

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE
MÉXICO**



FACULTAD DE MEDICINA.

DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO

HOSPITAL GENERAL DE MÉXICO, O.D.

**“APLICACIÓN DE ULTRASONOGRAFÍA DE ALTA
DEFINICIÓN (II NIVEL) EN LA DETECCIÓN DE
DISMORFOGENESIS FETAL, ESTUDIO RETROSPECTIVO
DE CINCO AÑOS.”**

T E S I S D E P O S G R A D O

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE:

ESPECIALISTA EN GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA

P R E S E N T A :

DRA. JUDITH ESPINOSA RODRÍGUEZ.

ASESOR DE TESIS: DR. FAUSTO MOISÉS CORONEL CRUZ.

GINECOOBSTETRA-MÉDICO MATERNO FETAL

MEXICO, D.F. 2008



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.

DR. ANTONIO GUERRERO HERNÁNDEZ.

JEFE DEL SERVICIO DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA Y

PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE POSGRADO, UNAM.

HOSPITAL GENERAL DE MÉXICO.

DRA. ROCÍO GUERRERO BUSTOS.

JEFA DE ENSEÑANZA E INVESTIGACIÓN

**PROFESOR ADJUNTO DEL CURSO DE POSGRADO DEL SERVICIO DE
GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA, UNAM.**

HOSPITAL GENERAL DE MÉXICO

**DR. FAUSTO MOISÉS CORONEL CRUZ.
GINECOOBSTETRA-MÉDICO MATERNO FETAL**

**TUTOR DE TESIS
HOSPITAL GENERAL DE MÉXICO**

DRA. JUDITH ESPINOSA RODRÍGUEZ.

RESIDENTE DE 4^a AÑO DEL CURSO DE

ESPECIALIZACIÓN EN GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA

| ÍNDICE | PÁGINA |
|-------------------------------------|--------|
| INTRODUCCIÓN..... | 1 |
| I. JUSTIFICACIÓN..... | 3 |
| II. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA..... | 4 |
| III. HIPÓTESIS..... | 5 |
| IV. OBJETIVO GENERAL..... | 6 |
| V. OBJETIVOS ESPECÍFICOS..... | 7 |
| VI. MATERIAL Y MÉTODOS. | 8 |
| VII. DEFINICIÓN DE VARIABLES..... | 9 |
| VIII. MARCO TEÓRICO. | 10 |
| IX. RESULTADOS..... | 24 |
| X. DISCUSIÓN. | 39 |
| CONCLUSIÓN..... | 41 |
| FUENTES DE CONSULTA..... | 42 |
| ANEXO 1. ILUSTRACIÓN Y TABLA..... | 45 |

AGRADECIMIENTOS

“TE DEDICO A TI MI AMIGO FIEL PARTE DE LO MUCHO QUE ME HAS DADO”.

TE AGRADEZCO CADA MINUTO DE MI VIDA, EL ANHELO DE MI INFANCIA AHORA ES UNA REALIDAD. PUSISTEME GRANDES OBSTACULOS EN ESTOS CUATRO AÑOS, DE LOS CUALES PUEDO DECIRTE LOS VENCI CONTIGO, APRENDI CORDURA ANTE LA DESOLACIÓN, LA ALEGRÍA ANTE LA INCERTIDUMBRE Y RECUPERE LA FE QUE HABÍA PERDIDO.

GRACIAS POR ESTAR CONMIGO CADA QUE TE NECESITO, POR AMARME TANTO, POR SER TU NIÑA CONSENTIDA.

A MIS PADRES PROFR. VÍCTOR ESPINOSA DOMÍNGUEZ Y PROFRA. EVA RODRÍGUEZ CORONA, POR SUS INCANSABLES ENSEÑANZAS, POR MOSTRARME CON HECHOS EL AMOR A UNA VIDA Y ORIENTARME PARA AFERRARME A ELLA; AUN EN LA DISTANCIA SU ESCENCIA SE VOLVIO PRESENCIA. “MAESTRO ES EL QUE CONSTRUYE UNA VIDA, USTEDES LO HICIERON CONMIGO”.

A MI AÑORADO HERMANO DANIEL, A MIS HERMOSAS HERMANAS MORE Y SANDRIN QUE CON SU APOYO INCONDICIONAL HAN SIDO PARTE DEL CRISOL QUE AHORA SOY.

QUE DECIR DE LA ALEGRÍA EXTRA ENCONTRADA EN MIS SOBRINOS, DANI, NOE, ERANDI, NORA Y VICTOR JR. GRACIAS POR SU INOCENCIA, POR SER A QUIEN ADMIRAN.

A MI ABUELO SALVADOR ESPINOSA POR REGALARME A PAPA Y ENSEÑARME A TRABAJAR DURO PARA LOGRAR MIS METAS.

A MI ABUELA ELENA CORONA POR REGALARME A MAMA, POR ENSEÑARME SU ENTEREZA, TRANSMITIRME SU FORTALEZA Y AMOR.

CON AGRADECIMIENTO ESPECIAL A TODAS MIS PACIENTES, MUJERES QUE NO SOLO BUSCABAN MEDICINA, SINO UNA MANO AMIGA UN OIDO ATENTO.

GRACIAS A ELLAS, POR SER LIBROS INFINITOS.

GRACIAS POR QUE HAN SIDO EL MOTIVO DE MI POSGRADO, SIEMPRE BUSQUE PRACTICAR LA MEDICINA INTERNA SIN PERDER LA EXQUISITA HABILIDAD DE LA CIRUGÍA. USTEDES LOGRARON ESTA FUSIÓN.

“GRACIAS A TODOS AQUELLOS MEDICOS QUE ME HAN FORJADO, QUE DEDICARON SU TIEMPO PARA PULIRME, PARA CORREGIR A TIEMPO ERRORES INNATOS”. “LLEVARÉ EL RESTO DE MI VIDA UN TROCITO DE USTEDES”

A MI QUERIDO HOSPITAL GENERAL TIJUANA POR HABERME ALBERGADO POR UN BREVE TIEMPO, SUFICIENTE PARA MARCAR MÍ DESTINO. RECUERDOS LLEVARÉ SIEMPRE DE DR. ZAMUDIO UN VIEJO OBSTETRA CON ESPIRITU JOVEN Y HABIDO DE SABIDURÍA. GRACIAS A AMIGOS INOLVIDABLES COMO DR. JOSE LUIS HERNANDEZ, DRA. ROSALBA MARTINEZ, DRA ALEJANDRA TORRES Y A DR. ROBERTO MADRIGAL, POR APOYARME Y SENTIRME EN CASA CUANDO LEJOS ESTABA.

A MI SEGUNDA CASA HOSPITAL GENERAL DE MÉXICO O.D, UNIDAD 112. ERES UN RETO PARA GIGANTES, PARA MENTES ESCULPIDAS. CUNA DE HOMBRES ILUSTRES QUE HAN MARCADO LA GINECOLOGIA Y OBSTETRICIA MEXICANA. DESEO NO DEFRAUDARTE. TU FUISTE MI ANHELO DESDE QUE ELEGÍ SER MÉDICO, SUFRI AL LLEGAR A TI Y AHORA SOY PARTE DE TU HISTORIA. GRACIAS INFINITAS.

GRACIAS A LOS MÉDICOS QUE HAN TRASCENDIDO EN MI MENTE: DR. GREGORIO MAGAÑA Y DR. JOSE ANTONIO GARCÍA GARCÍA POR LA OPORTUNIDAD; DR. HERNANDEZ Y DR. FAUSTO CORONEL POR EL AMOR A LA PERINATOLOGÍA; DR.BORGES-DR.RAMIREZ-DRA.GONZALEZ- DR. GARCIA GUDIÑO- DR.GARCIA CERVANTES-DRA.AGUILAR-DR.MUÑOZ-DR.GUERRERO, DRA. GUERRERO Y DRA. DE ANDA POR LLEVARME DE LA MANO EN LA CURVA DE APRENDIZAJE.

A MI GUARDIA “B”CON CARIÑO; DRA. ALE VERA, DRA. LOLITA ALMAGUER, DR. RAFA RODRÍGUEZ, DRA. ROCIO JESÚS, DR. HERMANN GORG, DRA. MICHEL MORALES, DRA. ALICIA TAMAYO, DR. ISRAEL FIGUEROA, DRA. YANIN ALCUDIA Y DR. OSWALDO SANDOVAL.

cordocentesis, dependiendo de las indicaciones maternas y fetales en cada caso particular, experiencia institucional amplia y con resultados favorables.
Se realiza observación y descripción de la NORMA Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2002, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento.

**“APLICACIÓN DEL ULTRASONOGRAFÍA
DE ALTA DEFINICIÓN (II NIVEL) EN LA
DETECCIÓN DE DISMORFOGÉNESIS
FETAL”**

JUSTIFICACIÓN

“La principal preocupación de los padres es que su hijo este en buen estado de salud y no tenga malformaciones”. La principal preocupación de un Ginecoobstetra tener la mayor certeza de bienestar fetal.

Los defectos congénitos se producen por alteraciones en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular del feto e interfieren con el proceso de adaptación a la vida extrauterina. Son responsables directos o indirectos de una alta proporción de muertes perinatales e infantiles, pues dejan secuelas graves, repercusiones emocionales y económicas en las familias. ¹

Los defectos congénitos se encuentran entre las diez principales causas de mortalidad infantil en México y representan cerca del 10% de éstas. La frecuencia de defectos mayores al nacimiento varía del 3 al 5% en los recién nacidos vivos, pero aumenta si se consideran los óbitos y los abortos.² En las madres con algún padecimiento perinatal, como las diabéticas, la incidencia de malformaciones congénitas es del 7.8% y la tasa de mortalidad del 15.1%, mayor que la mortalidad perinatal general, la cual es del 12.2%.³ Los métodos de diagnóstico actual permiten identificar más casos con defectos congénitos en la población, con y sin riesgo obstétrico o reproductivo. Esto obliga a mejorar la atención multidisciplinaria e integral en los centros hospitalarios.⁴

Los defectos congénitos afectan cualquier parte del cuerpo y se manifiestan en los primeros tres meses de vida intrauterina; algunos son insignificantes y sólo tienen repercusión estética (dismorfías menores). En promedio, 3% de los neonatos nacen con un defecto estructural grave (dismorfías mayores) que interfiere con sus funciones corporales. Estas alteraciones pueden ocasionar invalidez permanente e incluso la muerte en etapa temprana.⁵

Los defectos congénitos representan un problema de salud en todo el mundo, pues se relacionan con morbi-mortalidad prenatal e infantil y con repercusiones en la función del individuo, las familias y los sistemas de salud. Con el reconocimiento de las causas o factores de riesgo se han formado los registros hospitalarios, regionales, nacionales, multicéntricos e internacionales. La Ultrasonografía de alta resolución (II Nivel) ha demostrado en la 16 a 24 semanas de gestación la mayor tasa de detección de dismorfogénesis fetal, y actualmente, se realiza con énfasis en pacientes con riesgo perinatal.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El objetivo del diagnóstico prenatal es el de identificar una dismorfogénesis en el feto, de acuerdo a esta detección, se pueden ofrecer diferentes opciones, en los casos en los que existen tratamientos efectivos prenatales y perinatales.

La misión del diagnóstico prenatal es reducir el impacto del nacimiento de un niño con alteraciones cromosómicas, génicas o defectos congénitos, y en algunos casos la oportunidad de poder proporcionar manejo prenatal temprano ante eventos génicos, que permitan reducir los efectos de la enfermedad. El preparar el nacimiento de un bebé afectado es fundamental para el médico y los padres, ya que no, en todas las ocasiones, la decisión es la continuación del embarazo por el pronóstico de letalidad, o de gran afectación, por lo que se debe de estar preparado para ello. Así surge, el apoyo de la bioética y de las recomendaciones de la Comisión de Arbitraje Médico, así como de las leyes estatales y federales que permiten el abordaje adecuado.

Actualmente hablar de diagnóstico prenatal incluye análisis genealógico, tamizajes poblacionales y asesoramientos de riesgos fetales individualizados con sus estudios diagnósticos específicos según el caso.

En el segundo trimestre el ultrasonido de alta definición de las 16 a 20 semanas de gestación puede detectar la mayoría de las anomalías estructurales al utilizar un protocolo bien establecido que incluye la medida del diámetro biparietal, la cara fetal, los diferentes segmentos de la columna vertebral, la demostración las 4 cavidades cardíacas y de los tractos de salida de los gran vasos en el tórax; en el abdomen, al realizar la medición de la circunferencia abdominal, se deben demostrar las burbujas gástricas y vesical así como los riñones, observar la inserción y el cordón umbilical y finalmente seguir cada extremidad para demostrar su integridad y movimiento. El ultrasonido de II nivel puede extenderse hasta el tercer trimestre de la gestación disminuyendo importantemente su sensibilidad para detección de alteraciones estructurales.

HIPOTESIS

La utilización de Ultrasonografía de alta definición - II Nivel como tamizaje general así como en pacientes embarazadas de alto riesgo en el segundo y tercer trimestre de la gestación es específico en nuestra población para diagnosticar dismorfogénesis fetal, con ello tener mejores resultados perinatales, tener la certeza de las alteraciones estructurales-funcionales graves a las que nos enfrentamos y su inmediato manejo multidisciplinario.

OBJETIVO GENERAL

Determinar la prevalencia de dismorfogénesis fetal en el Hospital General de México por ultrasonido de alta definición durante el periodo comprendido de 2003 a 2007.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Determinar factores de riesgo maternos predominantes para dismorfogénesis fetal
- Tipo de alteraciones estructurales observadas con mayor frecuencia por ultrasonido de II nivel
- Tipo de dismorfogénesis más frecuente en alteración estructural única así como en la múltiple.
- Determinar el resultado perinatal de acuerdo a las escalas de Capurro, Apgar, y edad gestacional.
- Determinar la vía de nacimiento más frecuente en estos fetos
- Determinar la edad gestacional en la que con mayor frecuencia se evidencian la dismorfogénesis fetal en nuestro hospital.
- Pacientes detectadas por primera vez en nuestro hospital y las referidas con este diagnóstico.
- Porcentaje de pacientes que solicitaron interrupción del embarazo por la vía jurídica del hospital ante dismorfogénesis fetal incompatible con la vida extrauterina y edad gestacional al solicitarla.

MATERIALES Y METODOS

Se analizaron todos los expedientes clínicos de las pacientes ingresadas al área de Perinatología y de Tococirugía en el periodo 2003 a 2007 con dismorfogénesis fetal basado en ultrasonografía de alta definición, previa autorización de las autoridades correspondientes.

Se determino en cuantas de estas pacientes se corroboró el diagnostico ultrasonográfico por exploración física de los neonatos, mortinatos y óbitos en dicho periodo. Lo anterior mediante un estudio retrospectivo, longitudinal y descriptivo.

DEFINICIÓN DE VARIABLES

▪ CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- ✓ Pacientes diagnosticadas en el Hospital General de México por el departamento de ultrasonido de Perinatología y de la unidad de Imagenología central.
- ✓ Se incluyen aquellas pacientes que cuenten con estudio ultrasonográfico de II nivel que apoye el diagnóstico de dismorfogénesis fetal.
- ✓ Pacientes que ingresaron en el área de Perinatología y de Tococirugía de la unidad de Ginecología-Obstetricia del Hospital General de México con dismorfogénesis fetal para resolución obstétrica.

▪ CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- ✓ Pacientes no diagnosticadas por los departamentos antes mencionados y a las cuales se atendió su parto institucionalmente.
- ✓ Pacientes que no cuenten con ultrasonografía que apoye diagnóstico de dismorfogénesis fetal.

▪ CRITERIOS DE ELIMINACIÓN

- ✓ Pacientes sin diagnóstico de dismorfogénesis fetal.

INTRODUCCIÓN

Los defectos al nacimiento son un conjunto de patologías que alteran la estructura anatómica, la fisiología de la misma, los procesos del metabolismo y del crecimiento y desarrollo de los fetos y neonatos. Algunos de estos defectos pueden ser prevenibles, diagnosticados y manejados oportunamente; esta última acción permite ofrecer a la madre atención con calidad al momento de la resolución obstétrica y, al neonato, posibilidades de una mejor condición de vida.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) las define como: toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular que esté en un niño recién nacido (aunque pueda manifestarse más tarde), sea externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple, que resulta de una embriogénesis defectuosa.

En los últimos años, los logros obtenidos en el campo de la genética y del diagnóstico prenatal han tenido gran trascendencia, y se orientan a proporcionar la detección temprana de alteraciones fetales o complicaciones maternas que colocan en riesgo al binomio madre-hijo, así como a plantear estrategias dirigidas a reducir el riesgo de recurrencia.

