



# Universidad Nacional Autónoma de México

Facultad de Medicina

## MEDICINA MATERNO FETAL

Hospital General de México "Dr. Eduardo Liceaga"

**Defectos estructurales fetales diagnosticados mediante ecografía nivel II y III en población evaluada por el área de Medicina Materno Fetal.**

### TESIS

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE:  
ESPECIALISTA EN MEDICINA MATERNO FETAL

PRESENTA:

*Sandra Sierra Acosta*

Tutor Principal:

Dr. José Alberto Carranco Martínez

Medico Adscrito del servicio de Medicina Materno Fetal HGM

**Ciudad de México. Noviembre 2021**



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



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

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

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

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

# ÍNDICE

<b>AGRADECIMIENTOS</b>	<b>3</b>
<b>ABREVIATURAS</b>	<b>4</b>
<i>RESUMEN</i>	<i>5</i>
<i>INTRODUCCIÓN</i>	<i>6</i>
<i>MARCO TEÓRICO Y ANTECEDENTES</i>	<i>7</i>
<i>JUSTIFICACIÓN</i>	<i>19</i>
<i>HIPÓTESIS</i>	<i>19</i>
<i>OBJETIVOS</i>	<i>20</i>
<i>OBJETIVO GENERAL</i>	
<i>OBJETIVOS ESPECÍFICOS</i>	<i>20</i>
<i>MATERIAL Y MÉTODOS</i>	<i>21</i>
<i>TIPO Y DISEÑO DE ESTUDIO</i>	<i>21</i>
<i>POBLACIÓN y TAMAÑO DE MUESTRA</i>	<i>21</i>
<i>CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN</i>	<i>21</i>
<i>DEFINICIÓN DE VARIABLES</i>	<i>21</i>
<i>PROCEDIMIENTO Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO</i>	<i>22</i>
<i>ASPECTOS ÉTICOS Y DE BIOSEGURIDAD</i>	<i>22</i>
<i>RESULTADOS</i>	<i>23</i>
<i>DISCUSIÓN</i>	<i>29</i>
<i>CONCLUSIONES</i>	<i>31</i>
<i>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</i>	<i>32</i>
<i>ANEXOS</i>	<i>34</i>

## AGRADECIMIENTOS

*A papá y mamá:* sin ustedes nada de lo que hago sería posible ni tendría sentido, gracias por confiar en mí y aceptar mi diferencia. Por soportar mis episodios de frustración, de enojo, pero también por celebrar mis pequeñas victorias y por cuidarse en esta época tan compleja que nos tocó vivir, porque su bienestar era mi bienestar. Porque siempre he sido su niña y con sus cuidados lograron sostener mis alas que muchas veces estuvieron caídas en estos 2 años que representaron uno de los retos mas grandes de mi vida profesional.

*A mi hermano:* por mostrarme la fortaleza detrás de la adversidad

*A mis amigos:* por motivarme a continuar y no dejarme caer cuando pensaba que no podría más.

*A mis profesores:* por orientarme y permitirme reafirmar mis sueños y mi yo, por hacerme más fuerte, aunque no lo supieran. Algunos de ustedes, cambiaron mi vida sin saberlo, gracias por sus enseñanzas y muestras de interés ante mis dudas académicas y mi persona, por escuchar mis inconformidades, por sus consejos, por abrirme los ojos a un mundo ante el que quise cerrarme durante poco más de un año...y que al descubrirlo me hizo amar la subespecialidad, por darme las herramientas para sentirme útil en la vida.

*A mis compañeros:* por hacernos compañía en este viaje que comenzó hace 2 años, por los buenos momentos compartidos.

*A mis pacientes:* gracias por confiar en una joven que muchas veces estaba absorta en sus pensamientos mientras las evaluaba, por alejarme de una realidad a la que tanto tiempo hui para protegerme, porque gracias a sus bebés pude aprender lo que hasta hoy día se...

*A la vida* por permitirme seguir adelante, *a mí,* por la fortaleza, la determinación, por ser diferente y sentirme orgullosa de ello.

## **ABREVIATURAS**

DGM: Diabetes Mellitus Gestacional

DM2: Diabetes Mellitus tipo 2

HAS: hipertensión arterial sistémica

SX: síndrome

CIA: comunicación interauricular

CIV: comunicación interventricular

HGM: Hospital General de México

NOM: Norma Oficial Mexicana

INEGI: Instituto Nacional de Estadística y Geografía

## RESUMEN

**Introducción:** las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas se encuentran entre las 10 principales causas de muerte en la población mexicana menor de 25 años. Representando las primeras 3 causas de muerte en el grupo menor de 14 años. En el servicio de Medicina Materno Fetal se evalúa mediante ecografía estructural a toda mujer embarazada de primer, segundo y tercer trimestre que lleve control prenatal institucional o acuda a valoración de forma aislada.

**Objetivos:** Dar a conocer el número y tipo de defectos congénitos diagnosticados de forma prenatal, el trimestre en el cual son identificados, número de defectos congénitos aislados y asociados, además de formar las bases de un sistema de registro y reporte institucional de defectos congénitos.

**Material y método:** Se realizó un estudio observacional, descriptivo y transversal de 189 casos de fetos con diagnóstico prenatal de defectos estructurales por ecografía nivel II y III en el área de Medicina Materno Fetal del servicio de Ginecología y Obstetricia del HGM.

**Resultados:** De los pacientes evaluados, se identificaron 189 fetos con algún tipo de defecto estructural. Encontramos que los defectos congénitos de pared abdominal, corporal y hernias ocuparon el puesto número 1 tras ser identificados en 46 casos (24.3%), por otra parte, los defectos congénitos de Sistema Nervioso Central fueron diagnosticados en 40 casos (21.16%) y los defectos congénitos del Sistema Cardiovascular con un total 32 casos (16.9%) ocuparon el lugar número 3.

**Conclusiones:** A pesar de que las cardiopatías congénitas corresponden a la primera causa de patología, en nuestra población representaron la tercera causa de defectos estructurales, mientras que los defectos de pared abdominal, corporal y hernias ocuparon la primera causa de patología prenatal, seguidas de aquellas con afección a sistema nervioso central. Se debe perfeccionar el tamizaje prenatal y la referencia oportuna, debido a que la mayor parte de la patología fetal detectada fue realizada en tercer trimestre (54.4%). Ello con el objetivo de mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

## INTRODUCCIÓN

De acuerdo con el Instituto Nacional de Estadística y Geografía, las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas se encuentran entre las 10 principales causas de muerte en la población mexicana menor de 25 años. Representando las primeras 3 causas de muerte en el grupo menor de 14 años.

El 2019 ocupó el puesto número 2 en la población menor de 1 año, el número 1 en población de 1 a 4 años y el tercero en el grupo entre 5 y 14 años.

En 2020 fue la segunda causa de muerte en la población de 0 a 4 años, la tercera entre el grupo de 5 a 9 años, y la tercera en el grupo de 10 a 14 años.

De acuerdo con estos datos resulta imprescindible la detección oportuna de las condiciones contribuyentes a estas cifras, brindando oportunidad para intervenir en el manejo oportuno de las mismas.

Corresponde al área de obstetricia la sospecha diagnóstica ante hallazgos ecográficos sugerentes de entidades susceptibles de diagnóstico prenatal a través de ecografía obstétrica nivel I y la evaluación detallada de la anatomía fetal al área de medicina materno fetal.

En el Hospital General de México se cuenta con ambos servicios.

En el servicio de Medicina Materno Fetal se evalúa mediante ecografía estructural a toda mujer embarazada de segundo y tercer trimestre que lleve control prenatal institucional o acuda por alguna razón al servicio de urgencias. En aquellos fetos con datos ecográficos de alteraciones estructurales se efectúa evaluación ecográfica nivel II y III, así como seguimiento y resolución de la gestación en caso de que la paciente lo acepte. Con esta información se lleva a cabo el registro de todo feto con patología detectada.

**Palabras clave:** malformación, congénito, embarazo, ecografía, prenatal, diagnóstico.

## MARCO TEÓRICO Y ANTECEDENTES

La ultrasonografía obstétrica es ampliamente utilizada para la evaluación prenatal del crecimiento y de la anatomía fetal. El procedimiento aporta resultados diagnósticos que facilitan el manejo de los problemas que surgen durante el embarazo.

Una ecografía fetal del segundo trimestre sirve como un importante punto de referencia con la cual las exploraciones posteriores pueden ser comparadas para evaluar el crecimiento y la salud fetal, como ejemplo de ella la detección de anomalías congénitas <sup>1</sup>.

El estudio Eurofetus fue un proyecto multicéntrico Europeo que, que examinó la exactitud de la valoración ecográfica de rutina en el segundo trimestre en poblaciones no seleccionadas y que represento un importante punto de partida en el ámbito del diagnóstico prenatal en términos de calendarización o elección del momento de la gestación óptimo para poder hacer posible un diagnóstico oportuno de patología estructural <sup>2</sup>.

En dicho estudio fueron detectadas hasta el 56% de las malformaciones y el 55% de las anomalías mayores fueron identificadas antes de las 24 semanas de gestación. Aunque muchos países han desarrollado guías locales para la práctica de la ecografía fetal, todavía hay muchas áreas en el mundo donde no se han implementado. La mayoría de los países ofrecen por lo menos una exploración del segundo trimestre como parte de la atención prenatal estándar, aunque la práctica obstétrica varía ampliamente en todo el mundo <sup>2</sup>.

La OMS declaro: 'A nivel mundial, es probable que gran parte de la ecografía realizada actualmente se lleva a cabo por personas con, en realidad, poco o ningún entrenamiento formal'<sup>3</sup>

Sin embargo, hoy por hoy la especialización de cada área obstétrica ha hecho posible la detección de anomalías fetales tanto funcionales como estructurales, correspondiendo a los subespecialistas en medicina materno fetal, quienes, entre otros objetivos, cumplen con la importante tarea de realizar diagnóstico prenatal.

