



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

**FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN**

INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGIA

ISIDRO ESPINOSA DE LOS REYES

**“COINCIDENCIA ANATOMOPATOLOGICA DE LOS DEFECTOS FETALES
DIAGNOSTICADOS POR ULTRASONIDO DE SEGUNDO NIVEL EN EL
INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGIA.”**

T E S I S

Que para obtener el Título de

ESPECIALISTA EN MEDICINA MATERNO FETAL

P R E S E N T A

>DR. JOSE CARLOS GUTIERREZ GUTIERREZ<

PROFESOR TITUTLAR DEL CURSO:

DRA. SANDRA ACEVEDO GALLEGOS

Director de Tesis:

DR. JOSE ANTONIO RAMIREZ CALVO

Asesor Metodológico:

DR. JUAN MANUEL GALLARDO GAONA

CIUDAD DE MÉXICO.

2017.





Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



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.



**AUTORIZACION DE TESIS:
COINCIDENCIA ANATOMOPATOLOGICA DE LOS DEFECTOS FETALES
DIAGNOSTICADOS POR ULTRASONIDO DE SEGUNDO NIVEL EN EL
INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGÍA**

PRESENTA:

Dr. José Carlos Gutiérrez Gutiérrez

Dra. Viridiana Górrbea Chávez
Director de educación en ciencias de la salud

Dra. Sandra Acevedo Gallegos
Profesor titular del curso de Medicina Materno Fetal INPER

Dr. José Antonio Ramírez Calvo
Director de tesis
Profesor del curso de Medicina Materno Fetal INPER

Dr. Juan Manuel Gállardo Gaona
Asesor Metodológico
Profesor del curso de Medicina Materno Fetal INPER



INDICE

INTRODUCCION.....	4
MARCO TEORICO.....	5
Clasificación.....	6
EI PAPEL DEL ULTRASONIDO EN LA DETECCIÓN DE LOS DEFECTOS ESTRUCTURALES	8
LA UTILIDAD DEL ESTUDIO FETAL POSTMORTEM.....	9
JUSTIFICACION	14
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	15
PREGUNTA DE INVESTIGACION.....	17
OBJETIVOS.....	17
GENERAL.....	17
ESPECIFICOS	17
MATERIAL Y METODO	18
CRITERIOS DE SELECCIÓN.....	19
CRITERIOS DE INCLUSION.....	19
CRITERIOS DE NO INCLUSION.....	19
VARIABLES DE ESTUDIO	19
OPERACIONALIZACION DE LAS VARIABLES	20
DESCRIPCIÓN DEL PROCEDIMIENTO	24
ANALISIS DE DATOS.....	24
RESULTADOS	25
DISCUSION.....	30
CONCLUSIONES	33
CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES	34
ASPECTOS ETICOS.....	34
BIBLIOGRAFIA.....	35
ANEXO	37
FICHA DE RECOLECCION DE DATOS	37



INTRODUCCION

Los defectos congénitos son una causa importante de morbilidad y mortalidad durante el periodo perinatal y en la infancia temprana. La Organización Mundial de la Salud reporta que las alteraciones estructurales fetales afectan de 2 al 3 % de todos los nacimientos a nivel mundial. En México, el INEGI reporta los defectos congénitos como la segunda causa de muerte de niños entre uno y cuatro años de edad. Por esto existe un gran interés en detectarlas tempranamente, para desarrollar mejores alternativas de manejo pre y posnatal.

A través de los años se visto una tendencia al aumento en las tasas de malformaciones congénitas y su mortalidad asociada.

Con la llegada del ultrasonido como una herramienta eficaz para el estudio de las alteraciones fetales, múltiples estudios han tratado de valorar la precisión del diagnóstico por este medio con resultados muy diferentes. La sensibilidad que varía entre 14 % y 85 %, mientras que la especificidad oscila entre 93 % a 99 %. Estas diferencias reflejan probablemente la mucha o poca experiencia de los diferentes medios hospitalarios donde se lleva acabo el diagnóstico prenatal, ya que al ser un estudio operador dependiente influye el tipo de malformación observada, la duración del examen, la experiencia de quien toma la ecografía, la calidad y la tecnología del equipo y los factores de riesgo maternos.

Muchos defectos congénitos son incompatibles con la vida mientras que otros son susceptibles de tratamiento quirúrgico, intervención que además de ser rentable puede salvar la vida de la persona y mejorar el pronóstico a largo plazo. Por lo que un diagnóstico certero puede contribuir a una adecuada toma de decisiones y brindando la orientación precisa a la madre y sus familiares acerca del estado fetal y sus posibles repercusiones a largo plazo.

La coincidencia de los hallazgos prenatales con los estudios postmortem han contribuido a evaluar la calidad y la precisión del diagnóstico ultrasonográfico como herramienta diagnostica, para poder implementar técnicas de retroalimentación y con esto tratar mejorar las tasas de diagnóstico de las alteraciones anatómicas fetales.

Es por ello que nos queremos dar a la tarea de investigar la coincidencia que existe entre los hallazgos prenatales de las alteraciones estructurales fetales en la unidad de Medicina Fetal con las alteraciones encontradas por el servicio de patología en los estudios postmortem en este Instituto.



Según la definición de la Organización Mundial de la Salud (OMS), las anomalías congénitas son trastornos o malformaciones que pueden ser estructurales o funcionales y que afectan de 2 a 3 % de los nacidos vivos. Son causa importante de mortalidad y morbilidad fetal e infantil en el mundo, y en América Latina se encuentran entre las primeras cinco causas de muerte en menores de un año.^{1,2}

Se estima que a nivel mundial, al menos 7,6 millones de niños nacen cada año con malformaciones genéticas o congénitas graves; 90% en países de ingresos medios o bajos; pese a la magnitud y aunque muchas malformaciones son evidentes, es difícil reunir datos precisos sobre la prevalencia, dado que, existe una gran diversidad de malformaciones y porque muchos casos no llegan a diagnosticarse. La OMS calculó que en el 2004, ocurrieron 260.000 fallecimientos en el mundo (alrededor de un 7% de todas las muertes de recién nacidos) causados por malformaciones congénitas y se calcula que cada año 270.000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a malformaciones congénitas.³

La gran mayoría de los defectos estructurales congénitos son menores y no interfieren con la vida, sin embargo, las alteraciones anatómicas congénitas denominadas mayores, esto es, aquellas que involucran varios órganos o sistemas y/o que afectan de tal manera la función orgánica, son con frecuencia incompatibles con la vida (letales). Según la OMS, cada año cerca de 3 millones de fetos e infantes nacen con alguna malformación congénita mayor, lo cual genera alrededor de 500.000 muertes en todo el mundo. Grandes estudios poblacionales sitúan la prevalencia de anomalías congénitas mayores en un 2 a 3 % de todos los nacidos vivos (NV) en países desarrollados, cifra que se estima puede llegar hasta un 7% en países en desarrollo; en los nacimientos muertos, la prevalencia de anomalías congénitas mayores, aunque no está definida por el subregistro, se piensa que es aún más alta".^{3,4}

Las malformaciones mayores más frecuentemente encontradas en Centro y Suramérica son, las alteraciones cardiacas (28 por 10 000 NV), los defectos de cierre de tubo neural (24 por 10 000 NV), síndrome de Down (16 por 10 000 NV), labio/paladar hendido (15 por 10 000 NV) y los defectos de pared abdominal (4 por 10 000 NV).



En los países industrializados, las malformaciones prenatal (25-30%) y están relacionadas con una elevada morbilidad en el periodo prenatal y postnatal.

A través de los años, en varios países se ha percibido una tendencia al aumento de los defectos anatómicos congénitos y la mortalidad asociada. En los Estados Unidos de América (EUA) durante 1970 las alteraciones estructurales congénitas representaron 15% de la mortalidad infantil, cifra que se incrementó en 1997 a 22%. En la década de los ochenta, Canadá reportó a los defectos estructurales congénitos como la tercera causa de muerte perinatal, sólo precedida de la infección in útero y el desprendimiento prematuro de placenta.³

Clasificación

Los defectos congénitos se pueden ser clasificados según la severidad, dependiendo de la repercusión anatómica y/o funcional a que den lugar, se pueden encontrar:

Anomalía mayor: son defectos que si no son corregidos, comprometen significativamente el funcionamiento corporal o reducen la expectativa normal de vida. Requiere atención médica especializada, a menudo quirúrgica.

