Hipertelorismo/hipotelorismo.
- Labio y paladar hendido.

- Micrognatia.
- Proboscis
- Ciclopía.
- Arrinia.

CORAZÓN

- Univentricular.
- Defecto de atrio y septum ventricular.
- Coartación e hipoplasia tubular de aorta.
- Interrupción de arco aórtico.
- Corazón izquierdo hipoplásico.
- Canal atrioventricular común.
- Comunicación interventricular.
- Comunicación interauricular.
- Atresia/estenosis mitral.
- Atresia/estenosis aortica.
- Atresia tricúspidea.
- Atresia/estenosis pulmonar.
- Anomalia de Ebstein.
- Displasia valvular tricúspidea.
- Tetralogía de Fallot.
- Ventrículo único de doble entrada.
- Trasposición completa de grandes vasos.
- Ventrículo derecho doble salida.

- Tronco arterioso común.

PULMONES

- Secuestro pulmonar.
- Quiste broncopulmonar.
- Hernia diafragmática.
- Malformación adenomatoidea quística.

GASTROINTESTINAL Y PARED ABDOMINAL

- Atresia de esófago.
- Atresia duodenal.
- Atresia de otras porciones de intestino delgado.
- Onfalocele
- Gastrosquisis.
- Pentalogía de Cantrell.
 - Ectopia cordis.
 - Onfalocele o gastrosquisis.
 - Disrupción de esternón.
 - Diafragma anterior.
 - Pericardio diafragmático.
- Extrofia vesical/cloacal.
- Defecto de tallo corporal.
- Complejo Pared miembro
- Secuencia de regresión caudal

RENALES

- Agenesia renal.
- Hipoplasia Renal
- Ureterocele.
- Megavejiga.
- Extrofia vesical.
- Riñones poliquísticos
- Riñones multiquísticos.

EXTREMIDADES

- Displasias Esqueléticas

ULTRASONOGRAFIA DE TERCER TRIMESTRE

El periodo para realizar el ultrasonido de rutina en el tercer trimestre es el comprendido entre las 28-32 semanas de gestación. ⁽⁴⁾ En el tercer trimestre se ha demostrado hasta un 15% de detección de defectos estructurales fetales. ⁽⁴⁾ Sin embargo, las políticas de realizar un ultrasonido obstétrico de rutina en el tercer trimestre difieren de país a país. En Canadá, una exploración de rutina durante el tercer trimestre no se recomienda en el embarazo de bajo riesgo población, ^(51,52) esta conclusión se basa fundamentalmente en los resultados de un meta-análisis publicado en 2001 por Bricker et al., quien llegó a la conclusión de que " el ultrasonido de rutina al final del embarazo en las poblaciones de bajo riesgo o no seleccionadas, no confiere beneficio alguno tanto para la madre o para el bebé" ⁽²⁰⁾ Sin embargo, una evaluación rigurosa de los siete ensayos hechos en las décadas de 1970 y 1980 que se incluyeron en este meta-análisis, sugieren de

que la pertinencia contemporánea de su conclusión es cuestionable.⁽²¹⁾ En efecto, teniendo en cuenta la evolución de la tecnología de ultrasonido y la experiencia, parece difícil extrapolar los resultados de una investigación realizada con ultrasonido hace 20 o 30 años a la práctica en el 2008. Las recientes guías de prácticas clínicas de Colegio Americano de Ginecología y Obstetricia (ACOG) del ultrasonido en el embarazo no dan ninguna recomendación clara de las políticas de evaluación en el tercer trimestre.⁽⁷⁾ Estas políticas diferentes muestran que los riesgos y beneficios, así como las implicaciones éticas en las posibles consecuencias de la detección tardía defectos fetales siguen siendo objeto de debate.

DEFINICION DE DEFECTOS ESTRUCTURALES

Los defectos estructurales congénitos son un grupo de alteraciones del desarrollo fetal, determinadas por diversas causas que actúan antes, durante o después de la concepción. Los agentes causales de los defectos congénitos pueden ser genéticos, ambientales o por interacción de ambos. Tales anomalías afectan aproximadamente el 3% de los recién nacidos al momento del parto,^(25,26) dicho estimativo no incluye aquellos casos en los cuales ha ocurrido muerte fetal temprana y reabsorción, por lo cual se subestima la verdadera incidencia del problema.⁽²⁵⁾ Las malformaciones congénitas afectan aproximadamente al 3-6% de los recién nacidos, de las cuales el 2-2,5% se consideran malformaciones mayores. Está ampliamente documentado que las anomalías congénitas son la primera causa de mortalidad y de morbilidad infantil en las sociedades desarrolladas. Por todo lo cual el diagnóstico prenatal, con la ayuda de la genética

y la ecografía, se ha convertido en trascendental dentro de la obstetricia. ⁽²⁷⁾ En América Latina las anomalías congénitas ocupan entre el segundo y quinto lugar como causa de muerte en menores de un año, y contribuyen de manera significativa a la morbilidad y mortalidad infantil. Han desarrollado una terminología y clasificación de los defectos estructurales con el objetivo de comprender las diferentes formas en las que se puede presentar un defecto estructural ⁽²⁸⁾:

MALFORMACIÓN: defecto morfológico o estructural primario de un órgano, parte de un órgano o de una región del organismo que resulta de un proceso de su desarrollo intrínsecamente anormal debido a factores genéticos o ambientales.

Se subdividen en:

- Malformaciones mayores: son aquellas malformaciones que tienen consecuencias estéticas importantes o necesitan atención médica obligada, siendo subsidiarias además de corrección quirúrgica. Ej.: mielomeningocele. Se asocian a discapacidad.
 - Tienen a ser letales, severas y moderadas
- Malformaciones menores: son aquellas malformaciones que no comportan un trastorno estético ni representan un problema médico importante para el paciente, no requiriendo obligatoriamente corrección quirúrgica ni tratamiento médico, no se asocian a discapacidad. Es más frecuente en individuos con síndromes malformativos. En ocasiones sirve de orientación para la sospecha de la posible existencia de otros defectos más importantes. Ej.: orejas de implantación baja.

DISRUPCIÓN: defecto morfológico o estructural de un órgano o parte del cuerpo, resultante de la influencia externa o de una interferencia, en un proceso de desarrollo que inicialmente era normal. Ej.: defecto segundo a brida amniótica.

DEFORMACIÓN: anomalía en la posición de partes del cuerpo que estaban previamente bien desarrolladas debido a fuerzas mecánicas extrínsecas al útero. Ej.: pie equino varo.

DISPLASIA: organización anormal de las células dentro de los tejidos, provocando alteraciones en la estructura y en el aspecto morfológico de los mismos. Ej.: displasia esquelética.

SÍNDROMES: conjunto de anomalías que ocurren simultáneamente y que supuestamente están relacionados etiopatogenéticamente. Ej.: síndrome de Turner.

SECUENCIA: conjunto de anomalías en las cuales un defecto único, conocido o supuesto, desencadena una cascada de anomalías estructurales o funcionales. Ej.: síndrome de Potter.

ÁREA DEFECTUOSA POLITÓPICA: Patrón de anomalías derivadas de la afectación de un solo área del desarrollo. Ej.: holoprosencefalia.

ASOCIACIÓN: dos o más anomalías que no están patogenéticamente relacionadas pero que aparecen juntos con mayor frecuencia que la determinada por el azar. Ej.: asociación de VATER.

ETIOLOGÍA

Las causas de las malformaciones congénitas se pueden dividir en dos grandes grupos, las causas genéticas y las no genéticas. La contribución relativa de las diversas etiologías a la frecuencia global de defectos congénitos se estima que es:

- anomalías monogénicas: 15-20%.
- anomalías cromosómicas: 5%.
- exposiciones medioambientales (enfermedad. materna, infecciones, fármacos): 10%.
- multifactoriales, poligénico o desconocido: 60-70%.