Para tal fin se cuenta con el principal recurso, que es la ecografía obstétrica en sus diversos niveles. Esto explica la posibilidad de hacer diagnósticos oportunos y correctos. Como parte de la ecografía nivel I, esta puede realizarse con menor entrenamiento debido a que su principal objetivo es la evolución del crecimiento fetal, líquido amniótico y placenta. La ecografía nivel II corresponde a la ecografía estructural de segundo trimestre, tiempo en el que se realiza la mayor parte de las malformaciones fetales, pero como se mencionó no esta al alcance de toda la población. La ecografía nivel III comprende la ecocardiografía y neurosonografía avanzada. <sup>4</sup>

Está al alcance de todo medico materno fetal la realización de los 3 niveles, sin embargo en nuestra área hospitalaria las sospechas diagnósticas de envío de malformaciones fetales se corroboran o descartan a través de los niveles II y III.

Esto puede estar relacionado con la disponibilidad de profesionales calificados y del equipo, de la práctica médica local y las consideraciones jurídicas; en algunos países, los reembolsos de los gastos relacionados con seguros influyen fuertemente en cómo se implementan las exploraciones de rutina en el segundo trimestre.

En el Capítulo XVII de la décima revisión de la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas de Salud Conexos (CIE-10), dedicado a las «Malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas», figuran ciertos defectos congénitos. Otros, como los errores innatos del metabolismo o los trastornos hematológicos de origen prenatal, aparecen en otros capítulos <sup>5</sup>.

Cabe definir los **defectos congénitos** como *anomalías estructurales o funcionales, incluidos trastornos metabólicos, que están presentes desde el momento mismo del nacimiento*. La expresión «trastorno congénito» se considera sinónima, y ambas se utilizan indistintamente.

Con independencia de la definición, los defectos congénitos pueden provocar abortos espontáneos y muertes prenatales y son una causa importante, aunque hasta ahora subestimada, de mortalidad y discapacidad de lactantes y niños menores de cinco años. Estas

patologías pueden ser letales, provocar discapacidades duraderas y tener consecuencias negativas para las personas y familias, los sistemas de atención sanitaria y la sociedad en general.

En la actualidad no existen estimaciones sólidas del número de niños nacidos con un trastorno congénito grave atribuible a causas genéticas o ambientales. Los más frecuentes de esos trastornos graves son los defectos cardiacos congénitos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down. Las hemoglobinopatías (entre ellas la talasemia y la anemia falciforme) y el déficit de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa no entran en la definición de anomalía congénita que figura en la CIE-10, aunque representan un 6% de todos los trastornos congénitos.

Subsisten importantes incertidumbres respecto a la incidencia y la mortalidad atribuibles a trastornos congénitos, sobre todo en países que carecen de un sistema adecuado de registro de defunciones. Comoquiera que sea, las cifras existentes ponen de relieve que la labor destinada a reducir la incidencia y la mortalidad ligadas a anomalías congénitas es indisoluble de los esfuerzos por cumplir la meta correspondiente al cuarto Objetivo de Desarrollo del Milenio, esto es, reducir en dos terceras partes, entre 1990 y 2015, la mortalidad de los niños menores de cinco años.

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

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

Considerando que los defectos congénitos pueden tener muy diversas causas, es necesario aplicar un amplio repertorio de métodos de prevención. La mayoría de los trastornos

congénitos de origen ambiental se pueden prevenir con medidas de salud pública como la prevención de las infecciones de transmisión sexual, la aplicación de leyes sobre la gestión de sustancias químicas tóxicas (como ciertos productos de uso agrícola), la vacunación contra la rubéola por ejemplo o el enriquecimiento de los alimentos básicos con micronutrientes (yodo y ácido fólico).

- *Epidemiología*

Se calcula que 2-5% de los recién nacidos (RN) vivos y 10% de los RN muertos, presentan algún **defecto congénito**. Los defectos alteran en forma importante la salud, crecimiento, desarrollo físico y psicosocial del paciente, además de interferir con el entorno familiar y de la nación a la que pertenece el binomio en el contexto prenatal.

Los defectos congénitos son la primera causa de muerte en los países desarrollados y la segunda en muchos países en vías de desarrollo. A medida que la mortalidad infantil es inferior a 20 por cada 1.000 recién nacidos vivos, los defectos congénitos ocupan los primeros lugares.

Es de vital importancia, reconocer que, de acuerdo con cifras nacionales, estas mencionan que las *malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas* se encuentran entre las 10 principales causas de muerte en la población mexicana menor de 25 años.

En el pasado 2020 representó la *segunda causa de muerte* en menores de 4 años, la *tercera causa de muerte* en el grupo etario de 5 a 9 años, la *causa número 3 de mortalidad* en el grupo de 10 a 14 años y la *novena causa* en el grupo de 15 a 24 años <sup>6</sup>.

El INEGI año con año proporciona dichas cifras, de modo que a continuación se enumeran de forma detallada las primeras 10 causas de muerte en población de hasta 24 años en 2020 <sup>7</sup>.

Rango	<1	1-4	5-9	10-14	15-24
1	Ciertas afecciones originadas en el periodo perinatal 10 136	Accidentes 726	Tumores malignos 432	Accidentes 523	Agresiones (homicidios) 7 406
2	Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas 4 817	Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas 678	Accidentes 395	Tumores malignos 494	Accidentes 5 232
3	Influenza y neumonía 614	Tumores malignos 358	Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas 212	Lesiones autoinfligidas intencionalmente (suicidios) 278	Lesiones autoinfligidas intencionalmente (suicidios) 2 024
4	Accidentes 446	Influenza y neumonía 354	Parálisis cerebral y otros síndromes paralíticos 115	Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas 221	Tumores malignos 1 750
5	Enfermedades infecciosas intestinales 317	Enfermedades infecciosas intestinales 191	Influenza y neumonía 85	Agresiones (homicidios) 212	Enfermedades del corazón 1 012
6	Septicemia 282	Eventos de intención no determinada 110	Agresiones (homicidios) 82	Parálisis cerebral y otros síndromes paralíticos 127	COVID-19 942
7	COVID-19 208	COVID-19 110	Enfermedades del corazón 86	Enfermedades del corazón 99	Eventos de intención no determinada 786
8	Enfermedades del corazón 128	Agresiones (homicidios) 87	COVID-19 61	Influenza y neumonía 97	Influenza y neumonía 572
9	Desnutrición y otras deficiencias nutricionales 117	Epilepsia 82	Enfermedades infecciosas intestinales 52	COVID-19 92	Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas 554
10	Eventos de intención no determinada 84	Parálisis cerebral y otros síndromes paralíticos 83	Epilepsia 51	Eventos de intención no determinada 72	Diabetes mellitus 356

## 1. Clasificación

Las anomalías congénitas, están presentes al nacimiento en forma visible o no manifiesta y pueden ser estructurales o funcionales



## 1. Defectos Congénitos Estructurales

Se caracterizan por presentar alteraciones en la estructura y/o morfología de uno o más órganos. En forma práctica reconocemos cuatro mecanismos principales en su patogénesis:

- a) Deformación: Es la distorsión de forma, de una estructura que era normal, secundaria a fuerzas mecánicas intrauterinas anormales que actúan sobre el feto. Por ejemplo, contracturas o alteraciones articulares por compresión fetal secundaria a oligohidramnios, defectos del útero, etc.
- b) Malformación: Malformación. Es el defecto de estructura durante la embriogénesis. Cuanto más temprano se manifiesta, más complejo es el cuadro clínico y se deben a una detención, retardo o desvío erróneo del desarrollo de causa heterogénea.
- c) Displasia: Es una anomalía de la organización celular. Afecta todos los sitios donde existe el tejido afectado, por lo que habitualmente las anomalías están ampliamente distribuidas (displasias esqueléticas, hemangiomas y enfermedades de depósito). La característica de la displasia es que la alteración es dinámica y continúa durante toda la vida del paciente, a diferencia de otros mecanismos que cesan una vez completado el desarrollo fetal
- d) Disrupción: Es la destrucción de una estructura o parte de la misma originalmente normal, debido a isquemia, oclusiones vasculares o bandas amnióticas que provocan reducción principalmente en los miembros.

En general las deformaciones y las destrucciones son extrínsecas al feto y de origen intrauterino. La displasia generalmente es de origen genético y las malformaciones de causa multifactorial <sup>8</sup>.

- e) Síndrome congénito. Es un conjunto de defectos que ocurre en forma repetida en distintos pacientes con un patrón siempre similar y relacionado a una patogénesis común. Es decir que ningún defecto es consecuencia de otro, sino que ocurren

independientemente y determinados por una causa única, sea : cromosómica, genética, teratógena, desconocida o multifactorial.

- f) Secuencia. Se refiere a múltiples anomalías derivadas de un único defecto iniciador. El síndrome del abdomen en ciruela -válvulas uretrales-, causan secundariamente obstrucción urinaria y oligoamnios que a su vez, determinan compresión craneofacial, hipoplasia pulmonar, hipoplasia abdominal.
- g) Asociación. Es un acrónimo que refleja una agrupación de defectos congénitos que ocurren juntos con mayor frecuencia que al azar. No es ni síndrome ni secuencia. Ejemplo: asociación "VACTER" relaciona anomalías de vértebras, ano, corazón, tráquea, esófago y riñones. No tienen que estar presentes todas, la asociación facilita la evaluación y evita la exclusión de anomalías asociadas <sup>9</sup>.

