



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO

FACULTAD DE MEDICINA

INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL

UNIDAD DE MEDICINA FAMILIAR No 28 "GABRIEL MANCERA"

FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS DETECTADAS POR ULTRASONIDO EN LA UNIDAD DE MEDICINA FAMILIAR No 28 "GABRIEL MANCERA", I.M.S.S.

TESIS

PARA OBTENER EL TITULO DE ESPECIALISTA EN MEDICINA FAMILIAR

PRESENTA

MIGUEL MÁRQUEZ CARRILLO

RESIDENTE DE TERCER AÑO DE MEDICINA FAMILIAR UMF28

CORREO ELECTRONICO; mikotoy@hotmail.com

TELEFONO: 044 55 496 44 681

DIRECTOR DE TESIS

DR. JOSÉ MANUEL GAONA VARAS

MEDICO RADIOLOGO ADSCRITO A UMF 28

Distrito Federal, México Septiembre 2014

No DE REGISTRO: R-2014-3609-24





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.



**INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
UNIDAD DE EDUCACIÓN, INVESTIGACIÓN Y POLÍTICAS DE SALUD
COORDINACIÓN DE INVESTIGACIÓN EN SALUD**

FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS DETECTADAS POR ULTRASONIDO EN LA UNIDAD DE MEDICINA FAMILIAR No 28 "GABRIEL MANCERA", I.M.S.S.

**PRESENTA
MIGUEL MÁRQUEZ CARRILLO**

AUTORIZACIONES

**Dra. Gloria Mara Pimentel Redondo
Directora De La Unidad De Medicina Familiar Numero 28 "Gabriel Mancera"**

**Dra. Lourdes Gabriela Navarro Susano
Coordinador Clínico De Educación E Investigación En Salud De La Unidad De Medicina Familiar Numero 28**

**Dra. Ivonne Aralí Roy García
Profesora Titular Del Curso De Especialización En Medicina Familiar
Unidad De Medicina Familiar Numero 28 "Gabriel Mancera"**

**Dr. José Manuel Gaona Varas
Asesor de Tesis
Médico Especialista En Radiología E Imagen Adscrito UMF 28**

FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS DETECTADAS POR ULTRASONIDO EN LA UNIDAD DE MEDICINA FAMILIAR No 28 "GABRIEL MANCERA", I.M.S.S.

MÉXICO

Dirección de Prestaciones Médicas
Unidad de Educación, Investigación y Políticas de Salud
Coordinación de Investigación en Salud



"2014, Año de Octavio Paz".

Dictamen de Autorizado

Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud 3609
H. GRAL REGIONAL NUM 1, D.F. SUR

FECHA 12/09/2014

DR. JOSE MANUEL GAONA VARAS

P R E S E N T E

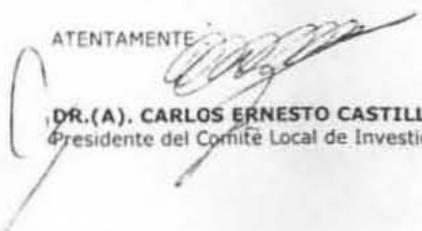
Tengo el agrado de notificarle, que el protocolo de investigación con título:

FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS DETECTADAS POR ULTRASONIDO EN LA UNIDAD DE MEDICINA FAMILIAR No 28 "GABRIEL MANCERA", I.M.S.S.

que sometió a consideración de este Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud, de acuerdo con las recomendaciones de sus integrantes y de los revisores, cumple con la calidad metodológica y los requerimientos de Ética y de investigación, por lo que el dictamen es **A U T O R I Z A D O**, con el número de registro institucional:

Núm. de Registro
R-2014-3609-24

ATENTAMENTE


DR.(A). CARLOS ERNESTO CASTILLO HERRERA

Presidente del Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud No. 3609

IMSS

SECRETARÍA DE SALUD

	INDICE	6
1.	MARCO TEÓRICO	7
1.1.	Malformaciones congénitas	
1.1.1.	Generalidades	
1.1.2.	Clasificación	8
1.1.2.1.	Malformaciones menores y variantes de la normalidad	9
1.1.2.2.	Malformaciones mayores de especial interés en síndromes dismórficos	12
1.1.3.	Epidemiología	14
1.1.4.	Factores de riesgo	15
1.2.	Ultrasonografía en el diagnóstico prenatal	15
2.	PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	17
3.	JUSTIFICACIÓN	18
4.	OBJETIVOS	19
4.1.	GENERAL	
4.2.	PARTICULARES	
5.	HIPÓTESIS	20
5.1.	ALTERNA	
5.2.	NULA	
6.	METODOLOGÍA	21
6.1.	TIPO DE ESTUDIO, POBLACIÓN, LUGAR Y TIEMPO	
6.2.	TIPO Y TAMAÑO DE LA MUESTRA	
6.3.	CRITERIOS DE SELECCIÓN	
6.3.1.	Criterios de inclusión	
6.3.2.	Criterios de eliminación	
6.4.	VARIABLES DE ESTUDIO	
6.4.1.	Variables dependientes	
6.4.2.	Variables independientes	22
6.4.3.	Definición de variables	
6.4.3.1.	Definición conceptual	
6.4.3.2.	Definición operacional	
6.5.	MÉTODO DE RECOLECCIÓN DE DATOS Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO	23
6.6.	CONSIDERACIONES ÉTICAS	
	7.RESULTADOS	25
	8. CONCLUSIONES	32

ANEXOS

Consideraciones a evaluador
Diseño de investigación
Cronograma de actividades
Hoja de recolección de datos

FRECUENCIA DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS DETECTADAS POR ULTRASONIDO EN LA UNIDAD DE MEDICINA FAMILIAR No 28 "GABRIEL MANCERA", I.M.S.S.

DR. MIGUEL MÁRQUEZ CARRILLO¹

¹Residente de Tercer Año en la Especialidad de Medicina Familiar de la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera". Instituto Mexicano del Seguro Social. e-mail: mikotoy_@hotmail.com. Cel. 044-55-4964-4681.

Asesor: Dr. José Manuel Gaona Varas
Médico Radiólogo adscrito a la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera"

RESUMEN

ANTECEDENTES: La incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62 por cada 1,000 al nacimiento, y al menos 53 por cada 1,000 individuos tienen una enfermedad con vínculo genético que se manifiesta antes de los 25 años. En México, se encuentra, con ultrasonografía inicial a la semana número 27 de embarazo, una incidencia de 2.4 y hasta el 12.7% en mujeres de alto riesgo. En la UMF No. 28, se cuenta con el servicio de Radiología en donde se realiza ultrasonografía obstétrica a mujeres en control prenatal; sin embargo, se carece de datos epidemiológicos sobre malformaciones congénitas detectadas por este método, lo que interfiere en el diagnóstico prenatal y la adecuada atención multidisciplinaria al binomio mujer embarazada-producto. **OBJETIVO:** Determinar la frecuencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonidos obstétricos realizados en mujeres adscritas a la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera", I.M.S.S. durante 2012, 2013 y 2014. **METODOLOGÍA:** Se realizará un estudio transversal, descriptivo y observacional con muestreo no probabilístico a conveniencia de las pacientes que cubran criterios de inclusión para determinar la incidencia de malformaciones congénitas y su distribución por edad materna y edad gestacional de la paciente. **ANÁLISIS DE LA INFORMACIÓN.** Se realizará el estudio de frecuencias absolutas y acumuladas de malformaciones congénitas y se estudiará su distribución de acuerdo a edad materna y edad gestacional de diagnóstico con aplicación de estadística descriptiva y medidas de tendencia central: media, mediana, moda y de dispersión: desviación estándar. Se utilizará el programa estadístico SPSS Ver 20.0 para realizar el análisis descriptivo. **RESULTADOS:** Se detectaron 2314 embarazos durante el periodo de estudio, de los cuales se diagnosticaron 12 con malformaciones congénitas que representan el 5.1 por cada 1,000 nacidos vivos. El 100% de las malformaciones son mayores. Las anomalías más frecuentes fueron hidrocefalia, labio leporino y paladar hendido y cardiopatía congénita. La edad promedio de las pacientes fue de 30.5 años de edad. **CONCLUSIONES:** La incidencia de anomalías congénitas es similar a la reportada en la literatura. Las anomalías diagnosticadas en primer nivel de atención fueron de tipo mayor en un 100%. La edad promedio de las pacientes es de 30.5 años de edad la cual no represento un valor estadístico para el estudio actual.

