



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO**

**INSTITUTO DE SEGURIDAD Y SERVICIOS SOCIALES DE LOS
TRABAJADORES DEL ESTADO
CENTRO MÉDICO NACIONAL
“20 DE NOVIEMBRE”**

**TASA DE DETECCIÓN DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS DETECTADAS
POR ECOGRAFÍA ESTRUCTURAL, CORROBORADO AL NACIMIENTO EN EL
CENTRO MÉDICO NACIONAL 20 DE NOVIEMBRE**

T E S I S

**QUE PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALIDAD EN MEDICINA
MATERNO FETAL**

PRESENTA

DR. CARLOS ABISAI ARIAS CORDERO

ASESOR

DRA. EMMA KARINA CANTÚ SEGOVIA

CIUDAD DE MEXICO, FEBRERO 2022



ISSSTE



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.

**TASA DE DETECCIÓN DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS DETECTADAS
POR ECOGRAFÍA ESTRUCTURAL, CORROBORADO AL NACIMIENTO EN EL
CENTRO MÉDICO NACIONAL 20 DE NOVIEMBRE**

AUTORIZACIONES

Dra. Denisse Añorve Bailón
Subdirector de Enseñanza e Investigación

Dr. Paul Mondragón Terán
Coordinador de Investigación

Dr. Fernando Escobedo Aguirre
Profesor Titular del Curso de Medicina Materno Fetal

Dra. Emma Karina Cantú Segovia
Médico Adscrito al Servicio de Medicina Materno Fetal y Asesor de Tesis

Dr. Carlos Abisai Arias Cordero
Médico Residente de Medicina Materno Fetal

**REGISTRO
111.2021**

Agradecimientos

Antes que nada, doy gracias a Dios por permitirme este logro y por estar a cada paso. A mis padres, Ma del Carmen y Luis, con mucho cariño por darme todo. A mis abuelitos, Consuelo y Ángel, que desde pequeño velaron por mí y me ayudaron a crecer. Y aunque no vieron este logro en mi vida, sé que desde arriba están muy orgullosos y felices, es para ellos este trabajo.

A mis tíos, Malena y Arturo, que me dieron todo para cumplir mis sueños y nunca me dejaron solo. Sin ustedes, su amor, su apoyo, y pese a que esta carrera es demandante, siempre estuvieron ahí para mí.

A mis maestro y asesor de tesis, la Dra. Emma Cantú, por su apoyo, por enseñarme y mostrarme lo bonito de la medicina materno fetal, por su paciencia al instruirme. Al Dr. Milton Lugo, que más que mi adscrito fue un buen amigo, gracias por el conocimiento que me brindo. Al Dr. Martin Hilton, por su apoyo que me dio durante mi residencia. Gracias a todo por todo el tiempo invertido en mi educación en este difícil proceso. Por los regaños, que lejos de ser para mal, lo hacían para que fuera mejor y siguiera creciendo.

Al Dr. Fernando Escobedo, que no sólo es un jefe de servicio, es un amigo, que sin su ayuda no habría cumplido este sueño. Porque creyó en mí y me dio la oportunidad de estar en este hermoso lugar.

Al hospital Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, por abrirme las puertas para seguir creciendo. Sé que fueron, siguen, siendo años difíciles para la humanidad con esta pandemia. Pero no me arrepiento ni un instante de haber escogido esta mi casa.

Finalmente, y no menos importante, a todas las personas que de una u otra forma han estado a mi lado a en este camino. Amigos, compañeros, maestros. Gracias por todo.

Índice

| | |
|-----------------------------------|-----------|
| Resumen | 5 |
| Introducción | 7 |
| Antecedentes | 8 |
| Planteamiento del problema | 15 |
| Justificación | 16 |
| Objetivos | 17 |
| Hipótesis | 18 |
| Metodología | 19 |
| Aspectos éticos | 21 |
| Recursos | 21 |
| Resultados | 23 |
| Discusión | 29 |
| Conclusión | 31 |
| Bibliografía | 32 |

Resumen

Tasa de detección de malformaciones congénitas detectadas por ecografía estructural, corroborado al nacimiento en el centro médico nacional 20 de noviembre.

Arias C., Cantú E.

Servicio de Medicina Materno Fetal
Centro Médico Nacional "20 de Noviembre"

Antecedentes: Las malformaciones congénitas son defectos estructurales al nacimiento que estudios se ha reportado el elevado índice de complicaciones, tanto en la vida prenatal como posnatal. Las cuales, la mayoría de ellas, se pueden detectar en vida prenatal mediante la ecografía estructural realizada entre a las semanas 20 y 22 de gestación.