## 2. Defectos Congénitos Funcionales

No presentan anomalía estructural o morfológica visible, ya que el defecto es funcional. Son trastornos generalmente causados por mutación genética, cuyos productos, ya sean enzimas o proteínas, no intervienen en la embriogénesis sino más bien en la función postnatal de órganos y sistemas, ej.: errores congénitos del metabolismo, hemoglobinopatías, etc.<sup>10</sup>

- Etiología

ETIOLOGIA	PORCENTAJE
Causa desconocida	46.1 %
Causa multifactorial	23.0 %
Alteraciones genéticas	17.6 %
Anomalías cromosómicas	10.1 %
Defectos teratogénicos	3.2 %

- Factores de riesgo
- Factores socioeconómicos. Aproximadamente un 94% de los defectos de nacimiento graves ocurren en las familias y países en desarrollo, donde las madres son más vulnerables a la malnutrición, falta de vacunaciones, deficiente cuidado prenatal, y/o mayor exposición a agentes o factores que inducen la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en especial el alcohol, ETS y otras infecciones. La edad materna avanzada también incrementa el riesgo de alteraciones cromosómicas.
- Factores genéticos. La consanguinidad aumenta la prevalencia de anomalías genéticas y multiplica casi por dos el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual y anomalías congénitas graves en los matrimonios entre primos hermanos y/o familiares. Algunas comunidades étnicas, por ej.: los judíos asquenazíes, tienen una mayor prevalencia de mutaciones genéticas por lo que determinan un riesgo mayor de presentar recién nacidos con anomalías congénitas.
- Infecciones. Las infecciones maternas, como la sífilis, toxoplasmosis o la rubéola, son una causa importante de defectos de nacimiento.
- Estado nutricional de la madre. Las carencias de yodo y folato, la obesidad y enfermedades como la diabetes mellitus están relacionadas con algunas anomalías congénitas. Por ejemplo, la deficiencia de folato aumenta el riesgo de tener niños con defectos del tubo neural.
- Factores ambientales. La exposición materna a pesticidas, fármacos y drogas, alcohol, tabaco, productos químicos, altas dosis de vitamina A al inicio del embarazo y altas dosis de radiación aumentan el riesgo de anomalías congénitas. El hecho de trabajar en fundiciones, minas o de vivir cerca de esos lugares pueden ser también factores de riesgo <sup>11</sup>.

- *Anomalías cromosómicas*

Las anomalías cromosómicas se caracterizan por deficiencia o exceso de material cromosómico, lo que implica un desequilibrio cuantitativo de los cromosomas.

Las cromosomopatías no siguen las leyes mendelianas, habitualmente tienen un bajo riesgo de recurrencia.

En forma característica los niños afectados por cromosomopatías presentan:

- Anomalías congénitas múltiples
- Trastornos de diferenciación sexual
- Alteraciones del crecimiento y desarrollo
- Deficiencia mental

Algunas anomalías cromosómicas se diagnostican por sus manifestaciones características, pero la confirmación final se basa en el estudio del cariotipo.

Las cromosomopatías que ocurren tempranamente son la causa de abortos espontáneos. En general, el riesgo de anomalías cromosómicas, está relacionada con la edad materna <sup>12</sup>.

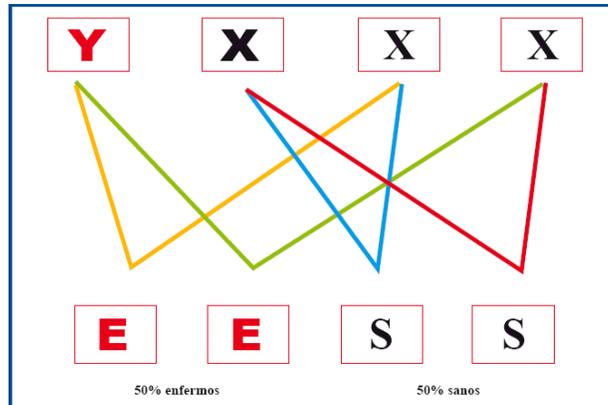
- *Alteraciones genéticas*

Los defectos genéticos afectan diferentes órganos y/o funciones de acuerdo al gen involucrado y siguen las leyes de Mendel. Algunos de estos defectos son diagnosticados en forma clínica, pero la mayoría requiere de estudios especializados. En el ser humano se han reconocido 30.000 - 35.000 genes. Los genes defectuosos ocasionan defectos congénitos estructurales o funcionales que se transmiten en forma de:

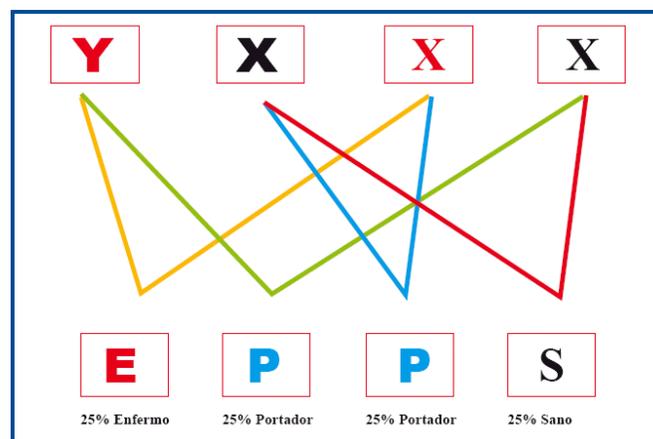
- Genopatía autosómica dominante
- Genopatía autosómica recesiva

- Genopatía ligada al cromosoma "X"

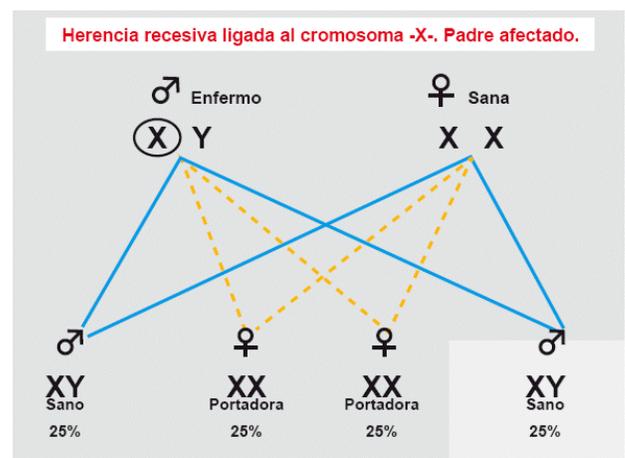
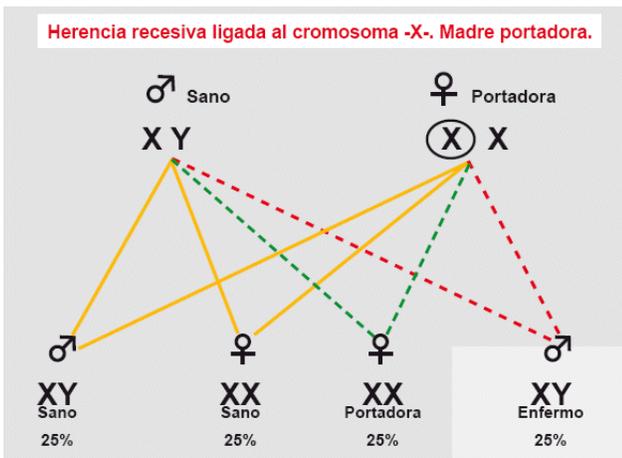
*Genopatía autosómica dominante.* Es la forma más frecuente de herencia mendeliana. El progenitor afectado, porta un gen anómalo en uno de los componentes de una pareja de autosomas, los descendientes tienen un **50% de probabilidad** de heredar el gen anormal. Ejemplo: neurofibromatosis



*Genopatía autosómica recesiva.* Los progenitores afectados, portan un gen anómalo en uno de los componentes de una pareja de autosomas. El afectado es homocigoto para el gen anómalo al haber heredado un alelo anormal de cada padre. Ambos progenitores son portadores del mismo gen recesivo y ambos lo transmiten al hijo. El **25%** de los hijos resultan **enfermos, 25% sanos y 50% portadores.** Ejemplo. Hiperplasia suprarrenal congénita.<sup>13</sup>



*Herencia recesiva ligada al cromosoma X.* Los genes localizados en el cromosoma "X" se transmiten en forma diferente. El varón tiene una constitución genética "XY" y la mujer "XX", o sea que la mujer tiene una pareja de genes igual que los genes autosómicos, en cambio el varón posee solo una copia por tener un solo cromosoma "X". Por lo tanto los genes recesivos ligados al cromosoma "X" determinan enfermedad en el varón y estado de portadora en la mujer. Es imperativo identificar a la portadora para aconsejar consejería genética. Ejemplo: albinismo <sup>14</sup>.



## Defectos Teratogénicos

DROGAS	AGENTES FÍSICOS	ENFERMEDADES MATERNAS	INFECCIONES PRENATALES	METALES PESADOS
Alcohol	Radiación	Diabetes mellitus	Rubéola	Mercurio
Andrógenos	Hipertermia	Hipotiroidismo	Citomegalovirus	Plomo
Cocaína		Fenilcetonuria	Herpes simple	
Heroína		Lupus eritematoso	Parvovirus	
Dietilelbestrol		Obesidad	Sífilis	
Estreptomina			Toxoplasmosis	
Carbamazepina				
Valproato				
Yodo				
Isotretinoína				
Warfarina				

- *Evaluación de las Anomalías*

Una vez sospechada la anomalía congénita, se debe agudizar la capacidad clínica, consultar textos y/o catálogos de defectos congénitos y contar con la ayuda de especialistas.

Se recomienda la siguiente evaluación:

- ✓ Historia familiar: edad, origen étnico y salud de los padres. Además de investigar la familia, en busca de antecedentes similares o formas incompletas de la patología. Antecedentes de infertilidad, muertes perinatales y consanguinidad de padres. Puede ser necesario examinar a toda la familia y es ventajoso solicitar fotografías.
- ✓ Historia gestacional: consignar fármacos utilizados, infecciones y enfermedades maternas, uso de drogas y/o alcohol, radiación, contaminación ambiental, hipertermia, estrés severo, oligoamnios, hidramnios, etc.
- ✓ Evaluación morfológica fetal (prenatal): a través de las herramientas que permiten el estudio anatómico fetal, especialmente a la herramienta por excelencia de la ecografía a través de los diversos niveles de especificidad, el nivel II permite la evaluación detallada anatómica y ante diagnóstico de patología cardiológica o de sistema nervioso central, emplear la ecografía nivel III mediante ecocardiografía avanzada y neurosonografía avanzada, respectivamente.
- ✓ Historia médica del paciente(postnatal): parámetros antropométricos neonatales, condición del nacimiento, presencia de los defectos al nacer; crecimiento y desarrollo psicomotor, alimentación, estado de salud en general y patología médica específica.
- ✓ Examen físico: debe ser minucioso, sistemático y documentado con mediciones antropométricas pertinentes y fotografías seriadas.
- ✓ Examen sistemático completo: análisis de los dermatoglifos, buscar asociaciones ocultas o no visibles e identificar lo que es normal y anormal y finalmente en forma objetiva, cuantificar los hallazgos anormales encontrados <sup>15</sup>.