OBJETIVO GENERAL

- Analizar la evidencia que existe sobre la eficacia del ultrasonido para diagnosticar fetos con defectos estructurales en el primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Enumerar los defectos fetales estructurales detectados por ultrasonido en el primer trimestre de embarazo según la literatura.
- Determinar la eficacia del ultrasonido para diagnosticar fetos con defectos estructurales en el primer trimestre según la literatura.
- Enumerar los defectos fetales estructurales detectados por ultrasonido en el segundo trimestre según la literatura.
- Determinar la eficacia del ultrasonido para diagnosticar fetos con defectos estructurales en el segundo trimestre según la literatura.
- Enumerar los defectos fetales estructurales detectados por ultrasonido en el tercer trimestre según la literatura.
- Determinar la eficacia del ultrasonido para diagnosticar fetos con defectos estructurales en el tercer trimestre según la literatura.

METODOLOGIA

TIPO DE ESTUDIOS

Estudios de prueba diagnóstica o aquellos en los cuales se encuentre con la información necesaria para realizar un cuadro de doble entrada y poder calcular sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo, valor predictivo negativo, razón de verosimilitud positiva y razón de verosimilitud negativa.

TIPO DE PARTICIPANTES

CRITERIOS DE INCLUSION

1. Estudios en los que se evalúe la capacidad diagnóstica del ultrasonido para diagnosticar fetos con defectos estructurales en primer, segundo y tercer trimestre.
2. Estudios en los que se describan las características de los evaluadores y de las pacientes evaluadas, así como los criterios usados en la realización del ultrasonido y en la estandarización.
3. Estudios en fetos con defectos estructurales de sistema nervioso central diagnosticados por ultrasonido durante el primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.
4. Estudios en fetos con defectos estructurales faciales detectados por ultrasonido durante el primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.
5. Estudios en fetos con defectos estructurales cardiacos detectados por ultrasonido durante el primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.
6. Estudios en fetos con defectos estructurales pulmonares detectados por ultrasonido durante el primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.

7. Estudios en fetos con defectos estructurales de pared abdominal detectados por ultrasonido durante el primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.
8. Estudios en fetos con defectos estructurales renales detectados por ultrasonido durante el primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.
9. Estudios en fetos con defectos estructurales esqueléticas detectados por ultrasonido durante el primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.
10. Estudios de cohortes de fetos con defectos estructurales diagnosticados por ultrasonido durante el primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.
11. Estudios de prueba diagnóstica de fetos con defectos estructurales diagnosticados por ultrasonido durante el primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.
12. Estudios en pacientes gestantes humanos con embarazo único, de cualquier edad, paridad y raza.

CRITERIOS DE NO INCLUSION

1. Estudios de pacientes que se enfoquen a la búsqueda o diagnóstico de síndromes fetal, diagnóstico etiológico de los defectos.
2. Estudios de casos clínicos de defectos fetales estructurales.

TIPO DE INTERVENCION

Pacientes con embarazo a quienes se les realizó Ultrasonido en primer, segundo y tercer trimestre para diagnosticar fetos con defectos estructurales.

TIPO DE RESULTADOS

El resultado solo se refiere a la capacidad diagnóstica del ultrasonido.

Eficacia diagnóstica del ultrasonido obtenida a través de la sensibilidad, especificidad, valores predictivos positivos y negativos, y razones de probabilidad positiva y negativa.

ESTRATEGIA DE BUSQUEDA

Se realizaron búsquedas, en las bases de datos Medline, EMBASE, y Cochrane para citas relevantes combinando los siguientes términos y sus sinónimos: **pregnancy, obstetric ultrasound, fetal structural anomalies, prenatal diagnosis, detection rate, first trimester ultrasound, second trimester ultrasound, third trimester ultrasound, low-risk pregnancy**. Estas palabras se combinaron usando el conector lógico – and -. Se buscaron estudios desde 1990 hasta la fecha.

CRITERIOS DE BUSQUEDA CON EL ACRONIMO PICO

A. PACIENTES

- a. Mujeres embarazadas con fetos que presentan defectos estructurales en primer trimestre.
- b. Mujeres embarazadas con fetos que presentan defectos estructurales en segundo trimestre.
- c. Mujeres embarazadas con fetos que presentan defectos estructurales en tercer trimestre.

B. INTERVENCION

- a. Ultrasonido realizado durante primer trimestre.
- b. Ultrasonido realizado durante segundo trimestre.
- c. Ultrasonido realizado durante tercer trimestre.

C. COMPARACION

- a. Eficacia diagnostica en términos de sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo, valor predictivo negativo y razones de probabilidad.

D. RESULTADO

- a. Diagnostico de fetos con defectos estructurales durante primer, segundo y tercer trimestre de embarazo.
- b. Estándar de oro: revisión estructural al nacimiento por el Médico Pediatra y el Medico Genetista, así como de la realización de la necropsia en caso de presentar muerte intrauterino o neonatal asociado a los defectos estructurales.

METODOLOGIA DE IDENTIFICACION DE LOS ARTICULOS

La cantidad artículos encontrados de acuerdo a los términos descritos en la estrategia de búsqueda en las bases de datos hasta este momento es de 918 referencias bibliográficas, de los cuales se excluyeron 496 artículos por título y 366 artículos en base al resumen del mismo, ya que estos no cumplían con los criterios para formar parte de esta revisión, quedando únicamente 56 artículos de los cuales se seleccionaron 43 para la elaboración del marco teórico y 11 para el análisis de los mismos y la elaboración de la revisión hasta este momento.

EVALUACION DE LA CALIDAD METODOLOGICA DE LOS ARTICULOS

Basado en EBM Working Group members. Diagnostic Tests.

I. ¿Los Resultados son válidos?

- Existió una comparación independiente con el Gold Standard y a ciegas en ambos grupos.
- La evaluación de los resultados de la prueba influyeron para realizar el Gold Standard.

II. ¿Cuáles fueron los resultados?

- Es posible calcular los LR.

III. ¿Cómo se aplican estos resultados a mi paciente?

- ¿La reproducibilidad de los resultados pueden ser interpretados de forma satisfactoria en el ámbito clínico en el que me desenvuelvo?
- ¿Los resultados pueden aplicarse en mi práctica clínica?
- ¿Los resultados pueden cambiar mi estrategia de manejo?
- ¿Mis pacientes se verán beneficiados luego del resultado de la prueba?

DISCUSION

El objetivo del estudio fue de analizar la evidencia disponible de la eficacia del ultrasonido para el diagnóstico de fetos con defectos estructurales durante el primer, segundo y tercer trimestre; con los resultados obtenidos encontramos lo que ya sabemos y que incluso está normado internacionalmente que el segundo trimestre (18-24 semanas) es la mejor edad gestacional para realizar la evaluación estructural fetal; sin embargo con las mejoras en la tecnología de los equipos de ultrasonido con el incremento en la definición de la imagen y el tener ya un mayor conocimiento de la ecoanatomía en fetos de 11-14 semanas nos permite detectar desde etapas más tempranas diferentes tipos de defectos estructurales como son: excencefalia, holoprosencefalia alobar, defectos del tubo neural, cardiopatías, defectos de pared abdominal, alteraciones esqueléticas, secuencias de regresión caudal y megavejiga principalmente, lo cual implica en algunos casos la posibilidad de dar un tratamiento lo más oportuno posible como es en los casos de megavejiga secundarias a valvas uretrales posteriores, o bien facilita la toma de decisiones a los padres en caso de tomar una decisión de interrupción del embarazo, en otros casos dependiendo del tipo de defecto o defectos encontrados nos orienta hacia la realización de procedimientos invasivos como la biopsia de vellosidades coriales o amniocentesis. De igual manera, los marcadores ecográficos de primer trimestre mejoran la tasa de detección de los defectos estructurales hasta en un 95%, lo que hace al ultrasonido de primer trimestre una herramienta esencial en la atención prenatal de toda paciente embarazada.