Anomalía menor: es una alteración con significado inicialmente cosmético que no compromete la forma o funcionalidad corporal y que puede ser corregida o no requiere manejo médico. No genera riesgo grave ni inminente para la salud, la vida o el desarrollo social del recién nacido.

Según la naturaleza se basa en el tiempo morfogénico en que se producen y comprende:

Malformación: su prevalencia es del 94%. Se produce tempranamente durante el periodo de embriogénesis, abarca desde la ausencia completa de la estructura afectada o la constitución de una formación incompleta. Por ejemplo la craneosinostosis, la anoftalmia o la extrofia vesical. Generalmente se detecta a través del examen físico o utilizando exámenes paraclínicos e imágenes diagnósticas.

Deformidad: su prevalencia es del 4%. Se sucede tardíamente, generalmente durante el periodo fetal y suele afectar los tejidos musculo-esqueléticos. Es una anomalía producida por acción de fuerzas mecánicas aberrantes que distorsionan las estructuras de los tejidos normales produciendo alteraciones de la forma o posición de un segmento corporal; el mecanismo se explica por presión o constricción mecánica, o bien puede ser secundario a efectos de otra



anormalidad fetal. Tiene moderada variabilidad clínica. Los factores que pueden condicionar la deformación son, anomalías uterinas, embarazo múltiple, mala posición fetal, escasez de líquido amniótico y anomalías neurológicas intrínsecas que impiden el movimiento articular y muscular del feto.

Algunos ejemplos son, la afección clínica por compresión de tejidos blandos de la nariz, el pabellón auricular, el mentón, la torsión de algún hueso largo y anomalías articulares como deformación del pie o plagiocefalia.

Disrupción: su prevalencia es del 2%. Es el defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de un área corporal, producido por la ruptura o interferencia del proceso en el desarrollo normal de un tejido. En tal caso, hay un agente externo, o extrínseco, que causa el daño o la destrucción en una determinada zona del tejido sin correspondencia embriológica. El factor puede ser de orden mecánico, como en las hendiduras o las constricciones de las extremidades por bandas amnióticas, o bien el paladar hendido por presión de la lengua (glosoptosis), o el cuello alado por edema de la nuca en el feto. En otros casos el compromiso isquémico puede producir afección vascular, como en el pseudoquistes porencefálico. Otros factores pueden ser de origen infeccioso, como enfermedades virales en la madre durante el embarazo o el uso de medicamentos o sustancias químicas.

Displasia: es una alteración en la proliferación normal de las células y la histogénesis anormal afecta a un solo tipo de tejido u órgano de una estirpe celular. Durante el desarrollo embrionario, en el periodo de morfogénesis el crecimiento y diferenciación tisular define la forma y función de cada órgano o sistema; en esta etapa las alteraciones producidas por algún factor que interfiere o altera la proliferación celular da lugar a alteraciones estructurales y a la diferenciación incompleta o anormal de las células de los tejidos maduros, lo que produce una falla en la inducción celular. Ejemplos de estas anomalías son las displasias óseas, como acondroplasia y osteogénesis imperfecta, y las enfermedades metabólicas de depósito, como glucogenosis.^{3,5}

Los orígenes de las alteraciones anatómicas en el ser humano pueden ser de causa genética y no genética. Entre las primeras están las debidas a alteraciones cromosómicas, como la trisomía 18 y los síndromes de origen monogénico no-cromosómico de defectos múltiples, como el síndrome de Meckel-Gruber o las displasias esqueléticas.

Por su parte, las de origen no genético, son: la secuencia de bandas amnióticas, la comunicación de la circulación placentaria entre gemelos, el oligohidramnios grave (fenotipo Potter), la



coexistencia de embarazo y diabetes⁴ y la exposición a agentes teratógenos por adicciones (alcohol y cocaína), medicamentos e infecciones (rubéola, toxoplasmosis).

Los defectos congénitos forman un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que pueden obedecer a la presencia de un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, a teratógenos presentes en el medio ambiente o a carencias de micronutrientes.⁴

En los países de ingresos bajos y medios, infecciones maternas como la sífilis o la rubéola son una causa importante de defectos congénitos. Además, el hecho de que la madre padezca enfermedades como la diabetes mellitus, tenga déficit de yodo o ácido fólico o se vea expuesta a medicamentos, drogas (alcohol y tabaco inclusive), ciertos contaminantes químicos ambientales o elevadas dosis de radiación son otros tantos factores que pueden causar defectos congénitos.¹

EL PAPEL DEL ULTRASONIDO EN LA DETECCIÓN DE LOS DEFECTOS ESTRUCTURALES

La ecografía obstétrica surgió hace más de medio siglo y su principal propósito era calcular la edad de gestación. Posteriormente, se encontró que tenía una buena sensibilidad para la detección de anomalías congénitas. El primer caso de detección de malformación congénita se registró en 1964, cuando se reportó un caso de acrania diagnosticado en la etapa prenatal. Desde entonces, la ecografía obstétrica ha tenido como objetivo principal el examen fetal, para lo cual la tecnología de los equipos ha evolucionado rápidamente y se ha convertido en el método no invasivo más comúnmente usado para visualizar la anatomía fetal y detectar las anomalías congénitas. Actualmente se le considera una técnica precisa para determinar la edad de gestación, el número de fetos, la actividad cardíaca fetal y la ubicación de la placenta, y para visualizar la anatomía fetal.

Existen varios estudios en los que se evalúa la efectividad de la ecografía obstétrica para detectar anomalías congénitas, los cuales incluyen desde experiencias con pequeñas series en diferentes hospitales hasta grandes series de grupos de radiología. Todos los estudios reportan diversas tasas de detección según el sistema evaluado, pero, en general, se toman como referencia aquellos que evaluaron muestras grandes, dada la posibilidad de extrapolar los datos a otras poblaciones de características similares.



En estos mismos estudios se ha informado el impacto de la detección de las anomalías congénitas en la etapa prenatal, e incluyen algunos como el estudio RADIUS, que afirmaba que el diagnóstico prenatal no tenía impacto en el resultado perinatal, y otros más recientes que evidencian una reducción en la tasa de mortalidad perinatal debida a las intervenciones tempranas, incluso en útero, para el manejo de algunas anomalías congénitas.^{2,6,7,8}

Una serie de estudios han tratado de valorar la precisión del diagnóstico por ultrasonido, con resultados muy diferentes. La sensibilidad (es decir, la eficacia para detectar malformaciones) del ultrasonido varía entre 14 % y 85 %, mientras que la especificidad (es decir, la capacidad del ultrasonido de diagnosticar correctamente cada malformación) oscila entre 93 % a 99 %. Estas diferencias reflejan probablemente los problemas metodológicos de estos estudios.

La sensibilidad y especificidad de la ecografía obstétrica para detectar malformaciones congénitas dependen de varios factores, entre ellos, el tipo de malformación, la duración del examen, la experiencia de quien toma la ecografía, la calidad y la tecnología del equipo y los factores de riesgo maternos. Es necesario saber, igualmente, cuál es la tasa de detección ecográfica de anomalías congénitas de cada centro de imágenes, para saber qué decisión tomar de acuerdo con la información aportada por el examen.^{9,2}

Actualmente, con revolucionarias mejoras tecnológicas, la resolución de la ecografía se ha incrementado en gran medida. Esto, junto con la experiencia del operador, hoy en día es posible "Ver al feto " haciendo hincapié especialmente con el ultrasonido del segundo trimestre, que tiene el objetivo la detección de anormalidades estructurales.⁹

La exploración rutinaria en búsqueda de anomalías en el periodo prenatal se ha convertido en una parte de la atención obstétrica y el mejor momento para escanear estas malformaciones fetales es alrededor de las 18 a 22 semanas. Aunque la ecografía puede arrojar un diagnóstico bastante preciso, el examen final del feto por medio del estudio postmortem es esencial para confirmar el diagnóstico y buscar alteraciones asociadas. Esto es necesario ya que algunas malformaciones asociadas pueden ser indetectables en la evaluación estructural fetal.^{9,10}

LA UTILIDAD DEL ESTUDIO FETAL POSTMORTEM



Los principales objetivos de la autopsia fetal son documentar el crecimiento y desarrollo, detectar y confirmar anomalías congénitas, analizar el diagnóstico y tratamiento clínico, y determinar la causa de la muerte y el posible riesgo de recurrencia riesgo.¹¹

Las respuestas proporcionadas por la autopsia fetal o perinatal beneficia a los padres y la familia, y permite al médico tratante comprender y aconsejar acerca de la etiología identificada.