## **JUSTIFICACIÓN**

Al posicionarse la patología congénita entre las 10 principales causas de muerte en la población mexicana, la detección prenatal de la misma representa un área de oportunidad en la intervención sobre condiciones susceptibles de corrección antenatal oportuna, vigilancia prenatal, planificación de la atención neonatal y con ello el impacto en la reducción de la morbilidad y mortalidad en las distintas etapas de la vida del sujeto que la padece y que de acuerdo a cifras contribuyen de forma importante en las tasas de muerte.

Como establece la NOM-034-SSA-2013, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento, existen algunos que pueden ser prevenibles, detectados, diagnosticados, tratados y/o rehabilitados oportunamente, lo que permite evitar o limitar la discapacidad o muerte y ofrecer a los padres y a su(s) hijo(s), atención con calidad y posibilidades de una mejor calidad de vida.

Las anomalías congénitas son en muchos países causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad, nuestro medio no es la excepción. Por ello la detección oportuna de estas condiciones representa la piedra angular para la modificación del pronóstico fetal y reproductivo de la pareja. A través de: el desarrollo y fortalecimiento de los sistemas de registro y vigilancia, el desarrollo de conocimientos especializados y la creación de capacidades, el fortalecimiento de la investigación y los estudios sobre la etiología, el diagnóstico y la prevención.

## **HIPÓTESIS**

Las cardiopatías congénitas representan el grupo de patologías estructurales con mayor prevalencia en la población general cuando de malformaciones congénitas se trata. Por tanto, corresponderán al grupo con mayor presentación durante el periodo de tiempo examinado en nuestra población.

## OBJETIVOS

### *Objetivo general*

Describir las patologías estructurales fetales diagnosticadas por ecografía en el servicio de Medicina Materno Fetal.

### *Objetivos específicos*

- Describir el lugar que ocupan las cardiopatías entre todas las malformaciones congénitas diagnosticadas en la población obstétrica.
- Describir el número de malformaciones congénitas en la población obstétrica
- Describir el tipo de malformaciones congénitas en la población obstétrica
- Describir el tipo de malformaciones congénitas de acuerdo con su presentación: aislada o asociada.
- Describir el grupo etario con mayor prevalencia en que fueron diagnosticadas las malformaciones congénitas.
- Clasificar las malformaciones congénitas de acuerdo con el aparato o sistema afectado.
- Clasificar las malformaciones congénitas de acuerdo con el trimestre en que fue realizado el diagnóstico.
- Determinar su asociación con el estado de salud materno.
- Contribuir a las bases de un sistema de registro y reporte institucional.

# MATERIAL Y MÉTODOS

## METODOLOGÍA

### Tipo y diseño del estudio

Corresponde a un modelo de estudio observacional con finalidad descriptiva, retrolectivo, debido a que reportamos la información registrada en nuestra base de datos que surge de los reportes ecográficos en archivo electrónico efectuados en el área de Medicina Materno Fetal del servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga”

### Población y Tamaño de muestra

Se incluyeron los datos clínicos de 189 mujeres embarazadas con diagnóstico fetal de patología estructural de cualquier órgano o sistema que acudieron a valoración, seguimiento y resolución del embarazo en el servicio de Medicina Materno Fetal del Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga” en el periodo comprendido de agosto 2019 a agosto de 2021 registrados en reportes de ecografía en archivo electrónico y en la estadística denominada FETOS CON PATOLOGÍA que enumera a todos aquellos fetos diagnosticados con alguna condición que perturbe la salud fetal y que se enumera caso a caso, mes a mes, año con año.

### Criterios de inclusión

Embarazadas con gestación única o múltiple, de cualquier edad gestacional con diagnóstico ecográfico de patología fetal estructural realizada por el equipo médico de Medicina Materno Fetal del Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga” en el periodo comprendido de agosto 2019 a agosto de 2021 registrados en reportes de ecografía en archivo electrónico.

### Criterios de exclusión

Aquellas pacientes que no contaran con la información completa para la elaboración de la base de datos.

### Definición de variables

*Defecto congénito:* Alteración estructural o funcional que para fines de este estudio presente el feto y que por lo tanto sea posible su evidencia mediante ultrasonido.

*Edad materna:* Número de años cumplidos a la fecha de diagnóstico.

*Edad gestacional:* Número de semanas cumplidas al momento del diagnóstico.

## **PROCEDIMIENTO Y ANÁLISIS ESTADÍSTICO**

Se realizó la revisión de los datos de la estadística de FETOS CON PATOLOGÍA en el periodo de interés así como de los reportes en archivo electrónico de todas las ecografías y posteriormente el vaciado de las variables de interés obtenidas del registro de todos los defectos congénitos estructurales reportados en las ecografías nivel II y III realizadas del 1 de Agosto del 2019 al 31 de Agosto de 2021 en el área de Medicina Materno Fetal del servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga” Se elaboró una base de datos en Excel con las variables de estudio . Se clasificaron de acuerdo al aparato o sistema comprometido y posteriormente se realizó la descripción y cuantificación de los datos obtenidos en tablas de datos y gráficos.

## **ASPECTOS ETICOS Y BIOSEGURIDAD**

Para la realización de este estudio no fue necesario contar con la aprobación del Comité de Ética del HGM y fue aceptado por el Comité Científico de la misma institución. Sólo se utilizarán técnicas y métodos de investigación documental retrospectivos y revisión de los estudios ecográficos realizados en el servicio de Medicina Materno Fetal, en los que no se identificó al paciente ni se trataron aspectos sensibles de su conducta, por lo que se consideró un estudio sin riesgo cuya información se utilizará exclusivamente con fines académicos y de investigación.

## RESULTADOS

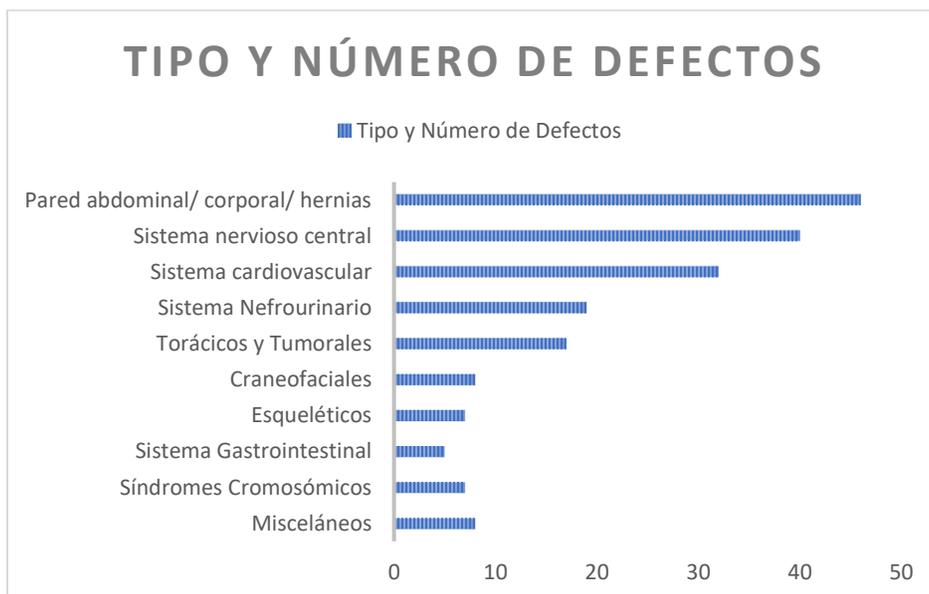
Durante el periodo de estudio, mismo que abarca 2 años consecutivos comprendidos de Agosto 2019 -Agosto de 2021, se realizaron aproximadamente un total de 4121 evaluaciones ecográficas nivel I, II y III por personal médico del área de Medicina Materno Fetal.

De los pacientes evaluados, se identificaron **189 fetos** con algún tipo de defecto estructural.

- *Tipo de Defecto Estructural*

Encontramos que los **defectos congénitos de pared abdominal, corporal y hernias** ocuparon el puesto *número 1* tras ser identificados en 46 casos, por otra parte, los defectos congénitos de Sistema Nervioso Central fueron diagnosticados en 40 casos y los defectos congénitos de Sistema Cardiovascular con un total 32 casos *ocuparon el lugar número 3*, *contrario a lo que está referido en la literatura al mencionar que se trata de las patologías fetales con mayor número de diagnostico..*

El resto de los defectos estructurales por aparatos y sistemas se reportan en la siguiente Tabla, la cual los clasifica de acuerdo con uno de los 10 grupos que para fines de este estudio fueron definidos así.



DEFECTO ESTRUCTURAL	NUMERO DE DEFECTOS	Porcentaje %
<i>Pared abdominal/ corporal/ hernias</i>	46	24.3
<i>Sistema nervioso central</i>	40	21.1
<i>Sistema cardiovascular</i>	32	16
<i>Sistema Nefrouinario</i>	19	10
<i>Torácicos y Tumorales</i>	17	8.9
<i>Craneofaciales</i>	8	4.2
<i>Esqueléticos</i>	7	3.7
<i>Sistema Gastrointestinal</i>	5	2.6
<i>Síndromes Cromosómicos</i>	7	3.7
<i>Misceláneos</i>	8	4.2
<i>Total</i>	189	100%

El grupo de defecto estructural que ocupó **primer lugar** en prevalencia con el 24.3% del diagnóstico fue el que comprometía la **Pared abdominal/ corporal/ hernias** que aportaron 46 casos a nuestra estadística, de los cuales poco más de la mitad, es decir 26, fueron Gastrosquisis, misma que de forma global representa el 13.75% de todos los defectos estructurales diagnosticados en la población de estudio durante el periodo descrito.