En México se inició en 1977 el programa de registro y vigilancia de las malformaciones externas y en 1993 se creó el Sistema de vigilancia Epidemiológica de Defectos del Tubo Neural.

Sus resultados muestran que las malformaciones congénitas ocupan el cuarto lugar dentro de la mortalidad infantil, con tasa de 26.2/10,000 nacidos vivos, 10.9% son del Sistema Nervioso Central, con variaciones regionales de 3.6-19.7/ 10,000 nacidos vivos, recurrencia de 2-5%; cerca del 70% son del sexo femenino, 65% mueren in útero o en las primeras 24hrs de vida; el resto en los primeros tres días, un pequeño grupo sobrevive más de una semana.

Tomando como base los factores de riesgo más importantes, como exposición a enfermedades, a altas temperaturas, químicos, radiactivos y estados carenciales.

Actualmente en México tenemos la posibilidad de realizar varios estudios prenatales genéticos, de los cuales podemos dividirlos en: a) no invasivos y b) invasivos y estos a su vez dependiendo en el momento en el que se realicen ya sea en primero (semana 11 a 13.6 de gestación) o segundo trimestre (semana 16 a 20). De los estudios no invasivos de primer trimestre como la medición en suero materno de PAPP-A y hCG fracción beta, Ultrasonido de Alta Definición con medición de translucencia nuchal, hueso nasal y notch arterial como marcadores para cromosomopatía. Dentro de los estudios invasivos la realización de biopsia de vellosidades coriales para estudio citogenético habitual o molecular (FISH) en el cual los resultados han sido bastante favorables. En el segundo trimestre también podemos dividirlos en no invasivos como el triple o cuádruple marcador sérico como una prueba pronóstica y el Ultrasonido de **Alta Definición en búsqueda de marcadores estructurales para cromosomopatía**. De los estudios invasivos existe la posibilidad de obtención de líquido amniótico para estudio citogenético, inmunológico, hematológico y/o molecular, sangre fetal por técnica de

MARCO TEÓRICO

El ultrasonido de alta definición o de segundo nivel o dirigido debe ser realizado idealmente dentro de la semana 16 a 24 de la gestación incluyendo las siguientes medidas de forma sistemática con evaluación integral a decir del diámetro biparietal, la cara fetal, los diferentes segmentos de la columna vertebral, las 4 cavidades cardíacas y de los tractos de salida de los gran vasos en el tórax; en el abdomen, al realizar la medición de la circunferencia abdominal, se deben demostrar las burbujas gástricas y vesical así como los riñones, observar la inserción y el cordón umbilical y finalmente seguir cada extremidad para demostrar su integridad y movimiento.

Los rasgos corporales, y principalmente los craneofaciales, dan a cada sujeto individualidad y diferencias físicas; sin embargo, hay estándares morfológicos de normalidad con proporciones armónicas de variabilidad que distinguen a cada grupo étnico. Cuando un sujeto muestra rasgos de consonancia peculiar, hablamos de anomalías morfológicas y empleamos la palabra dismorfología propuesta por DW Smith en 1966 para describir las anormalidades congénitas corporales por defectos al nacimiento que afectaban la morfología del individuo.

DEFECTOS CONGÉNITOS

Las malformaciones físicas congénitas son defectos o anormalidades en alguna estructura corporal que ya se encuentran presentes al momento del nacimiento. Algunas peculiaridades fenotípicas leves pueden corresponder a rasgos familiares y no ser patológicas; éstas son variantes congénitas menores de baja frecuencia y pueden encontrarse en la población normal: ejemplo de esto pueden ser los pliegues epicánticos o la clinodactilia. Estas variaciones no tienen consecuencia médica ni estética y se presentan en algunas familias, pero también pueden ser parte de un síndrome congénito con anomalías múltiples; por otra parte, si las características físicas en un niño son notables pueden ser después un obstáculo para su aceptación social, y cuando estas alteraciones son discretas pueden afectar la imagen corporal del sujeto y ser un problema estético que le genere problemas de autoestima.

Hay una amplia variedad clínica de defectos congénitos, los que se clasifican en *anormalidades mayores y menores*, dependiendo de la repercusión anatómica y/o funcional a que den lugar.

Las anormalidades mayores son defectos que de no ser corregidos comprometen significativamente el funcionamiento corporal o reducen la expectativa normal de vida. Una anomalía menor es una alteración con significación primariamente cosmética que no compromete la forma o funcionalidad corporal y que puede ser corregida o no requiere manejo médico. La mayoría de los defectos físicos congénitos dan lugar a manifestaciones externas que son detectadas al hacer una exploración clínica minuciosa en el recién nacido; ocasionalmente los defectos físicos de los órganos internos no dan lugar a cambios corporales ostensibles y sólo puede sospecharse su presencia cuando el paciente manifiesta alguna sintomatología, o se hace un examen de gabinete que muestra la alteración morfológica. Cincuenta por ciento de los defectos congénitos son desconocidos y se refieren como casos esporádicos que no obedecen a factores de herencia; 15% de éstos son de origen teratogénico asociado a la exposición prenatal a factores ambientales que afectan la embriogénesis; 10% tienen como etiología una causa genética, y 25% son de origen multifactorial: por interacción genética y ambiental. En cuanto a los trastornos genéticos, éstos pueden ser consecuencia de la

alteración en un solo gen, lo que da lugar a las enfermedades llamadas mendelianas, pero en ocasiones son varios los genes alterados, por lo que la enfermedad se considera de etiología multigénica, regida por las leyes de herencia, por lo que la enfermedad puede ser dominante o recesiva, autosómica o ligada a sexo. Un grupo aparte de anomalías es debido a anormalidades cromosómicas, las que pueden ser o no heredables, dependiendo de la alteración.

CLASIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS MORFOLÓGICAS CONGÉNITAS

La clasificación de los defectos congénitos mayores se basa en el tiempo morfológico en que se producen y comprende: malformación, disrupción y deformación.

| DEFECTO CONGÉNITO | PERIODO DE AFECCIÓN | MECANISMO | VARIABILIDAD CLÍNICA |
|-------------------|---------------------------|--|----------------------|
| Malformación 94% | Temprano: Embriogénesis | Defecto intrínseco o desconocido | Moderada |
| Disrupción 2% | Intermedio: Organogénesis | Ruptura o interferencia del desarrollo | Extrema |
| Deformación 4% | Tardío: Fenogénesis | Fuerzas mecánicas anormales | Moderada |

La malformación se produce tempranamente durante el periodo de embriogénesis, abarca desde la ausencia completa de la estructura afectada o la constitución de una formación incompleta, la disrupción ocurre durante o después del periodo de la organogénesis; y la deformación se sucede tardíamente durante la fenogénesis, generalmente durante el periodo fetal y suele afectar los tejidos musculoesqueléticos.

La *malformación* es una anomalía primaria resultado de un defecto estructural que produce una anormalidad intrínseca en el proceso de desarrollo, ocasionando alteración morfológica de un órgano, parte de un órgano o de una región corporal; es una anormalidad permanente causada por falla en el desarrollo estructural o por inadecuada conformación de uno o más procesos embriológicos con pobre formación de tejido. El mecanismo suele ser desconocido y se debe a un defecto intrínseco del desarrollo, tiene moderada variabilidad clínica y su recurrencia relativa es muy alta: por ejemplo la craneosinostosis, la anoftalmia, la extrofia vesical.

La *disrupción* 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, causando una rotura o desorganización tisular y un defecto estructural ocasionado por la destrucción del tejido antes normal. Puede ser ocasionado por fuerzas mecánicas que producen isquemia, hemorragia o adhesión de tejidos denudados y la causa actúa en el periodo de organogénesis o en la etapa fetal; se presenta con una amplia variabilidad clínica y el promedio de recurrencia es muy bajo. El factor puede ser también de orden mecánico, como en las hendiduras o las constricciones de las extremidades por bandas amnióticas, que pueden llegar incluso a amputación del segmento constreñido, 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 por disrupción del tejido cerebral normal debido a un proceso vascular que produce una región necrótica cavitada en el tejido cerebral. Otros factores pueden ser de origen infeccioso, como enfermedades virales en la madre durante el embarazo o el uso de medicamentos o sustancias químicas.

La *deformación* 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 anomalía fetal. La deformación ocurre en el periodo fetal o en fenogénesis, afectando toda una región; tiene moderada variabilidad clínica y su recurrencia es baja.

Los mecanismos de *compresión*, restricción o distorsión biomecánica, en un segmento corporal ya formado, suelen ocurrir después de la semana décima del desarrollo fetal, lo que ocasiona una anomalía de la forma, configuración o posición de la parte del cuerpo afectada. Los factores que pueden condicionar la deformación son: anomalías uterinas, embarazo múltiple, mala posición del feto, escasez de líquido amniótico y anomalías neurológicas intrínsecas que impiden el movimiento articular y muscular del feto.

TIPOS DE AFECCIONES MORFOGÉNICAS

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. Así, la 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; es lo que causa la anomalía intrínseca o defecto estructural por la anómala organización celular y la formación incompleta de los tejidos o de la diferenciación de éstos, lo que explica la anomalía apreciable clínicamente y que se va haciendo más evidente con el tiempo. Ejemplos de estas anomalías son las displasias óseas: como acondroplasia y Osteogénesis imperfecta, y las enfermedades metabólicas de depósito, como glucogenosis. Las alteraciones que pueden ocurrir durante la morfogénesis se clasifican en cuatro tipos: completas, incompletas, redundantes y aberrantes. La alteración completa es por una falta del desarrollo que afecta una estructura determinada, generando una aplasia por no ocurrir proliferación celular al grado de haber ausencia de un órgano; por ejemplo, en la agenesia renal o la atresia de coanas. En la morfogénesis incompleta hay un desarrollo estructural hipoplásico, por falla de crecimiento por hiperplasia (microcefalia o micrognatia); en el cierre incompleto de una estructura por inadecuada fusión (como en el paladar hendido o coloboma del iris); o en procesos incompletos de separación (sindactilia), migración (extrofia vesical), rotación estructural (malrotación intestinal), resolución de una formación estructural primitiva (divertículo de Meckel) o persistencia de localizaciones corporales tempranas (como pabellones auriculares bajos, testículos no descendidos). Los campos del desarrollo embrionario comprenden unidades embriogénicas y a partir de éstas se inicia el desarrollo de estructuras con mayor complejidad; estos campos son determinados y controlados en su desarrollo, mediante una coordinación espacial sincronizada temporalmente y de acuerdo a cierta jerarquía; son sistemas que reaccionan como unidades coordinadas en el crecimiento y la diferenciación tisular. En este sentido, se entiende como campo monotópico cuando éste comprende estructuras anatómicas vecinas, por lo que su afectación ocasiona anomalías en el desarrollo de los tejidos vecinos; por ejemplo, cuando en un niño el labio leporino se acompaña de paladar hendido. En cambio, se dice que existieron cambios en el campo politópico cuando la

afectación de los tejidos ocurre en estructuras anatómicas no colindantes; alejadas, pero dependientes de una misma naturaleza inductiva, por lo que tienen una relación durante el desarrollo.

A continuación se hace observación de la Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2002, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento.

I. SISTEMA NERVIOSO CENTRAL³⁵

1. Defectos del tubo neural
 - Anencefalia
 - Encefalocele
 - Mielomeningocele.
2. Estados disráficos ocultos (Espina bífida, diastematomielia)
3. Hidrocefalia aislada
4. Holoprosencefalia.

Los defectos del cierre del tubo neural (DTN) son malformaciones del cerebro y médula espinal que se originan en diferentes tiempos de la embriogénesis. La etiología, patogénesis y datos clínicos son variables; sin embargo, la embriología, neuropatología y presentación clínica permiten clasificarlos en defectos de la Neurulación y de la Canalización.

Los defectos de la Neurulación se originan entre los días 17 y 30 después de la fertilización, son lesiones abiertas que tienen contacto con el líquido amniótico lo que eleva las concentraciones de Alfafetoproteína, los más comunes son la Anencefalia y el Mielomeningocele dorsal. La neurulación primaria incluye la formación del cerebro y la médula espinal, exclusivamente de los segmentos caudales de la región lumbar; este periodo comprende la tercera y cuarta semana de gestación. La neurulación secundaria se refiere a la formación posterior de los segmentos sacros inferiores de la médula espinal; inicia entre los 28-32 días de la gestación y se prolonga a las siguientes siete semanas.³⁹

Los defectos de la Canalización, ocurren entre los días 30 y 60 después de la ovulación, son lesiones cerradas, sin contacto con el líquido amniótico ni elevación de la concentración de Alfafetoproteína, los más comunes son el Meningocele y Mielomeningocele de la parte inferior de la región lumbar más baja y de la sacra.

Se ha sugerido que los defectos de la Neurulación también llamados altos, surgen a partir de mecanismos embriológicos diferentes que los defectos de la canalización denominados bajos.

El Mielomeningocele es el defecto primario del tubo neural más común de las malformaciones congénitas del sistema nervioso central. La etiología es multifactorial: consumo materno de alcohol, ingesta de medicamentos (aminopterina, talidomida, acetaminofen, aspirina, valproato), diabetes materna, exposición prenatal a rayos X, rotura de bandas amnióticas, hipertermia materna, ingesta de alucinógenos, exposición prenatal a la rubéola, deficiencia de zinc y ácido fólico.³⁹

La Anencefalia, es una malformación congénita letal, de origen multifactorial influenciada por diversos factores genéticos, metabólicos, exposición a agentes físicos, radiactivos, estados carenciales, infecciosos o químicos.

Es un problema de Salud Pública a nivel mundial; Irlanda del Norte tiene tasa de 11.5/10,000 nacidos vivos, Inglaterra de 5.2/10,000 nacidos vivos, EUA 0.3-7/10,000 nacidos vivos. En África se ha encontrado frecuencia de 0.12/1000 nacidos vivos. En Nueva Zelanda de 0.78/1000 nacidos vivos.

En el Hospital General de México en el estudio realizado del 2000-2003 en el área de neonatología de un total de 226 malformaciones congénitas en neonatos vivos se encontró una frecuencia de malformaciones del sistema nervioso de 38.9% una incidencia (por mil-22,771) de 3.9. ³⁷

En el estudio del Dr. Luis Paulino Islas Domínguez “Frecuencia de malformaciones congénitas

del sistema nervioso central en el recién nacido. Experiencia de cinco años en el Hospital General de México” área de Neonatología, de un total de 30,810 nacimientos en cinco años, 76 recién nacidos presentaron malformaciones congénitas del sistema nervioso central.³⁹ De estos casos, 58% correspondieron al sexo masculino y 42% al femenino, con una relación masculino/ femenino de 1.38. La hidrocefalia congénita se presentó en 44.7% de los casos, seguido por mielomeningocele en 21%, malformación de Dandy-Walker 9.2%, agenesia del cuerpo caloso, meningocele 2, holoprosencefalia 2.6%, hidranencefalia 2, malformación de Arnold-Chiari tipo II con mielomeningocele 2.6%, mielomeningocele con encefalocele occipital 1.3%, microcefalia; 1.3%, malformación de Arnold-Chiari tipo II 1.3%. En cuanto a la edad gestacional, 15.7% fueron prematuros y 73.5% correspondió a recién nacidos de término. Respecto a la edad materna, 42.1% tenían entre 16 a 20 años de edad, 30.2% de 21 a 25 años, 21% de 26 a 30 años y 6.5% de 31 a 35 años. En relación al número de embarazos, predominó en las primigestas con 40.7%. El control prenatal únicamente fue llevado en forma adecuada por 39.4% de las mujeres. Las pacientes con su primer embarazo fueron las que llevaron un mejor control prenatal: 15.8%. Dos (1.3%) mujeres primigestas y una (1.3%) de las que cursaban su segundo embarazo refirieron haber recibido suplemento de ácido fólico.³⁹ La mortalidad en esta serie fue 14.4% (n = 11). Las madres de estos pacientes negaron antecedentes de productos anteriores con malformaciones congénitas del sistema nervioso central. La tasa de prevalencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso central encontrada en esta revisión es de 2.4 casos por 1,000 nacidos vivos, muy similar a la cifra del estudio de Pérez Molina en el 2002, quien reporta una prevalencia de los DTN altos y bajos en el Hospital Civil de Guadalajara de 2.9 casos por 1,000 nacidos vivos y muertos. En 1998, este mismo autor registró, por cada 1,000 recién nacidos vivos, una prevalencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso central de (1.2/1,000 nacidos vivos-muertos) casos en la ciudad de Guadalajara, de (1.4/1,000 nacidos vivos-muertos) en Puebla, de (1.5/1,000 nacidos vivos-muertos) en la Ciudad de México y de (1.8/1,000 recién nacidos vivos y muertos) en León, Guanajuato.⁵ En Estados Unidos, se reportó una prevalencia de 1 por 2,000 nacidos vivos en el año 2004.³⁹

FACTORES DE RIESGO³⁵

- Edad materna menor de 20 años o mayor de 35
- Periodo intergenésico menor de dos años
- Deficiencia nutricional, especialmente ácido fólico
- Hipertermia materna
- Síndrome antifosfolípido
- Enfermedades maternas crónicas (renales, cardiópatas, diabetes mellitus, lupus eritematoso sistémico o epilepsia)
- Antecedentes de hiperhomocistinemia
- Consanguinidad
- Drogadicción
- Fármacos: Acido Valproico, Carbamazepina, Difenilhidantoína
- TORCH
- Radiaciones
- Fertilizantes y plaguicidas
- Hijo previo con defecto congénito del sistema nervioso central, metabólico o cromosomopatía
- Padres portadores de alteración cromosómica balanceada
- Embarazo múltiple
- Cónyuge mayor de 45 años
- Antecedentes familiares de defectos congénitos del sistema nervioso central.