En los resultados obtenidos durante nuestra revisión, se observa que los valores de la sensibilidad de este estudio oscilan entre 50 a 75%^(1,11,37,48,51,55); siendo los defectos más frecuentemente encontrados: sistema nervioso central (anencefalia, acrania), defectos de tubo neural, defectos renales y del sistema musculoesquelético. Es importante mencionar que los principales factores que influyeron en la variabilidad de estos resultados fueron la falta de equipo de alta resolución, poco entrenamiento y personal médico no certificado y sin la competencia adquirida para realizar el estudio, características individuales de la población estudiada y desconocimiento de la anatomía estructural fetal a esta edad gestacional.

A pesar de que la mayoría de fetos que presentan defectos estructurales mayores o menores y que pueden ser detectados tempranamente a través de un ultrasonido de primer trimestre, estas pacientes no son sometidas a este proceso de tamizaje por diversas razones: falta de acceso a unidades de salud con alto nivel resolutivo, desconocimiento del personal médico de la gran importancia del estudio en este periodo del embarazo, la disminución de la efectividad de la prueba en personal no capacitado, por lo que se hace necesario y de vital importancia incluir a este grupo de embarazadas en el tamizaje de diagnóstico de defectos estructurales por ultrasonido durante segundo trimestre. Es importante mencionar que durante esta etapa del embarazo existen defectos estructurales que no son detectados por ser de comportamiento tardío y que se diagnostican al final de la gestación o al nacimiento.

La identificación adecuada y de manera más precisa de un defecto estructural limitado o localizado a un solo sistema (gastrosquisis) a esta edad gestacional

contribuye de manera indirecta a la reducción de procedimientos invasivos innecesarios que adicionan un riesgo de pérdidas fetales en esta población

Para determinar la eficacia del ultrasonido en esta edad gestacional, nuestra revisión concluye que la sensibilidad de la prueba se encuentra entre un 29 a 48% de acuerdo a diferentes revisores,^(3,11,14) pero es importante destacar que la especificidad reportada por los principales estudios evaluados es del 100%^(41,56) lo que la constituye en una prueba específica para la detección de fetos sin defectos estructurales aparentes. De igual manera, si analizamos los valores predictivos de estos estudios podemos observar la utilidad clínica del ultrasonido para el diagnóstico de defectos estructurales lo cual dependerá de la prevalencia de la enfermedad en la cual se aplique este estudio.

En nuestro medio aún hay una gran cantidad de pacientes que acuden a las unidades médicas tardíamente y que por lo tanto el ultrasonido de tercer trimestre será nuestra única oportunidad para la detección de defectos estructurales, así como para evaluar el crecimiento y la necesidad de evaluaciones hemodinámicas. En el punto que nos ocupa, en nuestra revisión encontramos una sensibilidad del 15% en todas las revisiones evaluadas^(4,56) en tercer trimestre por todas las limitaciones que esto implica: tamaño y la posición fetal, así como las sombras acústicas por las estructuras óseas. Aún y con estas limitaciones brindar la posibilidad de un diagnóstico prenatal en algunos casos podría marcar la diferencia.

Si hiciéramos un análisis costo beneficio, no se justificaría el realizar ultrasonidos de tercer trimestre a todas las pacientes únicamente para la búsqueda de defectos estructurales, es por eso que el médico que realiza el ultrasonido tardío de primer

contacto debiera realizar un buen tamizaje estructural a la par que evalúa el crecimiento fetal y referir a las pacientes en las que se sospecha una alteración.

Como prueba de tamizaje para el diagnóstico de defectos estructurales en cada uno de los trimestres del embarazo, los resultados obtenidos no mostraron un alto rendimiento en cuanto a sus valores de sensibilidad y los valores predictivos positivos ya que la mayor parte de los defectos no fueron diagnosticados intrauterino, esto debido a que en la mayoría de los centros no se contaba con equipos de ultrasonido de última generación y la falta de entrenamiento del personal ultrasonografista.

CONCLUSIONES

1. Dada la eficacia clínica demostrada del ultrasonido durante las 11 a 13.6 semanas de gestación, se ha considerado a este estudio como el estándar del cuidado en la detección prenatal de alteraciones estructurales fetales tempranas, así como de procesos de tamizaje para clasificación de pacientes con riesgo de desarrollar preeclampsia y restricción del crecimiento intrauterino.
2. El ultrasonido de primer trimestre realizado por personal calificado (estandarizado y certificado) nos proporciona la oportunidad de hacer diagnósticos tempranos de defectos estructurales, principalmente excencefalia, holoprosencefalia, cardiopatías del tipo canal AV, secuencias de regresión caudal del tipo sirenomelias entre otras, que dan la posibilidad de tomar decisiones diagnósticas, terapéuticas y de interrupción.
3. El ultrasonido de segundo trimestre constituye en una prueba específica para la detección de fetos sin defectos estructurales aparentes. Los principales defectos estructurales diagnosticados en este periodo gestacional fueron de sistema cardiaco, pared abdominal y sistema renal.
4. Debido a las múltiples limitaciones por la edad gestacional, posición fetal y características maternas (índice de masa corporal y ventana sónica), el ultrasonido de tercer trimestre tiene una sensibilidad y especificidad muy bajas que no justifican la utilidad clínica de la realización de este estudio para el diagnóstico de defectos estructurales en esta etapa del embarazo.

5. La realización del ultrasonido de tercer trimestre reporto principalmente defectos del sistema renal y sistema cardiaco, sin embargo ambas alteraciones en estos sistemas pueden ser detectados de manera oportuna en las etapas tempranas del embarazo.

CUADROS Y FIGURAS

ESTUDIOS REALIZADOS EN PRIMER TRIMESTRE DE EMBARAZO

Syngelaki et al. Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks. *Prenat Diagn* 2011; 31: 90–102.

SYNGELAKI et al. 2011	
METODO	Estudio Prospectivo del 2003 al 2007
PARTICIPANTES	44,859 pacientes
INTERVENCION	USG transvaginal a las 11-13.6 semanas.
METODOLOGIA	La evaluación de las pacientes fue realizada por 165 sonografistas certificados por la Fetal Medicine Foundation utilizando ultrasonido transvaginal de 3-9 MHz durante un tiempo para cada evaluación de 20 minutos. El tipo de ultrasonido utilizado era de alta definición y resolución. Cuando se encontraron defectos fetales por los sonografistas, las pacientes eran referidas al Medico Materno Fetal para ser valoradas y confirmaba el hallazgo. Los defectos cardiacos fueron valorados por el cardiólogo fetal.
RESULTADO	Tasa de detección 44 % (Defectos de SNC, pared abdominal y renales)

SYNGELAKI et al. 2011	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	213	0	213
USG NEGATIVO	275	44371	44646
TOTAL	488	44371	44859

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	44%	39 – 48
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	100%	99 – 100
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 - 100
LR POSITIVO	-	-
LR NEGATIVO	0.56	0.52 – 0.61
PREVALENCIA	1.1%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología y genética	

Hildebrand et al. Comparison of first and second trimester ultrasound screening for fetal anomalies in the southeast region of Sweden. Acta Obstetrica et Gynecologica. 2010; Early Online, 1412–1419

HILDEBRAN et al. 2010	
METODO	Estudio Prospectivo del 2001 al 2004
PARTICIPANTES	21,189 pacientes
INTERVENCION	USG transvaginal y abdominal a las 11-14 semanas.
METODOLOGIA	Estudio multicéntrico realizados en 5 hospitales de salud publica en Maternidad de Suecia. La evaluación de las pacientes fue realizada por médicos obstetras, parteras capacitas y certificadas en ultrasonido, así como Médicos Maternos Fetales en caso de que se detectaba un defecto fetal estructural. El tipo de ultrasonido utilizado fueron: 1. Aloka SSD 1700 con transductor curvo de 5 MHz y transvaginal de 3 – 9 MHz, Linkoping, 2. Acuson Aspen con transductor curvo, Norrkoping, 3. Phillips HDI 5000 con transductor curvo de 5 MHz, Motala; 4. Acuson Siemens Sequoia con transductor lineal de 5 MHz, Jonkoping; 5. Siemens Elegra con transductores vaginal de 3 MHz y curvo de 5 MHz, Varnamo. El tiempo de la evaluación fue de 30 minutos.
RESULTADO	Tasa de detección 13% (Defectos de sistema nervioso, pared torácica y abdominal).