En **segundo lugar**, con un 21.1 % de los diagnósticos, la patología del Sistema Nervioso Central contribuyó con 40 casos; de los cuales 16 pacientes cursaban con Ventriculomegalia, la cual fue la condición fetal más frecuente, seguida de los defectos de cierre de tubo neural, que fueron identificados en 6 de ellos con los diagnósticos de acrania, encefalocele y mielomeningocele.

El **tercer lugar**, con un 16% de la patología diagnosticada, el Sistema cardiovascular fue identificado como el sitio anatómico afectado. De los 32 diagnósticos realizados, 5 se trataron de Anomalía de Ebstein, y 14 casos se asociaron con otra alteración estructural, es decir, el 44% de los casos en este grupo.

- *Defectos aislados vs asociados*

En relación con la coexistencia de otras alteraciones estructurales al diagnóstico principal, identificamos que en el 22.75% de los casos estaba presente otra condición estructural acompañante, mientras que en el **77.35%** de los diagnósticos efectuados, y que representan

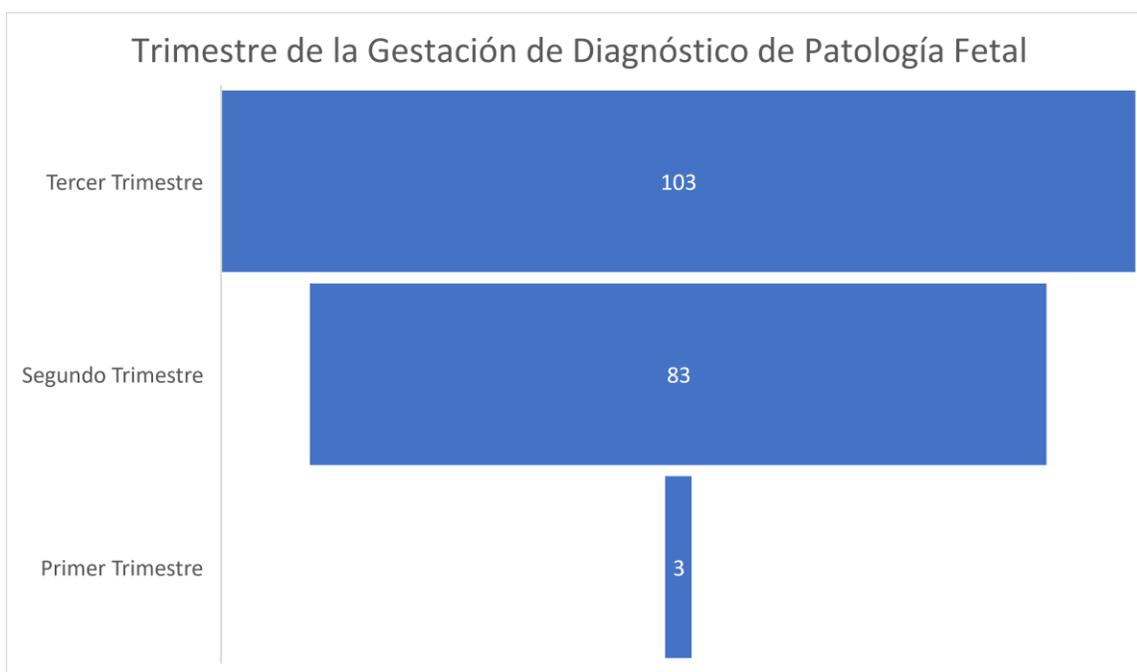
la mayoría de éstos, se presentaron de forma **aislada**. Sin embargo, es importante mencionar que en esto excluye al grupo de Síndromes cromosómicos (7 de los 189 casos), debido a la propia condición genética y características de las aneuploidías que implican alteraciones estructurales en diferentes aparatos y sistemas.



Patología Aislada	Patología Compleja(asociada)
146 (77.25%)	43 (22.75%)

- *Trimestre de la Gestacional al momento del Diagnóstico*

En la siguiente tabla se representa el trimestre del embarazo en que fue realizado el diagnóstico por nuestro equipo médico, en el cual se observa la predominancia del **tercer trimestre (54.4%)** excepto en 4 de los 10 grupos, en los cuales el diagnóstico fue realizado en el segundo trimestre, tal es el caso del grupo de Defectos Pared abdominal/ corporal/ hernias, Torácicos y Tumorales, Esqueléticos y Síndromes Cromosómicos. Mientras solo el 1.58% de la patología fue detectada en el primer trimestre.



DEFECTO ESTRUCTURAL	1er trimestre	2do trimestre	3er trimestre	NUMERO DE DEFECTOS
<i>Pared abdominal/ corporal/ hernias</i>	1	24	21	46
<i>Sistema nervioso central</i>	0	19	21	40
<i>Sistema cardiovascular</i>	1	9	22	32
<i>Sistema nefrouinario</i>	0	7	12	19
<i>Torácicos y tumorales</i>	0	9	8	17
<i>Craneofaciales</i>	0	2	6	8
<i>Esqueléticos</i>	0	4	3	7
<i>Sistema gastrointestinal</i>	0	1	4	5
<i>Síndromes cromosómicos</i>	1	4	2	7
<i>Misceláneos</i>	0	4	4	8
<i>Total</i>	3	83	103	189

- *Edad Gestacional (en semanas) al momento del Diagnóstico*

Edad gestacional	NUMERO DE DEFECTOS
<15 semanas	3
16-20 semanas	23
21-25 semanas	36
26-30 semanas	46
<u>31-35 semanas</u>	<u>49</u>
<b>36-40 semanas</b>	32
<b>Total</b>	189

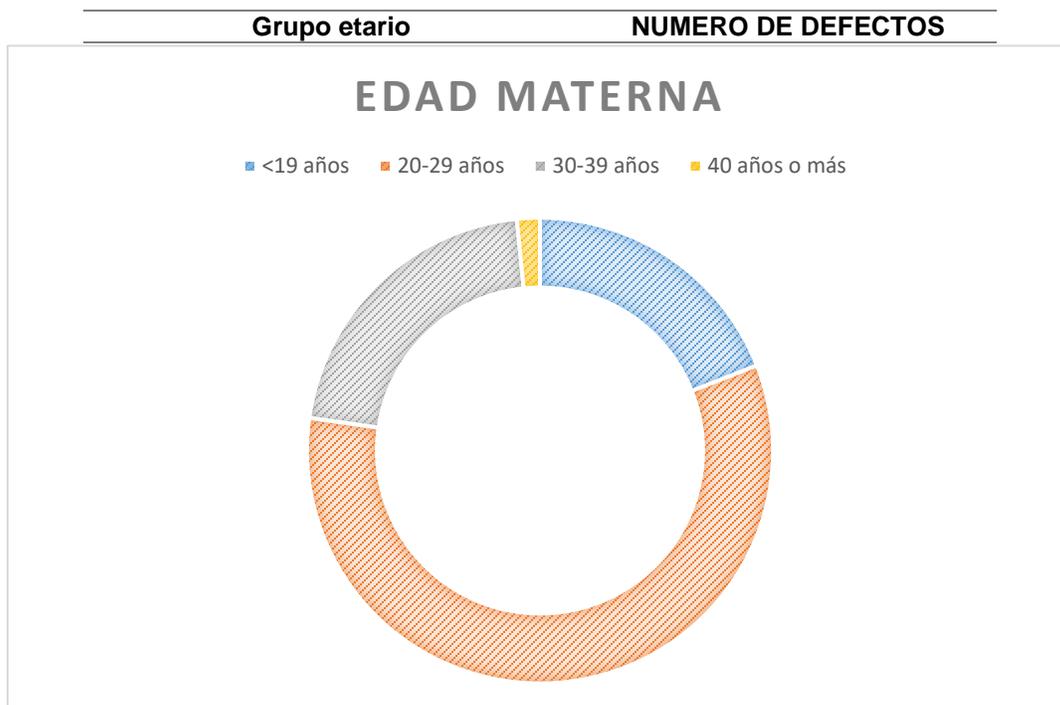
De la mano de la tabla previa en la que se muestra el diagnóstico de patología fetal por trimestre, en donde se identificó al tercer trimestre como el periodo en el que se efectuaron la mayor parte de los diagnósticos, en esta tabla se muestran que entre la semana 31-35 se realizaron 49 de los 189 diagnósticos, mismos que representan 25.9% de éstos.

- *Embarazo único vs múltiple*

De las 189 gestaciones con diagnóstico de Defectos Congénitos clasificados en 1 de los 10 grupos se asignó el grupo *Miscelaneos* como aquél en que no podían ser considerados en el resto de los 9 grupos. Por lo que la patología derivada de la gemelaridad, que para nuestra población fue específicamente aquella derivada de la corionicidad, se incluyó en dicha categoría.

Solo 4 gestaciones de las 189 correspondieron a gemelos, mientras 185 se presentaron en **embarazos únicos**, es decir el **97.8%**

- *Edad materna*



Respecto a la edad materna, se muestra una tendencia de presentación en mujeres jóvenes e incluso madres adolescentes en 36 casos. Se observa que el grupo etario que prevaleció fue el grupo de **20 a 29 años**, con 110 casos de los 189, es decir, el **58%** de las pacientes con algún diagnóstico de patología estructural congénita. Mientras que el grupo de mayores de 40 años solo ocupó 3 casos (1.58%).