El control prenatal debe abordar los siguientes factores de riesgo:

- Alteraciones en la cantidad y características celulares del líquido amniótico (oligohidramnios, Polihidramnios, cromosomopatía)
- Morfología o morfometría fetal alterada
- Retardo o aceleración del crecimiento fetal intrauterino (simétrico o asimétrico)
- Actividad fetal (disminución o actividad fetal no usual)
- Alfafetoproteína sérica elevada, en las semanas 15 a 20 de la gestación.

PREVENCION

- ✓ A toda mujer en edad reproductiva se le recomendará una ingesta diaria de ácido fólico de 400 microgramos/día o 0.4 miligramos, especialmente durante la etapa periconcepcional (tres meses previos al embarazo y hasta la semana 12 de la gestación).
- ✓ En las mujeres en las que, por antecedentes o condición social o geográfica, se identifique riesgo alto para defectos del tubo neural deberán ingerir ácido fólico (4 miligramos/día los tres meses previos al embarazo y las primeras 12 semanas del desarrollo fetal).

| | | | | |
|--|---|---|---|---|
| Anencefalia Encefalocele Mielomeningocele | Exploración física, ultrasonido prenatal y postnatal, TAC, cariotipo, árbol genealógico. | Alteraciones en la sensibilidad de miembros superiores e inferiores, dificultad para la deambulaci3n, falta de control de esfínteres, infecciones del sistema nervioso central, muerte en caso de anencefalia | No proporcionar reanimaci3n cardiopulmonar neonatal en el caso de anencefalia, valoraci3n de cierre quirúrgico, vigilancia y control de complicaciones | Manejo médico multidisciplinario, rehabilitaci3n y apoyo psicol3gico. |
| Espina bífida | Exploraci3n física, ultrasonido prenatal y postnatal, TAC, cariotipo, árbol geneal3gico | Alteraciones en la sensibilidad de miembros superiores e inferiores, dificultad para la deambulaci3n, falta de control de esfínteres, infecciones del sistema nervioso central. | No proporcionar reanimaci3n cardiopulmonar neonatal en el caso de anencefalia, valoraci3n de cierre quirúrgico, vigilancia y control de complicaciones. | Manejo médico multidisciplinario, rehabilitaci3n y apoyo psicol3gico. |
| Hidrocefalia aislada | Exploraci3n física, ultrasonido prenatal y postnatal (transfontanelar), tomografía axial computarizada, cariotipo, árbol geneal3gico, examen serol3gico (toxoplasma-citomegalovirus). | Hipertensi3n intracraneana, retraso psicomotriz. | Valoraci3n de colocaci3n de válvula ventrículo-peritoneal | Rehabilitaci3n y apoyo psicol3gico. |
| Holoprosencefalia. Otras disgenesias cerebrales | Exploraci3n física, datos de defectos de línea media, ultrasonido prenatal y postnatal (transfontanelar), tomografía axial computarizada, cariotipo, árbol geneal3gico | Crisis convulsivas, Alteraciones sensoriales (visi3n, audi3n), retraso psicomotor | Vigilancia y control de complicaciones | Rehabilitaci3n y apoyo psicol3gico |

II. CRANEOFACIALES₃₅

1. Microtia-atresia
2. Labio y paladar hendido
3. Craneosinostosis
4. Síndrome de Moebius
5. Atresia de Coanas.

FACTORES DE RIESGO

- Tabaquismo
- Edad materna menor de 20 años o mayor de 35
- Edad paterna mayor de 45 años
- Periodo intergenésico menor de dos años
- Consanguinidad
- Uso de fármacos nocivos durante el embarazo (anticonvulsivos o anticoagulantes)
- TORCH)
- Radiaciones
- Fertilizantes y plaguicidas

- Hijo previo con defecto congénito estructural, metabólico o cromosopatía
- Padres portadores de alteración cromosómica balanceada
- Embarazo múltiple

| | | | | |
|-----------------------|--|---|---|--|
| | | | | |
| Labio/Paladar hendido | Clasificación, radiografía de cráneo (antero posterior, lateral y Towne), árbol genealógico, determinar factores de riesgo, asesoramiento | Broncoaspiración, alteraciones de la succión, audición y del lenguaje | Educación en técnicas de alimentación, intervención quirúrgica | Manejo multidisciplinario (ortodoncia, foniatría, cirugía plástica, psicología), seguimiento médico y rehabilitación |
| Microtia-Atresia | Clasificación (tipo I-IV), estudio radiográfico (antero posterior y lateral de cráneo), potenciales auditivos provocados, árbol genealógico, asesoramiento | Hipoacusia/sordera, alteraciones del lenguaje descartar alteración renal por laboratorio y ultrasonografía. | Valoración de auxiliar auditivo, terapia del lenguaje y cirugía | Seguimiento audiológico y rehabilitación |
| Craneosinostosis | Radiografía de cráneo (antero posterior y lateral), tomografía axial computarizada, árbol genealógico, asesoramiento | Hipertensión intracraneana, retraso psicomotriz, alteraciones sensoriales (visión) | Quirúrgico (dependiendo de las suturas involucradas) | Seguimiento neurológico, revisión oftalmológica |

III. CARDIOVASCULARES₃₅

1. Defecto del tabique auricular con comunicación interauricular
2. Defecto del tabique ventricular con comunicación interventricular
3. Persistencia del conducto arterioso.

En la actualidad la incidencia de cardiopatía congénita en neonatos vivos es de 5 a 11 por 1,000 nacimientos. Se estima que la tasa de natalidad de este tipo de defectos en el área metropolitana de la Ciudad de México es de al menos 7,500 casos nuevos al año. La incidencia de cardiopatía congénita en mortinatos es 10 veces más frecuente; en los abortos es del 22 al 42%.⁷

En el Hospital General de México en el estudio realizado del 2000-2003 en el área de Neonatología de un total de 226 malformaciones congénitas en neonatos vivos se encontró una frecuencia de malformaciones de corazón de 10.0 % una incidencia (por mil-22,771) de 1.0.³⁷

Se han descrito hasta 70% de alteraciones cardíacas en hijos de madres alcohólicas.⁸ La administración de fenitoína y trimetadiona eleva 30% las posibilidades de malformaciones (cardiopatía congénita).⁹ La diabetes insulino dependiente produce alteraciones congénitas mayores (11.1%). La diabetes mellitus incrementa tres a cinco veces el riesgo de éstas y cuando se determina Hb glucosilada (A1c mayor o igual al 8%) las lesiones más frecuentes son la cardiomiopatía hipertrófica y la transposición de

grandes vasos. Las alteraciones cromosómicas ocurren en 23 al 56% en las cardiopatías congénitas.¹¹⁻¹³ Las pacientes con fenilcetonuria que muestran concentraciones de fenilalanina mayores de 600 $\mu\text{M/L}$ en las primeras ocho semanas de gestación se relacionan en 14% con tetralogía de Fallot, estenosis valvular aórtica, ventrículo izquierdo hipoplásico y comunicación interventricular.

Los procesos infecciosos virales (como la rubéola) se relacionan durante toda la gestación (principalmente, las primeras 20 semanas), con persistencia del conducto arterioso, estenosis de las ramas de la arteria pulmonar y miocardiopatías.

Las enfermedades autoinmunitarias (principalmente el lupus eritematoso sistémico; anti Ro) muestran riesgo elevado de manifestar bloqueo auriculoventricular, cardiomiopatías y fibroelastosis.

El bloqueo auriculoventricular ocurre por el paso de anticuerpos maternos durante las semanas 14 a 16 de gestación y la alteración del ritmo se manifiesta de forma notoria en la semana 25.

El riesgo de recurrencia de trisomía 21 clásica (no disyunción) es del 1%; sin embargo, si la madre tiene una translocación robertsoniana, el riesgo aumenta 10% y si son ambos se incrementa 100%. En defectos monogénicos (como el síndrome de Noonan) el riesgo de recurrencia de alteraciones cardíacas para hermanos es del 25 al 50%.

Los antecedentes familiares (padres, hermanos) de cardiopatía congénita aumentan la incidencia del 1.8 al 9.7%. El onfalocele se relaciona en 30% con anomalías cromosómicas y defectos cardíacos del tipo tetralogía de Fallot, comunicación interventricular, canal auriculoventricular, hernia diafragmática con síndrome de heterotaxia y ventrículo único.

La ecocardiografía fetal se utiliza para establecer el diagnóstico prenatal de cardiopatías y su detección varía de 7 a 90%. La ecografía obstétrica, como método de vigilancia y detección de malformaciones fetales demuestra sensibilidad >85% y especificidad del 93 al 99.5%. Se considera a la ecografía el “estándar de oro” para la detección de cardiopatía congénita. ³⁸

FACTORES DE RIESGO

- Edad materna menor de 20 años o mayor de 35
- Edad paterna mayor de 45 años
- Periodo intergenésico menor de dos años
- Prematurez
- Deficiencia de folatos
- Lupus eritematoso sistémico, síndrome antifosfolípido.
- Consanguinidad
- Tabaquismo y/o alcoholismo
- Uso de fármacos nocivos durante el embarazo
- TORCH
- Fertilizantes y plaguicidas
- Pérdida fetal temprana (en los dos últimos embarazos que terminaron en óbito antes de las 28 semanas).
- Pérdida avanzada en una o más ocasiones (después de las 28 semanas).

- Muerte súbita neonatal temprana.
- Hijo previo con defecto congénito estructural, metabólico o cromosomopatía
- Padres portadores de alteración cromosómica balanceada
- Antecedentes familiares de cardiopatía congénita
- Embarazo múltiple
- Diabetes Mellitus 1y 2
- Hipoxia/Asfixia

Las primeras imágenes del corazón fetal se obtuvieron en 1970 por ultrasonido (modo M).²⁴. En la actualidad y con ayuda de la tecnología, la ecocardiografía fetal se realiza con sistemas de alta resolución y transductores de alta frecuencia (de 3 a 8 mHz) de tipo bidimensional, Doppler a color y transductores sectoriales. Las imágenes bidimensionales del corazón fetal pueden obtenerse a partir de la séptima semana de gestación. El momento óptimo para la valoración electiva completa va desde la semana 16 hasta la 22 de gestación. La mayor parte de las investigaciones mencionan éxito del 90 al 95% cuando se realizan desde la semana 18 hasta la 26; sin embargo, los estudios pueden efectuarse en gestaciones muy avanzadas. ^{26,27}

El estudio de las cuatro cámaras es el método de detección utilizado con mayor frecuencia;^{5,7,8} otros estudios incluyen la evaluación de las cinco cámaras, el arco aórtico, eje largo y corto,¹⁴ y el modo M para detectar arritmias cardíacas.¹⁴ Con el estudio de las cuatro cámaras, recomendado para el primer nivel de atención, se detecta el ventrículo izquierdo hipoplásico, las atresias valvulares, los ventrículos únicos con sus variantes.

La detección prenatal de las cardiopatías congénitas proporciona mejor pronóstico e influye de manera directa en menor mortalidad y mejor tratamiento obstétrico perinatal. El conocimiento de este problema ha llevado a la creación de unidades de cardiología fetal en los centros de obstetricia y perinatología del primer mundo.

| | | | | |
|--|--|--|---|---|
| Cardiopatía congénita aislada o asociada | Exploración física, radiografía de tórax, electrocardiograma, ecocardiograma, cateterismo cardíaco, árbol genealógico, asesoramiento | Insuficiencia cardíaca, síndrome de dificultad respiratoria, alteraciones hemodinámicas, alteraciones gasométricas, problemas de nutrición | Estabilización, intervención quirúrgica, farmacoterapia | <i>Rehabilitación, seguimiento longitudinal, estudio citogenético si se requiere, apoyo del departamento de nutrición</i> |
| Persistencia del conducto arterioso | Exploración física, radiografía de tórax, ecocardiografía | Coartación de la aorta, asociada a comunicación interventricular | Farmacoterapia intervención quirúrgica | Control ecocardiográfico |
| Defecto del tabique auricular con comunicación interauricular | Exploración física, radiografía de tórax, ecocardiograma, cateterismo cardíaco, árbol genealógico, asesoramiento | Arritmia, dilatación atrioventricular derecha, hipertensión pulmonar | Intervención quirúrgica | Rehabilitación, seguimiento longitudinal, estudio citogenético si se requiere |
| Defecto del tabique ventricular con comunicación interventricular | Exploración física, radiografía de tórax, ecocardiograma, cateterismo cardíaco, árbol genealógico, asesoramiento | Insuficiencia cardíaca congestiva, hipertensión pulmonar, endocarditis bacteriana, insuficiencia aórtica | Intervención quirúrgica, farmacoterapia de sostén | Rehabilitación, seguimiento longitudinal, estudio citogenético si se requiere. |

IV. OSTEOMUSCULARES₃₅

1. Pie equino varo
2. Luxación congénita de cadera
3. Anomalías en reducción de miembros
4. Artrogriposis.

FACTORES DE RIESGO

- Edad materna menor de 20 años o mayor de 35
- Edad paterna mayor de 45 años
- Consanguinidad
- Drogadicción
- Uso de fármacos nocivos durante el embarazo
- TORCH
- Radiaciones
- Fertilizantes y plaguicidas
- Hijo previo con defecto congénito óseo o muscular, metabólico o cromosomopatía
- Padres portadores de cromosomopatía
- Antecedentes familiares de defectos congénitos óseos y/o musculares
- Embarazo múltiple.

| | | | | |
|---|--|---|--|---|
| Pie equinovaro | Exploración física, estudio radiográfico (anterior posterior y lateral de tobillo), electromiografía, árbol genealógico, asesoramiento | Alteraciones de la postura y marcha | Abordaje ortopédico, intervención quirúrgica | Terapia de rehabilitación, seguimiento ortopédico |
| Luxación Congénita de Cadera | Exploración física intencionada, radiografía en posición neutra y de rana | Alteraciones de la postura y marcha | Abordaje ortopédico | Terapia de rehabilitación, seguimiento ortopédico |
| Anomalías en reducción de miembros | Exploración física, radiografía del hueso o miembro afectado | Alteraciones en la función | Abordaje ortopédico, colocación de prótesis | Terapia de rehabilitación, seguimiento ortopédico |
| Artrogriposis | Exploración física, radiográfico, electromiografía, árbol genealógico, asesoramiento | Alteraciones en la función y la postura | Abordaje ortopédico | Terapia de rehabilitación, seguimiento ortopédico |

V. AMBIGÜEDAD DE GENITALES₃₅

En familias de riesgo o con antecedentes hereditarios se considera que existe ambigüedad de genitales, si se presenta una o más de las siguientes alteraciones:

- a) Micropene
- b) Criptorquidia bilateral

- c) Hipospadias
- d) Hipospadias y criptorquidia unilateral
- e) Clitoromegalia
- f) Fusión de labios menores
- g) Escrotalización de labios mayores
- h) Fusión de labios mayores.

VI. CROMOSOMOPATÍAS³⁵

Si una mujer ha tenido un feto o recién nacido con una trisomía, el riesgo en el actual embarazo es un 0.75% mayor que su riesgo *a priori*.