La mayoría de los padres, después de la pérdida de un embarazo en el cual el feto presento múltiples alteraciones estructurales, tienen muchas preguntas que pueden ser contestadas sólo después de una autopsia de alta calidad. La autopsia puede dar explicaciones valiosas, y permite a los proveedores de atención ofrecer asesoramiento genético más preciso a la familia y ayuda en la planificación de la gestión de los embarazos futuros.

Los hallazgos de la autopsia son más propensos a ser útiles cuando no hay un diagnóstico clínico claro disponible o cuando hay feto con múltiples malformaciones de causa inexplicable. La necesidad de una autopsia fetal o perinatal deben ser evaluados por el médico y adaptado a los resultados de la investigación realizada de forma prenatal. Por ejemplo, la necesidad de una autopsia fetal después de la interrupción del embarazo de un diagnóstico confirmado de trisomía fetal 18 es diferente de la necesidad de autopsia de un feto con malformaciones múltiples inexplicables. La presencia de malformación fetal diagnosticada prenatalmente sin diagnóstico cromosómico es una clara indicación para una autopsia fetal.^{11, 12}

La autopsia fetal contribuye de manera decisiva al diagnóstico definitivo que permita dar las explicaciones y el consejo que son el primer motivo de su realización. Y lo hace incluso en los casos en que estudios previos (genéticos, ecográficos, metabólicos...) han llegado a un diagnóstico. La literatura cita multitud de casos y revisiones en que la autopsia continúa siendo el "estándar de oro" del diagnóstico. Por lo cual se es de gran utilidad el estudio postmortem para valorar la concordancia del estudio prenatal con los hallazgos al nacimiento.¹¹

En un estudio realizado por *A. Vimercati et al*, cuyo objetivo era evaluar la concordancia anatomopatológica de los defectos diagnosticados por ultrasonido en el cual se seleccionaron 144 casos con fetos que presentaban diferentes alteraciones estructurales. El 49 % de los casos hubo un acuerdo total entre los hallazgos del ultrasonido y la autopsia diagnóstico. En 22 % de los casos, la autopsia reporto información adicional de anomalías " no detectables " por ultrasonido. En 12 % de los casos de autopsia proporcionó información adicional sobre anomalías no observadas pero



"detectables" por ultrasonido. En 13 % de los casos algunas anomalías reveladas en el ultrasonido, tales como insuficiencias de válvulas, derrame pericárdico y pleural, no fueron verificados en la autopsia. mientras que ausencia total de asociación se observó sólo en el 4% de los casos. Las Principales áreas de desacuerdo fueron el sistema cardiovascular, Sistema Nervioso Central (SNC) y malformaciones complejas. El grado de acuerdo fue mayor si se diagnostican malformaciones en un centro terciario.⁹

De la misma forma *Carroll* y su equipo buscaron la misma correlación en los defectos del sistema nervioso observando que en 47 de los 61 (77 %) casos incluidos en el estudio fueron encontrados los mismos hallazgos en la ecografía y en la autopsia. La discordancia más común fue la malformación Dandy-Walker, donde sólo 6(43 %) de los 14 casos diagnosticados de forma prenatal con esta condición mostraron la misma anomalía en la autopsia. Cuando se excluyeron los fetos con malformación de Dandy -Walker o sus variantes, los resultados de la correlación ultrasonográfica con la autopsia fue 41 de 47 (87 %). en el grupo en el que los resultados fueron discordantes, cinco de los seis casos en los que se interrumpió el embarazo, tenían otras anomalías fetales encontradas en el ultrasonido que fueron confirmadas en la autopsia. en el sexto la autólisis del tejido cerebral impidió que se hiciera una autopsia detallada.¹³

Sankar y *SR Phadke* en un estudio realizado en el 2006 cuyo objetivo era identificar la importancia de la autopsia comparados con los hallazgos ultrasonográficos prenatales para el asesoramiento genético, mostraron que la Autopsia fetal fue capaz de proporcionar un diagnóstico final definitivo en 59 % (122/206) de los casos. La autopsia fetal confirmó los hallazgos ecográficos en todos los casos, sino dos. Por otra parte, la autopsia proporciono hallazgos adicionales en 77 casos y de estos, 24 casos tuvieron un cambio significativo del riesgo de recurrencia. Este estudio confirma la utilidad de la autopsia fetal en la identificación de la causa de la pérdida fetal, lo que ayuda en el asesoramiento genético de la pareja. En los casos de las anomalías diagnosticadas prenatalmente, la información de la autopsia fetal cambia la probabilidad predicha de recurrencia en 18 % de los casos. Aunque la ecografía prenatal predice razonablemente las malformaciones, la autopsia fetal proporciona información adicional significativa de las malformaciones en un tercio de los casos y es esencial para consejo genético.¹⁰

En un estudio publicado en el 2011 por la Revista Europea de Ginecología & Obstetricia y Biología de la Reproducción se revisaron 683 casos de malformaciones, las cuales fueron divididas de



acuerdo al aparato o sistema principalmente sistema urinario, esquelético, y defectos de pared abdominal/torácico. Reportando que en cuatro de los grupos investigados de malformaciones, la proporción de diagnósticos ecográficos que coincidieron completamente con los resultados post mortem fue de aproximadamente el 70 %, pero el resultado fue mucho más bajo (32 %) en las malformaciones urinarias. La proporción acumulativa de coincidencia diagnósticos ecográficos y post mortem fue del 63%, mientras que el diagnóstico ecográfico completamente discordante ascendió a 17 %.¹⁴

Isakseny y colaboradores buscaron la correlación de los hallazgos ultrasonográficos prenatales con lo encontrado en estudio postmortem encontrando que de 408 fetos con anomalías, el 26% tenían defectos congénitos del corazón. El 59 % de estos, el defecto cardíaco fue la principal razón de la interrupción del embarazo o la causa de muerte. Excluyendo cinco casos con comunicación interauricular, hubo un acuerdo total entre el ultrasonido examen y los resultados de la autopsia en el 73 % de los casos. En 18 casos, hubo discrepancias menores entre ultrasonido y resultados de la autopsia. El principal diagnóstico fue de este modo correcto en 92 casos (91 %). Así mismo en este estudio se vio un incremento de la correlación desde el inicio del estudio que era de un 48% hasta el término en el cual se estimó que fue del 82%, esto debido a la adquisición de experiencia en la realización de ultrasonidos estructurales, así como la implementación de medidas para mejorar la técnica y la destreza del operador.¹⁵

En un estudio posterior *Isaksen et al* publicó que las anomalías del sistema urinario se encontraron en 112 (27 %) de 408 fetos con anomalías congénitas. Las malformaciones renales y / o anomalías del tracto urinario fueron la indicación principal para inducir el aborto o la causa de muerte en 50 casos (45 %). En 97 (87 %) de los 112 casos hubo pleno acuerdo entre las observaciones de ultrasonido y los hallazgos de la autopsia. En cinco casos, la autopsia reveló hallazgos menores no mencionados en el informe de ultrasonido. El principal diagnóstico fue correcto en 102 casos (91 %). En cuatro casos el principal resultado de la autopsia no se habían encontrado por examen de ultrasonido; en otros cuatro, ninguno de los resultados de la autopsia eran sospechados por la ecografía, y en dos, los hallazgos ecográficos menores no fueron confirmados en autopsia.