- *Salud materna*

De las 189 mujeres embarazadas que fueron diagnosticadas en alguno de los 10 grupos de patología fetal, solo 14 de ellas padecían alguna enfermedad, de las cuales ninguna se relacionaba con la condición fetal que fue descrita o diagnóstica. Entre los diagnósticos con los que cursaban las gestantes se encontraban Lupus Eritematoso Sistémico, Hipertiroidismo y Diabetes.

## DISCUSIÓN

De acuerdo con la literatura, al referirse a las anomalías congénitas, entendidas también como defectos de nacimiento, trastornos o malformaciones congénitos, y definidas como anomalías estructurales o funcionales que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida, el *embarazo* entonces se convierte en la ventana de oportunidad para la detección y el manejo de estas.

La ecografía fetal del segundo trimestre sirve como un importante punto de referencia con la cual las exploraciones posteriores pueden ser comparadas para evaluar el crecimiento y la salud fetal, como ejemplo de ella la detección de anomalías congénitas, sin embargo, la tendencia de hacer diagnósticos ecográficos cada vez más tempranos en cuyo caso la patología lo permita por el periodo fetal de aparición y detección a través de imágenes, brinda mayores oportunidades en la toma de decisiones.

Es ampliamente conocido que, por la propia embriología del ser humano, al ser el primer sistema en desarrollarse para así satisfacer las demandas de la economía del nuevo ser en desarrollo, el sistema Cardiovascular es al que se han atribuido el principal número de defectos congénitos diagnosticados.

Sin embargo, en el caso de nuestra población hospitalaria, representaron la tercera causa de defectos estructurales, mientras que los defectos de pared abdominal, corporal y hernias ocuparon la primera causa de patología prenatal, seguidas de aquellas con afección a sistema nervioso central.

La hipótesis entonces, que establecía que en nuestra población se cumpliría que las cardiopatías congénitas ocuparían la mayor prevalencia, se descarta.

Al ser nuestra institución de acuerdo con los niveles de atención médica, nivel 3, la referencia en edades gestacionales tardías es una constante, que correlaciona con los 103 casos (54.4%) diagnosticados en tercer trimestre, y los 83 casos (43.9%) identificados en el segundo trimestre. Mismos que se consiguieron por la realización de ecografías nivel II y en muchos casos Nivel III.

En el caso de la ecografía estructural o nivel II, se realiza a todo feto visto por primera vez, independientemente del motivo de envío, en el que la mayor parte de las ocasiones es para determinación de edad gestacional o curva de crecimiento. Esto ha brindado la oportunidad de diagnósticos fetales incluso sin sospecha previa de patología o si la edad gestacional ha rebasado el intervalo propuesto para la realización de este estudio, ya que todo feto valorado por nuestro servicio independientemente del escenario clínico, y si es que se encuentra fuera del primer trimestre para la evaluación 11-13.6, es candidato a la realización de estudio ecográfico de intervalo (semana 14.2-16 semanas) o estructural (preferente entre 18-24 semanas) en segundo o tercer trimestre.

Cuando a través de los datos obtenidos en el estudio ecográfico de primer trimestre (11-13.6) o estructural se identifican defectos congénitos y son susceptibles de diagnóstico prenatal a través de estudios invasivos estos se ofertan. Sin embargo, la infraestructura hospitalaria solo hace posible el diagnóstico prenatal a través de cariotipo en sangre fetal obtenida por cordocentesis, el resto de los estudios deben analizarse de forma extrahospitalaria, en cuyo caso se facilita la toma de muestra del tejido por personal médico del área de Medicina Materno Fetal.

Una vez establecida la sospecha diagnóstica y si la edad gestacional lo permite (segundo o tercer trimestre) se avanza en el eslabón de diagnóstico hacia la realización de ecografía nivel III en el caso de defectos de Sistema Nervioso Central mediante Neurosonografía avanzada o en el caso de defectos del Sistema Cardiovascular a través de Ecocardiografía avanzada y se facilita con ello la determinación cada vez más precisa de la noxa ante la que se enfrenta el binomio y ante la que deberemos hacer frente.

Una vez establecido el diagnóstico se cita a evaluaciones seriadas según la patología lo amerite y se convoca a sesión multidisciplinaria con los servicios de Neonatología, Patología, Genética, entre otros, para dar a conocer el caso clínico y establecer las mejores opciones terapéuticas, de consejería genética, y prever el manejo neonatal correcto para mejorar el pronóstico del paciente afecto.

## CONCLUSIONES

México es un país que, por sus condiciones demográficas, socioeconómicas, genéticas, nutricionales y ambientales, y bajo la consideración de la Organización Mundial de la Salud, en que establece que el 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países de ingresos bajos y medios, ello, expone a nuestra población a las mismas.

Considerando que las anomalías congénitas son en muchos países causas importantes de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad, la correcta identificación de las mismas brinda la oportunidad de modificar la historia natural y por tanto el pronóstico de muchas de ellas a través de la cada vez más adelantada tecnología puesta en marcha por la existencia de equipos que permiten con mayor precisión el correcto diagnóstico así como de terapias in útero cada vez más empleadas en todo el mundo e incluso en nuestro propio país, sin embargo en el otro extremo, también depende de la detección oportuna, el poder brindar opción de interrumpir la gestación y brindar conserjería en gestaciones futuras así como establecer un plan al nacimiento e impactar de esta forma en las cifras de mortalidad a causa de estas condiciones.

La sistematización en términos de evaluación anatómica detallada realizada a todo feto visto por el personal médico del área de Medicina Materno Fetal le brinda la oportunidad de tener acceso a un diagnóstico morfológico y funcional oportuno, y en cuyo caso se determine cursa con patología, su vigilancia, manejo y en algunos casos seleccionados y si los recursos hospitalarios lo permiten, el tratamiento, mejoran de sobremanera el pronóstico.

Todo ello posible también, por la contribución del resto del equipo multidisciplinario del que nos apoyamos para la consecución de la mejor opción terapéutica del binomio.

Sin embargo encontramos que en nuestra población los **defectos congénitos de pared abdominal, corporal y hernias ocupan** el primer lugar en presentación clínica, mientras los defectos congénitos de Sistema Cardiovascular ocuparon el tercer lugar, contrario a lo descrito en el resto de la literatura al mencionarlos como la principal condición diagnosticada.

## REFERENCIAS

- 1.- I. J. Salomon, z. Alfirevic, v. Berghella, et al. Guías prácticas para la realización de la exploración ecográfica fetal de rutina en el segundo trimestre. *Ultrasound Obstet Gynecol* (2010)
- 2.- Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. *Am J Obstet Gynecol* 1999; 181: 446–454.
- 3.-Schwarzler P, Senat MV, Holden D, Bernard JP, Masroor T, Ville Y. Feasibility of the second-trimester fetal ultrasound examination in an unselected population at 18, 20 or 22 weeks of pregnancy: a randomized trial. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1999; 14: 92–97
- 4.- Goldberg JD. Routine screening for fetal anomalies: expectations. *Obstet Gynecol Clin North Am* 2004; 31: 35–50
- 5.- WorldHealthOrganization. Training in Diagnostic Ultrasound: Essentials, Practice, and Standards. (WHO Technical Report Series, No. 875). WHO: Geneva, 1998.
- 6.- INEGI, (2020). Nota técnica sobre las estadísticas de defunciones registradas 2019. Disponible en [https://www.inegi.org.mx/contenidos/programas/mortalidad/doc/defunciones\\_registradas\\_2019\\_nota\\_tecnica.pdf](https://www.inegi.org.mx/contenidos/programas/mortalidad/doc/defunciones_registradas_2019_nota_tecnica.pdf)
- 7.- INEGI, (2021). Nota técnica sobre las estadísticas de defunciones registradas 2020 Disponible en: [https://www.inegi.org.mx/contenidos/programas/mortalidad/doc/defunciones\\_registradas\\_2020\\_nota\\_tecnica.pdf](https://www.inegi.org.mx/contenidos/programas/mortalidad/doc/defunciones_registradas_2020_nota_tecnica.pdf)
- 8.- NOM-007-SSA2-2016, Para la atención de la mujer durante el embarazo, parto y puerperio, y de la persona recién nacida.
- 9.- Saldarriaga GW, Ruiz MF, Fandiño-Lozada A, Cruz PM, Isaza LC. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital defects by screening ultrasound in Cali, Colombia. *Colomb Med.* Vol 45, No1, 2014.
- 10.- Saldarriaga W, Artuz A, Ayudas diagnósticas en obstetricia. Colombia: Universidad del Valle Programa editorial; 2010.

- 11.- Vélez J, Herrera L, Arango F, López G. Malformaciones congénitas: correlación diagnóstico ecográfico y clínico. Rev Colomb Obstet Ginecol. 2007; 58 (3): 194-201.
- 12.- Management of birth defects and haemoglobin disorders: report of a joint WHO-March of Dimes meeting, Ginebra (Suiza), 17 a 19 de mayo de 2006. Ginebra, Organización Mundial de la Salud, 2006.
- 13.- Mazzi E. Defectos congénitos y enfermedades genéticas frecuentes. En: Mazzi E, Sandoval O, Aranda E, Bartos A, Peñaranda RM, Kaune V, Velasco VH, Zamora A, Montano J, eds. Texto de la Cátedra de Pediatría. 6ta ed. La Paz: Elite Impresiones; 2013.p.257-256
- 14.- Miquel-Verges F, Lee S, Aucota SW, Boss RD, Culpar LJ, Donohue PK. Prenatal consultation with a neonatologist for congenital anomalies: parental perceptions. Pediatrics 2009; 124: e573-e579.
- 15.- Stothard KJ, Tennant PWG, Bell R, Rakin J. Maternal obesity associated with increased risk for birth defects. JAMA 2009; 301: 636-50.