PALABRAS CLAVES: Malformación congénita, frecuencia, edad materna, edad gestacional.

1. MARCO TEÓRICO

1.1. Malformaciones congénitas.

1.1.1. Generalidades.

Las anomalías congénitas son alteraciones estructurales presentes al momento del nacimiento y las cuales pueden afectar cualquier parte del organismo y en mayor o menor grado acompañarse de otras alteraciones anatómicas y funcionales, ya sea en forma independiente o asociadas. La mayoría de los defectos congénitos tienen un patrón de herencia multifactorial, es decir, como consecuencia de la interacción de una determinada predisposición genética con factores ambientales diversos. Existen diversas teorías para explicar las anomalías congénitas, entre las cuales se mencionan aspectos mecánicos (trauma materno-fetal, presión pélvica excesiva) por alteración de la evolución histológica normal o por ruptura del saco amniótico durante el embarazo; se mencionan otras causas como medicamentos (carbamazepina, ácido valproico), plaguicidas, infecciones (varicela, rubéola, citomegalovirus, herpes, toxoplasmosis), exposición a rayos X y adicciones (tabaco y alcohol), entre otros (1).

Existen tres tipos de registros para su vigilancia. El primero es el seguimiento de mujeres embarazadas que incluye el registro prospectivo de cualquier resultado en el embarazo que permita obtener la incidencia por tipo de anomalía congénita y su riesgo asociado con teratógenos potenciales. El segundo es el registro de niños a partir de su nacimiento y su seguimiento hasta la presencia de anomalías independientemente de su edad. En el tercero, las anomalías son observadas al nacimiento del niño. Este sistema se basa en la notificación voluntaria o por medio de certificados de nacimiento. En este tipo de registros se incluye un grupo control de niños no malformados con el propósito de estudiar asociaciones entre diversos determinantes de riesgo y la presencia de defectos congénitos con la condicionante de la necesidad de un equipo responsable de tales acciones. En América Latina este tipo de registro de malformaciones congénitas al nacimiento ha sido el más utilizado, con éxito diferente dependiendo de la zona de estudio (1,2).

Para la interpretación de los defectos estructurales es importante el conocimiento de la morfogénesis normal ya que esta tiene un mecanismo específico de desarrollo y, al igual que todas las reacciones metabólicas que se llevan a cabo en los seres vivos, está determinada y regulada genéticamente. Este proceso está programado en forma temporal, espacial y secuencias para dirigir el desarrollo embrionario.

Dentro de la morfogénesis normal intervienen la migración celular, la adhesión celular, el control del índice mitótico, la interacción entre tejidos adyacentes y la asociación de células similares, así como factores hormonales, factores de crecimiento y apoptosis (1,2).

1.1.2. Clasificación.

Cualquier alteración en la migración celular, la adhesión celular, el control del índice mitótico, la interacción entre tejidos adyacentes, la asociación de células similares, factores hormonales, de crecimiento y apoptosis, da origen a una morfogénesis anormal (dismorfogénesis), que se puede clasificar en (3):

- a. Malformación. Defecto morfológico que resulta de un desarrollo anormal y de origen intrínseco.
- b. Deformación. Forma, configuración o posición anormal de una parte del cuerpo normalmente diferenciada, producida por fuerzas mecánicas anormales, pero no disruptivas.
- c. Disrupción. Defecto morfológico resultante de la alteración de un tejido previamente normal y es de origen extrínseco.
- d. Displasia. Organización anormal de células que origina una alteración morfológica.

Existen otros tipos de defectos derivados de los anteriores, los cuales son (4):

- Secuencia. Patrón de defectos múltiples derivados de malformaciones, deformidades y disrupciones.
- Síndrome. Conjunto de anomalías múltiples y relacionadas patogenéticamente.
- Asociación. Dos o más defectos no debidos al azar o a un síndrome.

Según su factor causal (3,4):

1. Síndromes génicos. Por herencia mendeliana o cromosómica. En 30-40% de los casos.
2. Síndromes poligénicos o multifactoriales. Interacción de una predisposición génica y factores ambientales. En 20-30% de los casos.
3. Síndromes ambientales (5-10%) debido a los distintos teratógenos, sean químicos, fármacos (2%), físicos (1%) o infecciosos (4%).

Síndromes de etiología desconocida (50% de los casos). Todavía numerosos, pero con tendencia a disminuir por el mejor conocimiento de otros factores etiológicos conocidos (5,6).

1. Malformaciones mayores
 - a. Aisladas.
 - b. Múltiples.
2. Malformaciones menores.
 - a. Específicas
 - b. No específicas

1.1.2.1. Malformaciones menores y variantes de la normalidad (6).

1. Cutáneas:
 - a. Nevos pigmentados.
 - b. Hemangiomas capilares.
 - c. Manchas de color café con leche.
2. Cráneo:
 - a. Occipucio plano o prominente.
 - b. Fontanela posterior grande.
 - c. Cabello con torbellinos. Alopecia.
 - d. Implantación anómala.

3. Ojos:
 - a. Epicanto interno.
 - b. Aumento o disminución de la distancia entre los cantos internos.
 - c. Cortedad o inclinación de la hendidura palpebral.
 - d. Cejas anormales.
 - e. Marchas de Brushfield.
 - f. Hipertelorismo mínimo.

4. Boca:
 - a. Úvula bífida.
 - b. Frenillos aberrantes.
 - c. Micrognatia mínima
 - d. Esbozo de fisuras.
 - e. Displasia del esmalte.
 - f. Dientes congénitos.

5. Tórax:
 - a. Mamas separadas

6. Abdomen:
 - a. Diastasis de rectos mayor de 3cm.
 - b. Hernia umbilical.

7. Genitales:
 - a. Ectopia testicular.
 - b. Hipospadias mínimo
 - c. Desplazamiento distal del escroto.
 - d. Hipospadias de labios mayores.
 - e. Hipertrofia de clítoris.

8. Osteo-articulares:
 - a. Esternón prominente o deprimido.
 - b. Tórax en escudo.
 - c. Cubitus valgus.
 - d. Genu recurvatum, varo, valgo.
 - e. Hoyos profundos en las superficies articulares.
 - f. Foseta sacra.

9. Manos:
 - a. Surco de los cuatro dedos, completo o incompleto.
 - b. Polidactilia rudimentaria.
 - c. Clinodactilia del menique.
 - d. Uñas estrechas, hiperconvexas o hipoplásicas.
 - e. Pliegue de flexión de dedos únicos.

10. Oídos:
 - a. Pabellones auriculares grandes, de implantación baja.
 - b. Asimétricos.
 - c. Pequeños con hélix poco desarrollado.
 - d. Lóbulo pequeño o ausente.
 - e. Ausencia de pliegue de hélix.
 - f. Orejas muy inclinadas con respecto al ángulo ocular.
 - g. Apéndices o fositas pre auriculares.
 - h. Ausencia de trago.

11. Pies:
 - a. Talón prominente.
 - b. Cortedad del quinto dedo.
 - c. Dorsiflexión del dedo gordo.
 - d. Asimetría cabalgamiento de los dedos.
 - e. Separación aumentada entre el primer y segundo dedo.

1.1.2.2. Malformaciones mayores de especial interés en síndromes dismórficos (5).

1. Cutáneas:

- a. Alopecia congénita.
- b. Hipertrichosis.
- c. Polimastia, politelia.
- d. Incontinencia pigmenti.
- e. Nevus gigante.

2. Cráneo y cuello:

- a. Craneosinostosis,
- b. Fístula y quistes braquiales.
- c. Síndromes de primer arco (Teacher Collins, Pierre Robin).
- d. Quiste tirogloso.

3. Faciales:

- a. Cataratas congénitas.
- b. Ciclopía (ojo único central).
- c. Anoftalmía.
- d. Atresia de meato auditivo.

4. Digestivas:

- a. Atresia esofágica.
- b. Onfalocele.
- c. Mal rotación, estenosis o atresia intestinal.
- d. Imperforación, agenesia o estenosis anal.
- e. Atresia o estenosis rectal.