HILDEBRAN et al. 2010	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	15	0	15
USG NEGATIVO	105	21069	21174
TOTAL	120	21069	21189

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	13%	7 – 18
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	100%	99 – 100
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 - 100
LR POSITIVO	-	-
LR NEGATIVO	0.88	0.82 – 0.94
PREVALENCIA	4%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología y necropsia	

CHEN et al. Comparison of nuchal and detailed morphology ultrasound examinations in early pregnancy for fetal structural abnormality screening: a randomized controlled trial. Ultrasound Obstet Gynecol 2008; 31: 136–146

CHEN et al. 2008	
METODO	Ensayo controlado aleatorizado del 2001 al 2004
PARTICIPANTES	2 grupos de pacientes (estudio: 4282) (control: 3974)
INTERVENCION	USG transvaginal a las 11-14 semanas.
METODOLOGIA	Se trata de un estudio de casos y controles evaluando 8256 pacientes con embarazo único para comparar la translucencia nuchal y evaluación estructural fetal en embarazo temprano como tamizaje para anomalías estructurales fetales. Se realizó la aleatorización de las pacientes en 2 grupos de acuerdo a la edad gestacional: Grupo de estudio de 10 a 14.6 semanas para translucencia nuchal y 12 a 14.6 semanas para evaluación estructural con seguimiento a las 16 a 23 semanas de gestación; Grupo control de 10 a 14.6 semanas para medición de translucencia nuchal y seguimiento a las 16 a 23 semanas de gestación. La evaluación de las pacientes fue realizada POR 8 médicos obstetras certificados en ultrasonido por la Fetal Medicine Foundation y en caso de defectos fetales estructurales fueron evaluados por Médicos Maternos Fetales durante un periodo de tiempo de 30 minutos. El tipo de ultrasonido utilizado fue Acuson 128 XP 10 Y Sequoia (Siemens Acuson Medical Systems, Mountain View, CA, USA con transductor curvo de 5 – 7 MHz y transvaginal de 3 MHz.
RESULTADO	Tasa de detección 48% (IC 95%: 34.9 – 60.6) en el grupo de estudio. Tasa de detección 33% (IC 95%: 21.6–45.7) en el grupo de control.

RESULTADOS EN EL GRUPO DE CASOS

GRUPO CASOS	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	30	0	30
USG NEGATIVO	33	4219	4252
TOTAL	63	4219	4282

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	48%	34.9 – 60.6
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	100%	99 – 100
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 – 99.9
LR POSITIVO	-	-
LR NEGATIVO	0.52	0.41 – 0.66
PREVALENCIA	1.66%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología, genética y necropsia	

RESULTADOS EN EL GRUPO CONTROL

GRUPO CONTROL	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	21	0	21
USG NEGATIVO	43	3910	3953
TOTAL	64	3910	3974

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	33%	21.6 – 45.7
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	100%	99 – 100
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 – 99.9
LR POSITIVO	-	-
LR NEGATIVO	0.67	0.57 – 0.80
PREVALENCIA	1.66%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología, genética y necropsia	

DANE et al. Ultrasound screening for fetal major abnormalities at 11_14 weeks. Acta Obstetricia et Gynecologica. 2007; 86: 666-670

DANE et al. 2007	
METODO	Estudio Retrospectivo de 2 años
PARTICIPANTES	1,290 pacientes
INTERVENCION	USG transvaginal a las 11-14 semanas.
METODOLOGIA	La evaluación de las pacientes fue realizada por 2 operadores con experiencia en ultrasonido obstétrico con experiencia de 6 años durante un periodo de tiempo de 30 minutos. El tipo de ultrasonido utilizado fue Logic 400 con transductor ABD 3.5 – 5.0 MHz.
RESULTADO	Tasa de detección 71% (Defectos de SNC)

DANE et al. 2010	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	17	1	18
USG NEGATIVO	7	1265	1272
TOTAL	24	1266	1290

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	71%	53 – 89
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	94%	84 – 105
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 - 100
LR POSITIVO	896.75	124.31 – 6468.84
LR NEGATIVO	0.29	0.16 – 0. 54
PREVALENCIA	0.7%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología	

SOUKA et al. Screening for major structural abnormalities at the 11- to 14-week ultrasound scan. American Journal of Obstetrics and Gynecology (2006) 194, 393–6.

SOUKA et al. 2006	
METODO	Estudio Prospectivo de 18 meses
PARTICIPANTES	1,148 pacientes
INTERVENCION	USG transvaginal y transabdominal a las 11-14 semanas.
METODOLOGIA	La evaluación de las pacientes fue realizada por 3 Médicos Maternos Fetales certificados por la Fetal Medicine Foundation durante un tiempo de 30 minutos. El tipo de ultrasonido realizado fue ATL ultramark 8 HDI con transductor curvo de 5 MHz y transvaginal de 9 MHz (ATL, Bothell, WA)
RESULTADO	Tasa de detección 50 % (Defectos de SNC y pared abdominal)

SOUKA et al. 2006	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	7	3	10
USG NEGATIVO	7	1131	1138
TOTAL	14	1134	1148

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	50%	24 – 76
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	70%	42 – 98
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 - 100
LR POSITIVO	189	54.39 – 656.79
LR NEGATIVO	0.5	0.3 – 0.85
PREVALENCIA	1.2%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología y genética	

CHEN et al. Ultrasound screening of fetal structural abnormalities at 12 to 14 weeks in Hong Kong. Prenat Diagn 2004; 24: 92–97.

CHEN et al. 2004	
METODO	Estudio Prospectivo de 1998 al 2001
PARTICIPANTES	1,609 pacientes
INTERVENCION	USG transvaginal y transabdominal a las 11-14 semanas.
METODOLOGIA	La evaluación de las pacientes fue realizada por 2 operadores con más de 10 años de experiencia en ultrasonido obstétrico durante un tiempo de 30 minutos.
RESULTADO	Tasa de detección 54 % (IC 95%: 44-64) (Defectos de SNC y pared abdominal)

CHEN et al. 2004	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	14	5	19
USG NEGATIVO	12	1578	1590
TOTAL	26	1583	1609

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	54%	35 – 73
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	74%	54 – 93
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 - 100
LR POSITIVO	170.48	66.28 – 438.49
LR NEGATIVO	0.46	0.31 – 0.70
PREVALENCIA	1.6%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología y genética	

ESTUDIOS REALIZADOS EN SEGUNDO TRIMESTRE DE EMBARAZO

PILALIS et al. Evaluation of a two-step ultrasound examination protocol for the detection of major fetal structural defects. *Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine*, 2012; Early Online: 1–4.

PILALIS et al. 2012	
METODO	Estudio Retrospectivo
PARTICIPANTES	3,902 pacientes
INTERVENCION	USG transabdominal a las 20 - 24 semanas.
METODOLOGIA	La evaluación de las pacientes fue realizada por Medicos Maternos Fetales certificados por la Fetal Medicine Foundation durante 15 a 30 minutos. El artículo no describe el tipo de ultrasonido utilizado para la evaluación de las pacientes.
RESULTADO	Tasa de detección 47 % (Defectos de SNC, faciales, cardiacos, pulmonares, pared abdominal, renales y extremidades)

PILALIS et al. 2012	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	29	3	32
USG NEGATIVO	32	3838	3870
TOTAL	61	3841	3902

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	48%	35 – 60
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	91%	81 – 101
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 - 100
LR POSITIVO	608.68	190.53 – 1944.53
LR NEGATIVO	0.53	0.41 – 0.67
PREVALENCIA	1.56%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología.	