## ANEXOS

Anexo 1. Concentrado de defectos congénitos de pared abdominal, corporal y hernias (46)

MES/AÑO	CASO	EDAD MATEF	# FETOS	EDAD GESTA	DEFECTO CONGÉNITO	AISLADO	ASOCIADO	SALUD MATERNA
ago-19	4	36	1	36	HERNIA DIAFRAGMATICA IZQ	SI		SANA
ago-19	6	17	1	28	GASTROSQUISIS	SI		SANA
ago-19	8	28	1	28	GASTROSQUISIS	SI		SANA
ago-19	10	16	1	21	GASTROSQUISIS	NO	FPA	SANA
sep-19	13	23	1	38	ONFALOCELE	NO	RIZOMELIA,	SANA
oct-19	155	18	1	21	GASTROQUISIS	SI		SANA
oct-19	158	16	1	30	GASTROSQUISIS	SI		SANA
oct-19	161	26	1	31	GASTROSQUISIS	SI		SANA
nov-19	167	27	1	25	GASTROSQUISIS	SI		SANA
nov-19	176	33	1	20	ONFALOCELE	NO	HIDROPS	SANA
ene-20	186	16	1	23	ANOMALIA BODY STALK	SI		SANA
feb-20	189	22	1	18	ANOMALIA BODY STALK	SI		SANA
feb-20	194	16	1	20	HERNIA DIAFRAGMATICA IZQ	SI		SANA
mar-20	197	25	1	18	ANOMALIA BODY STALK	SI		SANA
mar-20	198	22	1	28	GASTROSQUISIS	SI		SANA
mar-20	203	14	1	18	GASTROSQUISIS	SI		SANA
mar-20	210	14	1	39	GASTROSQUISIS	SI		SANA
abr-20	212	21	1	28	GASTROSQUISIS	SI		SANA
may-20	213	18	1	11	ANOMALIA BODY STALK	SI		SANA
jun-20	220	16	1	15	GASTROSQUISIS	SI		SANA
ago-20	95	18	1	36	GASTROSQUISIS	SI		SANA
sep-20	101	20	1	35	GASTROSQUISIS	SI		SANA
nov-20	110	20	1	34	GASTROSQUISIS	NO	FETO PEQUE	SANA
dic-20	111	25	1	34	EVENTRACION DIAFRAGMATICA	SI		SANA
dic-20	114	19	1	23	GASTROSQUISIS	SI		SANA
dic-20	116	26	1	21	HERNIA DIAFRAGMATICA IZQ	SI		SANA
ene-21	123	27	1	19	GASTROSQUISIS	SI		SANA
feb-21	128	29	1	32	PENTALOGIA DE CANTREL	SI		EPILEPSIA
feb-21	130	24	1	18	ONFALOCELE	NO	DOBLE TSVD	SANA
feb-21	131	18	1	22	GASTROSQUISIS	SI		SANA
mar-21	142	41	1	35	HERNIA DIAFRAGMÁTICA IZQ	SI		SANA
abr-21	151	23	1	31	HERNIA DIAFRAGMATICA	SI		SANA
may-21	155	19	1	19	GASTROSQUISIS	SI		SANA
may-21	158	26	1	38	GASTROSQUISIS	SI		SANA
may-21	159	21	1	36	GASTROSQUISIS	SI		SANA
may-21	160	21	1	35	GASTROSQUISIS	SI		SANA
jun-21	168	17	1	28	GASTROSQUISIS	SI		SANA
jun-21	169	34	1	37	HERNIA DIAFRAGMATICA DERE	SI		SANA
jun-21	170	29	1	25	HERNIA DIAFRAGMATICA IZQUI	NO	TRONCO ART	SANA
jun-21	172	21	1	16	GASTROSQUISIS	SI		SANA
jun-21	175	25	1	16	BANDA AMNIONICA	NO	ENCEFALOCE	SANA
jun-21	176	21	1	26	GASTROSQUISIS	SI		SANA
jul-21	181	25	1	36	HERNIA DIAFRAGMATICA DERE	SI		HIPOTIROIDISMO SUBCLINICO
ago-21	185	21	1	38	HERNIA DIAFRAGMATICA IZQUI	SI		SANA
ago-21	187	18	1	27	GASTROSQUISIS	SI		SANA
ago-21	188	23	1	18	ANOMALIA DE BODY STALK	SI		SANA

Anexo 2. Concentrado de defectos congénitos de Sistema Nervioso Central (40)

MES/AÑO	CASO	EDAD MATERNA	# FETOS	EDAD GESTACIONAL AL DX	DEFECTO CONGÉNITO DEL SNC	AISLADO	ASOCIADO	SALUD MATERNA
ago-19	1	33	1	31	ENCEFALOCELE	SI		SANA
ago-19	2	29	1	30	VENTRICULOMEGALIA	NO	RIZOMELIA	SANA
sep-19	3	40	1	22	VENTRICULOMEGALIA	SI		SANA
oct-19	154	26	1	35	MENINGOCELE	SI		SANA
nov-19	166	37	1	31	AGENESIA PARCIAL DE CUERPO CALOSO	SI		SANA
nov-19	172	21	1	19	VENTRICULOMEGALIA	SI		SANA
nov-19	173	16	1	28	MEGACISTERNA MAGNA	NO	ARTERIA UMB	SANA
nov-19	174	37	1	36	VENTRICULOMEGALIA	SI		SANA
nov-19	177	19	1	38	VENTRICULOMEGALIA	SI		SANA
nov-19	180	24	1	34	MIELOMENINGOCELE	SI		SANA
ene-20	185	19	1	20	MIELOMENINGOCELE	SI		SANA
feb-20	188	21	1	30	MEGACISTERNA	SI		SANA
feb-20	190	19	1	23	HOLOPROSENCEFALIA	SI		SANA
feb-20	191	32	1	18	HOLOPROSENCEFALIA	NO	CIV	SANA
feb-20	192	23	1	34	VENTRICULOMEGALIA	SI		SANA
feb-20	196	23	1	22	MEGACISTERNA	SI		SANA
mar-20	202	38	1	34	AGENESIA CUERPO CALOSO	SI		SANA
mar-20	204	42	1	30	MEGACISTERNA	SI		SANA
jun-20	216	25	1	27	VENTRICULOMEGALIA	SI		LUPUS
jun-20	217	29	1	38	VENTRICULOMEGALIA MODERADA	NO		SANA
jun-20	218	32	1	30	VENTRICULOMEGALIA SEVERA ASIMETRICA	SI		SANA
jul-20	227	35	1	19	SECUENCIA ACRANEA- EXENCEFALIA	SI		SANA
ago-20	2	29	1	36	MIELOMENINGOCELE	SI		SANA
ago-20	4	27	1	35	MEGACISTERNA	SI		SANA
ago-20	96	25	1	18	VENTRICULOMEGALIA LEVE	SI		SANA
oct-20	104	25	1	37	MIELOMENINGOCELE	NO	CARDIOPATIA	SANA
ene-21	122	25	1	37	VENTRICULOMEGALIA TRIVENTRICULAR	SI		SANA
feb-21	133	13	1	32	AGENESIA CUERPO CALOSO	NO	VENTRICULON	SANA
mar-21	134	26	1	27	VENTRICULOMEGALIA BILATERAL SEVERA	SI		SANA
mar-21	141	23	1	29	VENTRICULOMEGALIA TRIVENTRICULAR	SI		SANA
abr-21	150	29	1	26	VENTRICULOMEGALIA SEVERA ASIMETRICA	SI		SANA
may-21	153	24	1	29	AGENESIA CUERPO CALOSO	SI		DG
may-21	154	20	1	28	QUISTE DE LA BOLSA DE BLAKE	SI		SANA
may-21	156	26	1	21	VENTRICULOMEGALIA	SI		HIPERTIROIDISMO
may-21	157	28	1	21	VENTRICULOMEGALIA ASIMETRICA	SI		SANA
jun-21	166	35	1	22	HOLOPROSCENCEFALIA	SI		SANA
jun-21	167	25	1	22	HOLOPROSCENCEFALIA	SI		SANA
jun-21	174	22	1	28	AGENESIA CUERPO CALOSO	NO	HIPOPLASIA C	SANA
jul-21	182	23	1	26	HEMORRAGIA CEREBRAL INTRAPARENQUI	SI		SANA
ago-21	184	14	1	32	AGENESIA DE CAVUM SEPTUM PELLUSIDUI	SI		SANA