5. Urogenitales:

- a. Duplicidad piélica o uretral.
- b. Agenesia o ectopia renal.
- c. Riñón en herradura.

- d. Extrofia vesical.
 - e. Ambigüedad de genitales.
 - f. Epispadias.
 - g. Hipospadias.
 - h. Criptorquidia.
 - i. Útero bicorne.
-
- 6. Esqueléticas:
 - a. Ausencia de pabellón auricular.
 - b. Labio hendido.
 - c. Fisura palatina.
 - d. Microstomía congénita.
 - e. Nariz bífida, orificio nasal único.
-
- 7. Torácicas:
 - a. CIA, CIV.
 - b. Tronco arterioso común.
 - c. Trasposición de las grandes arterias.
 - d. Estenosis pulmonar.
 - e. Coartación aortica.
 - f. Espina bífida oculta. Hemivértebras.
 - g. Braquidactilia, polidactilia, sindactilia, adactilia.
 - h. Pie equino varo, pulgar trifalángico.
-
- 8. Nerviosas:
 - a. Espina bífida
 - b. Anencefalia
 - c. Meningocele, encefalocele
 - d. Hidrocefalia, microcefalia.

1.1.3. Epidemiología.

La vigilancia epidemiológica en medicina, y específicamente en el recién nacido, permite caracterizar conglomerados de sujetos con anomalías o asociaciones similares, lo cual facilita la toma de las medidas correspondientes para su prevención, tratamiento, seguimiento y control (7,8,9).

Las anomalías congénitas constituyen una de las diez primeras causas de mortalidad infantil y en países latinoamericanos ocupa el segundo lugar como causa de muerte en menores de un año de edad y explican del 2% al 27% de la mortalidad infantil. Estas cifras de mortalidad nos dan una idea de la magnitud del problema, pero, hay que tener en cuenta que los defectos congénitos no solo producen una elevada tasa de mortalidad, sino que son capaces de conferir una gran discapacidad a los individuos que la padecen, sumado a los daños psicológicos, sociales y económicos que ello provoca en la familia. Por tanto, en el momento actual, donde la prevención juega un rol importante en el desarrollo de la ciencia, es vital investigar sobre esta problemática con vistas a lograr que los niños nazcan sanos, y una de las formas de abordar la investigación sobre estas patologías, es la vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos (7,8,9).

Actualmente se considera que, en la mayoría de las poblaciones, las anomalías congénitas presentan una frecuencia aproximada al 3% en recién nacido vivos y de 10% a 15% en recién nacidos muertos. Estas cifras se incrementan si se toman en cuenta los abortos espontáneos y los defectos congénitos que no se detectan en los primeros días de vida extrauterina (7,8,9).

Se reporta una prevalencia de anomalías congénitas de 17.56 por cada 1,000 nacimientos; al discriminar entre vivos y muertos, existe una prevalencia de 16.8 anomalías congénitas por 1,000 nacidos vivos y una prevalencia de 28.94 por 1,000 nacidos muertos, en donde las tres anomalías más frecuentemente reportadas son mamelones auriculares, polidactilia y síndrome de Down (10,11,12).

1.1.4. Factores de riesgo.

Se ha reportado factores maternos que se consideran como de riesgo para la presencia de una anomalía congénita, en donde el antecedente del nacimiento de un hijo con malformación tuvo un OR de 4.97 (IC95%= 4.02-6.4), así como el antecedente de haber tenido un hijo nacido muerto con un OR de 7.99 (IC95%=5.12-12.57) y edad materna mayor a 35 años con un OR de 1.6 (IC95%= 1.35-1.93) (13).

Se desconoce la etiología de la mayoría y resulta difícil asesorar sobre el riesgo de repetición en la descendencia. Sin embargo, muchos de los defectos primarios únicos tienen una base de herencia multifactorial que se asocia con un riesgo de repetición del 3-5% de los casos en el hijo siguiente de los padres no afectados que han tenido un hijo que presenta la alteración (13,14).

A medida que se van conociendo las bases genéticas de las malformaciones comunes, se hace cada vez más patente la heterogeneidad genética. Para algunos defectos son unos pocos genes importantes más que muchos de estos los que pueden determinar la predisposición (13,14).

La Genética Médica ha sido objeto de innumerables cambios en la última década y en el campo del diagnóstico prenatal se han logrado introducir avances tecnológicos que aumentan la eficacia en los diagnósticos y que han permitido racionalizar el diagnóstico prenatal a edades gestacionales cada vez más precoces (15).

1.2. Ultrasonografía en el diagnóstico prenatal.

El desarrollo tecnológico en el campo de la ecografía presentado en las últimas tres décadas, nos ha permitido una mejor evaluación del feto y sus características. Son conocidos ciertos rasgos físicos y algunos hallazgos propios de los pacientes con malformaciones, como el caso de exceso de piel y ausencia de hueso nasal en la trisomías 18. La visualización de dichos rasgos en forma prenatal, pueden dar indicio acerca de la presencia de malformaciones en el feto (16).

La ecografía es un método con un muy buen rendimiento y buena exactitud; sensibilidad del 85% y especificidad del 90%, que pueden ser variables entre autores, según grupo poblacional de riesgo o no y los algoritmos de estudio analizados pero que aun así representa una herramienta extremadamente útil en el tamizaje y diagnóstico prenatal (16).

La población de alto riesgo es un grupo poblacional bien definido según la presencia de variables claramente descritas como: edad, área geográfica de residencia, presencia de malformaciones en embarazos anteriores, exposición a agentes teratógenos conocidos o presenta hallazgos patológicos en el tamizaje ecográfico inicial, por lo anterior se infiere la variabilidad de la sensibilidad y especificidad entre un grupo y otro (16).

En la actualidad, independientemente de la presencia de riesgo o no la ecografía se han convertido en el pilar de la detección prenatal de malformaciones. Tradicionalmente el más importante factor de riesgo tenido en cuenta, ha sido la edad materna, además fue el primero descrito y estudiado; a lo largo del tiempo el rango de edad ha variado teniendo en cuenta los hallazgos encontrados en los exámenes complementarios. Inicialmente se tenía un rango positivo para mujeres mayores de 40 años, que eran llevados a amniocentesis o biopsia de vellosidades coriónicas, por los resultados encontrados y la seguridad creciente de la técnica con la disminución progresiva de morbilidad, se hizo extensiva a un grupo poblacional de menor edad, se realizó el corte a los 35 años, donde mujeres cada vez más jóvenes eran llevadas a procedimientos diagnósticos invasivos. Actualmente se considera como de corte entre los 35 y 38 años; el grupo de riesgo constituye cerca del 5-5% de la población de mujeres embarazadas (16).

Hacia 1980 se introdujo un nuevo método de tamizaje, en el cual se tuvo en cuenta la concentración de diversas sustancias feto placentarias en el suero materno que son distintas en fetos sanos en comparación con fetos afectados de síndrome de Down. Dicho método, denominado tamizaje en suero materno (doble, triple o cuádruple arcador), se considera más efectivo que el sólo uso de la edad materna y se aplica en el segundo trimestre de la gestación (17,18).

La Organización Mundial de la Salud (O.M.S.) define el diagnóstico prenatal como la detección de cualquier defecto congénito del feto, es decir, cualquier anomalía en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde) externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no y única o múltiple (16).

El diagnóstico prenatal engloba todas aquellas acciones médicas (pruebas y análisis) que tiene como fin diagnosticar antes del parto cualquier anomalía congénita. Por extensión, suele incluirse su posible prevención y tratamiento (16,19).

2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La ultrasonografía ha constituido uno de los más notables avances tecnológicos en la práctica de la obstetricia. Los criterios con los cuales se indican ultrasonidos en el curso del embarazo son múltiples y diversos e incluyen: 1) Estimación de la edad gestacional a través de mediciones biométricas, 2) Evaluación del crecimiento fetal, 3) Sospecha de embarazo múltiple; y, 4) Como herramienta asociada al uso de métodos invasivos: amniocentesis y cordocentesis, entre otros (16).