En la última década con la apertura a las técnicas de detección, protocolos mejor estructurados, así como las mejoras tecnológicas en los equipos de ultrasonido, se ha presentado un importante aumento en las tasas de detección de malformaciones congénitas.

El Centro Médico Nacional 20 de Noviembre es un centro de referencia de embarazos complicados a nivel nacional del sistema de Salud del ISSSTE. Uno de los principales motivos de envió son por la detección de anomalías estructurales, por lo que nuestro centro hace detección y/o corroboración de malformaciones congénitas.

Objetivo: Determinar la tasa de malformaciones congénitas detectadas por ecografía estructural y corroboradas al nacimiento en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre en el período comprendido del 1° de enero del 2015 al 31 de diciembre del 2020.

Material y métodos: Estudio retrospectivo, observacional, descriptivo y analítico.

Resultados: Se incluyeron en nuestro estudio 396 pacientes, durante el periodo de 2015 a 2020. Durante este tiempo se les realizó ultrasonido estructural, de los cuales a 351 de ellas (89%) fueron normales, y solo en 45 pacientes (11%) se reportó patológico, al final del embarazo se documentó que 352 pacientes (89%) no presentaron malformación congénita y en 44 pacientes si presentaron (11%). Se evaluó el rendimiento del estudio ultrasonográfico estructural para la detección de malformaciones congénitas, en general observamos una sensibilidad del 90.9%

y una especificidad del 98%, con un valor predictivo negativo del 98% y un valor predictivo positivo de 88.8%.

Conclusiones: El diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas ayuda a reducir la morbilidad y mortalidad de los afectados. La detección de las malformaciones puede ser detectadas después de 20 a 22 semanas de gestación, por lo que se recomienda esta como la edad óptima para la realización de la ecografía estructural. Nuestro estudio evaluó el rendimiento de la ecografía estructural en el diagnóstico de malformaciones congénitas, con excelente sensibilidad y especificidad.

Introducción.

Las malformaciones congénitas son condiciones, tanto genéticas y/o estructurales anatómicas, que causan alteraciones tanto anatómicas como fisiológicas en los seres humanos. Estas malformaciones son causantes de múltiples complicaciones significativas en la salud de la persona afectada, por lo que su estilo de vida se ve afectado en gran manera, provocando que se tengan un seguimiento prolongado en centros de salud especializados.¹

Estas malformaciones afectan cerca del 3 al 5% de los embarazos, ya sea por alteraciones genéticas o anatómicas. Estas alteraciones pueden ser detectadas en vida intrauterina.

El uso de la ultrasonografía fetal, es ampliamente utilizada para valorar el crecimiento y la valoración estructural de la anatomía fetal. Gracias a los avances de los equipos de ultrasonido, en las últimas décadas, se ha podido realizar la detección de múltiples malformaciones congénitas de forma más precisa y de forma más precoz. Esto ayuda a determinar el riesgo, probabilidades y posibles complicaciones que puede tener el embarazo, dependiendo de la malformación congénita en cuestión, y con ello mejor las condiciones tanto maternas como fetales.

En las últimas décadas, los usos de protocolos establecidos, han aportado las bases para la realización sistemática de tamizajes para la detección de estos defectos. Uno de ellos, y de los más importantes, la ecografía estructural realizada entre la semana 20 y 22 de gestación. Por ejemplo, el estudio EUROFETUS, realizado entre 1990 y 1993, fue capaz de detectar cerca del 55% de las malformaciones mayores antes de la semana 24, por lo que este tipo de malformaciones son detectables.²

Por ello en este estudio de investigación nos disponemos a realizar un análisis de la base de datos de los nacimientos que han sucedido en el Centro Médico Nacional 20 de noviembre, y que fueron pacientes sometidas a ecografía estructural, durante los últimos cinco años para establecer las tasas de detección de malformaciones congénitas presentadas en pacientes mexicanas derechohabientes del ISSSTE, y que sirva como una muestra representativa de la población mexicana para poder establecer el uso de la ecografía estructural ayuda a la detección temprana de las malformaciones congénitas.

Antecedentes.

Las malformaciones congénitas son anomalías, tanto anatómicas como genéticas, que causan múltiples complicaciones, tempranas en vida intrauterina o tardías en vida extrauterina. Estas últimas con múltiples repercusiones, teniendo una afectación variable de acuerdo a la afectación. Constituyendo un mayor riesgo de discapacidades y al uso de un equipo multidisciplinario a lo largo de su vida.