En este estudio se concluyó que además de realizar el diagnóstico prenatal, la realización del estudio post mortem, es de vital importancia para el control de calidad del diagnóstico fetal por ecografía y juega un papel importante en el asesoramiento genético. De aquí la importancia que tienen la realización de estos estudios, en los cuales podemos conocer la capacidad diagnóstica del



ultrasonido de acuerdo al lugar en el que se está aplicando el estudio y a la preparación del personal que lo realiza.¹⁶

Velasco y colaboradores se dieron a la tarea de buscar los hallazgos encontrados en ultrasonido del segundo trimestre con los encontrados al nacimiento en un hospital materno infantil de España, encontrado que en 10.256 ecografías realizadas hacia la 20ª semana de gestación. 209 de las gestantes (2%) registraban patología estructural fetal. Estas consistieron en: 182 alteraciones urológicas (85,44%); 13 digestivas (6,1%), 6 torácicas (2,8%), 6 polimalformados (2,8%), 4 maxilofaciales (1,88%), 1 teratoma sacrococcígeo (0,47%), 1 quiste de cordón umbilical (0,47%). De los 209 embarazos, 7 terminaron en aborto espontáneo y 7 en interrupción voluntaria. De los casos revisados se pudieron confirmar 48 uropatías (26,37%), 4 malformaciones digestivas (30,77%), 4 torácicas (66,66%), 2 maxilofaciales (50%) y el teratoma. **Concluyendo.** Que en este hospital son frecuentes los falsos positivos en todos los grupos diagnósticos. Los abortos e interrupción voluntaria del embarazo son escasos y corresponden fundamentalmente a polimalformados con probable patología urológica y digestiva. Y comentan que a efectos de considerar la interrupción voluntaria del embarazo, la ecografía de la 20ª semana tiene escaso valor, debido a que solo 7 de las 160 interrupciones voluntarias indicadas en dicho hospital durante el periodo del estudio correspondieron a fetos con patología detectada en el 2º trimestre, mencionando que debido a esto se debe ser extraordinariamente prudentes a la hora de asesorar la continuidad de la gestación y la indicación o no de intervenir al feto.¹⁷



JUSTIFICACION

A través del tiempo se ha visto un notable incremento de las alteraciones estructurales fetales a nivel mundial, probablemente debido a las condiciones ambientales, demográficas y socioculturales de la población actual. Desde la entrada del ultrasonido a la práctica médica, ha sido una herramienta de suma importancia para el diagnóstico de alteraciones estructurales fetales.

Existe gran controversia a cerca de la sensibilidad y especificidad del ultrasonido como prueba de detección de las alteraciones estructurales, ya que esta oscila entre 14 % y 85 % y entre 93 % a 99 % respectivamente. Esta discrepancia probablemente se deba a que es una prueba que depende de la experiencia del operador, de la técnica utilizada en la realización del estudio, así como de la resolución del equipo utilizado.

La detección prenatal de las alteraciones estructurales fetales, tales como la cardiopatía congénita, la hernia diafragmática, los defectos del tubo neural y de algunas otras anomalías, tiene gran importancia a la hora de determinar la vía de atención del parto, el nivel de complejidad de atención y el resultado del parto debido a la instauración temprana del tratamiento, así como para ofrecer asesoría a las mujeres gestantes de un niño con anomalías congénitas. Es por esto que la detección adecuada de estas alteraciones es de gran importancia para la toma de decisiones, por lo que debe de ser lo más certera posible, por todas las implicaciones éticas y sociales que traen consigo, debido a que en algunas ocasiones en estos embarazos se ofrece la interrupción del embarazo temprano por el mal pronóstico de estos fetos. La única manera de evaluar el certero diagnóstico prenatal de las alteraciones estructurales fetales es corroborandolos con los hallazgos en estudios postmortem.

La coincidencia de las alteraciones estructurales diagnosticadas prenatalmente con los estudios postmortem varía de acuerdo a cada centro hospitalario. En aquellos en donde la coincidencia es baja ha permitido implementar técnicas de adiestramiento para mejorar las tasas de diagnóstico prenatal de estas alteraciones. En nuestro instituto no existen estudios que valoren esta coincidencia entre el diagnóstico prenatal con los estudios postmortem, es por eso que nos hemos dado a la tarea de identificar si, los hallazgos encontrados por ultrasonido de segundo nivel son los mismos encontrados en el estudio postmortem, para poder identificar así, los puntos de diagnóstico prenatal en los que se pudiera mejorar la tasa de detección de malformaciones congénitas.



PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Los defectos estructurales fetales se han convertido en un problema de salud a nivel mundial que a través del tiempo han incrementado su incidencia reportándose entre el 2 y el 3% a nivel mundial, siendo éste, un problema que repercute en la morbilidad fetal y neonatal, reportándose en nuestro país como la segunda causa de muerte en niños de entre uno y cuatro años.

Desde la introducción del ultrasonido a la práctica médica, se ha posicionado como la principal herramienta en el diagnóstico prenatal de las malformaciones fetales, las cuales pueden ser diagnosticadas desde el primer trimestre, sin embargo entre las 18 y 22 semanas se pueden detectar la mayor cantidad de alteraciones estructurales fetales, pudiendo ofrecer a las pacientes, consejería genética, alternativas diagnósticas y terapéuticas, así como la posibilidad de interrupción del embarazo en los casos que las alteraciones fetales sean incompatibles con la vida extrauterina o en aquellos en los que el pronóstico sea malo para la vida.

La sensibilidad y especificidad del ultrasonido en la detección de las alteraciones estructurales varía según el centro hospitalario en el que se realiza y se ha reportado desde el 14 al 88% y del 93 al 99% respectivamente, esto depende a su vez de diferentes factores, tales como: la calidad y la tecnología del equipo utilizado, la duración del estudio, el tipo de malformación detectada y el grupo de riesgo de la paciente.

Se han realizado diferentes estudios en el mundo con la finalidad de detectar la correlación que existe entre los hallazgos ultrasonográficos y lo encontrado en los estudios postmortem, considerando la autopsia como un estándar para medir la calidad de este estudio de imagen y la capacidad de detección que se tiene en cada centro hospitalario, contribuyendo a implementar mejoras en la atención de este problema, debido a todas las implicaciones, éticas, morales, legales y psicológicas que conllevan la interrupción electiva del embarazo.

En el Instituto Nacional de Perinatología existen diversos estudios en los que se plasma la incidencia de las malformaciones fetales, así como de resultados perinatales en algunas de ellas, sin embargo no existen reportes de la coincidencia anatomopatológica de los defectos detectados en el ultrasonido de II nivel que puedan medir la calidad de estos estudios, que si bien la

consideramos buena, siempre es de suma retroalimentación realizando estos estudios.



Instituto Nacional de Perinatología
importancia hacer una



PREGUNTA DE INVESTIGACION

¿Los hallazgos anatómopatológicos de las alteraciones estructurales fetales coinciden con los encontrados en el ultrasonido de segundo nivel del servicio de Medicina Materno Fetal del Instituto Nacional de Perinatología?

OBJETIVOS

GENERAL

- Describir el porcentaje de coincidencia anatomopatológica de las alteraciones estructurales fetales, diagnosticados por ultrasonido de segundo nivel en el servicio de Medicina Materno Fetal del Instituto Nacional de Perinatología.

ESPECIFICOS

- Describir los principales aparatos o sistemas afectados en las malformaciones fetales en el Instituto
- Describir el aparato o sistemas con menor coincidencia anatomopatológica y ultrasonográfica en el Instituto
- Describir las principales alteraciones genéticas en los fetos con malformaciones a los que se les realiza estudio postmortem.



MATERIAL Y METODO

Tipo de investigación: Observacional

Tipo de estudio: Serie de casos

Tipo de estudio por lectura de datos: Retrolectivo

Tipo de estudio por análisis de los datos: Descriptivo

Tipo de estudio por temporalidad: Transversal

Duración del Estudio: De Junio del 2015 a Junio del 2016

LUGAR DONDE SE REALIZARA EL ESTUDIO: Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinoza de los Reyes”

UNIVERSO Y POBLACION DIANA:

Pacientes embarazadas evaluadas durante el periodo comprendido entre enero del 2014 a mayo del 2016 a quienes se les haya realizado diagnóstico de alteración estructural fetal por ultrasonido II Nivel en el servicio de Medicina Materno Fetal y que posteriormente haya sido corroborada dicha alteración a través de la autopsia para definir el diagnóstico definitivo.