GRANDE et al. First-trimester detection of structural abnormalities and the role of aneuploidy markers. Ultrasound Obstet Gynecol 2012; 39: 157–163.

GRANDE et al. 2012	
METODO	Estudio Retrospectivo del 2002 al 2009
PARTICIPANTES	13,723 pacientes
INTERVENCION	USG transabdominal a las 18 - 22 semanas.
METODOLOGIA	La evaluación de las pacientes fue realizada por 19 médicos obstétricos durante un tiempo de 25 minutos. Los tipos de ultrasonido utilizados fueron: Power visión 6000 SSA – 370 (Toshiba Medical Systems, Tokyo, Japan), Acuson Antares (Siemens Medical Solutions, Malvern, PA, USA), Voluson 730 PRO (GE Healthcare Milwaukee, WI, USA) con transductor curvo y vaginal.
RESULTADO	Tasa de detección 30 % (Defectos de SNC, faciales, cardiacos, pulmonares, pared abdominal, renales y extremidades)

GRANDE et al. 2012	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	59	11	70
USG NEGATIVO	135	13518	13653
TOTAL	194	13529	13723

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	30%	24 – 37
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	84%	76 – 93
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 - 100
LR POSITIVO	374.04	199.63 – 700.84
LR NEGATIVO	0.7	0.63 – 0.76
PREVALENCIA	1.54%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología, genética y necropsia	

Hildebrand et al. Comparison of first and second trimester ultrasound screening for fetal anomalies in the southeast region of Sweden. Acta Obstetrica et Gynecologica. 2010; Early Online, 1412–1419

HILDEBRAN et al. 2010	
METODO	Estudio Prospectivo del 2001 al 2004
PARTICIPANTES	21,189 pacientes
INTERVENCION	USG transabdominal a las 18 - 22 semanas.
METODOLOGIA	Estudio multicéntrico realizados en 5 hospitales de salud pública en Maternidad de Suecia. La evaluación de las pacientes fue realizada por médicos obstetras, parteras capacitadas y certificadas en ultrasonido, así como Médicos Maternos Fetales en caso de que se detectaba un defecto fetal estructural. El tipo de ultrasonido utilizado fueron: 1. Aloka SSD 1700 con transductor curvo de 5 MHz y transvaginal de 3 – 9 MHz, Linköping, 2. Acuson Aspen con transductor curvo, Norrköping, 3. Phillips HDI 5000 con transductor curvo de 5 MHz, Motala; 4. Acuson Siemens Sequoia con transductor lineal de 5 MHz, Jonköping; 5. Siemens Elegra con transductores vaginal de 3 MHz y curvo de 5 MHz, Varnamo. El tiempo de la evaluación fue de 30 minutos.
RESULTADO	Tasa de detección 29 % (Defectos de SNC, faciales, cardíacos, pulmonares, pared abdominal, renales y extremidades)

HILDEBRAN et al. 2010	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	75	0	75
USG NEGATIVO	186	20928	21114
TOTAL	261	20928	21189

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	29%	23 – 34
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	100%	99 – 100
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 - 100
LR POSITIVO	-	-
LR NEGATIVO	0.71	0.66 – 0.77
PREVALENCIA	4%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología y necropsia	

TAIPALE et al. Two-stage ultrasonography in screening for fetal anomalies at 13–14 and 18–22 weeks of gestation. Acta Obstet Gynecol Scand 2004; 83: 1141–1146.

TAIPALE et al. 2004	
METODO	Estudio Prospectivo de 1994 a 1996
PARTICIPANTES	4,855 pacientes
INTERVENCION	USG transabdominal a las 18 - 22 semanas.
METODOLOGIA	La evaluación de las pacientes fue realizada por 2 médicos obstetras y 5 parteras entrenadas en ultrasonido y certificadas por la Fetal Medicine Foundation durante un periodo de tiempo de 20 minutos, al entrar un caso de defecto fetal estructural la paciente era evaluada por un Medico Materno Fetal. El tipo de ultrasonido utilizado fue SSA – 340 A, Toshiba Medical Corporation, Tokyo, Japan con transductor curvo de 5 MHz.
RESULTADO	Tasa de detección 30 % (Defectos de SNC, faciales, cardiacos, pared abdominal, renales).

TAIPALE et al. 2004	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	10	17	27
USG NEGATIVO	23	4805	4828
TOTAL	33	4822	4855

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	30%	15 – 46
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	37%	19 – 55
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	100%	99 - 100
LR POSITIVO	85.95	42.59 – 173.45
LR NEGATIVO	0.70	0.56 – 0.88
PREVALENCIA	0.7%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología y genética	

D'OTTAVIO et al. Comparison of First and Second Trimester Screening for Fetal Anomalies. Annals of the New York Academy of Sciences, June 1998: 487: 200 – 209.

D'OTTAVIO et al. 1998	
METODO	Estudio Prospectivo de 1991 a 1996
PARTICIPANTES	4,078 pacientes
INTERVENCION	USG transabdominal a las 20 - 22 semanas.
METODOLOGIA	La evaluación de las pacientes fue realizado por operadores entrenados en ultrasonido obstétrico durante un periodo de tiempo de 30 minutos. El tipo de ultrasonido realizado fue ACUSON 128 XP 10 and XP 4 con transductor curvo de 3.5 – 5 MHz.
RESULTADO	Tasa de detección 69.2 %(Defectos de SNC, faciales, cardiacos, pared abdominal, renales)

D'OTTAVIO et al. 1998	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	54	10	64
USG NEGATIVO	24	3990	4014
TOTAL	78	4000	4078

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	69%	59 – 79
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	84%	75 – 93
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 - 100
LR POSITIVO	276.92	146.54 – 523.33
LR NEGATIVO	0.31	0.22 – 0.43
PREVALENCIA	2.1%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología y genética	

ESTUDIOS REALIZADOS EN TERCER TRIMESTRE DE EMBARAZO

GRANDE et al. First-trimester detection of structural abnormalities and the role of aneuploidy markers. Ultrasound Obstet Gynecol 2012; 39: 157–163.

GRANDE et al. 2012	
METODO	Estudio Retrospectivo del 2002 al 2009
PARTICIPANTES	13,723 pacientes
INTERVENCION	USG transabdominal a las 32 - 35 semanas.
METODOLOGIA	La evaluación de las pacientes fue realizada por 19 médicos obstétricos durante un tiempo de 25 minutos. Los tipos de ultrasonido utilizados fueron: Power visión 6000 SSA – 370 (Toshiba Medical Systems, Tokyo, Japan), Acuson Antares (Siemens Medical Solutions, Malvern, PA, USA), Voluson 730 PRO (GE Healthcare Milwaukee, WI, USA) con transductor curvo y vaginal.
RESULTADO	Tasa de detección 15 % (Defectos de SNC, cardiacos, pared abdominal, gastrointestinales, renales)

GRANDE et al. 2012	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	29	11	40
USG NEGATIVO	165	13518	13683
TOTAL	194	13529	13723

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	15%	10 – 20
ESPECIFICIDAD	100%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	73%	59 – 86
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99%	99 - 100
LR POSITIVO	183.85	93.2 – 362.69
LR NEGATIVO	0.85	0.80 – 0.90
PREVALENCIA	1.4%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología, genética y necropsia	

MANEGOLD et al. Is a Routine Ultrasound in the Third Trimester Justified? Additional Fetal Anomalies Diagnosed After Two Previous Unremarkable Ultrasound Examinations.