El ultrasonido del primer trimestre se realiza regularmente entre las 11 y las 13.6 semanas del embarazo y resulta de alto valor para el diagnóstico de la posible presencia de aneuploidías y otras malformaciones en el feto, a la vez que satisface el deseo legítimo de la pareja de conocer sobre el bienestar fetal tan temprano en el embarazo, como sea posible. En los últimos cuatro años, esta técnica ha permitido además un diagnóstico más temprano de defectos del tubo neural y de otras malformaciones.

Para 2009, en Cuba, se detectaron un total de 217 malformaciones congénitas por este método, 61 de las cuales correspondieron a defectos del tubo neural, en otros 25 casos se confirmó la presencia de un defecto cromosómico y en los restantes 131 se diagnosticaron otras malformaciones congénitas. En el Instituto Mexicano del Seguro Social no se cuenta con información relevante sobre el diagnóstico de malformaciones congénitas por ultrasonografía, entendiéndose que una captación temprana de la gestación, en los servicios de atención primaria de salud con información adecuada sobre la oportunidad de realización de este ultrasonido, resulta de decisivo valor para incrementar el acceso a este proceder diagnóstico. En el ultrasonido del segundo trimestre (entre las 20-22 semanas de embarazo), el mayor número de diagnósticos corresponde a defectos renales con 422, seguido por las cardiopatías congénitas con 268, otras malformaciones del sistema nervioso central 139, malformaciones digestivas 89, defectos del tubo neural en 36 casos, defectos de pared anterior 35, hernias diafragmáticas en 22 casos, entre otras (16).

Así, la presente investigación se plantea determinar: ¿Cuál es la frecuencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonidos obstétricos realizados a mujeres adscritas a la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera", I.M.S.S. durante 2014?

3. JUSTIFICACIÓN

Las malformaciones congénitas abarcan una amplia variedad de alteraciones del desarrollo fetal. La herencia multifactorial es responsable de la mayoría de las malformaciones mayores. Afectan al 2-3% de los recién nacidos al momento del parto, aunque al final del primer año de vida se detectan hasta en un 7%. La incidencia mundial de defectos congénitos oscila entre 25 y 62 por cada 1,000 al nacimiento, y al menos 53 por cada 1,000 individuos tienen una enfermedad con vínculo genético que se manifiesta antes de los 25 años. En América Latina se estima que existen 738 muertes en menores de un año, de las cuales el 25.1% corresponden directamente a anomalías congénitas (1).

En el contexto del diagnóstico prenatal, es posible identificar múltiples defectos congénitos mayores, e incluso menores, a través del uso de la ultrasonografía. A pesar de que no existen dudas acerca del inestimable valor de la ultrasonografía de alta resolución para la detección de anomalías fetales, la certeza diagnóstica depende de varios factores, entre los que se encuentran: 1) El entrenamiento y experiencia del ecografista, 2) La resolución calidad del equipo que se utiliza y su estado técnico, 3) El tiempo dedicado a realizar el proceder, 4) La edad gestacional en el momento en que tiene lugar el ultrasonido; y, 5) El riesgo a priori de la anomalía en cuestión. Así, en la etapa prenatal, pueden ser detectadas del 50-85% de anomalías congénitas. En México, se encuentra, con ultrasonografía inicial a la semana número 27 de embarazo, una incidencia de 2.4 y hasta el 12.7% en mujeres de alto riesgo (4).

Sin embargo, a nivel internacional se considera inapropiado extrapolar cifras de agudeza diagnóstica de un servicio de ultrasonografía prenatal a otro, y se plantea que cada servicio debe evaluar sus propias estadísticas en función de los diversos elementos que pueden influir en la capacidad de sospecha y certeza diagnóstica que se alcancen. De esta forma, en la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera", I.M.S.S., se cuenta con el servicio de Radiología en donde se realiza ultrasonografía obstétrica a mujeres en control prenatal; sin embargo, se carece de datos epidemiológicos como frecuencia, incidencia o prevalencia sobre malformaciones congénitas detectadas por este método, lo que podría interferir en el diagnóstico prenatal, unido a un asesoramiento genético correcto y una adecuada atención multidisciplinaria, para disminuir también la ansiedad familiar y asegurar que las personas adscritas a esta unidad médica con alto riesgo puedan ejercer el derecho a la reproducción de manera informada.

4. OBJETIVOS

4.1. GENERAL

- Determinar la frecuencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonidos obstétricos realizados en mujeres adscritas a la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera", I.M.S.S. durante 2014.

4.2. PARTICULARES

- Describir las frecuencias relativas a cada tipo de malformaciones.
- Conocer la frecuencia de malformaciones por edad materna.
- Determinar la edad gestacional en la que se diagnostica la malformación.

5. HIPÓTESIS

5.1. HIPÓTESIS ALTERNA

La frecuencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonidos obstétricos realizados en mujeres adscritas a la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera", I.M.S.S. es mayor o igual al 3%.

5.2. HIPÓTESIS NULA

La frecuencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonidos obstétricos realizados en mujeres adscritas a la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera", I.M.S.S. es menor al 3%.

6. METODOLOGÍA

6.1. TIPO DE ESTUDIO, POBLACIÓN, LUGAR Y TIEMPO

Se realizará un estudio transversal, observacional y descriptivo con los ultrasonidos obstétricos realizados a mujeres adscritas a la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera", I.M.S.S. durante 2014.

6.2. TIPO Y TAMAÑO DE LA MUESTRA

El muestreo será no probabilístico por conveniencia. La muestra estará integrada por todas las mujeres embarazadas que cuenten con estudio ultrasonográfico obstétrico realizado en el Servicio de Radiología de la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera", I.M.S.S. durante 2014.

6.3. CRITERIOS DE SELECCIÓN

6.3.1. Criterio de inclusión

1. Mujeres embarazadas que cuenten con diagnóstico ecográfico de malformación congénita mayor o menor según la Clasificación Internacional de Enfermedades.

6.3.2. Criterio de eliminación

1. Registro incompleto, no legible o alterado en la base de datos del Servicio de Radiología de la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera".

6.4. VARIABLES DE ESTUDIO

6.4.1. Variables dependientes

1. Malformación congénita

6.4.2. Variables independientes

1. Edad materna.
2. Edad de gestación.

6.4.3. Definición de variables

6.4.3.1. Definición conceptual

1. Malformación congénita. Deficiencia estructural presente al nacer y producida por una alteración en el desarrollo fetal evidente por ultrasonografía obstétrica, apreciable en la superficie del cuerpo o por el contrario oculta, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple.
2. Edad materna. Lapso de tiempo de desarrollo y crecimiento en la mujer que comprende desde el nacimiento hasta el momento cronológico actual verificable por la base de datos del Servicio de Radiología de la Unidad de Medicina Familiar No 28 "Gabriel Mancera".
3. Edad de gestación. Tiempo transcurrido desde el momento de la implantación del óvulo fecundado hasta el nacimiento del producto verificable por la base de datos del Servicio de Radiología de la Unidad de Medicina Familiar No 28 "Gabriel Mancera".

6.4.3.2. Definición operacional

VARIABLE		TIPO	FUENTE	ESCALA DE MEDICIÓN	TIPO DE ESCALA
Dependiente	Malformación congénita	Cualitativa	Base de datos del Servicio de Radiología de la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera"	Presente Ausente	Nominal dicotómica
Independiente	Edad materna	Cuantitativa		Años	Razón
	Edad de gestación	Cuantitativa		Semanas de gestación	Razón

6.5. MÉTODO DE RECOLECCIÓN DE DATOS Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO

Se realizará la revisión de la base de datos del servicio de Radiología de la Unidad de Medicina Familiar No. 28 "Gabriel Mancera"; de donde se obtendrá el diagnóstico ultrasonográfico de las pacientes, la edad materna y edad gestacional del embarazo, de todas aquellas mujeres que se corrobore hayan llevado control prenatal en la unidad en 2014, mediante la búsqueda en el expediente electrónico individual en la unidad, de las hojas de control prenatal realizadas para cada paciente. Las valoraciones ecográficas serán realizadas por el médico radiólogo adscrito a la unidad, con un ecógrafo General Electric Logiq alfa 200 con transductor de 3.5Mhz

Los datos obtenidos serán asentados en una hoja de recolección de datos para su posterior análisis estadístico descriptivo con medidas de tendencia central (media, moda, mediana) y de dispersión (desviación estándar) utilizando el programa SPSS Ver 20.0. Se realizará estudio de frecuencias absolutas y acumuladas para presencia de malformaciones congénitas según edad materna y edad gestacional.