De acuerdo a la literatura, se reporta que cerca del 3 al 5 % de los nacidos vivos se ven afectados por algún defecto. Su prevalencia se ha mantenido en ese porcentaje, sin embargo, en lo últimos años gracias a los avances tecnológicos y al uso de protocolos establecidos para detección temprana ha aumentado la tasa de detección.^{1, 2}

De acuerdo a estudios realizados en los Estados Unidos³, obtuvieron la estadística que uno de cada 33 recién nacidos tendrá alguna malformación congénita, y de estos afectados, uno de cada 5 morirá en su primer año de vida.

La variabilidad racial y el uso de suplementos vitamínicos prenatales, como el ácido fólico, son uno de los factores importantes en la prevalencia de estos defectos. En estudios relacionados en este tema⁴, se encontró que la prevalencia global de las malformaciones congénitas fue de 29,2 por cada 1.000 en una cohorte de 1.048.252 nacidos vivos, de los cuales el 51% eran caucásicos, siendo menor en afroamericanos (RR = .9, CI .8-9) e hispanos (RR = .9, CI .8-.9), siendo similar entre los asiáticos y caucásicos. Realizaron una comparación con malformaciones específicas, teniendo como resultado que los caucásicos, los afroamericanos tenían un menor riesgo de malformaciones cardíacas, genitourinarias y craneofaciales, pero un mayor riesgo de malformaciones musculoesqueléticas. Los hispanos tenían un menor riesgo de malformación genitourinaria y gastrointestinal. Los asiáticos tenían un mayor riesgo de malformación craneofacial y musculoesquelético.

Se han propuesto múltiples términos y categorías para agrupar a estas malformaciones. De acuerdo a UpToDate⁵, se puede determinar su tipo y patrón de la siguiente forma:

- Malformaciones: Defectos de los órganos o partes del cuerpo debido a un proceso de desarrollo anormal de forma intrínseca
- Deformación: defectos o anomalías de las partes del cuerpo, ya sea en su forma o posición, debido a fuerzas mecánicas (extrínsecas) que modifican la estructura normal.
- Interrupción: Defectos que resultan de la destrucción o de la interferencia con el desarrollo.

- Displasia: anomalías que se originan por una organización o falta de producción de las células en los tejidos

Malformaciones.

Las malformaciones a su vez se pueden dividir en mayores y menores. Las mayores son las que implican un mayor grado de complejidad que requieren reparación quirúrgica o son potencialmente mortales. Las menores tienen un mayor impacto cosmético y rara vez son medicamente significativos o requieren intervención quirúrgica de menor grado de complejidad.

Deformidades.

Las deformidades se originan por la posición anómala de las partes fetales debido a fuerzas mecánicas intrauterinas que modifican una estructura normalmente formada. Estas pueden ser secundarias, por ejemplo, a la disminución del líquido amniótico, tumores uterinos o malformaciones uterinas, e incluso por la presencia de embarazo múltiple. Y algunos ejemplos de ellos son el pie equino varo, displasia congénita de cadera y plagiocefalia posicional.

Interrupciones⁶.

Varias malformaciones se han atribuido al proceso de interrupción vascular. La hipótesis central de esta etiología es que el flujo sanguíneo a una estructura se ha alterado después de que esa estructura se había formado normalmente. La disminución del flujo sanguíneo conduce a hipoxia, daño celular endotelial, hemorragia, pérdida de tejido y reparación. Después de la recuperación, algunas estructuras son normales y otras muestran pérdida de tejido o anomalías estructurales, como anillos de sindactilia y constricción.

Dentro de las principales malformaciones, y de las más importantes, se encuentran las que afectan al sistema nervioso central y al sistema cardiovascular. La sociedad Internacional de Ultrasonido en Ginecología y Obstetricia (ISUOG), se ha encargado de realizar múltiples estudios para la realización de guías para su evaluación, por su importancia y repercusiones ^{7, 8}.

Cardiopatías congénitas

Las cardiopatías congénitas son las principales causas de mortalidad infantil, teniendo una incidencia de 4 a 13 por cada 1000 nacidos vivos. Su clasificación sigue siendo controversial, ya que se han hecho clasificaciones por su origen embrionario, por las estructuras afectadas o por su clínica. Una de las más

utilizadas, y en la que se basan en la vida postnatal, son las utilizadas en función a su presentación clínica⁹:

I-Acianóticas: con plétora: están los cortocircuitos a nivel venoso, nivel auricular, nivel ventricular y nivel arterial; sin plétora: se encuentran la estenosis pulmonar, aórtica y de coartación.