MANEGOLD et al. 2011	
METODO	Estudio Prospectivo de 1998 al 2008
PARTICIPANTES	5,044 pacientes
INTERVENCION	USG transabdominal a las 28 - 32 semanas.
METODOLOGIA	El artículo no describe quien realizo la evaluación de las pacientes. El tipo de ultrasonido utilizado para la evaluación de las pacientes fueron GE Voluson 730 EXPERT, GE Voluson E8, Phillips IU 22, Phillips HDI 5000) con transductor curvo de 5 MHz.
RESULTADO	Tasa de detección 15 % (Defectos de SNC, cardiacos, pulmonares, pared abdominal, gastrointestinales, renales y extremidades)

MANEGOLD et al. 2011	DEFECTO PRESENTE	DEFECTO AUSENTE	TOTAL
USG POSITIVO	44	27	71
USG NEGATIVO	245	4728	4973
TOTAL	289	4755	5044

PARAMETROS	RESULTADO	INTERVALO DE CONFIANZA
SENSIBILIDAD	15%	11 – 19
ESPECIFICIDAD	99%	99 - 100
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	62%	51 – 73
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	95%	94 - 96
LR POSITIVO	26.81	16.86 – 42.65
LR NEGATIVO	0.85	0.81 – 0.90
PREVALENCIA	3.6%	
ESTANDAR DE ORO	Evaluación al nacimiento por el servicio de neonatología y genética.	

EFICACIA DEL ULTRASONIDO PARA EL DIAGNOSTICO DE DEFECTOS FETALES ESTRUCTURALES EN PRIMER TRIMESTRE

ESTUDIO	PACIENTES	EMBARAZO	DEFECTOS	PREVALENCIA	SENSIBILIDAD	ESPECIFICIDAD	VPP	VPN	HALLAZGOS
SYNGELAKI et al. 2011 ⁽³⁷⁾	44859	11 – 13 SDG	213	1.1%	44% (IC 95% 39 – 48)	100% (IC 95% 99 – 100)	100% (IC 95% 99 – 100)	99% (IC 95% 99 – 100)	Los defectos de pared abdominal y renales fueron los que más se diagnosticaron
HILDEBRAN et al. 2010 ⁽¹¹⁾	21189	11 – 14 SDG	15	4%	13% (IC 95% 7 – 18)	100% (IC 95% 99 – 100)	100% (IC 95% 99 – 100)	99% (IC 95% 99 – 100)	El artículo no da los datos para el cálculo de la tasa de falsos positivos. Los defectos de sistema nervioso son los que más se diagnosticaron
CHEN et al. 2008 ⁽⁴⁸⁾	CASO: 4282 CONTROL: 3974	10 – 14.6 SDG	30 21	1.66%	48% (IC 95% 34.9 – 60.6) 33% (IC 95% 21.6 – 41.7)	100% (IC 95% 99 – 100) 100% (IC 95% 99 – 100)	100% (IC 95% 99 – 100) 100% (IC 95% 99 – 100)	99% (IC 95% 99 – 100) 99% (IC 95% 99 – 100)	No se encontró diferencia significativa entre los grupos. Los defectos de cuello son los que más se diagnosticaron
DANE et al. 2007 ⁽⁵¹⁾	1290	11 – 14 SDG	17	0.7%%	71% (IC 95% 53 – 89)	100% (IC 95% 99 – 100)	94% (IC 95% 84 – 105)	99% (IC 95% 99 – 100)	Los defectos de cuello y sistema nervioso son los que más se diagnosticaron
SOUKA et al. 2006 ⁽¹⁾	1148	11 – 14 SDG	7	1.2%	50% (IC 95% 24 – 76)	100% (IC 95% 99 – 100)	70% (IC 95% 42 – 98)	99% (IC 95% 99 – 100)	Los defectos de pared abdominal son los que más se diagnosticaron
CHEN et al. 2004 ⁽⁵⁵⁾	1609	12 – 14 SDG	14	1.6%	54% (IC 95% 35 – 73)	100% (IC 95% 99 – 100)	74% (IC 95% 54 – 93)	99% (IC 95% 99 – 100)	Los defectos de sistema nervioso son los que más se diagnosticaron

EFICACIA DEL ULTRASONIDO PARA DIAGNOSTICO DE DEFECTOS FETALES ESTRUCTURALES EN SEGUNDO TRIMESTRE

ESTUDIO	PACIENTES	EMBARAZO	DEFECTOS	PREVALENCIA	SENSIBILIDAD	ESPECIFICIDAD	VPP	VPN	HALLAZGOS
PILALIS et al. 2012 ⁽¹⁴⁾	3902	20 – 24 SDG	29	1.56%	48% (IC 95% 35 – 60)	100% (IC 95% 99 – 100)	91% (IC 95% 81 – 101)	99% (IC 95% 99 – 100)	Los defectos de sistema cardiaco y nervioso fueron los que más se diagnosticaron
GRANDE et al. 2012 ⁽⁵⁶⁾	13723	20 – 22 SDG	59	1.4%	30% (IC 95% 24 – 37)	100% (IC 95% 99 – 100)	84% (IC 95% 76 – 93)	99% (IC 95% 99 – 100)	Los defectos de sistema renal y cardiaco son los que más se diagnosticaron
HILDEBRAN et al. 2010 ⁽¹¹⁾	21189	15 – 22 SDG	75	4%	29% (IC 95% 23 – 34)	100% (IC 95% 99 – 100)	100% (IC 95% 99 – 100)	99% (IC 95% 99 – 100)	El artículo no da los datos para el cálculo de la tasa de falsos positivos. Los defectos de pared abdominal y sistema nervioso son los que más se diagnosticaron
TAIPALE et al. 2004 ⁽³⁾	4855	18 – 22 SDG	10	0.7%	30% (IC 95% 15 – 46)	100% (IC 95% 99 – 100)	37% (IC 95% 19 – 55)	100% (IC 95% 99 – 100)	Los defectos de sistema renal y nervioso son los que más se diagnosticaron
D'OTTAVIO et al. 1998 ⁽⁴¹⁾	4078	18 – 22 SDG	54	2.1%	69% (IC 95% 59 – 79)	100% (IC 95% 99 – 100)	84% (IC 95% 75 – 93)	99% (IC 95% 99 – 100)	Los defectos de sistema musculoesquelético y renal son los que más se diagnosticaron

EFICACIA DEL ULTRASONIDO PARA EL DIAGNOSTICO DE DEFECTOS FETALES ESTRUCTURALES EN TERCER TRIMESTRE

ESTUDIO	PACIENTES	EMBARAZO	DEFECTOS	PREVALENCIA	SENSIBILIDAD	ESPECIFICIDAD	VPP	VPN	HALLAZGOS
GRANDE et al. 2012 ⁽⁵⁶⁾	13723	32 – 35 SDG	29	1.4%	15% (IC 95% 10 – 20)	100% (IC 95% 99 – 100)	73% (IC 95% 59 – 86)	99% (IC 95% 99 – 100)	Los defectos de sistema renal son los que más se diagnosticaron
MANEGOLD et al. 2011 ⁽⁴⁾	5044	28 – 32 SDG	44	3.6%	15% (IC 95% 11 – 19)	99% (IC 95% 99 – 100)	62% (IC 95% 51 – 73)	95% (IC 95% 94 – 96)	Los defectos de sistema renal y cardiacos son los que más se diagnosticaron