6.6. CONSIDERACIONES ÉTICAS

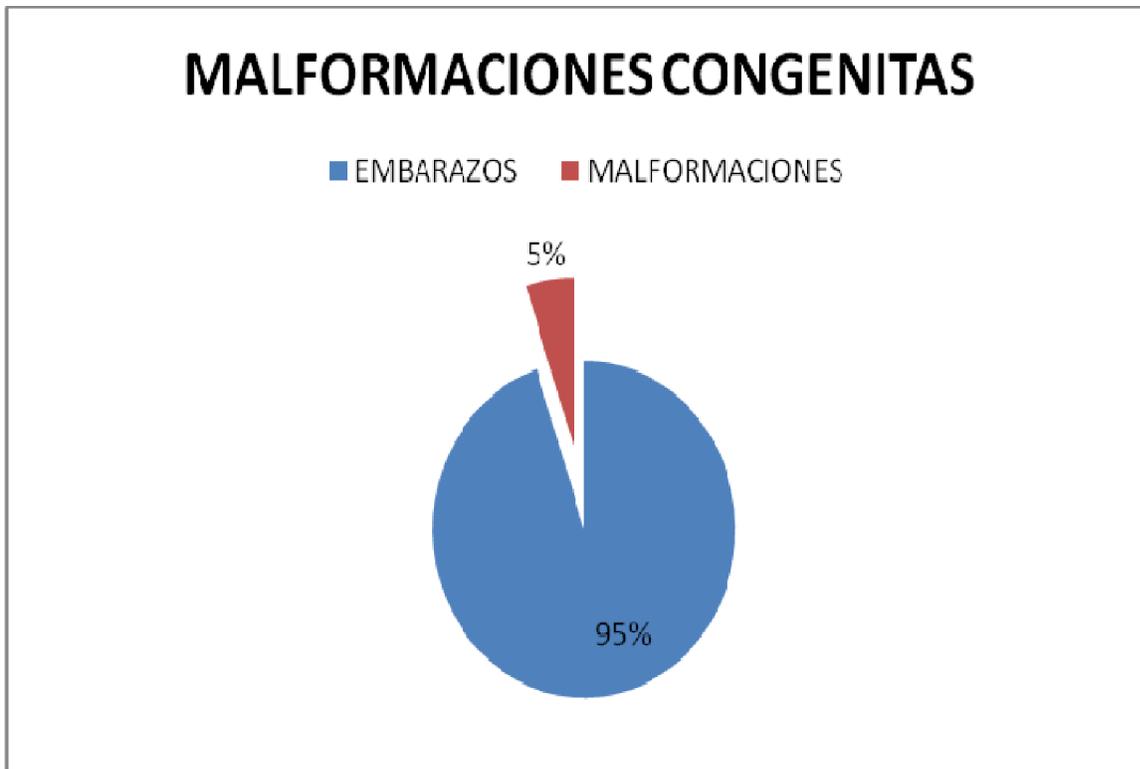
La presente investigación se apegará a las Disposiciones Generales del Reglamento de la Ley General de Salud (1987) en Materia de Investigación para la Salud y con la declaración de Helsinki de 1975 enmendada en 1983.

De acuerdo al Título Segundo, Capítulo I, Artículo 13, en esta investigación prevalecerá el criterio al respeto de la dignidad humana y protección de los derechos y el bienestar de las participantes.

Con el fin de cumplir con lo que establece el Artículo 21, Fracción I, IV, VI, se explicará en forma clara y completa de la justificación y objetivos de la investigación, los beneficios que pudiera obtenerse y la garantía de recibir respuesta a cualquier pregunta y aclaración en cualquier duda acerca de los procedimientos, riesgos, beneficios y otros asuntos relacionados con la investigación de los participantes.

7. RESULTADOS

El total de embarazadas en el periodo de estudio (24 meses) fue de 2,314 dentro de los cuales se detectaron 12 malformaciones congénitas, lo que traduce a una incidencia de 5.1 por cada 1,000 embarazos con malformaciones congénitas en la unidad de medicina familiar numero 28. (GRAFICA 1)

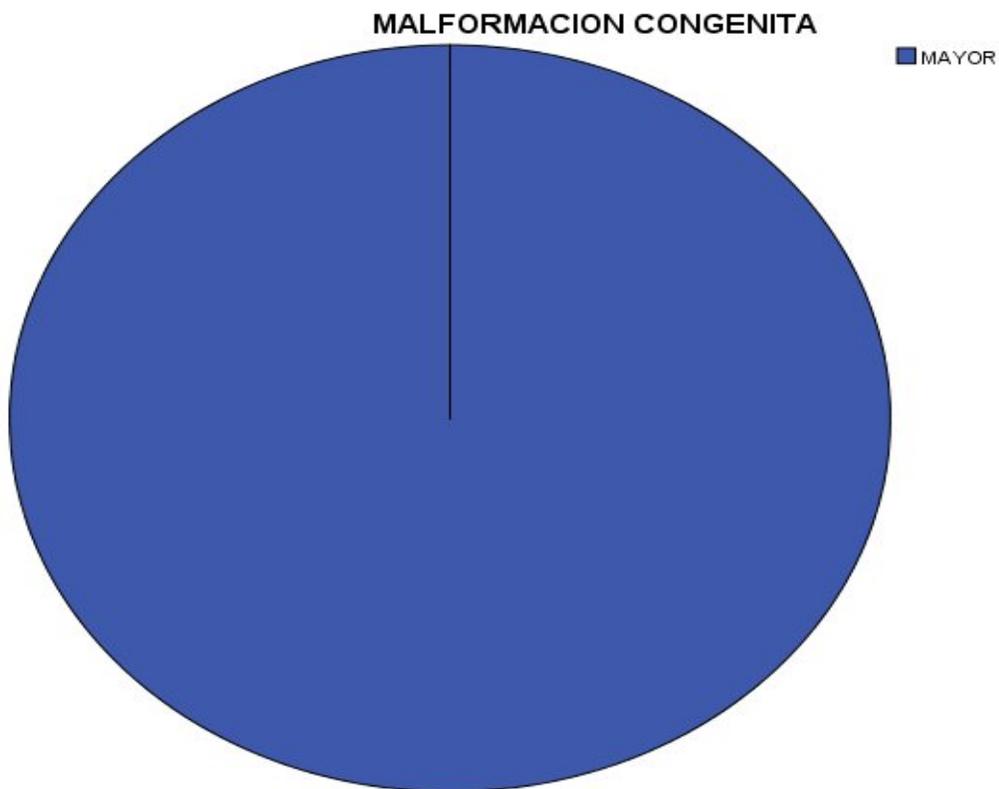


GRAFICA 1

La descripción de anomalías congénitas detectadas correspondieron (según CIE-10Q.00-Q.99) al 100% (12/12) de casos con anomalías congénitas mayores. (Tabla 1, Grafica 2)

MALFORMACION CONGENITA				
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
MAYOR	12	100.0	100.0	100.0

TABLA 1



GRAFICA 2

Las anomalías congénitas detectadas con mayor frecuencia fueron; hidrocefalia (2/12), cardiopatías congénitas (2/12), labio leporino y paladar hendido (2/12). (TABLA 2)

Anomalías congénitas	Número de casos	Frecuencia
Hidrocefalia	2	0.08
Cardiopatía congénita	2	0.08
Labio leporino y paladar hendido	2	0.08
Focomelia	1	0.04
Síndrome de Arnold Chiari	1	0.04
Gastrosquisis	1	0.04
Mielomeningocele	1	0.04
Atrecia duodenal	1	0.04
Holoprosencefalia	1	0.04