### Anexo 3. Concentrado de defectos congénitos de Sistema Cardiovascular (32)

MES/AÑO	CASO	EDAD MATERNA	# FETOS	EDAD GESTACI	DEFECTO CONGÉNITO	AISLADO	ASOCIADO	SALUD MATERNA
sep-19	12	22	1	38	ANOMALIA EBSTEIN	SI		SANA
oct-19	153	37	1	24	CIA TIPO OSTIUM SECUNDUM	NO	VENTRICULOMEGALIA	SANA
oct-19	160	37	1	34	ANOMALIA EBSTEIN	SI		SANA
nov-19	170	17	1	32	ISOMERISMO DERECHO	SI		SANA
nov-19	171	20	1	36	BLOQUEO AV	SI		SANA
mar-20	206	17	1	30	COMPLEJO DE FALLOT	NO	LABIO Y PALADAR HENDI	NO
mar-20	208	22	1	23	DERRAME PERICARDICO	SI		SANA
abr-20	211	14	1	33	ANOMALIA DE EBSTEIN	SI		SANA
may-20	215	23	1	17	ATRESIA MITROAORTICA	SI		SANA
jun-20	222	29	1	31	COMPLEJO DE FALLOT	NO	RIÑON MULTIQUISTICO,	SANA
ago-20	1	30	1	32	ESTENOSIS PULMONAR	NO	CIV, HIDROPS	SANA
ago-20	3	32	1	35	TRONCO ARTERIOSO COMUN	NO	AGENESIA CAVUM SEPTU	SANA
sep-20	8	24	1	24	TRONCO ARTERIOSO COMUN	SI		SANA
sep-20	9	30	1	36	ISOMERISMO IZQUIERDO	SI		SANA
sep-20	10	25	1	35	HIPOPLASIA DE ARCO AORTICO	SI		SANA
oct-20	13	26	1	31	TRANSPOSICION DE GRANDES VASO	SI		OBESIDAD
nov-20	17	28	1	36	ANEURISMA CONDUCTO ARTERIOSO	SI		SANA
dic-20	22	23	1	32	DRENAJE PULMONAR ANOMALO PA	NO	HIDROPESIA	SANA
dic-20	23	15	1	16	ESTENOSIS MITRAL	NO	CIV	SANA
dic-20	27	34	1	28	CIV MUSCULAR	SI		DM2
ene-21	29	23	1	30	ANOMALIA DE EBSTEIN	SI		SANA
feb-21	36	34	1	32	ISOMERISMO DERECHO	NO	TRONCO ARTERIOSO CO	SANA
feb-21	37	29	1	32	DOBLE TRACTO SALIDA VD	NO	CIV, ESTENOSIS PULMON	SANA
mar-21	45	17	1	29	VENA CAVA SUPERIOR IZQUIERDA F	NO	HIPOPLASIA HUESO NAS	SANA
mar-21	47	17	1	35	COARTACION AORTICA	NO	HIDROTORAX	SANA
mar-21	49	28	1	23	PERSISTENCIA DE CAVA SUPERIOR I	SI		LES
mar-21	50	27	1	27	ESPECTRO FALLOT	NO	FETO PEQUEÑO ANORMA	SANA
abr-21	53	24	1	31	ANOMALIA DE EBSTEIN	SI		SANA
abr-21	57	37	1	27	DRENAJE PULMONAR ANOMALO	SI		SANA
abr-21	58	24	1	12	ESTENOSIS PULMONAR	NO	ARCO AORTICO DERECHO	SANA
jun-21	165	27	1	31	CIV	SI		SANA
jun-21	173	26	1	36	COARTACION AORTICA	NO	LABIO HENDIDO UNILATE	SANA

### ANEXO 4 Concentrado de defectos congénitos Misceláneos: Patología Gemelar y Otros (8)

CASO	EDAD MATERNA	# FETOS	EDAD GESTACI	DEFECTO CONGÉNITO	AISLADO	ASOCIADO	SALUD MATERNA
9	29	1	28	HIDROPS	NO	CALCIFICACI	SANA
193	27	1	36	HIDROPS	SI		SANA
201	25	1	17	HIDROPS	SI		SANA
209	28	GEMELAR	24	SX.TRANSFUSION FETO FETO	SI		SANA
226	28	GEMELAR	29	MALFORMACION DISCORDANTE 8AGENES	SI		HIPERTENSION GESTACIONAL
152	28	GEMELAR	18	SX.TRANSFUSION FETO FETO I	SI		
124	28	1	37	HIDROTORAX FETAL	SI		SANA
125	37	GEMELAR	31	SECUENCIA TAPS	SI		SANA

### Anexo 5. Concentrado de defectos congénitos Sistema Nefrourinario (19)

MES/AÑO	CASO	EDAD MATERN	# FETOS	EDAD GESTAC	DEFECTO CONGÉNITO	AISLADO	ASOCIADO	SALUD MATERNA	
ago-19	5	30	1	21	DISPLASIA RENAL MULTIQU	NO	RCIU	SANA	
ago-19	7	26	1	21	HIDRONEFROSIS G2	SI		SANA	
oct-19	156	27	1	24	DISPLASIA RENAL MULTIQU	NO	BRADIARRITM	SANA	
oct-19	162	17	1	34	DISPLASIA RENAL MULTIQU	SI		SANA	
nov-19	168	18	1	34	AGENESIA RENAL IZQUIERD	SI		SANA	
nov-19	178	17	1	37	HIDRONEFROSIS	SI		SANA	
nov-19	179	20	1	37	HIDRONEFROSIS	SI		SANA	
nov-19	181	22	1	31	HIDRONEFROSIS	SI		SANA	
nov-19	182	24	1	39	HIDRONEFROSIS UNILATER	SI		SANA	
mar-20	200	34	1	22	SECUENCIA POTTER	SI		SANA	
mar-20	207	32	1	22	HIDRONEFROSIS	NO	CIV	SANA	
may-20	214	32	1	25	AGENESIA RENAL BILATERAL	SI		SANA	
jul-20	223	30	1	31	DOBLE SISTEMA COLECTOR	SI		SANA	
jul-20	225	25	1	37	DOBLE SISTEMA COLECTOR	NO	HIDRONEFROS	SANA	
ene-21	120	21	1	33	URETEROCELE DERECHO	SI		SANA	
jun-21	162	27	1	34	HIDRONEFROSIS GRADO II	SI		HIPOTIROIDISMO SUBCLINICO	
jul-21	177	14	1	36	MEGAVEJIGA	SI		SANA	
jul-21	179	24	1	32	HIDRONEFROSIS	NO	MEGAURETER	SANA	
abr-21	145	18	1	23	SINDROME PRUNET BELLY	SI		SANA	

### Anexo 6. Concentrado de defectos congénitos Torácicos y Tumorales (17)

MES/AÑO	CASO	EDAD MATERN	# FETOS	EDAD GEST	DEFECTO CONGÉNITO	AISLADO	ASOCIADO	SALUD MATERNA	
sep-19	11	20	1	23	CPAM	SI		SANA	
oct-19	164	21	1	24	CPAM	SI		SANA	
nov-19	165	32	1	30	LINFANGIOMA	NO	PIELECTASIA RI	SANA	
dic-19	183	30	1	29	CPAM	SI		DMG	
mar-20	199	21	1	28	LINFANGIOMA	SI		SANA	
jun-20	219	18	1	18	HIGROMA QUISTICO	NO	HIDROTORAX,	SANA	
jun-20	221	37	1	29	SECUESTRO BRONCO	SI		SANA	
ago-20	97	18	1	37	RABDOMIOMA SEPT	NO	ESTENOSIS PUI	SANA	
oct-20	106	27	1	21	CPAM	SI		SANA	
nov-20	109	27	1	16	HIGROMA QUISTICO	NO	HIDROPESIA	SANA	
ene-21	118	32	1	38	CPAM	NO	HIDROTORAX	SANA	
mar-21	138	22	1	22	HIGROMA QUISTICO	SI		SANA	
abr-21	149	31	1	27	CPAM	SI		SANA	
jun-21	161	37	1	36	TUMOR DE OVARIO	SI		SANA	
jun-21	164	31	1	35	RABDOMIOMA INTR	SI		SANA	
jun-21	171	30	1	28	LINFANGIOMA	SI		DMG	
jul-21	180	28	1	33	CPAM	NO	EVENTRACION	SANA	

### Anexo 7. Concentrado de defectos congénitos Craneofaciales (8)

MES/AÑO	CASO	EDAD MATERN	# FETOS	EDAD GESTACI	DEFECTO CONGÉNITO	AISLADO	ASOCIADO	SALUD MATERNA	
ago-19	2	21	1	29	PALADAR HENDIDO	SI		SANA	
oct-19	163	28	1	27	LABIO Y PALADAR HENDIDO	SI		SANA	
nov-19	169	26	1	29	LABIO Y PALADAR HENDIDO UNILATER	SI		SANA	
mar-20	205	22	1	24	LABIO Y PALADAR HENDIDO	SI		MIELOMENINGOCELE	
jul-20	224	32	1	37	LABIO Y PALADAR HENDIDO	NO	VENTRICULOMEGALI	DISLALIA	
nov-20	108	28	1	34	LABIO Y PALADAR HENDIDO TIPO II	SI		SANA	
dic-20	115	20	1	29	LABIO Y PALADAR HENDIDO	SI		SANA	
feb-21	129	28	1	30	LABIO Y PALADAR HENDIDO	SI		SANA	

### Anexo 8. Concentrado de defectos congénitos Esqueléticos (7)

MES/AÑO	CASO	EDAD MATERNA	# FETOS	EDAD GESTACI	DEFECTO CONGÉNITO	AISLADO	ASOCIADO	SALUD MATERNA
oct-19	159	35	1	26	DISPLASIA ESQUELETICA	SI		SANA
ene-20	187	18	1	30	DISPLASIA ESQU ACONDROPLASIA	SI		SANA
sep-20	102	25	1	32	DISPLASIA ESQUELETICA	SI		SANA
abr-21	146	21	1	19	DISPLASIA ESQUELETICA LETAL	SI		SANA
jun-21	163	28	1	15	FOCOMELIA	NO	CIV	SANA
jul-21	178	30	1	27	DISPLASIA ESQUELETICA NO LETAL	NO		SANA
ago-21	186	21	1	32	DISPLASIA ESQUELETICA NO LETAL	SI		SANA

### Anexo 9. Concentrado de defectos congénitos: Síndromes Cromosómicos (7)

MES/ANO	CASO	EDAD MATERNA	# FETOS	EDAD GESTACI	DEFECTO CONGENITO	AISLADO	ASOCIADO	SALUD MATERNA
nov-19	175	27	1	22	T18	SI		SANA
ene-20	184	28	1	24	T13	SI		SANA
feb-20	195	35	1	22	T21	SI		SANA
oct-20	105	25	1	20	T18	SI		SANA
ene-21	121	26	1	33	T21	SI		SANA
abr-21	144	32	1	38	T21	SI		SANA
may-21	152	21	1	13	T21	SI		SANA

### Anexo 10. Concentrado de defectos congénitos: Gastrointestinal (5)

MES/AÑO	CASO	EDAD MATERNA	# FETOS	EDAD GESTACI	DEFECTO CONGÉNITO	AISLADO	ASOCIADO	SALUD MATERNA
oct-19	157	39	1	35	ATRESIA DUODENAL	NO	FPEG	SANA
feb-21	132	27	1	32	ESTENOSIS YEYUNOILEAL	SI		HAS
mar-21	136	23	1	30	ATRESIA DUODENAL	SI		SANA
jul-21	183	20	1	28	ASCITIS	NO	CALCIFICACION	SANA
ago-21	189	28	1	36	DILATACION YEYUNOILEA	SI		SANA