En el Hospital General de México en el estudio realizado del 2000-2003 en el área de neonatología de un total de 226 malformaciones congénitas en neonatos vivos se encontró una frecuencia de genopatías de 15.0% una incidencia (por mil-22,771) de 1.5. ³⁷

Se sospecha de cromosomopatías ante los siguientes hallazgos ultrasonográficos:

| | TRISOMI A 21 | TRISOMI A 13 | TRISOMI A 18 | TRIPLOIDI A | TURNE R |
|--------------------------------|-----------------|-----------------|-----------------|----------------|------------|
| VENTRICULOMEGALIA | + | + | + | + | |
| HOLOPROSENCEFALIA | | | + | | |
| QUISTES DE PLEXOS COROIDEOS | | + | | | |
| COMPLEJO DANDY WALKER | | + | + | | |
| HENDIDURA FACIAL | | + | + | | |
| MICROGNATIA | | + | | + | |
| HIPOPLASIA NASAL | + | | | | |
| EDEMA NUCAL | + | + | + | | |
| HIGROMA QUISTICO | | | | | + |
| HERNIA DIAFRAGMATICA | | + | + | | |
| ANOMALIAS CARDIACAS | + | + | + | + | + |
| ONFALOCELE | | + | + | | |
| ATRESIA DUODENAL | + | | | | |
| ATRESIA ESOFAGICA | + | + | | | |
| ANOMALIAS RENALES | + | + | + | + | + |
| MIEMBROS CORTOS | + | + | | + | + |
| CLINODACTILIA | + | | | | |
| DEDOS SUPERPUESTOS | | + | | | |
| POLIDACTILIA | | | + | | |
| TALIPES | | + | + | + | |
| RETRASO DEL CRECERECIMIENTO | | + | | + | + |

Ecografía del segundo trimestre es la expresión fenotípica de las anomalías cromosómicas:

La Trisomía 21 se asocia a hipoplasia nasal, aumento del grosor del pliegue nucal, anomalías cardíacas, foco hiperecogénico cardíaco, atresia duodenal e intestino hiperecogénico, hidronefrosis leve, acortamiento del fémur y aun más del húmero, signo de la sandalia (sandal gap) y clinodactilia o hipoplasia de la falange media del quinto dedo.

La Trisomía 18 se asocia con el cráneo en forma de fresa, quistes de plexos coroideos, agenesia del cuerpo calloso, aumento de la cisterna magna, hendidura facial, micrognatia, edema nucal, anomalías cardíacas, hernia diafragmática, atresia esofágica, onfalocele (generalmente con contenido únicamente intestinal), arteria umbilical única, anomalías renales, intestino hiperecogénico, mielomeningocele, retraso del crecimiento y acortamiento de las extremidades, aplasia radial, dedos superpuestos y talipes o pie en mecedora.

La Trisomía 13 se asocia con holoprosencefalia, microcefalia, anomalías faciales, anomalías cardíacas, riñones grandes e hiperecogénicos, onfalocele y polidactilia post axial.

La triploidía de origen paterno se asocia con una placenta molar y el embarazo rara vez persiste más allá de las 20 semanas. En la triploidia de origen materno, el embarazo puede persistir hasta el tercer trimestre. La placenta es de consistencia normal aunque fina y el feto muestra un severo retraso del crecimiento de tipo asimétrico. Frecuentemente existe una ventriculomegalia leve, micrognatia, anomalías cardíacas, mielomeningocele, sindactilia y “dedo del autoestopista”.

El síndrome de Turner se asocia con grandes higromas quísticos nucales, edema generalizado, derrame pleural leve y ascitis, anomalías cardíacas y riñón en herradura, que se sospecha por la presencia de una hidronefrosis bilateral leve.

FACTORES DE RIESGO

- Edad materna mayor de 35 años
- Edad paterna mayor de 45 años
- Hijo previo con cromosomopatía
- Madre primigesta
- Padres portadores de cromosomopatía
- Antecedentes familiares positivos
- Pérdidas gestacionales recurrentes

ABORDAJE DIAGNÓSTICO TEMPRANO

- a) Translucencia nucal mayor de 5 milímetros por ultrasonido transvaginal entre las semanas 9-12.
- b) Acortamiento de huesos largos (húmero o fémur) por ultrasonido en las semanas 15 a 20.
- c) Retraso del crecimiento intrauterino simétrico temprano

- d) Cardiopatía congénita por ultrasonido a partir de la semana 18.
- e) Múltiples defectos congénitos.
- f) Polihidramnios a partir de la semana 25.
- g) Triple marcador positivo entre las semanas 15-20 de gestación en mujeres con más de 34 años.
- h) Sólo alfa feto proteínas muy disminuidas entre las semanas 15 a 20 de gestación.

VII. SENSORIALES₃₅

1. Defectos en la formación de globos oculares (anofthalmía y microftalmía)
2. Cataratas congénitas.

FACTORES DE RIESGO

Audición:

- Malformaciones o estigmas craneofaciales: malformación de pabellones auriculares, unilateral o bilateral, o del conducto auditivo externo, implantación baja del pabellón auricular, microtia, macrotia, anotia, asimetría facial, fístulas, parálisis facial y alteraciones de la mandíbula.
- Historia familiar de hipoacusia sensorioneural hereditaria.
- Infección in útero por citomegalovirus, rubéola, sífilis, herpes o toxoplasmosis.
- Prematurez
- Peso al nacimiento menor de 1,500 gramos.
- Hiperbilirrubinemia que requiera exsanguineotransfusión.
- Uso de medicamentos ototóxicos.
- Meningitis y septicemia.
- Apgar de 0-4 al minuto, o de 6 a los 5 minutos.
- Ventilación mecánica mayor de cinco días.
- Anomalías craneofaciales o características (estigmas) asociadas a síndromes conocidos que cursan con hipoacusia.

Visión:

- Malformaciones del globo ocular (anofthalmía, microftalmía)
- Alteración de la movilidad ocular (falta de fijación, estrabismo, nistagmus patológico)
- Presencia de cataratas
- Consanguinidad
- TORCH
- Errores congénitos del metabolismo
- Peso al nacimiento menor de 1,500 gramos
- Meningitis y septicemia
- Apgar 1-4 al minuto, y de 6 a los 5 minutos
- Ventilación mecánica mayor de cinco días
- Antecedentes heredofamiliares positivos
- Padres portadores de cromosopatía
- Historia familiar de defectos oculares
- Uso de fármacos nocivos durante el embarazo (corticoides)
- Malformaciones o estigmas craneofaciales
- Síndromes conocidos, que cursan con daño visual.

RESULTADOS

Durante el periodo comprendido entre 2003-2007 en el hospital general de México se ingresaron al área Tocoquirúrgica y Perinatología de la unidad de Ginecología un total de 115 pacientes con diagnóstico dismorfogénesis fetal o bien malformación congénita que cumplieran con los criterios de inclusión previamente establecidos. Se recabaron datos tales como edades maternas, número de embarazos, edad gestacional por amenorrea, datos del ultrasonido, edad gestacional por Capurro, APGAR y vía de interrupción del embarazo. Todos estos datos se analizaron con el Test de *t de Student* encontrando una $p < 0.005$ siendo un estudio estadísticamente significativo.

Según el grupo etáreo (tabla-figura 1) se encontró no hubo casos de pacientes menores de 15 años de edad, entre 15 y 18 años se registraron 18 casos (15.65%), de 19 a 25 años 61 casos (53.4%), de 26 a 30 años 18 casos (15.65%) 31a 35 13 casos (11.30%), de 36 a 40 años 4 casos (3.47%), y de 41 a 45 años 1 caso (0.86%).

TABLA 1

| PREVALENCIA POR GRUPO ETAREO | | |
|------------------------------|-----------------|-------|
| EDAD DE LA PACIENTE | NÚMERO DE CASOS | % |
| < 18AÑOS | 18 | 15.65 |
| 19-25 AÑOS | 61 | 53.04 |
| 26-30 AÑOS | 18 | 15.65 |
| 31-35 AÑOS | 13 | 11.30 |
| 36-40 AÑOS | 4 | 3.47 |
| 41 a 45AÑOS | 1 | 0.86 |
| TOTAL | 115 | 100% |
| EDAD PROMEDIO GENERAL | 23.8 años | |



Ilustración 1

Respecto al origen y residencia el mayor número de casos fueron los provenientes del Estado de México y en segundo lugar el Distrito federal (tabla-figura 2). Se observo que de los estados circunvecinos a saber Oaxaca, Morelos, Hidalgo, Guerrero, Veracruz, Michoacán y Puebla., emigraron al estado de México y D.F, principalmente. El hecho de que en el Estado de México exista gran numero de maquiladoras e industrias agroquímicas y ser una zona agrícola le confiere características de riesgo importante para dismorfogénesis fetal.

TABLA 2

ORIGEN Y LUGAR DE RESIDENCIA DE LAS PACIENTES

| ORIGEN | NUM. CASOS | % | RESIDENCIA ACTUAL | NUM. CASOS | % |
|---------------|-------------------|-------------|--------------------------|-------------------|-------------|
| DF | 43 | 37.39 | DF | 45 | 39.13 |
| EM | 46 | 40.0 | EM | 63 | 54.78 |
| OAXACA | 6 | 5.21 | OAXACA | 1 | 0.86 |
| MORELOS | 4 | 3.47 | MORELOS | 1 | 0.86 |
| HIDALGO | 4 | 3.47 | HIDALGO | 2 | 1.73 |
| GUERRERO | 4 | 3.47 | GUERRERO | 1 | 0.86 |
| VERACRUZ | 4 | 3.47 | VERACRUZ | 0 | 0.0 |
| MICHOACAN | 2 | 1.73 | MICHOACAN | 1 | 0.86 |
| PUEBLA | 1 | 0.86 | PUEBLA | 0 | 0.0 |
| GUANAJUATO | 1 | 0.86 | GUANAJUATO | 1 | 0.86 |
| TOTAL | 115 | 100% | TOTAL | 115 | 100% |

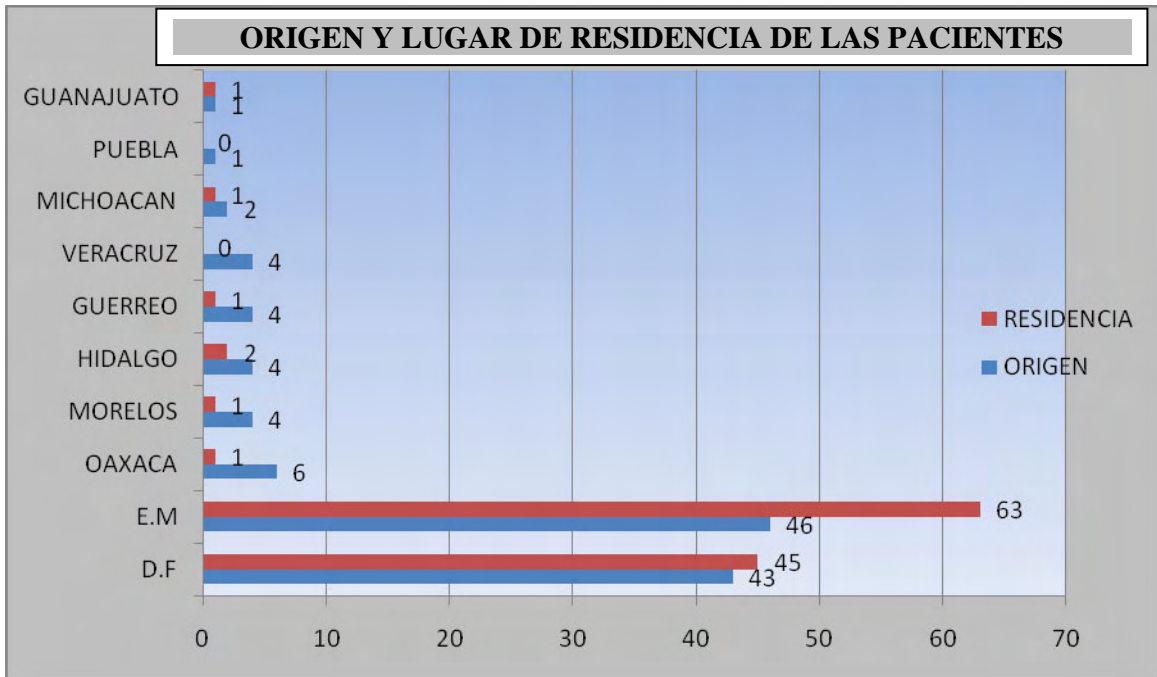


Ilustración 2

El nivel socioeconómico permite al individuo la posibilidad de un grado mayor de educación, acceso a salud y estudios específicos para determinadas patologías. Es el caso de el ultrasonido de segundo nivel en instituciones públicas de salud es accesible hasta el 50% respecto a nivel privado.

TABLA 3

OCUPACIÓN DE LAS PACIENTES

| OCUPACIÓN | CASOS 115 | PORCENTAJE |
|--------------|-----------|------------|
| AMAS DE CASA | 110 | 95.65 |
| ESTUDIANTE | 2 | 1.73 |
| SUBEMPLEADA | 3 | 2.60 |

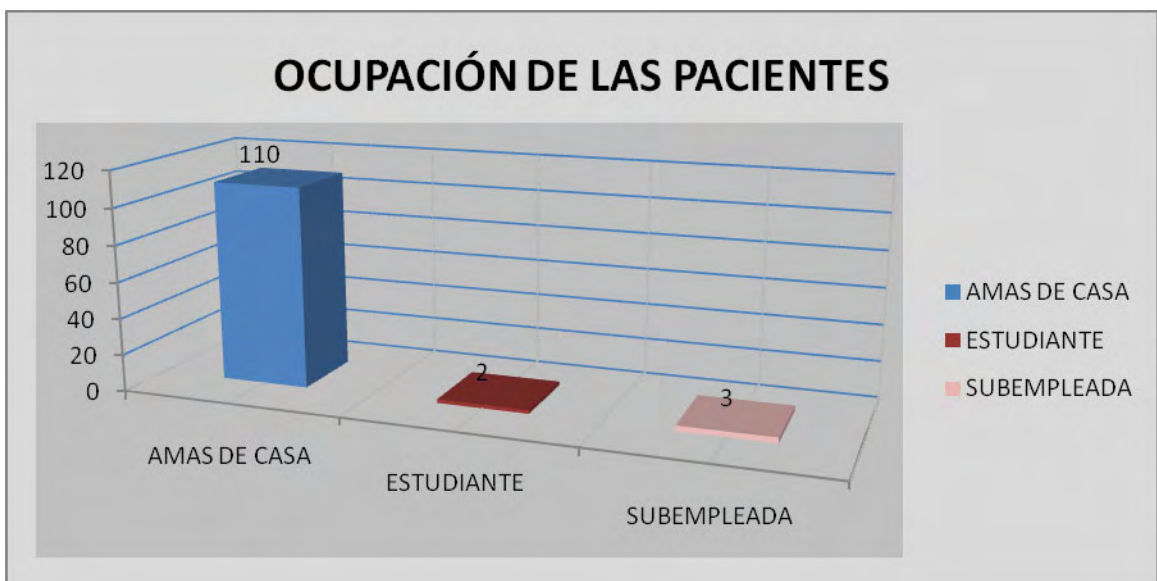


Ilustración 3

La ocupación del 95.65% de las pacientes (tabla 3,4 e ilustración 3,4) fue amas de casa, 2.60% subempleadas y sólo el 1.73% estudiante. Confirmándose el comentario anterior. Por otra parte el 100% de las parejas fueron subempleados.

TABLA 4

| OCUPACIÓN DE LA PAREJA | | |
|-------------------------------|--------------|-------------------|
| OCUPACIÓN DE LA PAREJA | CASOS | PORCENTAJE |
| SUBEMPLEADOS | 115 | 100% |

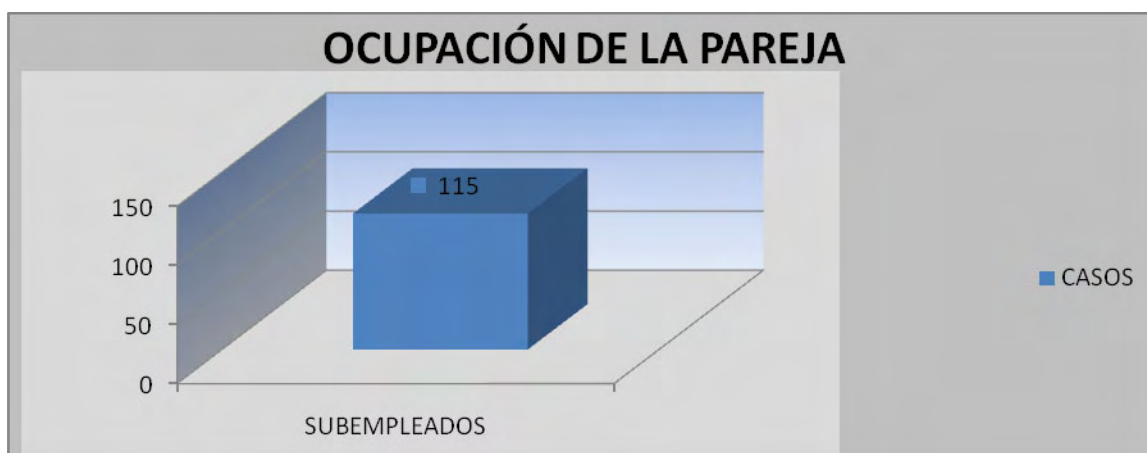


Ilustración 4

ESCOLARIDAD

La escolaridad más alta en el 38.26% fue la secundaria completa seguida de la primaria completa en el 17.39%. (figura-ilustración 5).