TABLA 2

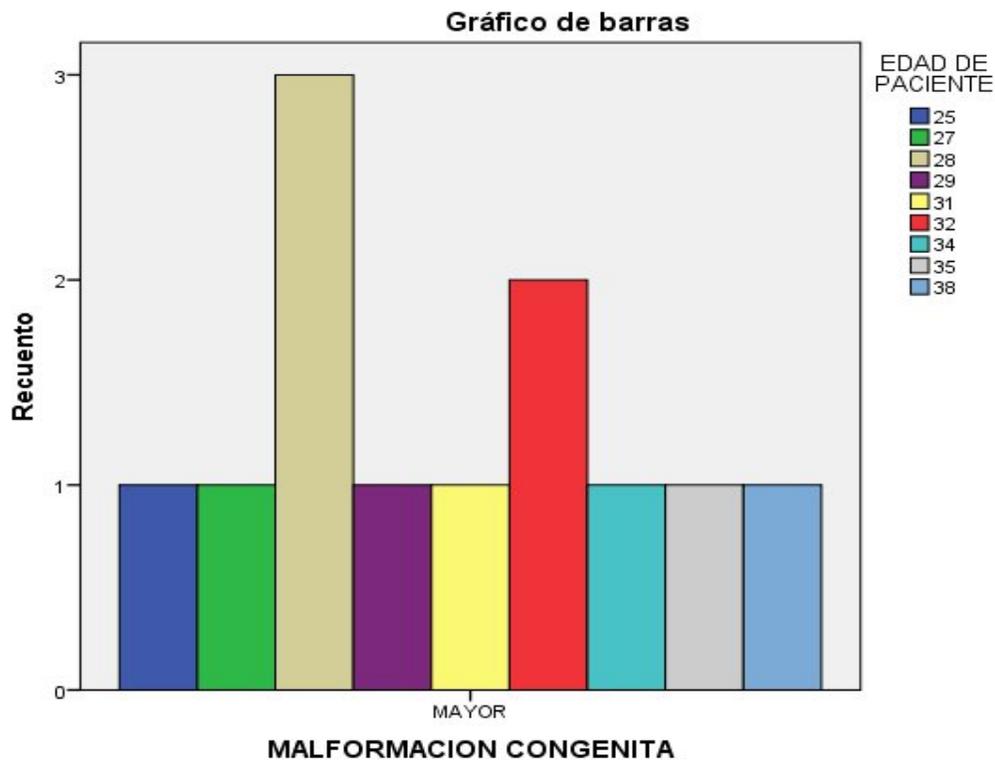
De las 12 pacientes con embarazos con malformaciones congénitas, la edad promedio fue de 30.5 ± 3.7 años (TABLA 2). De las cuales 3/12 pacientes tenían 28 años siendo la edad con mayor frecuencia dentro del universo de trabajo, posteriormente 32 años con 2/12 pacientes, finalmente el resto de edades con 1/12 pacientes. (TABLA 3, GRAFICA 3)

EDAD DE PACIENTES

TABLA 2

		EDAD DE PACIENTE	MALFORMACIÓN CONGENITA
N	Válidos	12	12
	Perdidos	0	0
	Media	30.58	2.00
	Mediana	30.00	2.00
	Moda	28	2

TABLA 3

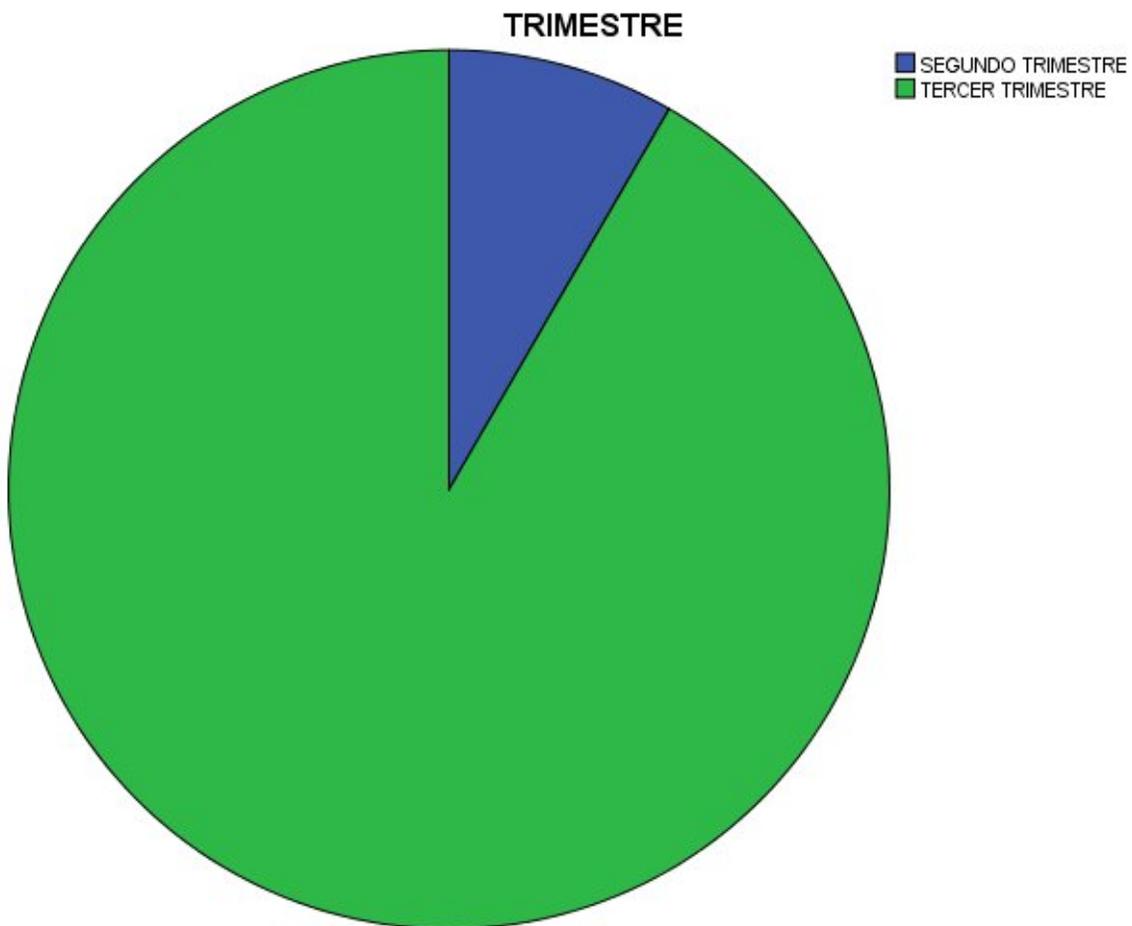


GRAFICA 3

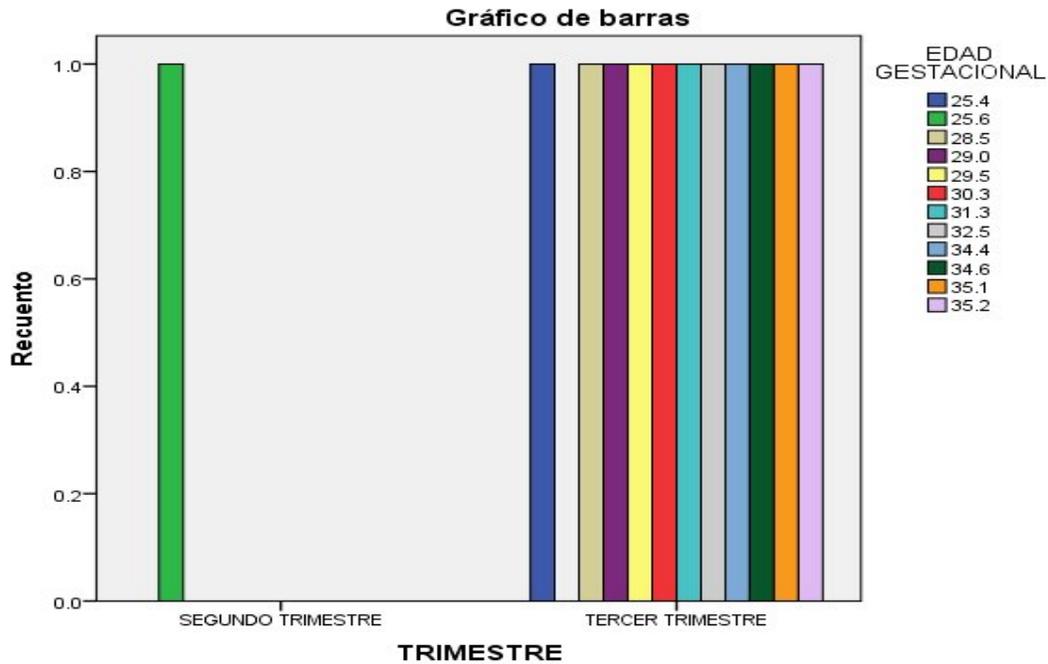
El diagnóstico de la malformaciones congénitas al momento de su detección fue de 8.3% en el segundo trimestre y de 91.7% para el tercer trimestre, no se tiene diagnóstico de ninguna malformación congénita en el primer trimestre (TABLA 4, GRAFICA 4, GRAFICA 5).