II-Cianóticas: con plétora: los cortocircuitos mixtos; con isquemia: los cortocircuitos mixtos con estenosis pulmonar.

Del neonato

I-Con insuficiencia cardíaca: con plétora: se incluyen los cortocircuitos arteriovenosos;

con éxtasis: la hipoplasia izquierda, la concirculación mixta y la coartación aórtica (CoAo).

II-Con cianosis: con plétora: la transposición de los grandes vasos (TGV); con isquemia: la atresia pulmonar y la estenosis pulmonar.

La edad gestacional óptima para la detección de anomalías cardíacas fetales estructurales es de 18 a 22 semanas de gestación¹⁰. La anatomía cardíaca fetal se puede visualizar bien en esta etapa del embarazo, se puede realizar un estudio anatómico fetal completo, y hay tiempo para una evaluación adicional (por ejemplo, ecocardiograma, microarray cromosómico), si se indica, mientras que el feto todavía es previsible.

Cabe señalar que algunas afecciones cardíacas fetales pueden no ser detectadas hasta, o pueden presentarse por primera vez después de 20 a 22 semanas de gestación. Por ejemplo, las arritmias fetales, la miocarditis/miocardiopatía, la insuficiencia cardíaca, la insuficiencia u obstrucción valvulares, y los tumores cardíacos tienen aparición variable. Además, a menudo no se detectan pequeñas deficiencias ventriculares o septales auriculares, lesiones menores de la válvula, conexión venosa pulmonar anómala parcial y anomalías de las arterias coronarias prenatalmente.

Su evolución y diagnóstico precoz ayuda a reducir la morbilidad y la mortalidad de los afectados. Un metanálisis realizado en el 2016¹¹, en que se revisaron 13 estudios de cohortes en 12 artículos para determinar el tratamiento óptimo con la menor tasa de mortalidad perioperatoria en el diagnóstico prenatal. Se observó que el diagnóstico prenatal ayuda en el tratamiento planificado previo al nacimiento y el procedimiento quirúrgico podría realizarse en el período neonatal temprano (IC del 95%, -0,76, -0,40). El diagnóstico prenatal también ha reducido notablemente las tasas de mortalidad preoperatoria y postoperatoria en los casos de transposición de las grandes arterias (95% CI=0,06, 0.80; 95% CI=0.01, 0.82, respectivamente), así

como los resultados generales con todos los subtipos (95% CI=0.18, 0.94; 95% CI=0.46, 0.94, respectivamente).

Malformaciones del sistema nervioso central

Desde hace 25 años se han hecho esfuerzos por normar la búsqueda de los principales elementos relevantes para la evaluación del desarrollo cerebral fetal.^{14, 15}

Las malformaciones del sistema nervioso central, junto con las cardiopatías congénitas, de las más frecuentes de todas las anomalías congénitas. Los defectos de tubo neural son las malformaciones con más frecuencia, teniendo una prevalencia alrededor de 1-2 casos por cada 1,000 nacidos vivos. Las anomalías intracraneales con un tubo neural intacto son inciertas, ya que su detección prenatal no se realiza, siendo detectada al momento del nacimiento o durante la infancia.⁷

Un estudio realizado en el Hospital General de México analizó los expedientes clínicos de los recién nacidos que presentaron malformaciones congénitas del sistema nervioso central entre los años 2000 y 2004. Se encontraron 76 recién nacidos con malformaciones congénitas del sistema nervioso central. Los defectos más frecuentes fueron hidrocefalia congénita que se presentó en 44.7% (n = 34) casos y el mielomeningocele en 30.2% (n = 16). Los recién nacidos del sexo masculino 58% (n = 44) fueron los más afectados. En cuanto a la edad materna, el grupo más afectado fue el de las mujeres entre 16 y 20 años (42.1%, n = 32). Predominaron las primigestas (40.7%). El 39.4% (n = 30) acudieron a control prenatal regular.¹⁶

Como se ha mencionado con anterioridad, diversas organizaciones han realizado múltiples protocolos y guías con la finalidad de mejorar los centros de detección temprana para estas patologías. Estas guías han ayudado tener una evaluación sistemática que nos permite llevar una valoración integral, ordenada, de las cuales, deben cumplir con criterios que permitan que la valoración sea lo más precisa y detallado posible. Esto con la finalidad de crear estándares de calidad en los estudios estructurales para que sean reproducibles y que su uso sea universal. De estas organizaciones se destacan 2: La sociedad Internacional de Ultrasonido en Ginecología y Obstetricia (ISUOG)² y el Hospital Clinic Universitario de Barcelona¹². Cada uno realizó sus guías para una adecuada valoración estructural.