EFICACIA DEL ULTRASONIDO PARA DIAGNOSTICO DE DEFECTOS FETALES ESTRUCTURALES EN PRIMER TRIMESTRE POR SISTEMAS

ESTUDIO	PACIENTES	EMBARAZO	SISTEMA NERVIOSO	CARA Y CUELLO	SISTEMA CARDIOVASCULAR	PARED ABDOMINAL	SISTEMA RENAL	SISTEMA MUSCULOESQUELETICO
SYNGELAKI et al. 2011 ⁽³⁷⁾	44859	11 – 13 SDG	64.4% Acrania, espina bífida, holoprosencefalia	-	26.4% Coartación de aorta, doble tracto de salida de ventrículo derecho	100% Gastrosquisis, onfalocele	100% Megavejiga	60% Polidactilia, ausencia de manos o pie.
HILDEBRAN et al. 2010 ⁽¹¹⁾	21189	11 – 14 SDG	53% Anencefalia, acrania		14.5% Defectos septales	27.3% Gastrosquisis	--	--
CHEN et al. 2008 ⁽⁴⁸⁾	CASO: 4282 CONTROL: 3974	10 – 14.6 SDG	11.6% 14.6% Anencefalia, espina bífida, hidrocefalia	16.2% 29% Higroma quístico	14% 17% Trasposición de grandes vasos, tetralogía de Fallot	- 2.5% Onfalocele	- -	- 7% Pie equino varo
DANE et al. 2007 ⁽⁵¹⁾	1290	11 – 14 SDG	87.5% Acrania, encefalocele, espina bífida	100% Higroma quístico	25% Defectos septales	--	--	50% Pie equino varo

EFICACIA DEL ULTRASONIDO PARA EL DIAGNOSTICO DE DEFECTOS FETALES ESTRUCTURALES EN SEGUNDO TRIMESTRE POR SISTEMAS

ESTUDIO	PACIENTES	EMBARAZO	SISTEMA NERVIOSO	CARA Y CUELLO	SISTEMA RESPIRATORIO	SISTEMA CARDIOVASCULAR	PARED ABDOMINAL	SISTEMA RENAL	SISTEMA MUSCULOESQUELETICO
PILALIS et al. 2012 ⁽¹⁴⁾	3902	20 – 24 SDG	14% Agenesia de cuerpo calloso	10.3% Labio hendido	--	27% Defectos septales, trasposición de grandes vasos, tetralogía de Fallot	--	--	--
GRANDE et al. 2012 ⁽⁵⁶⁾	13723	20 – 22 SDG	21% Hidrocefalia, espina bífida	32% Higroma quístico, labio hendido	--	38% Tetralogía de Fallot, trasposición de grandes vasos	--	40% Megavejiga, hidronefrosis	--
HILDEBRAN et al. 2010 ⁽¹¹⁾	21189	15 – 22 SDG	84% anencefalia	--	50% Hernia diafragmática	5.3% Trasposición de grandes vasos	100% Gastrosquisis, onfalocele	53% Displasia, hidronefrosis,	15.2% Pie equino varo
TAIPALE et al. 2004 ⁽³⁾	4855	18 – 22 SDG	30% Meningocele, hidrocefalia	--	--	10% Ventrículo izquierdo hipoplásico	--	50% Hidronefrosis, riñón en herradura	--
D'OTTAVIO et al. 1998 ⁽⁴¹⁾	4078	18 – 22 SDG	7.4% Acrania, espina bífida	--	--	7.4% Tetralogía de Fallot, estenosis aortica	4% Gastrosquisis, onfalocele	11% Megavejiga, hidronefrosis	15% Pie equino varo.

EFICACIA DEL ULTRASONIDO PARA EL DIAGNOSTICO DE DEFECTOS FETALES ESTRUCTURALES EN TERCER TRIMESTRE POR SISTEMAS

ESTUDIO	PACIENTES	EMBARAZO	SISTEMA NERVIOSO	SISTEMA CARDIOVASCULAR	PARED ABDOMINAL	SISTEMA RENAL	SISTEMA MUSCULOESQUELETICO
GRANDE et al. 2012 ⁽⁵⁶⁾	13723	32 – 35 SDG	21% Hidrocefalia, agenesia de cuerpo calloso	4% Tetralogía de Fallot	17% Onfalocele	35% Hidronefrosis agenesia renal	--
MANEGOLD et al. 2011 ⁽⁴⁾	5044	28 – 32 SDG	9% Hidrocefalia	20% Defectos septales	--	41% Hidronefrosis	2% Pie equino varo

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Souka AP, Pilalis A, Kavalakis I et al. Screening for major structural abnormalities at the 11- to 14-week ultrasound scan. *Am J Obstet Gynecol* 2006; 194: 393–396.
2. Vogt C, Blaas K, Salvesen K and Eik – Nes S. Comparison between prenatal ultrasound and postmortem findings in fetuses and infants with developmental anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012; 39: 666–672
3. Taipale P, Ammala M, Salonen R et al. Two Stage ultrasonography in screening for fetal anomalies at 13 – 14 and 18 – 22 weeks of gestation. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2004; 83: 1141–1146.
4. Manegold G, Tercanli S, Struben H, Huang, Kang A. Is a Routine Ultrasound in the Third Trimester Justified? – Additional Fetal Anomalies Diagnosed After Two Previous Unremarkable Ultrasound Examinations. *Ultraschall in Med* 2011; 32: 381–386.
5. Boyd PA, Devigan C, Khoshnood B et al. Survey of prenatal screening policies in Europe for structural malformations and chromosome anomalies, and their impact on detection and termination rates for neural tube defects and Down’s syndrome. *BJOG* 2008; 115: 689–696.
6. Becker R, Wegner RD. Detailed screening for fetal anomalies and cardiac defects at the 11 – 13-week scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 27: 613–618.
7. Abuhamad AZ. ACOG Practice Bulletin, clinical management guidelines for obstetrician-gynecologists: Ultrasonography in pregnancy. *ObstetGynecol* 2008; 112: 951–961.
8. Salomon L, Alfirevic Z, Berghella V, Bilardo C, Hernandez E, Johnsen S, Kalache K, Leung K, Malingier G, Munoz H, Prefumo F, Toi A and Lee W. Practice guidelines

- for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2011; 37: 116–126.
9. Pooh R and Kurjak A. 3D/4D sonography moved prenatal diagnosis of fetal anomalies from the second to the first trimester of pregnancy. *The Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine*, 2012; 25(5): 433–455
 10. Pilu G, Nicolaides K, Ximenes R and Jeanty P. Diagnosis of fetal abnormalities - The 18– 23 scan. ISUOG and Fetal Medicine Foundation, London.
 11. Hildebrand E, Selbing A & Blomberg M. Comparison of first and second trimester ultrasound screening for fetal anomalies in the southeast region of Sweden. *Acta Obstetrica et Gynecologica*. 2010; Early Online, 1412–1419.
 12. Reddy U, Filly R and Copel J. Prenatal Imaging: Ultrasonography and Magnetic Resonance Imaging. *Obstet Gynecol*. 2008 July ; 112(1): 145–157.
 13. Luchi C, Schifano M, Sacchini C, Nanini C, Sceusa F, Capriello P & Genazzani A. Detailed fetal anatomy assessment in the first trimester at 11, 12 and 13 weeks of gestation. *The Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine*, 2012; 25(6): 675–678.
 14. Pilalis A, Basagiannis C, Eleftheriades M, Faros E, Troukis E, Armelidou E, Papastefanou I & Souka A. Evaluation of a two-step ultrasound examination protocol for the detection of major fetal structural defects. *Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine*, 2012; Early Online: 1–4.
 15. Economides DL. Early pregnancy screening for fetal abnormalities. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999; 13:81–83.
 16. Economides DL, Whitlow BJ, Braithwaite JM. Ultrasonography in the detection of fetal anomalies in early pregnancy. *Br J Obstet Gynaecol* 1999; 106:516–523.