TAMAÑO DE LA MUESTRA: No se requiere calculo, al ser una serie de casos serán incluidas todas las pacientes que se encuentren dentro del periodo de estudio.



CRITERIOS DE INCLUSION

1. Pacientes con embarazo único o múltiple, con diagnóstico prenatal de alteración estructural fetal por ultrasonido de II Nivel en el servicio de Medicina Materno Fetal, cuya resolución del embarazo haya sido en el segundo trimestre o posterior en el INPer y que se les haya realizado estudio anatomopatológico.

CRITERIOS DE NO INCLUSION

1. Expedientes incompletos
2. Fetos con diagnóstico de alteración estructural que no se haya realizado prenatalmente mediante ultrasonido de II Nivel en el servicio de Medicina Materno Fetal del INPer.
3. Fetos con diagnóstico de alteración estructural fetal en los que la familia no haya aceptado realizar estudio anatomopatológico.
4. Embarazos que se hayan resuelto antes del segundo trimestre.

VARIABLES DE ESTUDIO

- Edad materna
- Numero de gestación
- Edad gestacional al momento del diagnostico
- Edad gestacional al momento de la interrupción
- Alteraciones estructurales
- Nivel de concordancia
- Cariotipo
- Sexo fetal
- Antecedente de feto con malformaciones

OPERACIONALIZACION DE LAS VARIABLES

VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICION
EDAD MATERNA	Edad cronológica en años cumplidos por la madre al momento de la interrupción del embarazo	Edad cronológica en años cumplidos al momento de la interrupción del embarazo	Cuantitativa discreta	Numero de años
NUMERO DE GESTACIÓN	Cantidad de embarazos que ha tenido determinada mujer	Numero de embarazos cursados por la paciente incluyendo el actual o ultimo	Cuantitativa Discreta	1, 2 , 3, 4, 5...
EDAD GESTACIONAL AL MOMENTO DEL DIAGNOSTICO	Semanas transcurridas desde la fecha de ultima menstruación al momento en el que se realiza diagnóstico de alteración estructural fetal	Semanas transcurridas desde la fecha de ultima menstruación o en su defecto semanas por ultrasonido al momento del diagnostico	Cuantitativa nominal	Semanas de gestación
EDAD GESTACIONAL AL MOMENTO DE LA INTERRUPCION	Semanas transcurridas desde la fecha de ultima menstruación al momento en el que se realiza la interrupción del embarazo	Semanas transcurridas desde la fecha de ultima menstruación o en su defecto semanas por ultrasonido al momento de la interrupción del embarazo	Cuantitativa nominal	Semanas de gestación
ALTERACIONES ESTRUCTURALES	trastornos o malformaciones que afectan la anatomía fetal por diferentes mecanismos como, la disrupcion, malformación, deformación y que puede afectar a uno	Cualquier alteración de la anatomía fetal, de acuerdo al aparato o sistema afectado. dada por cualquier mecanismo, malformativo,	Cualitativa nominal	<ol style="list-style-type: none"> 1. SNC 2. Cardiovascular 3. Urinario 4. Esquelético 5. abdominal y digestivo 6. Múltiples alteracione



NIVEL DE CONCORDANCIA	o varios aparatos y sistemas	deformativo, disruptivo		s 7. Otras
	Expresa el nivel de acuerdo entre observadores, es decir, en qué medida hubo coincidencia en la clasificación entre los observadores en relación a las alteraciones estructurales encontradas en ultrasonido prenatal y la autopsia	Se evaluará la concordancia por categorías descritas por vimercati Categoría A1: completa concordancia entre el ultrasonido y la autopsia. Categoría A2: Autopsia confirma todos los hallazgos ultrasonográficos pero proporciona información adicional de las anomalías, raramente detectadas prenatalmente. Categoría B: Autopsia confirma todos los hallazgos ultrasonográficos pero proporciona información adicional de las anomalías detectables prenatalmente. Categoría C: Los hallazgos Ultrasonográficos fueron parcialmente demostrados en la autopsia (algunas anomalías detectadas por ultrasonido, no fueron	Cualitativa nominal	1. Categoría A1 2. Categoría A2 3. Categoría B 4. Categoría C 5. Categoría D

		detectadas en la autopsia). categoría D: completa discordancia entre los hallazgos por ultrasonido y la autopsia.		
CARIOTIPO	Representación en forma de fotografía, del conjunto de cromosomas de una célula, clasificados por pares y según su tamaño cuyo objetivo es detectar anomalías cromosómicas.	Cariotipo realizado por amniocentesis, por medio de biopsia de vellosidades coriales o por tejidos fetales, cuyo resultado es expresado por el número de cromosomas somáticos, seguidos de lo que se encuentre en los cromosomas sexuales a continuación la alteración que se encuentre y el número de células analizadas	Cualitativa dicotómica	Resultado de cariotipo
SEXO FETAL	Características biológicas que definen a masculino y femenino	Características anatómicas de genitales externos del recién nacido que los define como masculino o femenino observadas en la exploración en la autopsia	Cualitativa nominal	1. Masculino 2. Femenino 3. Indefinido
ANTECEDENTE DE FETO CON MAFORMACIONES	La presencia de antecedente de hijo con alguna alteración estructural en	Historia de haber tenido hijo con alteración de la anatomía fetal en embarazos	Cualitativa dicotómica	1. Si 2. No



Se solicitara apoyo al servicio de patología del Instituto Nacional de Perinatología, para obtener una lista completa de las autopsias que hayan sido realizadas en fetos con alteraciones estructurales interrumpidos en el segundo o tercer trimestre en el periodo comprendido enero del 2014 a mayo del 2016

Se solicitara apoyo al jefe de servicio de consulta externa y de archivo clínico para la revisión de expedientes de cada uno de los casos para extraer los datos de las variables requeridas para este estudio.

Todos los casos serán divididos de acuerdo al órgano o sistema con alteraciones estructural en: SNC, cardiovascular, urinario, esquelético, abdominal y digestivo, múltiples alteraciones, otras, hernia diafragmática e hidrops no inmune.

Finalmente los casos serán divididos en 5 categorías, tal y como las divide en su estudio Vimercati.

- Categoría A1: completa concordancia entre el ultrasonido y la autopsia.
- Categoría A2: Autopsia confirma todos los hallazgos ultrasonográficos pero proporciona información adicional de las anomalías, raramente detectadas prenatalmente.
- categoría B: Autopsia confirma todos los hallazgos ultrasonográficos pero proporciona información adicional de las anomalías detectables prenatalmente.
- categoría C: Los hallazgos Ultrasonográficos fueron parcialmente demostrados en la autopsia (algunas anomalías detectadas por ultrasonido, no fueron detectadas en la autopsia).
- categoría D: completa discordancia entre los hallazgos por ultrasonido y la autopsia.

ANALISIS DE DATOS

Se realizara estadística descriptiva, para las variables cualitativas con medidas de frecuencia expresadas en porcentajes y para las variables cuantitativas con estadísticas de tendencia central como media, moda o mediana y así como medidas de dispersión como desviación estándar. Los datos se introducirán en el programa estadístico SPSS en su versión 22 para su procesamiento y posterior interpretación.



RESULTADOS

Se obtuvo una muestra de 50 pacientes, de los cuales se excluyeron a 13 pacientes por contar con expediente incompleto. Quedando un total de 37 pacientes para el estudio.