De acuerdo a lo establecido en el protocolo de "Screening ecográfico fetal", realizado por el Hospital Clinic de Barcelona, y Guías prácticas para la realización de la exploración ecográfica fetal de rutina en el segundo trimestre, realizado por la

ISUOG. Abarcan las pautas para la correcta valoración, la cual sintetizaremos de la siguiente manera:

Este estudio se debe realizar de acuerdo a los lineamientos de cada protocolo, por parte del Hospital Clinic de Barcelona entre la semana 20 y 22, preferente en la semana 21. Mientras que la ISUOG lo recomienda entre la semana 18 y 22 semanas. En referencia a este punto, tomaremos los lineamientos descritos para el ISUOG

Morfológicamente se debe tomar:

Biometrías fetales: Se adquirirán en cortes estandarizados siguiendo unos criterios estrictos de calidad (ISUOG). Las medidas que se tomarán son: Diámetro biparietal (DBP); Perímetro cefálico (PC); Perímetro abdominal (PA); Longitud del fémur (LF).

Se calculará percentil según DBP y teniendo en cuenta el DBP obtenido en la ecografía de primer trimestre y la Edad Gestacional en la que se realizó.

Cortes para la valoración de la anatomía fetal: estos deben de tomarse de forma ordenada, en forma descendente con respecto al feto; empezando por la porción cefálica, tórax, corazón, abdomen, diafragma, columna, cara, las cuatro extremidades y genitales externos.

Cabeza:

Adquisición de 3 cortes axiales básicos: transtalámico, transventricular y transcerebelar. El cavum del septum pellucidum es la referencia anatómica que confirma que los cortes son realizados correctamente, y de acuerdo al corte, identificar las estructuras que corresponden a este mismo, los cuales se describen a continuación (figura 1):

- **Transtalámico:** Se deben identificar las astas frontales de los ventrículos laterales, el tálamo y el giro hipocámpal. En este corte se realiza la medición del diámetro biparietal, el diámetro occipito-frontal y se toma la circunferencia cefálica.
- **Transventricular:** Es el corte más alto. Incluye la visualización de las astas frontales, el cavum del septum pellucidum y las astas posteriores del ventrículo con los plexos coroideos en su interior. Medición del atrio según guías ISUOG⁷, La medición del atrio de los ventrículos laterales. Los calipers se colocan a nivel del glomus del plexo coroideo, en el borde interno de los ecos generados por las paredes ventriculares (Figura 2)

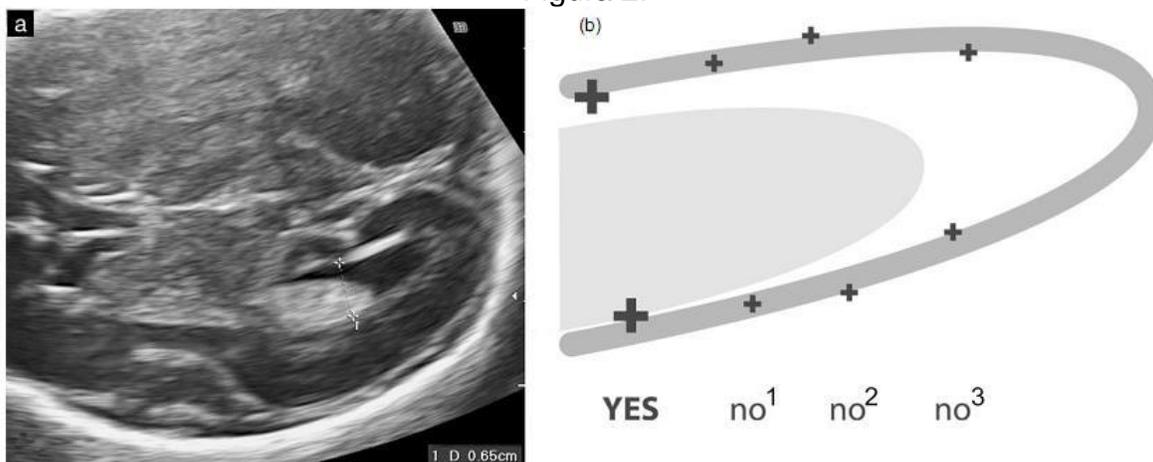
- **Transcerebelar:** Es un corte más inferior, obtenido por una discreta oblicuación del transductor hacia la parte posterior de la cabeza en relación a los cortes transventricular y transtalámico. Incluye el cavum del septum pellucidum, las astas anteriores de los VL, los tálamos, el cerebelo y la cisterna magna con una correcta visualización del hueso occipital. Medición diámetro transverso del cerebelo, del diámetro anteroposterior de la fosa posterior.