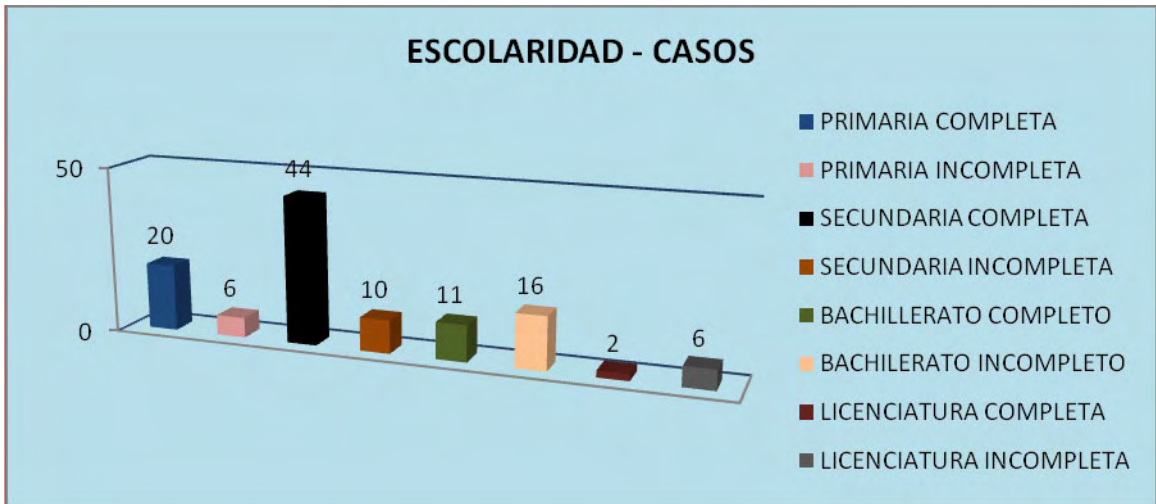


Ilustración 5

TABLA 6

ANTECEDENTES GINECOOBSTETRICOS DE LAS PACIENTES

| | |
|-------------------|-----------|
| EDAD PROMEDIO | 23.8 AÑOS |
| GESTAS PROMEDIO | 2.06 |
| PARTOS PROMEDIO | .80 |
| ABORTOS PROMEDIO | .22 |
| CESAREAS PROMEDIO | 1.02 |

La edad promedio de las pacientes en las que se diagnosticó dismorfogénesis fue de 23 años 8 meses, con gestas promedio por paciente de 2, (tabla 6). En el 43.47% se identificó como antecedente obstétrico la primera gestación, la cesárea siendo la primera vía de interrupción del embarazo, seguido de el parto.

TABLA 6.1

| GESTACIONES | | |
|--------------------|------------------|--------------|
| NÚMERO | TOTAL 115 | 100 % |
| 1 | 50 | 43.47 |
| 2 | 27 | 23.47 |
| 3 | 22 | 19.13 |
| 4 | 13 | 11.30 |
| 5 | 3 | 2.60 |

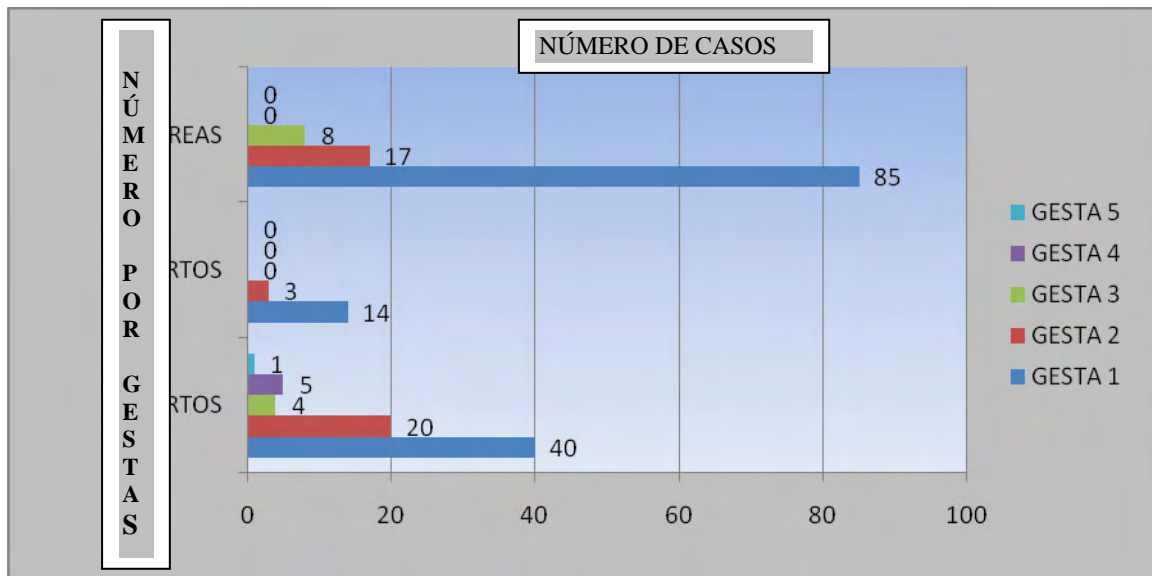


Ilustración 6

TABLA 6.2

| PARTOS | | |
|--------|----------|-------|
| NÚMERO | TOTAL 70 | 100 % |
| 1 | 40 | 57.14 |
| 2 | 20 | 28.57 |
| 3 | 4 | 5.71 |
| 4 | 5 | 7.14 |
| 5 | 1 | 1.42 |

TABLA 6.3

| ABORTOS | | |
|---------|----------|-------|
| NÚMERO | TOTAL 17 | 100 % |
| 1 | 14 | 82.35 |
| 2 | 3 | 17.64 |

TABLA 6.4

| CESÁREAS | | |
|----------|-----------|-------|
| NÚMERO | TOTAL 110 | 100 % |
| 1 | 85 | 77.27 |
| 2 | 17 | 15.45 |
| 3 | 8 | 7.27 |

La edad gestacional al ingreso a la unidad de Tococirugía y Perinatología fue de 37 a 40.6 SDG en el 46.08% y en segundo lugar lo ocuparon los productos con edad de 33-36.6 SDG en el 20%. (tabla-ilustración 7), tomándose globalmente los casos de óbitos, mortinatos y recién nacidos vivos.

TABLA 7

EDAD GESTACIONAL AL INGRESO

| EDAD GESTACIONAL | NÚMERO DE CASOS | % |
|-------------------------|------------------------|-------------|
| < 20 SEMANAS | 1 | 0.86 |
| 21-24.6 SEMANAS | 8 | 6.95 |
| 25-28.6 SEMANAS | 7 | 6.08 |
| 29-32.6 SEMANAS | 11 | 9.56 |
| 33-36.6 SEMANAS | 23 | 20.0 |
| 37-40.6 SEMANAS | 53 | 46.08 |
| > 41 SEMANAS | 12 | 10.43 |
| TOTAL | 115 | 100% |

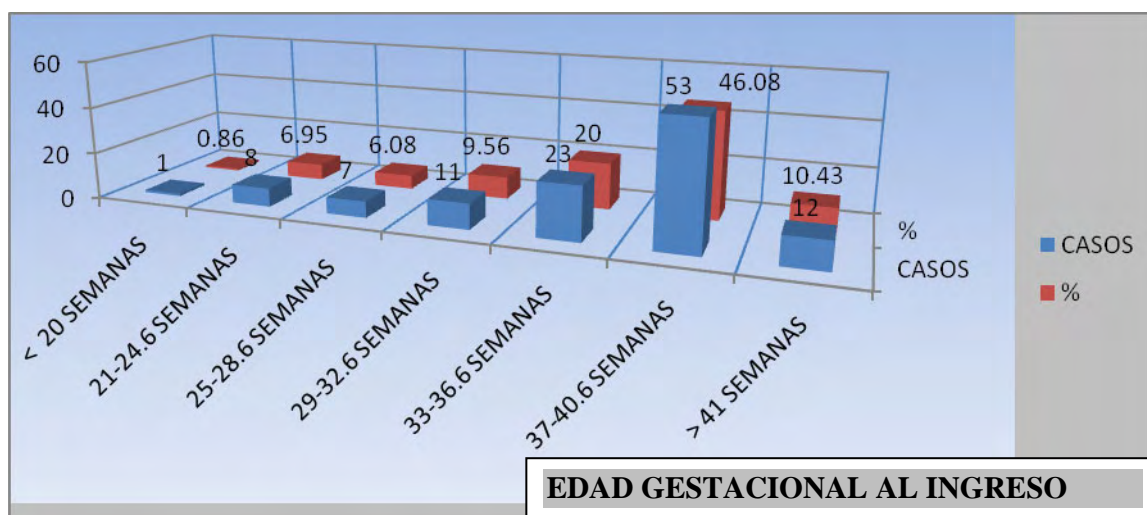


Ilustración 7

TABLA 8

NACIMIENTOS GLOBAL

| | | |
|---|------------|-------------|
| OBITOS | 25 | 21.73 |
| MORTINATOS | 16 | 13.91 |
| VIVOS | 74 | 64.34 |
| TOTAL | 115 | 100% |
| EDAD PROMEDIO AL NACIMIENTO GENERAL 33.2 SDG | | |

Del total de los nacimientos con malformaciones los recién nacidos vivos ocuparon el 64.34%, seguido de los óbitos en el 21.73% y por último los nacidos vivos pero con muerte dentro de las primeras 24hrs a saber el 13.91%. (tabla-ilustración 8).

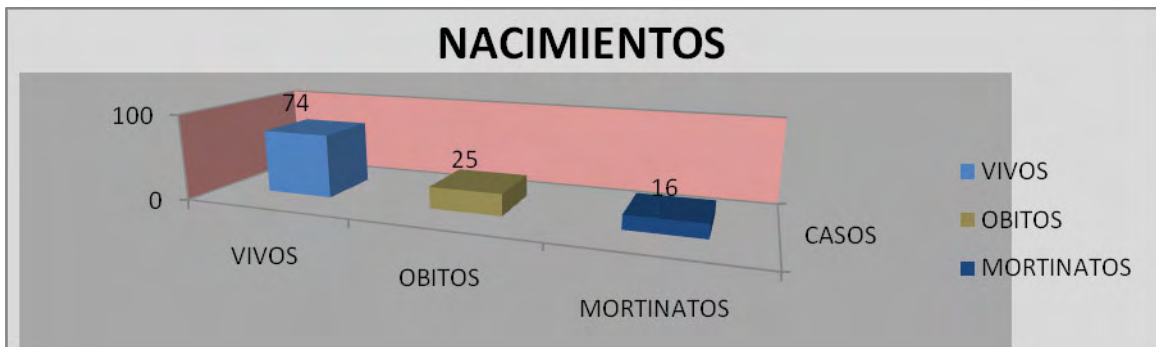


Ilustración 8

TABLA 9

| TIPO DE RESOLUCIÓN DEL EMBARAZO | | |
|---------------------------------|------------|-------------|
| NACIMIENTOS POR PARTO | 35 | 30.43 |
| NACIMIENTOS POR CESÁREA | 80 | 69.56 |
| TOTAL CASOS | 115 | 100% |

El tipo de resolución obstétrica fue la cesárea con un porcentaje de 69.56% y el parto en el 30.43%. Fueron fetos que se siguieron por ultrasonido de segundo nivel en el segundo y tercer trimestre de la gestación, ofreciendo una vía de interrupción segura y programada y el seguimiento inmediato multidisciplinario. (Tabla e ilustración 8).

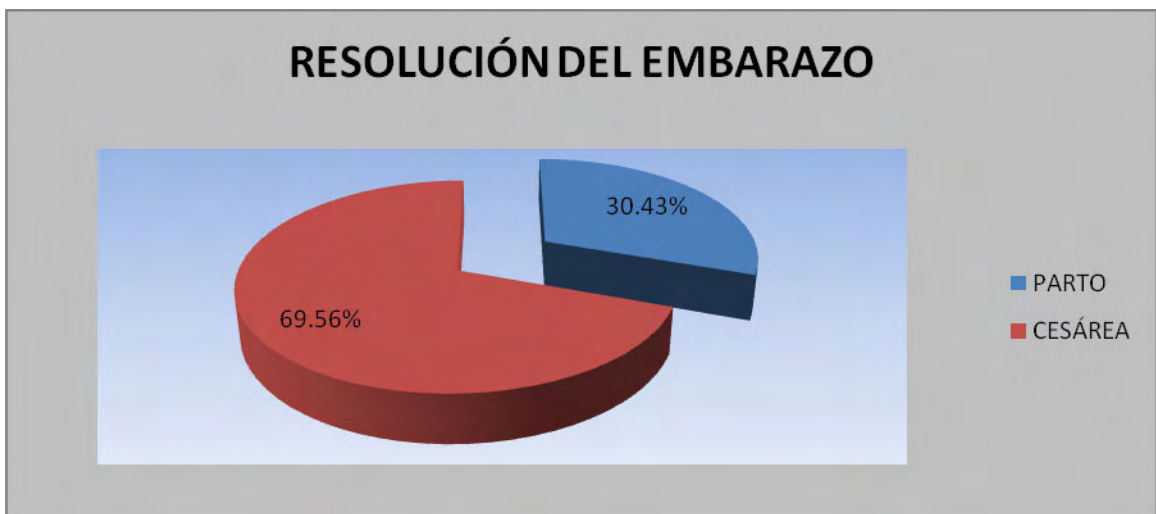


Ilustración 9

Dentro de los factores de riesgo para dismorfogénesis en la literatura mundial se identifican las carencias nutricionales en el periodo pre concepción y durante la misma, así como factores demográficos, ambientales, químicos radioactivos, lo anterior aunado a patología de base materna. En nuestra población el 59 de los casos fueron pacientes sanas, en las cuales no se documentó ningún factor de riesgo y el 56 restante de los casos presentó alguna patología. Se encontró obesidad materna en 20 casos, anemia en 18 casos, 7 casos con diabetes gestacional y 5 casos con preeclampsia severa; como lo más representativo. (tabla-ilustración 10).