La media de edad de las pacientes en estudio fue de 26.4 ± 7 años con un rango de 15-40. El nivel socioeconómico más frecuente fue el 2, con pacientes que van desde 1-4. (TABLA 1)

La moda de gestas fue de 2 con un rango 1-8. De las cuales primigestas fueron 54% (n=20), cursando su segundo embarazo 27% (n=10). El 19% tenía 3 o más embarazos (n=7). Dentro de las patologías asociadas se encontró que el 24.3% (n=9) presentaban alguna patología previa o asociada al embarazo, de las cuales 66.6% (n=6) tenían diabetes gestacional, el 11.1% (n=1) hipertensión arterial y el 22.2% (n=2) hipotiroidismo. (TABLA 1)

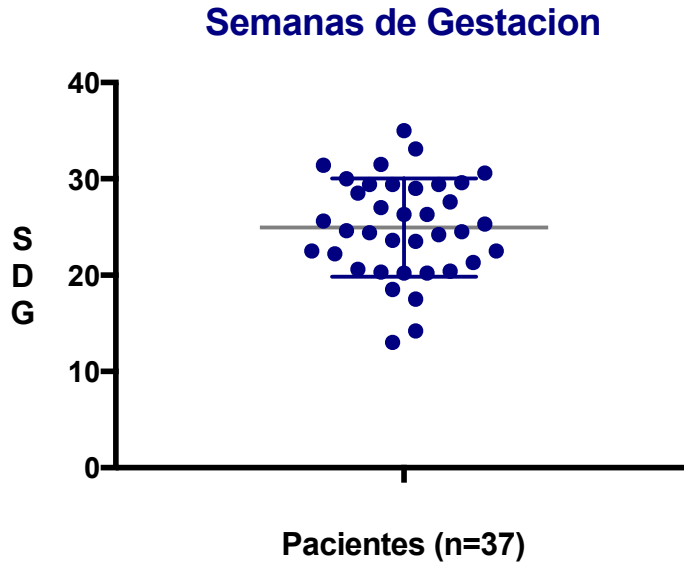
El embarazo se resolvió por parto en un 57% (n=21), por cesárea en un 35% (n=13) y el 8% (n=3) restante se indujo aborto (TABLA 1)

TABLA 1: CARACTERISTICAS SOCIODEMOGRAFICAS

EDAD	26.4 \pm 7	15-40
NIVEL SOCIOECONOMICO	2	1-4
GESTAS	2	1-8
PRIMIGESTAS	54%	n=20
SECUNDIGESTAS	27%	n=10
3 O MAS GESTAS	17%	n=7
PATOLOGIAS ASOCIADAS	24.3%	n=9
DIABETES GESCIONAL	66%	n=6
HIPERTENSION ARTERIAL	11.1%	n=1
HIPOTIROIDISMO	23%	n=2
RESOLUCION DEL EMBARAZO		
PARTO	57%	n=21
CESAREA	35%	n=13
ABORTO	8%	n=3
SEXO FETAL		
MASCULINO	62%	n=23
FEMENINO	35%	n=13
INDIFERENCIADO	3	n=1

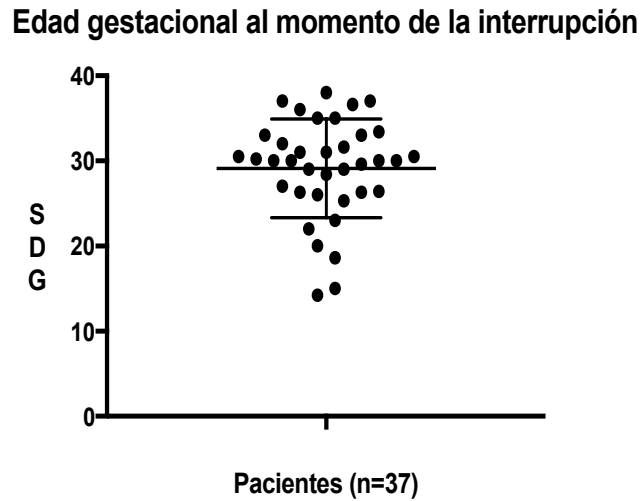
La media de la edad gestacional al diagnóstico de las alteraciones estructurales fue 24.95 ± 5.09 con un rango de 13.0-35.0 semanas (*GRAFICO 1*)

GRAFICO 1



La edad gestacional promedio al momento de la interrupción fue de 29.1 ± 5.7 semanas con un rango de 14.2-38.0 semanas (*GRAFICO 2*).

GRAFICO 2



El 33% (n=12) de los fetos presentaron múltiples alteraciones estructurales, las alteraciones del sistema cardiovascular y urinario se presentaron en el 16% (n=6) cada uno, seguidas del Hidrops



no inmune con el 11% (n=4), las alteraciones esqueléticas del 8% (n=3), las alteraciones del sistema nervioso central se presentaron en un 5% (n=2), defectos abdominales en el 5% (n=2), otros en 3% (n=1) caracterizado por un caso de Acinesia/hipocinesia. Y un caso de hernia diafragmática que representa el 3% (TABLA 2).

TABLA 2: ALTERACIONES ESTRUCTURALES

SISTEMA AFECTADO	N	%
MULTIPLES	12	33
CARDIOVASCULAR	6	16
URINARIO	6	16
HIDROPS NO INMUNE	4	11
ESQUELETICAS	3	8
SNC	2	5
ABDOMINALES	2	5
OTROS		
ACINESIA/HIPOSINESIA	1	3
HERNIA DIAFRAGMATICA	1	3
TOTAL	37	100

En cuanto al sexo fetal se encontró que el 62% (n=23) fueron masculinos, el 35%(n=13) fueron femeninos y un caso de sexo indefinido que corresponde al 3% (TABLA 1).

El porcentaje de coincidencia anatomopatológica de los defectos diagnosticados por ultrasonido de segundo nivel en el Instituto fue de del 43% (n=16) para la categoría A1, del 43% (n=16) para la categoría A2, seguida de la categoría B con 8% (n=3) y la categoría D con 6 % (n=2), no se encontró ningún caso de la categoría C (TABLA 3).

TABLA 3: PORCENTAJE DE COINCIDENCIA ANATOMOPATÓLOGICA

GRUPO	N	%
A1	16	43

A2	16	43
B	3	8
C	0	0
D	2	6
Total	37	100

En la *tabla 7* se muestran el porcentaje de coincidencia por aparatos y sistemas afectados de manera general, pudiendo observar que se presentó mayor coincidencia en el aparato cardiovascular, urinario y en los que se encontraron múltiples alteraciones estructurales.

TABLA 4: COINCIDENCIA ANATOMOPATOLOGICA DE LOS DEFECTOS ESTRUCTURALES POR APARATOS Y SISTEMAS

	A1	A2	B	C	D	TOTAL
	n(%)	n(%)	n(%)	n(%)	n(%)	
SNC	-	2(100)	-	-	-	2
CARDIOVASCULAR	3(50)	2(33.4)	1(16.6)	-	-	6
URINARIO	1(16.6)	5(83.4)	-	-	-	6
ESQUELETICO	1(33.3)	1(33.3)	-	-	1(33.3)	3
ABDOMINAL	2(100)	-	-	-	-	2
MÚLTIPLES	4(33.4)	5(41.6)	2(16.6)	-	1(8.4)	12
ALTERACIONES						
HERNIA	1(100)	-	-	-	-	1
DIAFRAGMÁTICA						
HIDROPS NO	4(100)	-	-	-	-	4
INMUNE						
OTROS	-	1(100)	-	-	-	1

Los resultados de cariotipo se enlistan en la *Tabla 5*, donde podemos observar que en el 51.5% (n=19) el cariotipo fue normal, el 11% (n=4) de los casos se encontró una alteración cromosómica,



Universidad Nacional Autónoma de México
mientras que el 5% (n=2) no hubo crecimiento y en 32.5% (n=12) no se tomó cariotipo

porque no estaba indicado.