Figura 1.



Protocolo: Screening ecográfico¹²

Figura 2.



ISUOG GUIDELINES²

Tórax: se realiza un corte axial en el tórax del feto, a la altura del corazón situado en un corte de cuatro cámaras el cual se describirá a continuación. En este corte se debe visualizar corazón, una sola costilla y ambos pulmones.

Corazón:

Como se comentó con anterior, la neurosonografía y la ecocardiografía fetal juega un papel crucial dentro de la evaluación estructural, ya que son las malformaciones mayores de más frecuencia y con masa repercusiones. Su valoración debe incluir múltiples cortes, y junto con la valoración de la cabeza, se considera de un alto grado de dificultad.

Yagel¹³, creo un sistema de valoración básica, de forma ordenada, con criterios de toma de imágenes para ser reproducible y confiable. Este sistema asegura, de forma rápida y sencilla, valorar las principales estructuras cardiacas. Al realizar esta valoración se detectará cerca del 85% de las malformaciones cardiacas mayores. Por lo que lo convierte en un instrumento con una tasa de detección elevada.

Esta valoración descrita por Yagel, se debe visualizar y reportar lo siguiente:

1. El *situs* y aspectos generales que guarda el corazón respecto a los órganos torácicos y abdominales.
2. Cámaras atriales.
3. Cámaras ventriculares.
4. Unión atrioventricular, con la valoración de las valvas.

De forma resumida, la ISUOG realizó la siguiente tabla para la toma correcta de cada punto
(Tabla1)

Tabla 1.

Situs y aspectos generales

- Lateridad fetal (identificar los lados derecho e izquierdo del feto)
- Estomago y corazón a la izquierda
- El corazón ocupa un tercio del área torácica
- La mayor parte del corazón se ubica en el hemitórax izquierdo
- El eje cardíaco (ápex) apunta hacia la izquierda en un ángulo de $45^\circ \pm 20^\circ$
- Presencia de las cuatro cámaras
- Ritmo cardíaco regular
- No hay derrame pericárdico
- Cámaras atriales (auriculares)
 - Dos aurículas, del mismo tamaño aproximadamente
 - El foramen oval aleteado (flap) en la aurícula izquierda
 - Presencia del septum primum auricular (cerca de la cruz)
 - Las venas pulmonares ingresando en la aurícula izquierda
- Cámaras ventriculares
 - Dos ventrículos, del mismo tamaño aproximadamente
 - No debe haber hipertrofia de la pared ventricular
 - La banda moderadora se ubica en el ápex del ventrículo derecho
 - Indemnidad del tabique ventricular (el ápex hacia la cruz)
- Unión atrioventricular y las válvulas
 - La cruz cardíaca debe estar intacta
 - Las dos válvulas atrioventriculares se abren y mueven libremente
 - Inserción diferencial: la valva de la válvula tricúspide se inserta sobre el tabique ventricular más cercana al ápex cardíaco de lo que lo hace la válvula mitral

ISUOG GUIDELINES²

Abdomen:

A este nivel se requiere un corte transversal abdominal, que tenga como guía identificar una sola costilla, con su cuerpo vertebral. En su interior, se debe incluir la cámara gástrica y el proceso portal. En este corte se debe medir la circunferencia abdominal.

Descendiendo de forma caudal fetal, se realiza un corte transversal a nivel renal. En este corte se evaluará las pelvis renales. Posteriormente pasaremos a un corte transversal a nivel de la vejiga fetal, donde se aplicará Doppler color para identificar las arterias umbilicales las cuales se sitúan de forma paralela a la vejiga. Desde este plano se podrá obtener la inserción fetal del cordón umbilical, para valorar la integridad de la pared abdominal a este nivel.

Diafragma:

El diafragma será identificado en un corte sagital en el que se identifique el parénquima pulmonar, el diafragma y el riñón.

Columna:

Teniendo el corte anterior, la columna se podrá observar en toda su longitud, logrando identificar las porciones cervicales, dorsales, lumbares y sacras rodeadas de líquido amniótico

También se tendrá que tener un corte coronal que nos permita observar los procesos o centros de osificación de la columna vertebral.

Cara:

Se requiere un corte transverso a nivel orbitarios. Un corte fronto-tangencial, para valorar la integridad de la nariz, labio superior e inferior, y mentón. Un corte sagital para valorar el perfil fetal, hueso nasal y ángulo fronto-nasal.