TABLA 10

| POBLACIÓN ABIERTA | | |
|-----------------------------------|-------------------|-------------|
| PATOLOGÍA ASOCIADA | NÚM. CASOS | % |
| SANAS | 59 | 51.3 |
| DIABETES A DE WHITE | 2 | 1.73 |
| DIABETES B DE WHITE | 4 | 3.47 |
| DIABETES C DE WHITE | 1 | 0.86 |
| PREECLAMPSIA SEVERA | 5 | 4.34 |
| HAS | 1 | 0.86 |
| IRC | 1 | 0.86 |
| TORCH | 1 | 0.86 |
| ANEMIA | 18 | 15.65 |
| OBESIDAD | 20 | 17.39 |
| LINFOMA H | 1 | 0.86 |
| SECUELAS POLIOMIELITIS | 1 | 0.86 |
| HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA | 1 | 0.86 |
| TOTAL | 115 | 100% |

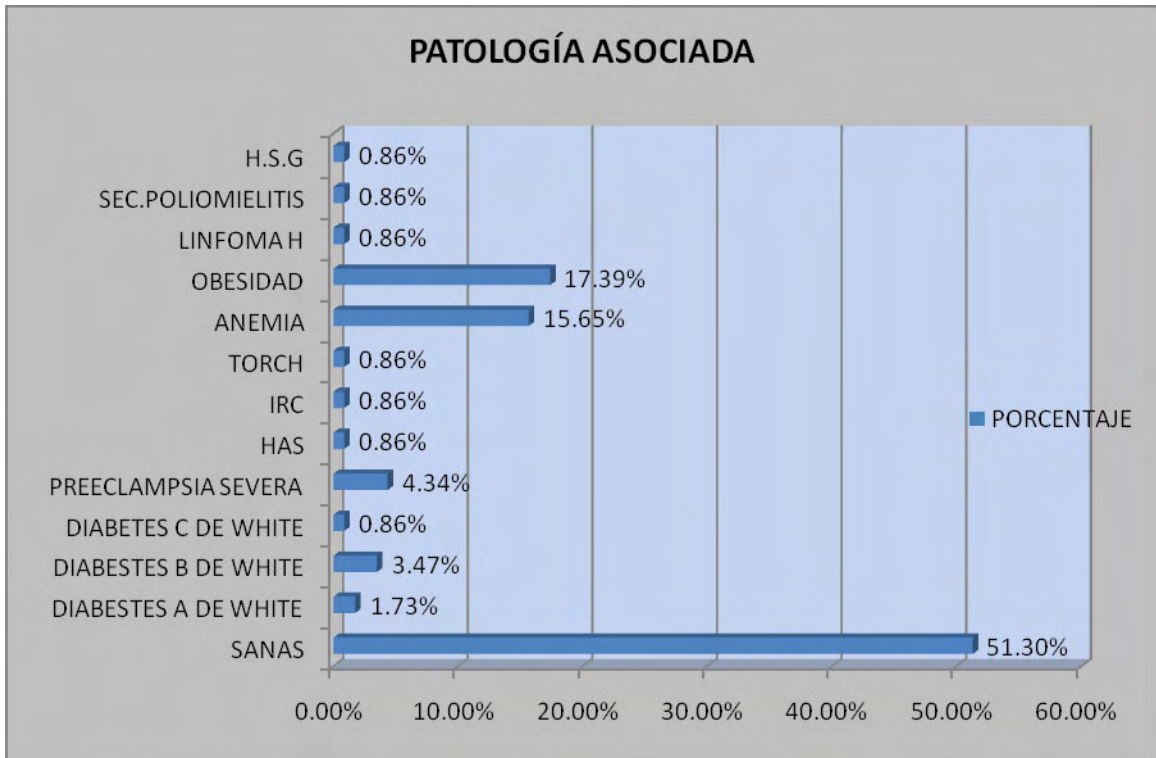


Ilustración 10

TABLA 11

FENOTIPO DE LOS PRODUCTOS- GENERAL-

| SEXO | NUMERO DE CASOS | % |
|-----------------|------------------------|-------------|
| FEMENINO | 56 | 48.69 |
| MASCULINO | 54 | 46.95 |
| INDIFERENCIADOS | 5 | 4.34 |
| TOTAL | 115 | 100% |

Dentro de los 115 casos de dismorfogénesis el fenotipo mayor encontrado fue el femenino en el 48.6%, para los masculinos el 46.95% y de los productos indiferenciados el 4.34%. Muy similar entre femeninos y masculinos. (tabla-ilustración 11). 38 casos vivos femeninos, 36 casos vivos masculinos, con un resultado perinatal con valoración por Apgar al primer minuto de 7 puntos y a los cinco minutos de 8 puntos y 38.1 SDG promedio al nacimiento. De los productos óbitos (muerte in útero) y mortinatos (que fallecieron en las primeras 24hrs de vida extrauterina), 18 fueron femeninos, 18 masculinos, y 5 casos indiferenciados. La edad promedio de estos productos fue de 28.1 SDG.

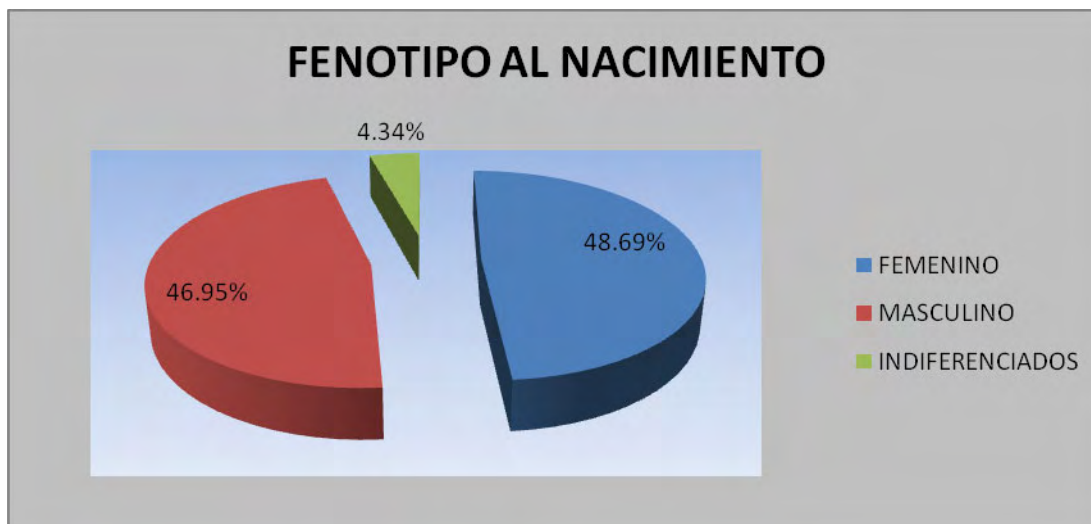


Ilustración 11

TABLA 12

| FENOTIPO DE LOS PRODUCTOS VIVOS | | |
|--|------------------------|-------------|
| SEXO | NUMERO DE CASOS | % |
| FEMENINO | 38 | 51.35 |
| MASCULINO | 36 | 48.64 |
| TOTAL | 74 | 100% |
| EDAD PROMEDIO AL NACIMIENTO 38.1 SDG | | |

TABLA 13

RESULTADOS PERINATALES DE ACUERDO VALORACIÓN DE APGAR

| APGAR PROMEDIO AL MINUTO | APGAR PROMEDIO A LOS 5 MINUTOS |
|---------------------------------|---------------------------------------|
| 7 | 8 |

TABLA 14

| FENOTIPO DE LOS PRODUCTOS OBITOS-MORTINATOS | | |
|--|------------------------|-------------|
| SEXO | NUMERO DE CASOS | % |
| INDIFERENCIADOS | 5 | 12.19 |
| FEMENINO | 18 | 43.90 |
| MASCULINO | 18 | 43.90 |
| TOTAL | 41 | 100% |
| EDAD PROMEDIO AL NACIMIENTO: 28.1 SDG | | |

La detección ideal es en el segundo trimestre con una sensibilidad hasta el 100%, la detección encontrada en el 78.26% de los casos fue en nuestro estudio en el tercer trimestre y 21.7% en el segundo trimestre. Por lo que se concluye fue tardía, resultado influido por tardanza a centro de referencia de estas pacientes, primer ultrasonido externo en el primer

trimestre por manos no calificadas que enmascaran dismorfogénesis, escaso recurso económico, etc.

TABLA 15

DETECCIÓN DE MALFORMACIONES POR TRIMESTRE

| TRIMESTRE | NÚMERO CASOS | PORCENTAJE % |
|---|--------------|--------------|
| SEGUNDO TRIMESTRE | 25 | 21.7 |
| TERCER TRIMESTRE | 90 | 78.26 |
| TOTAL | 115 | 100% |
| EDAD PROMEDIO DE DETECCIÓN POR ULTRASONIDO 32.2 SDG | | |

DISMORFOGENESIS EN ADOLESCENTES

TABLA 16

PRIMIGESTAS ADOLESCENTES

| EDAD AÑOS | CASOS | PORCENTAJE |
|-----------------------------|-------|------------|
| 15 | 1 | 6.66 |
| 16 | 6 | 40.0 |
| 17 | 2 | 13.33 |
| 18 | 6 | 40.0 |
| TOTAL | 15 | 100% |
| TOTAL CASOS DISMORFOGENESIS | 115 | 13.08% |

Se realizó una consideración especial para las pacientes primigestas adolescentes, encontrando 15 casos de los 115, representando el 13.08% del total. Con mayor prevalencia en el grupo de edad de 16 y 18 años. En cuanto a la atención obstétrica 11 fueron por cesárea y 4 sólo por parto. Se encontraron 13 malformaciones fetales múltiples y 2 únicas. Predominio en 9 casos alteraciones del SNC, 4 a nivel musculoesquelético y 3 a nivel gastrointestinal (tablas 16, 17, 18 y 19).

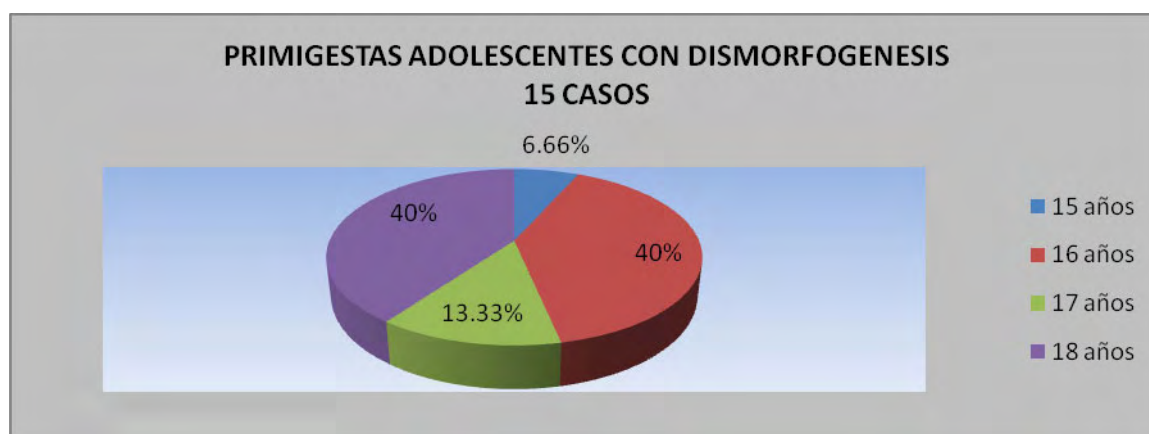


Ilustración 16.1

TABLA 17

ATENCIÓN OBSTETRICA PRIMIGESTAS ADOLESCENTES

| ATENCIÓN OBSTETRICA | CASOS | PORCENTAJE |
|----------------------------|--------------|-------------------|
| PARTOS | 4 | 26.66 |
| CESÁREAS | 11 | 73.33 |
| TOTAL | 15 | 100% |

TABLA 18

TIPO DE MALFORMACIÓN PRIMIGESTAS ADOLESCENTES

| CONDICIÓN | CASOS | PORCENTAJE |
|---------------------------|--------------|-------------------|
| ÚNICA | 2 | 13.33 |
| MÚLTIPLE | 13 | 86.66 |
| DETECCIÓN POR US | 15 | 100% |
| CONFIRMADAS AL NACIMIENTO | 15 | 100% |

TABLA 19

APARTO- SISTEMA AFECTADO POR ULTRASONOGRAFIA ADOLESCENTES

| APARATO/SISTEMA | CASOS | PORCENTAJE |
|------------------------|--------------|-------------------|
| SNC | 9 | 52.94 |
| GASTROINTESTINAL | 3 | 17.64 |
| MUSCULOESQUELETICO | 4 | 23.52 |
| UROGENITAL | 1 | 5.88 |
| PULMONAR | 0 | 0.0 |
| CARDIOVASCULAR | 0 | 0.0 |

TABLA 20

MALFORMACIÓN DETECTADA EN FETOS VIVOS

| MALFORMACIÓN | CASOS | PORCENTAJE |
|---------------------------|--------------|-------------------|
| UNICA | 31 | 41.89 |
| MULTIPLE | 42 | 56.75 |
| DETECCION POR US | 74 TOTAL | 100% |
| CONFIRMADAS AL NACIMIENTO | 73 | 98.64% |

* 1 malformación no confirmada al nacimiento a nivel de labio y paladar hendido

TABLA 21

**MALFORMACIONES POR APARTO- SISTEMA AFECTADO EN FETOS VIVOS
ULTRASONIDO DE ALTA DEFINICIÓN**

| APARATO/SISTEMA | CASOS 93 | PORCENTAJE |
|--|-----------------|-------------------|
| SNC | 44 | 47.31 |
| GASTROINTESTINAL | 21 | 22.58 |
| MUSCULOESQUELETICO | 16 | 17.2 |
| UROGENITAL | 9 | 9.67 |
| PULMONAR | 2 | 2.15 |
| CARDIOVASCULAR | 1 | 1.07 |
| * 1 malformación no confirmada al nacimiento a nivel de labio y paladar hendido | | |

TABLA 22

MALFORMACIONES EN FETOS OBITO-MORTINATOS

| MALFORMACIÓN | CASOS | PORCENTAJE |
|---------------------------|--------------|-------------------|
| ÚNICA | 4 | 9.75 |
| MÚLTIPLE | 37 | 90.24 |
| DETECCION POR US | 41 | 100 |
| CONFIRMADAS AL NACIMIENTO | 43 | 104.8% |

TABLA 23

**MALFORMACIONES POR APARTO- SISTEMA AFECTADO EN FETOS OBITOS Y
MORTINATOS ULTRASONIDO DE ALTA DEFINICIÓN**

| APARATO/SISTEMA | CASOS | PORCENTAJE |
|------------------------|--------------|-------------------|
| SNC | 31 | 43.05 |
| MUSCULOESQUELETICO | 15 | 20.83 |
| UROGENITAL | 11 | 15.27 |
| GASTROINTESTINAL | 7 | 9.72 |
| PULMONAR | 5 | 6.94 |
| CARDIOVASCULAR | 3 | 4.16 |

En los recién nacidos vivos se encontró 42 casos de malformaciones múltiples, 31 fueron únicas.

En los óbito-mortinatos 32 fueron múltiples y 4 sólo fueron únicas. Observándose que en los vivos fueron nacidos a término y muy similar prevalencia entre malformaciones únicas y múltiples. No así en los óbito-mortinatos predominando con mucho las malformaciones múltiples y con edad gestacional al nacimiento de 28.1SDG, por lo que a mayor incidencia de malformaciones múltiples pérdida fetal temprana.

Se atendieron las 17 solicitudes para interrupción del embarazo por el departamento jurídico del Hospital General de México, con los previos consentimientos, por malformaciones múltiples incompatibles con la vida extrauterina, sin detectarse mortalidad materna por este hecho.

En cuanto a los vivos predominó en orden de frecuencia: 1. SNC con 44 casos, 2. Gastrointestinal 21 casos, 3. Musculoesquelético 16 casos, y 4. Alteraciones Urogenitales 9 casos.

En los óbito mortinatos en orden de frecuencia: 1. SNC con 31 casos, 2. Musculoesquelético 15 casos, 3. Urogenital 11 casos y por último 4. Alteraciones Gastrointestinales con 7 casos.