TABLA 5: CARIOTIPO	
Tipo	n
46, XX	11
46, XY	8
47, XX, +18	1
47, XX, +13	1
45, X	1
69, XXX	1
Sin crecimiento	2
Sin cariotipo	12
Total	37

DISCUSION

El diagnóstico prenatal de las alteraciones estructurales fetales, tiene gran peso al momento de la toma de decisiones, más aun cuando la decisión es la interrupción del embarazo por el mal pronóstico fetal. Es aquí cuando toma gran importancia el adecuado diagnóstico de las enfermedades fetales. En un estudio realizado por *Ramalho y colaboradores* en el 2006, se encontró que la principal indicación de la interrupción legal de embarazo fueron las alteraciones estructurales en el 47%; seguida de las alteraciones cromosómicas en un 33%.¹⁸

En este estudio se buscó intencionadamente la coincidencia entre los hallazgos encontrados en el ultrasonido de segundo nivel y la autopsia, siendo esta última considerada como el Gold estándar en los diferentes estudios publicados a nivel internacional, con la finalidad de identificar el porcentaje de coincidencia entre los hallazgos del ultrasonido de segundo nivel y el estudio post mortem.

En este estudio pudimos identificar que los grupo de alteraciones que mayormente se presentaron fueron aquellos que tenían múltiples alteraciones con un 33% de los casos, seguidos de las alteraciones del sistema cardiovascular y urinario con un 16% cada uno, lo cual coincide con los resultados obtenido por *Vimercati et a.* en su estudio del 2012, en el cual encontró que de todas las alteraciones estructurales, las más frecuentes eran las asociación de múltiples malformaciones con un 20%, de las alteraciones cardiovasculares en el 19% de los casos.⁹

Las alteraciones estructurales fueron diagnosticadas en su mayoría en el segundo trimestre, lo cual refleja la importancia de realizar el ultrasonido estructural en esta etapa, en la cual se tienen dos objetivos principales, el primero; que se detenten las alteraciones severas o incompatibles con la vida y que se pueda ofrecer a los padres la opción de interrumpir legalmente el embarazo y la segunda; detectar las alteraciones que requieren una intervención temprana para mejorar el pronóstico fetal.¹⁹ Aquellas que fueron diagnosticadas en el tercer trimestre, fueron en pacientes que llegaron tardíamente al Instituto y por lo cual no les fue posible realizar el estudio de II nivel entre las 18 y 23 semanas, cuando se logra la mayor detección de las alteraciones estructurales. Sin embargo en aquellas en las que se detectaron alteraciones en el tercer trimestre también se logró un alto grado de coincidencia entre los hallazgos ultrasonográficos y postmortem.²⁰

El tiempo transcurrido desde el diagnóstico hasta la interrupción en aquellos casos en los que se manifestó el deseo de no continuar con el embarazo por alteraciones incompatibles con la vida fue



de 8.1 días a diferencia de lo publicado por *Ramalho et al 2006*, en el cual se encontró que el tiempo transcurrido al momento de la interrupción del embarazo fue de 3.8 días, lo cual representa la mitad de tiempo de lo que se realiza en este Instituto, de esta forma, aunque parece ser un tiempo razonable, se evidencia la oportunidad de disminuir tiempo en los procesos que se llevan a cabo para lograr la interrupción del embarazo cuando la familia así lo desea.¹⁸

El este estudio encontramos que en el 86% de los casos se encontró una coincidencia de los hallazgos reportados en el ultrasonido, de los cuales la mitad coincidió completamente mientras que en el otro 50% se confirmaron los hallazgos y se agregaron alteraciones que difícilmente pueden ser observadas por ultrasonido, lo cual destaca la importancia de realizar el estudio postmortem para complementar el diagnóstico. Así mismo, únicamente se encontraron dos casos, que corresponden al 6%, en los que hubo completa discordancia entre lo encontrado por ultrasonido y los hallazgos postmortem los cuales fueron un feto con múltiples malformaciones y otro con displasia esquelética que en el servicio de patología no corroboró y que la descripción del reporte era poco detallada e incompleta. Lo reportado en la literatura al respecto varía de acuerdo a cada centro hospitalario donde se realizan los estudios ultrasonográficos, tal es el caso del estudio realizado en Italia por *Vimercati et al.* en el cual reporta una coincidencia en el 71% de los casos y una completa discordancia en el 4%. En el estudio realizado en Portugal por *Ramalho et al.*, se reportó una completa coincidencia en el 61.1% de los casos y ninguno en el que haya completa discordancia. *Boyd et al 2004*, reporta una concordancia completa en el 55% y una discordancia en el 2%, mientras que en otro estudio realizado en el Hospital Universitario Materno Infantil de Badajoz en España, por *Velasco et al* en el en el 2010, reporta que solo 7 de 160 casos estudiados tuvieron una coincidencia completa de los hallazgos encontrados, por lo que concluyen que en este hospital, el ultrasonido no es un buen parámetro para la toma de decisiones y menos para valorar la interrupción del embarazo.^{9, 18, 21, 17, 15}

En nuestro instituto podemos observar que el porcentaje de coincidencia está igual o superior a lo reportado en la literatura convirtiendo al ultrasonido de II nivel en una buena herramienta para la toma de decisiones. Esto probablemente se deba a que siendo un hospital de tercer nivel y por lo tanto de referencia nacional, la experiencia en el diagnóstico prenatal de las alteraciones estructurales, es mayor que algunos otros hospitales donde fueron realizados los estudios reportados.^{9, 18, 21, 17}

Los sistemas en los que se encontró mayor coincidencia fueron el cardiovascular, el sistema urinario y en aquellos con múltiples malformaciones, en los que en su mayoría se correlacionó en



su totalidad y o se corroboraron los hallazgos con el estudio postmortem que además encontró hallazgos no detectables por ultrasonido. Esto pudiera deberse a que estas alteraciones fueron las que se presentaron con mayor frecuencia en este estudio lo que pudiera conferir más experiencia al médico que hace el estudio en estas áreas.

En cuanto al resultado de cariotipo pudimos encontrar que solo 4 fueron anormales representando el 10.8% de las alteraciones estructurales incluidas en este estudio, sin embargo estamos dejando de lado aquellas en las que se encuentran únicamente alterado algún gen y que no pudieran ser diagnosticadas por microarreglos, lo que quiere decir que no podemos pensar en que la frecuencia de alteraciones genéticas es baja en la población de estudio.

Dentro de las fortalezas de este trabajo cabe remarcar, que se trata de un estudio que no se había realizado antes en este instituto en el cual se comparó los hallazgos del ultrasonido de segundo nivel con los hallazgos de la necropsia, siendo esta última considerada como el Gold estándar. Así mismo se arrojan resultados en los que podemos observar que el nivel de coincidencia de los hallazgos encontrados por los ultrasonidos en el servicio de Medicina Materno Fetal de este Instituto con los hallazgos postmortem se encuentra inclusive por arriba de lo encontrado en la literatura internacional, lo que hace a esta herramienta diagnóstica confiable para la toma de decisiones.

Dentro de las limitaciones encontramos que estudio postmortem, no es aceptado por la mayoría de las pacientes a las que se les diagnostica alguna alteración estructural fetal, por lo que es difícil obtener más información al respecto. También pudimos observar que algunos resultados de la necropsia se encontraban incompletos o con información poco descriptiva que hizo que los hallazgos encontrados en el ultrasonido no fuera debidamente corroborados. Así mismo considero un problema importante la falta organización del expediente clínico y la falta de expedientes completos, lo cual hizo que siendo una muestra pequeña de estudio se redujera un poco más.



CONCLUSIONES

- El porcentaje de coincidencia de los hallazgos de ultrasonido de segundo nivel en el Instituto Nacional de Perinatología y el estudio postmortem fue del 86% de los cuales la mitad presentaron un acuerdo completo y en la otra mitad el estudio postmortem mostro hallazgos que no se diagnostican por ultrasonido. Encontrando que este porcentaje se encuentra por arriba de lo publicado en diferentes instituciones a nivel internacional.
- Los aparatos y sistemas más frecuentemente afectados fueron el cardiovascular, el sistema urinario y aquellos en los que se encuentran dos o más sistemas alterados.
- No hay ningún sistema en el que se haya encontrado menor coincidencia de los resultados ya que a pesar de haber 2 pacientes en la categoría D, el estudio postmortem era no confiable por no describir adecuadamente las alteraciones estructurales encontradas.
- Las alteraciones genéticas más frecuentemente encontradas en este estudio fueron Trisomía 18, Trisomía 13, monosomía del X y una triploidía, sin poderse descartar las alteraciones génicas debido a que únicamente se cuenta con cariotipo en este estudio.
- En este estudio se remarca la importancia de complementar el estudio prenatal con los hallazgos postmortem para llegar a un diagnóstico más certero y con ello lograr un mejor asesoramiento a la paciente y con ello mejorar la calidad de la atención.

CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

ACTIVIDAD	INICIO	TERMINO
Búsqueda bibliográfica y elaboración del protocolo	15 de Julio del 2015	30 de Agosto del 2015
Registro y aprobación del protocolo	03 de Septiembre del 2015	16 de Octubre del 2015
Recolección de información	19 de Octubre del 2015	31 de Enero del 2016
Captura de datos	19 de Octubre del 2015	31 de Enero del 2016
Análisis de los datos	01 de Febrero del 2016	31 de Marzo del 2016
Interpretación de los resultados	01 de Febrero del 2016	31 de Marzo del 2016
Formulación de reporte	01 de Abril del 2016	31 de Mayo del 2016
Redacción y Publicación de artículo científico	01 de Junio del 2016	30 de Junio del 2016

ASPECTOS ETICOS

El desarrollo del presente trabajo de investigación atiende a los aspectos éticos que garantizan la privacidad, dignidad y bienestar del sujeto a investigación ya que no conlleva riesgo alguno para el paciente de acuerdo al reglamento de la Ley General de salud en materia de investigación para la salud y de acuerdo al artículo 17 de este mismo título, es considerada una investigación Sin Riesgo, ya que en esta solo se manejan documentos con enfoque retrolectivo y no se hará ninguna intervención. Los procedimientos propuestos en la presente investigación, están de acuerdo con las normas éticas, con los reglamentos de la Ley General de Salud en materia de investigación para la salud y con la declaración de Helsinki en 1875 enmendadas en 1989, y con los códigos y normas internacionales vigentes de las buenas prácticas de investigación.



1. Secretaría, I. De. Defectos congénitos. 1–7 (2009).
2. García, M. A., Imbachí, L., Hurtado, P. M., Gracia, G. & Zarante, I. Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76 . 155 nacimientos en Bogotá y Cali , 2011-2012. 379–386 (2014).
3. Instituto Nacional de Salud INS. Protocolo de Vigilancia en Salud Pública: Hepatitis A. 20–26 (2014). at <[http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/sivigila/Protocolos SIVIGILA/PRO Hepatitis A.pdf](http://www.ins.gov.co/lineas-de-accion/Subdireccion-Vigilancia/sivigila/Protocolos%20SIVIGILA/PRO%20Hepatitis%20A.pdf)>
4. Hernández-Trejo, M., Llano-Rivas, I., Rivera-Rueda, a, Aguinaga-Ríos, M. & Mayen-Molina, D. G. Mortalidad perinatal por defectos estructurales congénitos: Un estudio de sitio. *Perinatol Reprod Hum* **21**, 125–132 (2007).
5. Tastekin**, J. A. A. F. A. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. *Rev Mex Pediatr* 71–74 (2008). at <<http://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2008/sp082e.pdf>>
6. Chescheir, N. C. & Reitnauer, P. J. A comparative study of prenatal diagnosis and perinatal autopsy. *J. Ultrasound Med.* **13**, 451–456 (1994).
7. D’Ottavio, G. *et al.* Screening for fetal anomalies by ultrasound at 14 and 21 weeks. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* **10**, 375–380 (1997).
8. Iliescu, D. *et al.* Improved detection rate of structural abnormalities in the first trimester using an extended examination protocol. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* **42**, 300–309 (2013).
9. Vimercati, A. & Gennaro, A. De. Correlation between ultrasound diagnosis and au- topsy findings of fetal malformations Corresponding author : **6**, 13–17 (2012).
10. Sankar, V. H. & Phadke, S. R. Clinical utility of fetal autopsy and comparison with prenatal ultrasound findings. *J. Perinatol.* **26**, 224–229 (2006).
11. Désilets, V. & Oligny, L. L. Fetal and perinatal autopsy in prenatally diagnosed fetal abnormalities with normal karyotype. *J. Obstet. Gynaecol. Canada JOGC / J. d’obstétrique gynécologie du Canada JOGC* **33**, 1047–57 (2011).
12. Pablo, F. & Mateos, A. La autopsia fetal. 241–249 (2013).
13. Carroll, S. G., Porter, H., Abdel-Fattah, S., Kyle, P. M. & Soothill, P. W. Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and pathologic findings in fetal brain abnormalities.

14. Joó, J. G., Csatlós, É., Csaba, Á. & Rigó, J. Positive predictive value of prenatal ultrasonography confirmed by post-mortem investigations. *Eur. J. Obstet. Gynecol. Reprod. Biol.* **156**, 149–152 (2011).
15. Isaksen, C. V., Eik-Nes, S. H., Blaas, H. G., Tegnander, E. & Torp, S. H. Comparison of prenatal ultrasound and postmortem findings in fetuses and infants with congenital heart defects. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* **13**, 117–126 (1999).
16. Isaksen, C. V., Eik-Nes, S. H., Blaas, H. G. & Torp, S. H. Fetuses and infants with congenital urinary system anomalies: Correlation between prenatal ultrasound and postmortem findings. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* **15**, 177–185 (2000).
17. Velasco, R. A. *et al.* La ecografía fetal en el segundo trimestre : interés para el cirujano pediatra. **23**, 173–176 (2010).
18. Carla Ramalho^{1*}, Alexandra Matias¹, O. B. and N. M. Critical evaluation of elective termination of pregnancy in a tertiary fetal medicine center during 43 months: correlation of prenatal diagnosis findings and postmortem examination. *Prenat. Diagn.* **26**, 1084–1088 (2006).
19. College, R. Termination of Pregnancy for Fetal Abnormality. *Rcog* (2010). at <http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/TerminationPregnancyReport18May2010.pdf>
20. Gianluigi, P., Nicolaidis, K., Ximenes, R. & Jeanty, P. FMF II.trim (18-23 weeks) scan. *Fetal Med. Found. London* **73** (2002).
21. Boyd, P. a, Tondi, F., Hicks, N. R. & Chamberlain, P. F. Autopsy after termination of pregnancy for fetal anomaly: retrospective cohort study. *BMJ* **328**, 137 (2004).



FICHA DE RECOLECCION DE DATOS

NOMBRE:	REGISTRO:
EDAD:	NIVEL SOCIOECONOMICO:

Numero de gestación: _____ Partos: _____ Cesáreas: _____ Abortos: _____.

Edad gestacional al momento del diagnóstico: _____

Edad gestacional al momento de la interrupción: _____

Alteraciones estructurales	Marque con una X
1.SNC	<input type="checkbox"/>
2. Cardiovascular	<input type="checkbox"/>
3. Urinario	<input type="checkbox"/>
4. Esquelético	<input type="checkbox"/>
5. abdominal y digestivo	<input type="checkbox"/>
6. Múltiples alteraciones	<input type="checkbox"/>
7. Otras	<input type="checkbox"/>

NIVEL DE CONCORDANCIA	Marque con una X
1 . Categoría A1 completa concordancia entre el ultrasonido y la autopsia.	<input type="checkbox"/>
2. Categoría A2 Autopsia confirma todos los hallazgos ultrasonográficos pero proporciona información adicional de las anomalías, raramente detectadas prenatalmente.	<input type="checkbox"/>
3. Categoría B Autopsia confirma todos los hallazgos ultrasonográficos pero proporciona información adicional de las anomalías detectables prenatalmente.	<input type="checkbox"/>
4. Categoría C Los hallazgos Ultrasonográficos fueron parcialmente	<input type="checkbox"/>



demostrados en la autopsia (algunas anomalías detectadas por ultrasonido, no fueron detectadas en la autopsia).

5. Categoría D

Completa discordancia entre los hallazgos por ultrasonido y la autopsia.

	1. Normal	2. Anormal
CARIOTIPO	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

	1. MASCULINO	2. FEMENINO	3. INDEFINIDO
SEXO FETAL	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

	1. SI	2. NO
ANTECEDENTE DE FETOS CON MALFORMACIONES	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>