Extremidades:

Se medirá la longitud de todos los huesos largos (fémur, tibia, peroné, humero, cubito y radio).

Se identificarán los 5 dedos de ambas manos y pies. Así como la orientación de los pies.

Genitales externos:

Se determinará el sexo fetal.

Esta metodología ha permitido que la tasa de detección de malformaciones congénitas haya aumentado considerablemente.^{1, 2, 3}

En las últimas décadas, se han propuesto métodos para evaluar los centros de detección por ecografía estructural.³ Esto gracias a la certificación del profesional de salud que se encuentra a su cargo. De esta forma se ha incrementado la capacidad humana para la detección de las malformaciones congénitas.

En nuestro Centro Médico Nacional 20 de Noviembre no se cuenta con una estadística precisa sobre las principales malformaciones que se atienden. De la misma forma no se tiene la tasa de detección de las mismas, para tener un control interno sobre la calidad de nuestros estudios.

Planteamiento del problema.

Existe una gran cantidad de malformaciones congénitas descritas en la literatura, las cuales pueden afectar diferentes aparatos y sistemas, como lo son el sistema nervioso central, sistema cardiovascular, aparato digestivo, sistema genitourinario, sistema musculo esquelético, así como alteraciones genéticas, entre otras, las cuales en su mayoría pueden ser detectadas de forma prenatal mediante la realización de la ecografía estructural entre la semana 18 y 22 de gestación.

El uso sistematizado, y la realización de protocolos más estandarizados, han permitido que la tasa de detección de estas malformaciones congénitas mejore. Lo que conlleva una mejor atención médica para el binomio, dando oportunidad a un diagnóstico pronto, con la posibilidad de dar un pronóstico más acertado y un tratamiento oportuno, ya sea intrauterino o posnatal, mejorando la sobrevivencia, la morbilidad y la mortalidad del recién nacido.

De igual forma, la mejora en la tecnología nos permite mejorar la capacidad de observar estas malformaciones. Dando una mejor herramienta al profesional de salud para realizar un diagnóstico más temprano y acertado.

En el Estudio Eurofetus, en el cual se valoró la exactitud de la valoración de rutina de la ecografía del segundo trimestre en población no seleccionada, encontraron una tasa de detección del 54% de malformaciones mayores en embarazos menores de 24 semanas de gestación.

Por lo anteriormente mencionado, se formula la siguiente pregunta de investigación: ¿Cuál es la tasa de detección de malformaciones congénitas que se corrobora al momento del nacimiento en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre?

Justificación.

Las malformaciones congénitas tienen una prevalencia del 3 al 5% del total de los nacidos vivos, por lo que su elevada tasa de prevalencia se traduce en un número elevado de fetos afectados por diversas alteraciones, y a su vez, se traducen en una elevada tasa de morbilidad y mortalidad.

Las principales alteraciones que afectan a los fetos son las cardiopatías congénitas y las alteraciones en el sistema nervioso central. Y como ya se expuso con anterioridad, con un alto costo para los sistemas de salud, ya que la mayoría requerirá manejo quirúrgico correctivo de forma frecuente y la estancia prolongada en unidades hospitalarias. Sin mencionar los costos de los tratamientos y rehabilitación requeridas.

Gracias a los avances en los equipos de ultrasonido y la mejora en el control de calidad de los protocolos de estudios, se ha logrado reducir esa brecha diagnóstica precoz. El diagnóstico oportuno, no solo nos permite tener un diagnóstico, nos ayuda a tener un panorama global de la enfermedad a la que nos enfrentamos, pudiendo dar un posible pronóstico y visualizar las posibles complicaciones, tanto intrauterinas como extrauterinas.

La ecografía estructural, pasó de ser una herramienta a ser una necesidad en la rutina del control prenatal. Permitiendo el incremento de detección temprana de las malformaciones congénitas logrando disminuir la morbilidad y la mortalidad fetal y neonatal.

El Centro Médico Nacional 20 de Noviembre es un centro de referencia a nivel nacional para los derechohabientes del ISSSTE, siendo el principal centro de atención a embarazos de alto riesgo maternos y fetales. El objetivo de la presente es crear una estadística propia de nuestro centro médico de las principales malformaciones congénitas que atendemos. Poder tener una tasa de detección de las principales malformaciones congénitas, ya que estas son las que tienen una mayor repercusión. Todo esto con el fin de mejorar los protocolos establecidos de screening, y de ser necesario, crear nuevos protocolos que nos permitan tener una atención integral a nuestra derechohabiente.