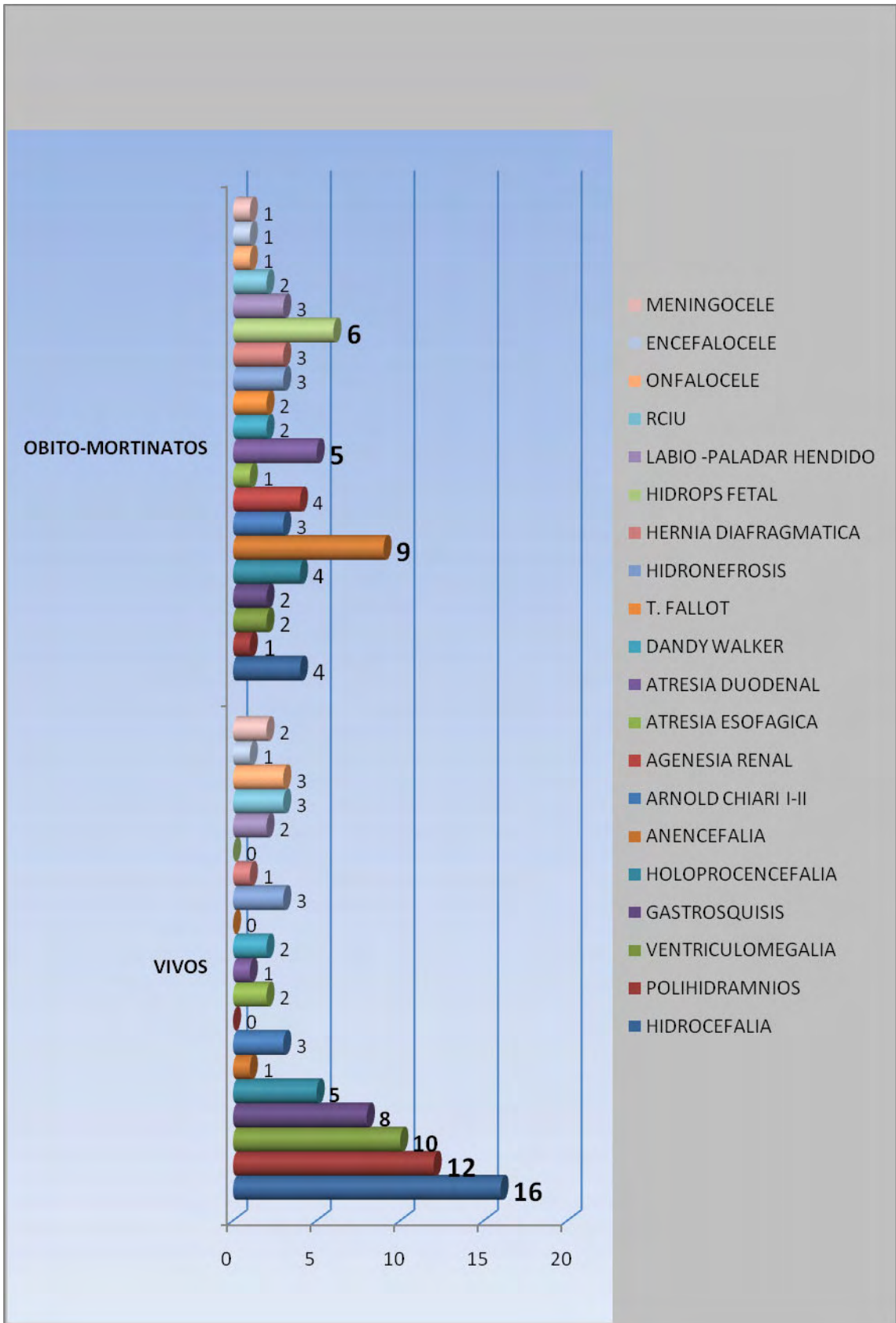
En cuanto a los diez primeros hallazgos en el ultrasonido de II nivel en los vivos se en listan los siguientes:

1. Hidrocefalia 16 casos
2. Polihidramnios 12 casos
3. Ventriculomegalia 10 casos
4. Gastrosquisis 8 casos
5. Holoprocencefalia 5 casos
6. Síndrome de Arnold Chiari I-II 3 casos
7. Hidronefrosis 3 casos
8. RCIU 3 casos
9. Onfalocele 3 casos
10. Malformación de Dandy Walker 2 casos

Los diez primeros hallazgos en el ultrasonido de II nivel en los óbito-mortinatos son los siguientes:

1. Anencefalia 9 casos
2. Hidrops Fetal 6 casos
3. Atresia duodenal 5 casos
4. Hidrocefalia 4 casos
5. Holoprocencefalia 4 casos
6. Agenesia renal 4 casos
7. Síndrome de Arnold Chiari I-II 3 casos
8. Hidronefrosis 3 casos
9. Hernia Diafragmática 3 casos
10. Labio y paladar hendido 3 casos

Tablas de referencia 20, 21, 22, 23 e ilustración 24-25. Anexo 1.



DISCUSIÓN

Después de analizar los datos obtenidos en 115 pacientes diagnosticadas y tratadas en la unidad de ginecología del Hospital General de México, vemos que la prevalencia fue mayor entre la edad de 19 a 25 años de edad en un 53% con una edad promedio global de 23.8 años. En adolescentes primigestas la edad promedio de dismorfogénesis fue de 16 años.

El estudio se realizó a población abierta de los ingresos totales, detectándose alteraciones estructurales en 59 casos en mujeres sanas y el otro 56 tenía alguna patología concomitante.

Se observó que la clase obrera fue la más afectada, con un nivel de escolaridad promedio para las madres de secundaria completa en un 33.8% siendo el mayor porcentaje, así como sus parejas 3 años mayor que la edad promedio, la ocupación de estos fue subempleada en el 100%. Todos con ascendencia mexicana. Madres dedicadas al hogar 95.6% del total. El 51.30% de las pacientes se encontraba sana al momento de su ingreso y el 48.7% antecedente o patología actual. De la patología encontrada se encuentra la obesidad materna en el 41.06% y anemia en el 36.96%. México en la actualidad a nivel mundial vive la epidemia de la obesidad, ocupando el segundo lugar a nivel mundial sólo después de EEUU. A la contraparte de la obesidad se encuentran las carencias nutricionales siendo la segunda manifestación más frecuente, la anemia y en tercer lugar la Diabetes Gestacional, identificados como principales factores de riesgo. Las carencias nutricionales se consideran el factor de riesgo preponderante en las malformaciones del SNC.

El primer contacto para diagnóstico de alteraciones estructurales globalmente fue en el tercer trimestre de la gestación con 32.2 SDG (idealmente referido en la literatura mundial en el segundo trimestre de la gestación 16 hasta las 24 sdg), por lo que el diagnóstico fue tardío. Las pacientes referidas a nuestro hospital con el diagnóstico de malformación congénita fueron 39 con edad gestacional promedio por ultrasonido de 28.6 semanas de gestación. La edad promedio al nacimiento fue entre las semanas 37 a 40.6sdg para los fetos vivos de 38.1SDG con Apgar de 7/8 y para los óbitos y mortinatos de 28.1 SDG. Las alteraciones estructurales de predominio en fetos vivos y los óbito-mortinatos fue el sistema nervioso central. En los fetos vivos 47.31% tuvieron malformaciones del sistema nervioso central y en los óbito-mortinatos 43.05%. La vía de interrupción cesárea en el 69% y el 30.43% se atendió por parto. Con un resultado perinatal favorable para los recién nacidos vivos. En la publicación de incidencia y frecuencia de malformaciones en neonatos vivos nacidos en el Hospital General de México se encontró una incidencia para malformaciones congénitas del Sistema nervioso central de 3.9, en revisiones hechas por el IMSS en el Distrito federal se encontró una incidencia de 1.8, el doble para nuestro hospital por el tipo de pacientes que se maneja (nivel socioeconómico bajo, con carencias nutricionales, residencia en zona de riesgo y tardía referencia a un II o III nivel de atención médica).³⁷ En nuestro estudio la principal dismorfogénesis fue en el Sistema nervioso central tanto en vivos como en óbito-mortinatos, en los vivos fue la hidrocefalia y en los óbito-mortinatos fue la anencefalia. En el estudio realizado frecuencia de malformaciones del SNC en el Hospital General de México en el área de Neonatología de encontró en primer lugar la Hidrocefalia, seguido del Mielomeningocele y la malformación de Dandy Walker.³⁹ En la tesis de posgrado en el 2000 “Detección de malformaciones mayores por ultrasonografía de control prenatal”, realizada en el Hospital General de México área de Gineoobstetricia, se encontró en primer lugar las alteraciones del SNC, Musculo-esquelético, urogenital, gastrointestinal-pulmonar y por último las cardiovasculares. Con 34 productos con malformaciones múltiples y 20 productos con malformaciones únicas.⁴⁰

En nuestro estudio predominaron las malformaciones múltiples. Siendo también en este estudio la detección tardía en el tercer trimestre de la gestación y la vía de interrupción obstétrica de elección la cesárea, con una mortalidad del 35.6% del total de 115 casos.

Como se ha descrito en el contexto inicial, la etiología de la dismorfogénesis es multifactorial, identificándose los factores de riesgo similares a la nacional e incluso la tasa internacional. Con mucho nuestro país esta en vía de desarrollo y las oportunidades en la atención prenatal con los nuevos programas federales ha llevado a hacer conciencia en el control prenatal, la suplementación de ácido fólico en el periodo periconcepcional prolongándose a los 3 primeros meses de embarazo y con ello disminuyendo el riesgo a malformaciones del SNC principalmente, que es la patología mayormente encontrada en nuestro medio y a nivel nacional. Los defectos congénitos al nacimiento persisten como uno de los principales problemas de salud pública en nuestro México así como un reto a superar. La detección oportuna de alteraciones cardiovasculares confiere al neonato un pronto manejo multidisciplinario y con ello mejor pronóstico y calidad de vida, ya que son de las dismorfogénesis mayormente incapacitantes, no solo para la vida neonatal sino para el resto de la vida.

El promedio de ultrasonidos en países del primer mundo con de 3 a 5 ultrasonidos en todo el embarazo, aumentando hasta 10 si existe embarazo de alto riesgo perinatal.

En México el promedio global de ultrasonidos por embarazada oscila de 1 a 2, y menos del 80% tienen acceso a un ultrasonido de II nivel, por costo, falta de información y que se realiza en centros de II a III nivel de atención médica. En el Hospital General de México el promedio de ultrasonidos en la detección de dismorfogénesis es de 2 por paciente. El costo del ultrasonido de II nivel disminuye hasta el 50% respecto a los realizados en medio privado. Lo que hace que cada vez más sea realizado a embarazos de alto riesgo como parte del manejo integral y a población abierta como tamizaje.

El ultrasonido obstétrico de base en todo control prenatal tiene una Especificidad y Sensibilidad elevadas de hasta el 95 y 100% respectivamente. Aumentando su sensibilidad en más de 3% en el ultrasonido de alta definición (II nivel).

Por lo que toda paciente de alto riesgo identificándose por sus antecedentes en la historia clínica adecuadamente elaborada y dirigida hacia malformaciones congénitas; debe realizarse un ultrasonido de base, realizado por personal calificado para ello y seguimiento ultrasonográfico posterior por trimestre para corroborar o descartar lo analizado en el primer trimestre con ultrasonido de alta definición.

CONCLUSIONES

La Especificidad y Sensibilidad del estudio obstétrico ecográfico es elevada y aumenta más su sensibilidad cuando se realiza Ultrasonido de II o III nivel hasta el 100%, siendo entre las semanas 16 a 24 de la gestación, la edad ideal para detección de dismorfogénesis.

Las alteraciones estructurales observadas son similares a nivel mundial en lo que respecta a países pobres y en vía de desarrollo como lo es México. Continúan en punta las dismorfogénesis del SNC, seguidas de las musculoesqueléticas y gastrointestinales. A conclusión de que a pesar de que somos un país en vías de desarrollo persiste la pobreza, falta de ingreso familiar y educación en la embarazada así como en el primer nivel de atención médica, reflejo de no llevar un consejo periconcepcional, control prenatal temprano y detección oportuna de malformaciones por personal calificado que retrasa el diagnóstico y manejo. Se observa con desagrado en nuestro hospital la tardanza en referencia de estas pacientes del I nivel de atención medica a un II o III nivel y la morbilidad en este momento detectada es abrumadora y lo que se ofrece a la paciente o es en parte consolador o bien sí se ofrece oportuno apoyo multidisciplinario al nacimiento y con ello mejorar el pronostico perinatal y calidad en la supervivencia de los RN.

Las acciones básicas es apego a la NOM para la detección oportuna de defectos al nacimiento así como su notificación oportuna a los sistemas de registro establecido.

Identificar oportunamente los factores de riesgo en el periodo periconcepcional con apoyo en el asesamiento citogenético y canalizar a embarazadas posibles de alto riesgo a los centro de II o tercer nivel para su oportuno manejo y pronostico y hacer en énfasis en la realización de ultrasonido de alta definición en población abierta y embarazadas detectadas con riesgo perinatal de las 16 a 24 semanas de la gestación con seguimientos estructurales extendidos hacia el tercer trimestre de la gestación.

Ahora se ha adoptado como criterio que un feto con dos anomalías mayores o tres menores debe ser estudiado cuidadosamente para descartar que sea portador de un síndrome subyacente, ya que el diagnóstico temprano de una enfermedad grave conduce a la aplicación de medidas de manejo médico multidisciplinario ya sea in útero o bien en la vida neonatal temprana.

BIBLIOGRAFÍA

1. Botto LD, Olney RS, Erickson JD. Vitamin supplements and the risk for congenital anomalies other than neural tube defects. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2004; 125:12-21.
2. Pharoah PO. Causal hypothesis for some congenital anomalies. *Twin Res Hum Genet* 2005; 8:543-50.
3. Hernández-Díaz S, Werler MM, Walker AM, et al. Folic acid antagonists during pregnancy and the risk of birth defects. *N Engl J Med* 2000; 343:1608-1614.
4. Louise Wilkins-Haug, Md, PhD. Department of Obstetrics, Gynecology and Reproductive Biology, Harvard Medical School, Brigham and Women's Hospital. Boston, Massachusetts. Reproductive Technology, Congenital Malformations, and Epigenetic Disease. *Clinical Obstetrics and Gynecology*. Volume 51, Number 1, 96-105. 2008,
5. D Wellesley, P Boyd, H Dolk, S Pattenden. An aetiological classification of birth defects for epidemiological research. *J Med Genet* 2005;42:54-57
6. Jin Liang Zhu¹, Kreesten M.Madsen¹, Mogens Vestergaard, Anne V.Olesen, Olga Basso and Jørn Olsen. Paternal age and congenital malformations. *Human Reproduction* Vol.20, No.11 pp. 3173-3177, 2005
7. James L. Anderson,* D. Kim Waller,* Mark A. Canfield,† Gary M. Shaw,‡ Margaret L. Watkins and Martha M. Werler. Maternal Obesity, Gestational Diabetes, and Central Nervous System Birth Defects. *Epidemiology*. Volume 16, Number 1, January 2005.
8. Joanne Yang, BSc, Elizabeth A. Cummings, MD, Colleen O'Connell, PhD, and Krista Jangaard, MD. Fetal and Neonatal Outcomes of Diabetic Pregnancies. *Obstetrics & Gynecology*. Vol. 108, no. 3, part 1, september 2006.
9. Morales-Suárez-Varela, MD, Camilla Bille, K, Christensen and Olsen, MD, PhD. Smoking Habits, Nicotine Use, and Congenital Malformations. *Obstetrics & Gynecology*. Vol. 107, no. 1, january 2006.
10. Allyson J. Peller, MPH, Marie-Noel Westgate, MEd, and Lewis B. Holmes, MD. Trends in Congenital Malformations, 1974-1999:Effect of Prenatal Diagnosis and Elective Termination. *The American College of Obstetricians and Gynecologists*. Vol. 104, no. 5, part 1, november 2004.
11. Alberto Galindo^{1,*}, Antonio Garcia Burguillo¹, Sharona Azriel² and Pedro de la Fuente¹. Outcome of fetuses in women with pregestational diabetes Mellitus. *J. Perinat. Med.* 34 (2006) 323-331.
12. ACOG Practice Bulletin No. 60 Pregestational Diabetes Mellitus. *Clinical Management Guidelines for Obstetrician-Gynecologists* number 60, march 2005.pp 676-685.
13. Anuario de Estadísticas por Entidad Federativa. Instituto Nacional de Estadística, Geografía e Informática. INEGI. Edición 2007.
14. J CMurray, S F Olsen. Folic acid and birth malformations. Despite 15 years of evidence, preventable defects still occur. *BMJ* 3 March 2007. Volume 334. pp 433-438.
15. Park and Jameson. Minireview: Transcriptional Regulation of Gonadal Development and Differentiation. *Endocrinology* 146(3). 2005, pp 1035-1042.
16. M. Folch, MD,* I. Pigem, MD* and J.C. Konje, MD†. Mullerian Agenesis: Etiology, Diagnosis, and Management. *Obstetrical and Gynecological Survey*. 2000. Volume 55, Number 10. Pp 644-649.
17. De la Rosa Morales, Guzmán Juárez, Guarneros Cortés. Factores de Riesgo Materno asociados a Anencefalia. *Ginecología y Obstetricia de México*. 2000; 64; 476-481.