		TRIMESTRE			
		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válidos	SEGUNDO TRIMESTRE	1	8.3	8.3	8.3
	TERCER TRIMESTRE	11	91.7	91.7	100.0
	Total	12	100.0	100.0	

TABLA 4

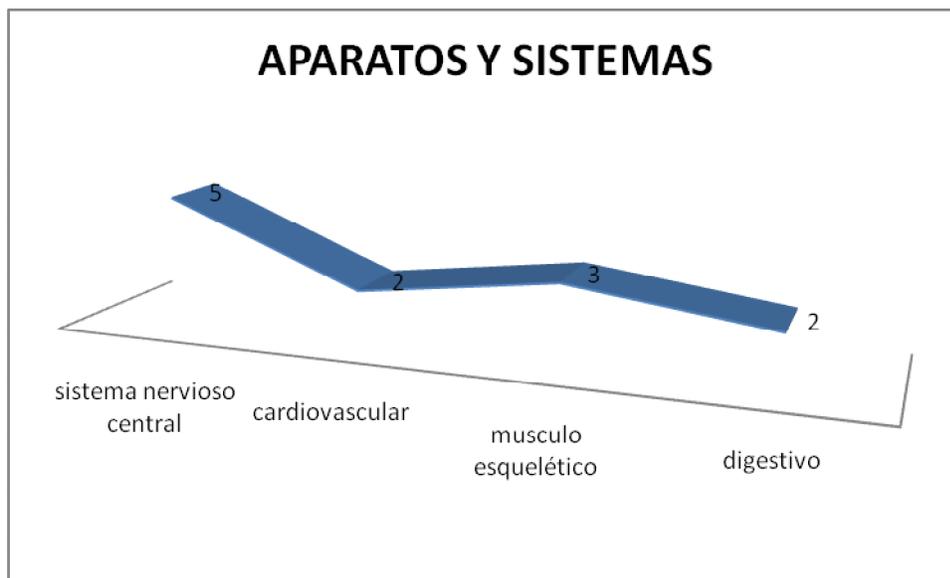


GRAFICA 4



GRAFICA 5

Desde el punto de vista de presentación por aparatos y sistemas se detectaron mayor afección sistema nervioso central, seguido del aparato cardiovascular, en tercer lugar el sistema musculo esquelético y por ultimo del aparato digestivo (GRAFICA 6).



GRAFICA 6

DISCUSION Y ANALISIS

Las razones por las cuales las malformaciones congénitas han adquirido importancia en los últimos años son: 1) Los estudios de gabinete (ultrasonidos) con los que se cuenta actualmente son de última generación y ello hace posible detectar a muy temprana edad gestacional malformaciones congénitas in útero; 2) Embarazos en mujeres mayores a 30 años es cada vez más frecuente lo que aumenta el riesgo de malformaciones; 3) Los avances científicos en relación a alteraciones cromosómicas. Todo ello ha llevado a la investigación y detección de malformaciones congénitas in útero y con ello evaluar las posibles causas, del origen de la malformaciones tanto de tipo; maternas, ambientales, infecciosas o cromosómicas.

El objetivo principal del registro de embarazos con malformaciones genéticas es determinar la incidencia y las variables relacionadas, en consecuencia poder hacer una detección oportuna de las malformaciones y con ello buscar vías para mejorar los servicios de atención medica en relación a malformaciones congénitas, así también mantener la vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas.

Los estudios epidemiológicos en nuestro país son pocos, ya que las instituciones de salud no reportan adecuadamente los casos a pesar de que hay instancias internacionales, en las cuales se tienen que reportar como el Banco internacional de datos.

En la UMF 28 no se no se tienen reportes sobre estadística de malformaciones congénitas por lo que se decide realizar dicho estudio. En el cual encontramos una frecuencia del 5.1 por cada 1,000 embarazos, la cual es similar a la literatura internacional (mayor o igual a 3 por cada 1,000) y se acepta la hipótesis alterna.

De acuerdo a la clasificación de malformaciones congénitas encontramos en este estudio que el 100% de embarazos con malformaciones congénitas fueron mayores, no encontrándose ninguna que cumpla con criterios de malformación menor, teniendo en cuenta el tipo de ultrasonido que se dispone en la UMF 28 por lo que probablemente se tenga una limitante en cuanto a recursos institucionales, pudiendo pasar por alto malformaciones congénitas menores que con la definición del ultrasonido disponible no se puedan identificar.

Las malformaciones congénitas con mayor frecuencia fueron hidrocefalia 2/12, cardiopatía congénita 2/12, labio leporino y paladar hendido 2/12, lo que coincide con la literatura internacional en la cual las más frecuentes corresponden con defectos del tubo neural.

Respecto a la edad media de las pacientes con embarazos con malformaciones congénitas fue de 30.5 años, de las cuales la edad que más se repetía es la de 28 años, sin embargo no encontramos una relación en cuanto a que la edad mayor a 30 años fueran más frecuente ya que el 50% son mayores de 30 años y el otro 50% son menores de 30 años lo cual no traduce una relevancia estadística.

En cuanto al trimestre de diagnóstico fue más frecuente el tercer trimestre con un 91.7% y en el segundo trimestre un 8.3%. No se realizó el diagnostico de ningún caso durante el primer trimestre. Esto denota que los diagnósticos de malformaciones congénitas en primer nivel, donde es el filtro de todos los paciente a un segundo o tercer nivel de atención se está realizando demasiado tarde, dato interesante que tenemos que estudiar en cuanto ver lo que sucede y nos deja varias incógnitas; 1)recursos institucionales, es decir los

equipos de ultrasonido con los que se cuenta en primer nivel son de baja definición y es posible pasar por alto malformaciones congénitas; 2) Recursos humanos, la UMF 28 solo se cuenta con un medico radiólogo el cual realiza estudios obstétricos, ginecológicos, abdominales, la cual sobre pasa la población y el tiempo de estudio es limitado, teniendo en cuenta que el estudio de ultrasonido es operador dependiente.

8. CONCLUSIONES

El resultado del estudio concuerda con la literatura internacional con la frecuencia es mayor a 3% encontrando una frecuencia de 5%, sin embargo en la UMF 28 no se había realizado un estudio de frecuencia de malformaciones congénitas. Por lo que se acepta la hipótesis alterna en este estudio.

La identificación de malformaciones congénitas se está realizando de forma tardía con ello teniendo un retraso en la derivación a los niveles de atención correspondientes.

Con los resultados analizados en este estudio encontramos algunas deficiencias en cuanto a los recursos institucionales así como humanos y ello nos da la pauta para realizar nuevos estudios con los cuales podremos esclarecer algunas incógnitas, como son infecciones asociadas a las pacientes, si llevan un adecuado control prenatal.

Sin embargo de los analizados podemos concluir:

- 1.- La incidencia en la UMF 28 es mayor al 3%.
- 2.- El trimestre de embarazo de más frecuente fue el tercer trimestre.
- 3.- El promedio de edad fue de 30.5 años de edad.
- 4.- Por aparatos y sistemas se encontró que el más afectado es el sistema nervioso central.
- 5.- Todas las malformaciones congénitas identificadas fueron mayores.