17. Aite L, Zaccara A, Mirante N, Nahom A, Trucchi A, I Capolupo I and Bagolan P. Antenatal diagnosis of congenital anomaly: a really traumatic experience? *Journal of Perinatology* (2011) 31, 760–763
18. Blaas HG, Eik-Nes SH, Bremnes JB. The growth of the human embryo. A longitudinal biometric assessment from 7 to 12 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998;12:346–354.
19. Chen M. et al. Ultrasound screening for fetal structural abnormalities performed by trained midwives in the second trimester in a low-risk population - an appraisal. *Acta Obstetrica et Gynecologica*. 2009; 88: 713-719.
20. Levi S. Eurofetus: an evaluation of Routine Ultrasound Screening for the Detection of Fetal Defects. *Annals New York Academy of Sciences*. 1999
21. Le Ray C, Lacerte M, Iglesias MH et al. Routine third trimester ultrasound: what is the evidence? *J Obstet Gynaecol Can* 2008; 30: 118–122.
22. Dervaux B, Leleu H, Lebrum T, Levi S and Grandjean. Sensitivity of Fetal Anomaly Detection as a Function on time. *Annals New York Academy of Sciences*. 1999
23. Le Ray C, Morin M. Routine Versus Indicated Third Trimester Ultrasound: Is a Randomized Trial Feasible?. *J Obstet Gynaecol Can* 2009;31(2):113–119
24. Lee J, Jung K, Kim S, Nam S, Choi S, Soo-Young, Roh C and Kim J. Prenatal diagnosis of congenital heart disease: Trends in pregnancy termination rate, and perinatal and 1-year infant mortalities in Korea between 1994 and 2005. *J. Obstet. Gynaecol. Res*. Vol. 36, No. 3: 474–478, June 2010.
25. Kurjak A and Kos M. Ultrasound Screening for Fetal Anomalies in Developing Countries: Wish o Reality?. *Annals New York Academy of Sciences*. 1999

26. Eleftheriades M, Tsapakis E, Sotiriadis A, Manolakos E, Hassiakos D and Botsis D. Detection of congenital heart defects throughout pregnancy; impact of first trimester ultrasound screening for cardiac abnormalities. *The Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine*, 2012
27. Garne E, Loane M, Dolk H y col. Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformation in Europe. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005. Jan; 25(1):6-11.
28. Vélez J, Herrera L, Arango F, López G. fetal malformations: clinical and ultrasound diagnostic correlation. *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología*, 2004;55: 201-208.
29. Diagnostic ultrasound imaging in pregnancy. National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement; February 6–8, 1984.
30. Ewigman BG, Crane JP, Frigoletto FD, LeFevre ML, Bain RP, McNellis D. Effect of prenatal ultrasound screening on perinatal outcome. RADIUS Study Group. *N Engl J Med* 1993;329:821–7.
31. Rizzo G, Pietrolucci M, Capece G, Cimmino G, Colosi E, Ferrentino S, Di Meglio A, Arduini D and Sica C. Satisfactory rate of post-processing visualization of fetal cerebral axial, sagittal, and coronal planes from three-dimensional volumes acquired in routine second trimester ultrasound practice by sonographers of peripheral centers. *The Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine*, August 2011; 24(8): 1071–1076
32. Iglesias A. Diagnóstico prenatal en el primer trimestre: onfalocele fetal. *REV ARG DE ULTRASONIDO* 2009; Vol 8 N° 2: 68-71

33. Martin J, Hamilton B, Ventura S, Menacker F and Park M. National Vital Statistics Reports. Vol. 50. Hyattsville (MD): National Center for Health Statistics; 2002. Births: final data for 2000.
34. Economides DL, Braithwaite JM. First trimester ultrasonographic diagnosis of fetal structural abnormalities in a low risk population. *Br J Obstet Gynaecol* 1998; 105: 53–57.
35. Borrell A, Robinson JN, Santolaya-Forgas J. Clinical value of the 11- to 13+6-week sonogram for detection of congenital malformations: a review. *Am J Perinatol* 2011; 28: 117–124.
36. Ebrashy A, El Kateb A, Momtaz M, El Sheikhah A, Aboulghar MM, Ibrahim M, Saad M. 13-14-week fetal anatomy scan: a 5-year prospective study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 35: 292–296.
37. Syngelaki A, Chelemen T, Dagklis T, Allan L, Nicolaides KH. Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11–13 weeks. *Prenat Diagn* 2011; 31: 90–102.
38. Chitty LS, Hunt GH, Moore J, Lobb MO. Effectiveness of routine ultrasonography in detecting fetal structural abnormalities in a low risk population. *BMJ* 1991; 303: 1165–1169.
39. Screening for fetal chromosomal abnormalities. ACOG Practice Bulletin No. 77. American College of Obstetricians and Gynecologists. *Obstet Gynecol* 2007; 109: 217–27.
40. Howe D, Rankin J and Draper E. Schizencephaly prevalence, prenatal diagnosis and clues to etiology: a register-based study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012; 39: 75–

41. D'Ottavio G, Meir YJ, Rustico MA, Pecile V, Fischer-Tamaro L, Conoscenti G, Natale R, Mandruzzato GP. Screening for fetal anomalies by ultrasound at 14 and 21 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1997; 10: 375–380.
42. Karl K, Benoit B, Entezamik M, Heling K and Chaoui R. Small biparietal diameter in fetuses with spina bífida on 11–13-week and mid-gestation ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012; 40: 140–144.
43. Talic A, Kurjak A, Stanojevic M, Honemeyer U, Badreldeen A and DiRenzo G. The assessment of fetal brain function in fetuses with ventrikulomegaly: the role of the KANET test. *The Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine*, 2011; 1–6.
44. Levi S. Mass screening for fetal malformations: the Eurofetus study. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003; 22: 555_8.
45. Atkinson D, Amin F, Russell S and D'Souza S. Fetal congenital anomalies diagnosed by ultrasound in Asian and non-Asian women. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*, October 2008; 28: 678–682
46. Mc Brien A, Sands A. Craig B, Dornan J and Casey F. Major congenital heart disease: antenatal detection, patient characteristics and outcomes. *The Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine*, February 2009; 22(2): 101–105
47. Luck CA. Value of routine ultrasound scanning at 19 weeks: a four year study of 8849 deliveries. *BMJ*. 1992; 304: 1474_8.
48. Chen C, Lee P, Lam Y, Tang R, Chan B, Wong, Tse H and Tang M. Comparison of nuchal and detailed morphology ultrasound examinations in early pregnancy for fetal structural abnormality screening: a randomized controlled trial. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 31: 136–146.

49. Carvalho M, Brizot M, Lopes L, Chiba C, Miyadahira S and Zugaib M. Detection of fetal structural abnormalities at the 11–14 week ultrasound scan. *Prenat Diagn* 2002; 22: 1–4.
50. Fong K, Toi A, Salem S, Hornberger L, Chitayat D, Keating S, McAuliffe F and Johnson J. Detection of Fetal Structural Abnormalities with US during Early Pregnancy. *RadioGraphics* 2004; 24:157–174
51. Dane B, Dane C, Sivri D, Kiray M, Cetin A and Yayla M. Ultrasound screening for fetal major abnormalities at 11_14 weeks. *Acta Obstetricia et Gynecologica*. 2007; 86: 666-670.
52. 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
53. Öztekin O, Öztekin D, Tınar S and Adıbelli Z. Ultrasonographic diagnosis of fetal structural abnormalities in prenatal screening at 11–14 weeks. *Diagn Interv Radiol* 2009; 15:221–225
54. Clementi B, Häusler M, Gjergja R, Kern J, Stoll C and The Euroscan Study Group. Evaluation of prenatal ultrasound diagnosis of fetal abdominal wall defects by 19 European registries. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18: 309–316.
55. Chen Min, Yung Hang Lam, Chin Peng Lee and Mary Hoi Yin Tang. Ultrasound screening of fetal structural abnormalities at 12 to 14 weeks in Hong Kong. *Prenat Diagn* 2004; 24: 92–97.
56. Grande M, Arigita M, Borobio V, Jiménez J, Fernández S and Borrell A. First-trimester detection of structural abnormalities and the role of aneuploidy markers. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012; 39: 157–163.