18. Medina-Carrillo L, Rivas-Solis F, Fernández-Arguelles R. Riesgo para malformaciones congénitas en mujeres expuestas a plaguicidas en el estado de Nayarit, México. *Ginecología y Obstetricia de México*. 2002; 70; 538-544.
19. Kypros H. Nicolaides, Orlando Falcón. La ecografía de las 11–13.6 semanas. Fetal Medicine Foundation, Londres, 2004. pp 1-118.
20. Hinojosa Cruz,** Luis Miranda,** Veloz Martínez,** Puello Tamara. Diagnóstico y frecuencia de cardiopatía fetal mediante ecocardiografía en embarazos con factores de alto riesgo. *Ginecol Obstet Mex* 2006;74: 645-56.
21. Gallegos Rivas,*Romero Gutiérrez,**Pérez López,**Salazar Torres***. Defectos congénitos mayores y múltiples en neonatos de mujeres atendidas en un hospital de tercer nivel. *Ginecol Obstet Mex* 2007;75: 247-52
22. Pérez-Molina, Alfaro-Alfaro,Ochoa-Ponce. Defectos del tubo neural altos y bajos, prevalencia, y asociación con enfermedades y medicamentos. *Ginecol Obstet Mex* 2002; 70; 443-450.
- 23 .Brissia Lazalde, Sánchez-Urbina, García de Alba G, M. en C. María de Lourdes Ramírez-Dueñas. Diabetes Mellitus Gestacional y Malformaciones Congénitas. *Ginecología y Obstetricia de México*. 2001; 69; 399-405.
24. Ochoa Torres,* Hernández Herrera,* Hernández Gerardo,**Luna García,* Padilla Martínez. Diagnóstico prenatal de cardiopatía fetal. *Ginecol Obstet Mex* 2007; 75(9):509-14
25. Hernández Castro,*Cortés Flores,**Ochoa Torres,** Ricardo J. Hernández Herrera,** Sergio Luna García1. Diagnóstico prenatal de la pentalogía de Cantrell concomitante con labio hendido bilateral. *Ginecol Obstet Mex* 2006;74: 546-50.
26. Kumral Kepkep, Yildiz A. Tuncay*, Go` khan Go` ynu` mer and Gamze Yetim. Nomogram of the fetal gastric size development in normal Pregnancy. *J. Perinat. Med.* 33 (2005) 336–339.
27. Gianluigi Pilu, Antonella Perolo, Pietro Falco, Antonella Visentin, Sandro Gabrielli and Luciano Bovicelli. Ultrasound of the fetal central nervous system. *Current Opinion in Obstetrics and Gynecology* 2000, 12:93-103.
28. Orit Pinhas-Hamiel, Yaron Zalel, Eric Smith, Ram Mazkereth, Ayala Aviram, Shlomo Lipitz, and Reuven Achiron. Prenatal Diagnosis of Sex Differentiation Disorders: The Role of Fetal Ultrasound. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 2002; 87(10):4547–4553.
29. Santiago-Muñoz, MD, Donald D. McIntire, PhD, Robert G. Barber, RN, Stephen M. Megison, MD, Diane M. Twickler, MD, and Jodi S. Dashe, MD. Outcomes of Pregnancies With Fetal Gastroschisis. *Obstetrics & Gynecology*. Vol. 110, no. 3, september 2007. Pp 663-668.
30. *Liam Kevern, B.M., *David Warwick, M.D., †Diana Wellesley, B.M., *Raj Senbaga, M.B., and *N. M. P. Clarke, Ch.M. Prenatal Ultrasound: Detection and Diagnosis of Limb Abnormalities. *Journal of Pediatric Orthopaedics* 2003; 23:251–253.
31. William J. Cromie,* Kwang Lee, Kara Houde and Lewis Holmes. Implications of prenatal ultrasound screening in the incidence of major genitourinary malformations. *The Journal of Urology*. 2001; Vol. 165, 1677–1680.
32. Goran Lingman. Management of pregnancy and labour in cases diagnosed with major fetal malformation. *Current Opinion in Obstetrics and Gynecology* 2005, 17:143–146.
33. Verdellia Cincore, MD, Anthanasios P. Ninios, MD, Jacqueline Pavlik, and Chaur-Dong Hsu, MD, MPH. Prenatal Diagnosis of Acrania Associated With Amniotic Band Syndrome. *The American College of Obstetricians and Gynecologists*. Vol. 102, no. 5, part 2, november 2003. pp 1176-1178.

34. Smith-Bindman, Rebecca MD; Hosmer, Wylie BS; Feldstein, Vickie A. MD; Deeks, Jonathan J. MSc; Goldberg, James D. MD. Second-Trimester Ultrasound to Detect Fetuses With Down Syndrome: A Meta-analysis. JAMA. Volume 285(8), 28 February 2001, pp 1044-1055.
35. NORMA Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2002, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento.
36. Aviña Fierro Jorge Arturo,* Ayhan Tastekin**. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. Rev Mex Pediatr 2008; 75(2); 71-74.
37. Ortiz Almeralla,* Flores Fragoso,*Cardiel Marmolejo,**Luna Rojas***. Frecuencia de malformaciones congénitas en el área de Neonatología del Hospital General de México. Rev Mex Pediatr 2003; 70(3); 128-131.
38. Flores A,* Gómez L,* Valles R,* Rodríguez T,*Flores V,**Alonso A***. Sensibilidad y especificidad del diagnóstico clínico de cardiopatías congénitas. Rev Mex Pediatr 2002; 69(3); 99-101.
39. Islas Domínguez Luis Paulino ,* Solís Herrera Haydee ,** Galicia Flores Liliana ,** Monzoy Ventre María Alejandra **. Frecuencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso central en el recién nacido. Experiencia de cinco años en el Hospital General de México. Rev Med Hosp Gen Mex 2005; 68 (3): 71-75.
40. Alcantara Paz Emma*, Detección de Malformaciones Congénitas Mayores mediante examen ultrasonográfico de control prenatal. Tesis de Posgrado. Hospital General de México, Ginecología y Obstetricia. Año 2000.

ANEXO 1. GRÁFICA Y TABLAS.

MALFORMACIÓN DETECTADA EN OBITO-MORTINATOS POR US II NIVEL**TOTAL CASOS: 41**

1. TETRALOGÍA DE FALLOT
2. VENTRICULOMEGALIA BILATERAL, OLIGOHIDRAMNIOS, AGENESIA RENAL IZQUIERDA
3. AGENESIA RENAL IZQUIERDA, SX. POTTER TIPO 2, ANHIDRAMNIOS, RCIU
4. VENTRICULO UNICO, HIDROCEFALIA, TALAMOS FUSIONADOS, HOLOPROCENCEFALIA ALOBAR (EN COPA)
5. RAQUISQUISIS COLUMNA VERTEBRAL, TORAX EN QUILLA, GASTROSQUISIS, PIE EQUINOVARO BILATERAL, MANOS EN GARRA, PB. COMPLEJO PARED MIEMBRO.
6. SX DE BANDA AMNIOTICA, ONFALOCELE, TORAX HIPOPLASICO, VENTRICULOMEGALIA, SX ARNOLD CHIARI I
7. GASTROSQUISIS, RCIU
8. HOLOPROCENCEFALIA ALOBAR, MICROCEFALIA, CICLOPIA E HIDRONEFROSIS UNILATERAL, SX DISMORFICO
9. COMPLEJO MALFORMATIVO DE DANDY WALKER, AGENESIA CUERPO CALLOSO, VENTRICULOMEGALIA
10. TERATOMA SACROCOCCIGEO COMPONNTE EXTERNO, POLIHIDRAMNIOS
11. SX ARNOLD CHIARI II, MENINGOCELE, HIDROCEFALIA
12. POLIQUISTOSIS RENAL BILATERAL, OLIGO SEVERO, SECUENCIA POTTER
13. HOLOPROCENCEFALIA ALOBAR, TETRALOGIA FALLOT
14. MALFORMACION DANDY WALKER, CARDIOMEGALIA, DERRAME PERICARDICO, HIDROPS FETAL, HIPOPLASIA PULMONAR
15. HIDROCELE BILATERAL, HIDRONEFROSIS MANDEL 2
16. SX ARNOLD CHIARI 1, HIDROCELAFIA, DISRAFIA DE COLUMNA CERVICAL
17. MALFORMACION VASCULAR, TROMBOS CARDIACOS, HERNIA DIAFRAGMATICA, ATRESIA ESOFAGICA
18. HOLOPROCENCEFALIA ALOBAR, ARTROGRIFOSIS, NO CAMARA GASTRICA, POLIHIDRAMNIOS
19. ANENCEFALIA, ATRESIA INTESTINAL
20. HIDROCEFALIA, HOLOPROCENCEFALIA SEMILOBAR ASOCIADA DISPLASIA FRONTONASAL, HENDIDURA LABIOPALATINA EXTENSA
21. ANENCEFALIA
22. POLIQUISTOSIS RENAL, DILATACION SISTEMA COLECTOR RENAL IZQUIERDA
23. SX POTTER AGENESIA RENAL BILATERAL
24. HIDROPS FETALIS(LINFANGIOMA QUISTICO RENAL, DERRAME PERICARDICO,

25. ANENCEFALIA
26. HIDRONEFROSIS BILATERAL, PB DISPLASIA RENAL QUISTICA
27. MALFORMACION DE DANDY WALKER AGENESIA DE CUERPO CALLOSO, AGENESIA DE HEMIDIAFRAGMA IZQ, HERNIA DE BOCHDALECK, CIV, UTERO BIDEFECTO, HIPOPLASIA PULMONAR BILATERAL HIPERTRICOSIS FRONTAL.
28. HIDROPS FETALIS(HIGROMA QUISTICO, ANASARCA
29. HIDROPS FETALIS
30. ANENCEFALIA
31. ENCEFALOCELE
32. MICROGNATIA, HIGROMA QUISTICO ANTECEDENTE 1ER TRIM, ATRESIA ESOFAGICA
33. HIDROPS FETALIS
34. ANENCEFALIA. DISRAFIA A NIVEL CERVICAL, FASCIES DE BATRACIO
35. HEMIVERTEBRAS CERVICOTORACICA Y LUMBAR, COSTILLAS CORTAS, POLIQUISTOSIS RENAL
36. HIDROPS FETALIS, LINFEDEMA GENERALIZADO, HIPOPASIA PULMONAR, ARTROGRIFOSIS
37. ANENCEFALIA, FASCIES DE BATRACIO
38. ANENCEFALIA
39. HIDROPS FETALIS, LINFEDEMA GENERALIZADO, HIPOPLASIA PULMONAR, ARTROGRIFOSIS
40. ANENCEFALIA, HENDIDURA FACIAL BILATERAL PB BANDA AMNIOTICA
41. ANENCEFALIA

ANEXOS 1. GRÁFICAS E ILUSTRACIÓN

1. HOLOPRONCENCEFALIA ALOBAR, HIDROCEFALIA, ESPINA BIFIDA OCULTA, ARTERIA UMBILICAL UNICA
2. GASTROSQUISIS, POLIHIDRAMNIOS
3. POLIHIDRAMNIOS, ATRESIA DUODENAL, DEFECTO SEPTAL AURICULAR
4. POLIHIDRAMNIOS, VENTRICULOMEGALIA
5. LABIO Y PALADAR HENDIDO DESCARTADO
6. ATRESIA DUODENAL, SX DOWN, POLIHIDRAMNIOS
7. GASTROSQUISIS
8. ESTENOSIS DUODENAL, POLIHIDRAMNIOS, PIE EN SANDALIA, SX DOWN
9. HIDROCEFALIA, POLIHIDRAMNIOS,
10. VENTRICULOMEALIA LEVE
11. HIDRONEFROSIS RENAL IZQUIERDA
12. HERNIA DIAFRAGMATICA
13. VENTRICULOMEGALIA LEVE
14. VENTRICULOMEGALIA BILATERAL SEVERA E HIDROCEFALIA, HIDRONEFROSIS UNILATERAL IZQ GRADO 1
15. MEGACOLON CONGENITO
16. HOLOPROCENCEFALIA ALOBAR, HERNIA DIAFRAGMATICA, POLIHIDRAMNIOS
17. ONFALOCELE, POLIHIDRAMNIOS, RCIU
18. HOLOPROCENCEFALIA SEMILOBAR, POLIHIDRAMNIOS
19. ONFALOCELE VS GASTROSQUISIS
20. QUISTE DE LA FOSA POSTERIOR, DANDY WALKER, PB. ATRESIA ESOFAGICA, POLIHIDRAMNIOS
21. CRANEOSINOSTOSIS, BRAQUICEFALIA, RCIU
22. HOLOPROCENCEFALIA, LABIO PALADAR HENDIDO IZQUIERDO
23. ATRESIA ESOFAGICA, HIDRONEFROSIS FETAL DERECHA, POLIHIDRAMNIOS
24. FEMUR, HUMERO 4 SDG MENOR A RESTO FETOMETRIA PROEDIO PB ENANIMO
25. HIDROCELE VENTRICULOMEGALIA LEVE
26. ECTASIA PIELOCALICEAL RIÑON DERECHO
27. VENTRICULOMEGALIA, POLIHIDRAMNIOS
28. HIDROCEFALIA NO COMUNICANTE, VENTRICULOS LATERALES DILATADOS
29. HIDROCEFALIA NO COMUNICANTE, CALCIFICACIONES PARENQUIMATOSAS EN CEREBRO, SUGESTIVO TORCH
30. DILATACION ATRIOVENTRICULAR 22MM, DILATACION 3ER VENTRICULO, ACUEDUCTO SILVIO OCLUIDO
31. SX ARNOLD CHIARI, MENINGOCELE LUMBOSACRO CERRADO, HIDROCEFALIA,
32. HIDROCEFALIA SEVERA
33. VENTRICULOMEGALIA
34. VENTRICULOMEGALIA, ARRITMIA CARDIACA FETAL
35. COLAPSO PULMONAR DERECHO
36. HIDROCEFALIA PB ESTENOSIS DEL ACUEDUCTO DE SILVIO
37. LABIO Y PALADAR HENDIDO LADO DERECHO Y FISURA LABIAL IZQUIERDA
38. MENINGOCELE CERVICAL CON DEFECTO A NIVEL DE T12-C1
39. SX ARNOLD CHIARI TIPO II, MIELOMENINGOCELE LUMBOSACRA, PIE EQUINOVARO, HIDROCEFALIA
40. ONFALOCELE, OLIGOHIDRAMNIOS

- 41.ONFALOCELE
- 42.HIDROCEFALIA
- 43.GASTROSQUISIS
- 44.GASTROSQUISIS, RCIU ASIMETRICO, ECTASIA RENAL IZQUIERDA
45. ENCEFALOCELE FRONTO PARIETAL IZQUIERDO, DISPLASIA FRONTO NASAL, HIPERTELORISMO, HENDIDURA PALATO LABIAL BILATERAL, MICROGNATIA
46. GASTROSQUISIS , PB DEXTROCARDIA
47. MIELOMENINGOCELE SACRO COCCIGEO, HIDROCEFALIA
48. HIDROCEFALIA, PB QUISTE ARACNOIDEO
49. DILATACION INTESTINAL
50. POLIDACTILIA, ACORTAMIENTO DE MIEMBROS TORACICOS , PELVICOS, SX DE COSTILLA CORTA Y POLIDACTILIA(SX JOUNE) Pb DISPLASIA TANATOFORICA
- 51.HIDROCEFALIA
- 52.HIDROCEFALIA
53. HIDRONEFROSIS BILATERAL GI
54. GASTROSQUISIS DEFECTO 3CM
55. HOLOPROCENCEFALIA ALOBAR, AUSENCIA DE HOZ CEREBRAL, HIPOTELORISMO, DEPRESION PUENTE NASAL, FISURA LABIAL BILATERAL,CAMPTODACTILIA
56. URETERO HIDRONEFROSIS BILATERAL HIDROCELE BILATERAL
- 57.HIDROCEFALIA
58. SX ARNOLD CHIARI II, (MESENSEFALO EN PICO,SALIENTE ACODADURA DE TALLA CEREBRAL, CRANEO LACUNIA
59. HIDROCEFALIA AISLADA Vs DANDY WALKER
60. PIELOECTASIA IZQ GRADO IV Y DEL DERECHO II-III CLASIFICACIÓN DE GRIG NON
- 61.AGENESIA DE CUERPO CALLOSO
62. AGENESIA DE EXTREMIDADES SUPERIORES E INFERIORES, LABIO Y PALADAR HENDIDO
63. PB MICROCOLON, HIDROCELE BILATERAL
64. HIDROCEFALIA A DESCARTAR AGENESIA DE CUERPO CALLOSO
65. HIDROCEFALIA SUPRATENTORIAL II-III
66. HERNIA DIAFRAGMATICA
67. HIDRONEFROSIS FETAL BILATERAL
68. MENINGOCELE GII SX REGRESION CAUDAL
- 69.PB AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO, VENTRICULOMEGALIA
70. HOLOPROCENCEFALIA, ATRESIA DUODENAL,, MANOS APRETADAS
71. HIDROCEFALIA, MENINGOCELE LUMBOSACRO PB SX ARNOLD CHIARI II
72. ATRESIA DUODENAL, POLIHIDRAMNIOS SEVERO
73. VENTRICULOMEGALIA, HIDROCEFALIA
- 74.ANENCEFALIA