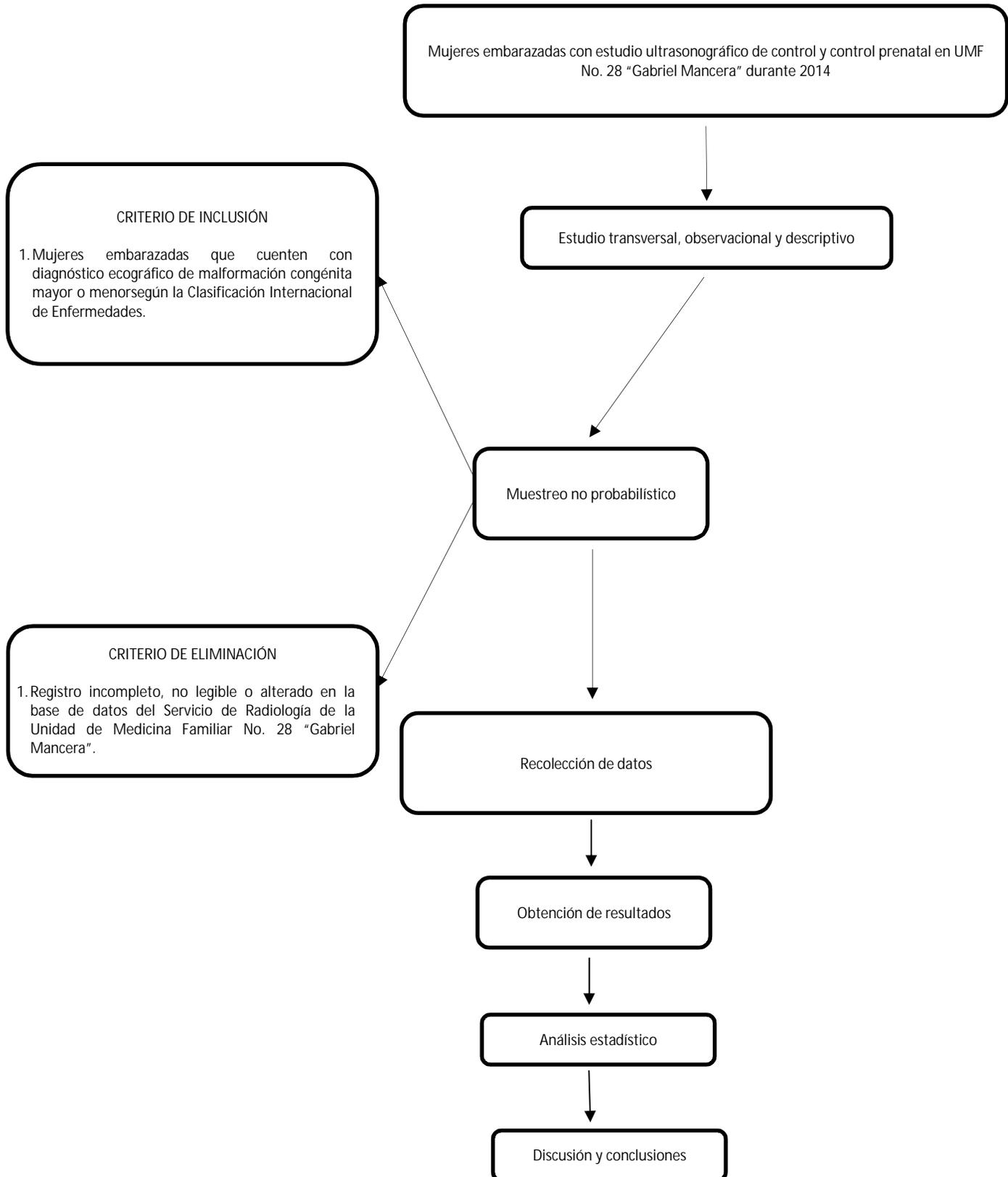
9. BIBLIOGRAFÍA

1. Bonino DA, Gómez P, Cetraro L, Etcheverry G, Pérez W. Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. Arch Pediatr Urug. 2006. 77(3):225-228.
2. Castilla E. "Estudio Latinoamericano sobre malformaciones congénitas". Bol Of SaintPanam, 1974; 76 (6):494-501.
3. Nicolaides KH, Snijders RJ, Gosdew CM. Ultrasonography calli detectable markers of fetal chromosomal abnormalities. Lancet. 2008; 340:704.
4. Arteaga J, Luna L, Mutchinick OM. Diabetes, embarazo y defectos al nacimiento. Rev Invest Clin 2008; 60(2): 107-114.
5. Miranda RF, et al. Pesquisaje ultrasonográfico de marcadores genéticos y malformaciones congénitas mayores. Arch Cli Camagüey. 2012. 6(3). 295-309.
6. Bajo AE. Ultrasonografía transvaginal en el diagnóstico de malformaciones en el primer y comienzo del segundo trimestre. Ultrasonografía Obstétrica. Madrid: España, Marban; 2009.p.49-64.
7. Bronberg R, Alfaro EL, Chávez E, Dipierri JE. Mortalidad infantil por malformaciones congénitas en Argentina: Análisis del quinquenio 2002-2006. Arch Argent Pediatr 2009; 107(3): 203-211.
8. Cedeño-Rincón R, León A, Romero R. Epidemiología de las malformaciones congénitas externas en una maternidad de Valenzuela. Bol Med Hosp Infant Mex. 1996; 53(3): 117-122.
9. Nicolaides KH. Screening for chromosomal defect ultrasound. Obstet Gynecol. 2008; 21:313-8.
10. Agarwal RR. Prenatal Diagnosis of Chromosomal Anomalies Pictorial Essay. Ind J Randal Imag. 2008; 13(2):173-87.
11. Anderson N, Yoti R J. Relationship of isolated fetal intracardiac echogenic focus to trisomy 21 at the mid trimester sonogram in woman younger than 35 years. Ultrasound Obstet Gynec. 200; 21:354.
12. Diagnóstico prenatal del Síndrome de Down Clásico. Rev Cubana Obst Gynecol. 2010; 30(1):110-6.
13. Johnson MP, Michaelson JE, Ayom R. Brachycephaly alters biparietal diameters in trisomy 21. Fetal foot length is a better gestational age measurement in sonography morphology screening (abstract). Am J Hum Genet. 2008; 53:1423-9.
14. Navas Aparicio MC, Hernández Carmona S. Anoftalmía y microftalmía: descripción, diagnóstico y características del tto. Rev Mexicana Oftalmol. 2008 Jul-Agost; 82(4):205-9.
15. Baquedano P. Diagnóstico urológico prenatal. Rev Chil Pediatr 2005; 76(2): 202-6.

16. Oliva Rodríguez JA. Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstet y ginec. La Habana:Editorial Ciencias Médicas. 2010.
17. Benacerraf BR, Mandel JI, Stroff BL. Fetal Pyelectasis: A possible association with Down syndrome. *Obstet Gynec.* 2006; 76:158.
18. Palomaki Glenn EBS. Prenatal Screening for Down syndrome. American College of medical Genetics Standards and Guidelines for clinical genetics laboratories. *Obstet and Gynec.* 2007; 87:24-36.
19. Bruni sbol z Y. Prenatal diagnosis of urinary mal formation: Results in a serie of 93 consecutive cases. *Swiss Med Week.* 2005; 131:95-8.

10. ANEXOS

ANEXO 1. DISEÑO DE INVESTIGACIÓN



ANEXO 2. CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

MES	ACTIVIDAD
MAYO 2013	Elección del tema de investigación
	Planteamiento del problema
	Búsqueda de bibliografía
	Marco teórico
JUNIO	Justificación
JULIO	Objetivos
	Hipótesis
AGOSTO	Variables
OCTUBRE	Muestra
	Criterios de inclusión, exclusión y eliminación
ENERO 2014	Plan de análisis estadístico
FEBRERO	Hoja de recolección de datos
AGOSTO / SEPTIEMBRE	Registro de Protocolo
ENERO 2015	Recolección de datos
FEBRERO	Análisis estadístico
FEBRERO	Discusión y conclusiones

EDAD	EDAD GESTACIONAL	DIAGNÓSTICO RADIOLÓGICO	NOMBRE
25	30.3	HIDROCEFALIA	DBHL
28	31.3	HIDROCEFALIA	AR
32	31.3	CARDIOPATÍA CONGÉNITA	JEG
28	35.1	CARDIOPATÍA CONGÉNITA	LMCA
34	25.6	MIELOGENINGOCELE	AGLE
32	28.5	FOCOMELIA	GMM
38	32.5	SÍNDROME DE ARNOLD CHIARI	IHF
27	29	GASTROSQUISIS	ALL
28	28	LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO	VAA
31	34.6	LABIO LEPORINO Y PALADAR HENDIDO	JAG
29	29.5	ATROFIA DUODENAL	EGC
35	25.4	HOLOPROSENCEFALIA	DGH