Objetivos.

Objetivo General: Determinar la tasa de malformaciones congénitas detectadas por ecografía estructural y corroboradas al nacimiento en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre en el período comprendido del 1° de enero del 2015 al 31 de diciembre del 2020.

Objetivos Específicos:

- Determinar el total de ecografías estructural realizadas entre la semana 20 y 22 de gestación anuales en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre.
- Determinar la incidencia de las malformaciones congénitas anuales en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre.
- Determinar la tasa de detección de malformaciones congénitas por aparatos y sistemas anuales en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre.

Hipótesis.

No aplica.

Metodología.**Diseño y tipo de estudio**

Estudio retrospectivo, observacional, descriptivo y analítico.

Población de estudio

Pacientes con embarazo de 20 a 22 semanas de gestación a las que se le realice ecografía estructural, derechohabientes del ISSSTE atendidas en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre durante el período del estudio.

Universo de trabajo

Expedientes clínicos de pacientes vistas en ultrasonido a las que se le realizó ultrasonido estructural entre la semana 20 y 22 de gestación durante el periodo de estudio.

Universo de trabajo

6 meses

Definición del grupo a intervenir

No aplica

Criterios de inclusión

- Mujeres con embarazo con embarazo entre 18 y 22 semanas de gestación, a las que se les realizó ecografía estructural, atendidas en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre entre el 1° de enero del 2015 y el 31 de diciembre del 2020.
- Contar con el expediente clínico completo disponible en el archivo clínico del Centro Médico Nacional 20 de Noviembre.

Criterios de exclusión

- Pacientes que hayan realizado el control prenatal o la resolución obstétrica del embarazo en alguna unidad médica distinta al Centro Médico Nacional 20 de Noviembre.
- Expedientes clínicos incompletos o eliminados del archivo clínico del Centro Médico.

Tipo de muestreo

Para determinar la tasa de detección en los últimos 5 años de malformaciones congénitas corroboradas al momento del nacimiento, se tomó al universo de pacientes que cumpliera los criterios de inclusión. El período de estudio se definió de acuerdo al tiempo de permanencia de los expedientes clínicos en el archivo.

Variables

- Edad: Edad cronológica medida en años.
- Malformaciones congénitas: Defecto o anomalía estructural presente en la anatomía fetal.

Técnicas y procedimientos a emplear

La investigación se realizó en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre con la población derechohabiente. Se tomaron las pacientes con embarazo entre las semanas 20 y 22 de gestación a las cuales se le realizó ultrasonido estructural.

Se tomó la tasa de detección general de malformaciones congénitas agrupándolas en grupos por aparatos y sistemas.

De los casos en que se encontró alguna malformación congénita, se revisó el expediente de los recién nacidos de las pacientes que hayan tenido el término del embarazo en el Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, y se correlacionó el diagnóstico prenatal por ultrasonido con el diagnóstico postnatal dado por el servicio de neonatología

Los datos mencionados se capturaron en una base de datos en SPSS para su posterior interpretación.

Procesamiento y análisis estadístico

Los datos obtenidos se concentraron en una hoja de Microsoft Excel y su análisis se realizará en SPSS

Se aplicaron pruebas para evaluar la distribución de la muestra, se aplicó test de Kolmogorov smirnov obteniéndose un valor de $p < 0.001$ concluyéndose una distribución asimétrica y porcentajes para exponer los resultados obtenidos.

Aspectos éticos

Se trabajó con información registrada en los expedientes clínicos del archivo del Centro Médico Nacional 20 de noviembre. La información se manejó de manera anónima y no se utilizaron los nombres de las personas para ningún análisis o presentación de la información obtenida.

La investigación se realizó de acuerdo a los estándares nacionales e internacionales de investigación según la Ley General de Salud, las pautas éticas para la investigación y experimentación biomédica en seres humanos de la Organización Mundial de la Salud, y la declaración de Helsinki.

Consentimiento informado

No aplica

Conflicto de intereses

Los investigadores involucrados declaran que no existe conflicto de intereses.

Consideraciones de bioseguridad

No aplica

Recursos

Recursos humanos

Emma Karina Cantú Segovia, médico adscrito al servicio de medicina materno fetal del Centro Médico Nacional 20 de noviembre.

Carlos Abisai Arias Cordero médico residente de la subespecialidad de medicina materno fetal, adscrito al Centro Médico Nacional 20 de noviembre.

Recursos materiales

Hojas de papel.

Pluma.

Lápiz.

Computadora.

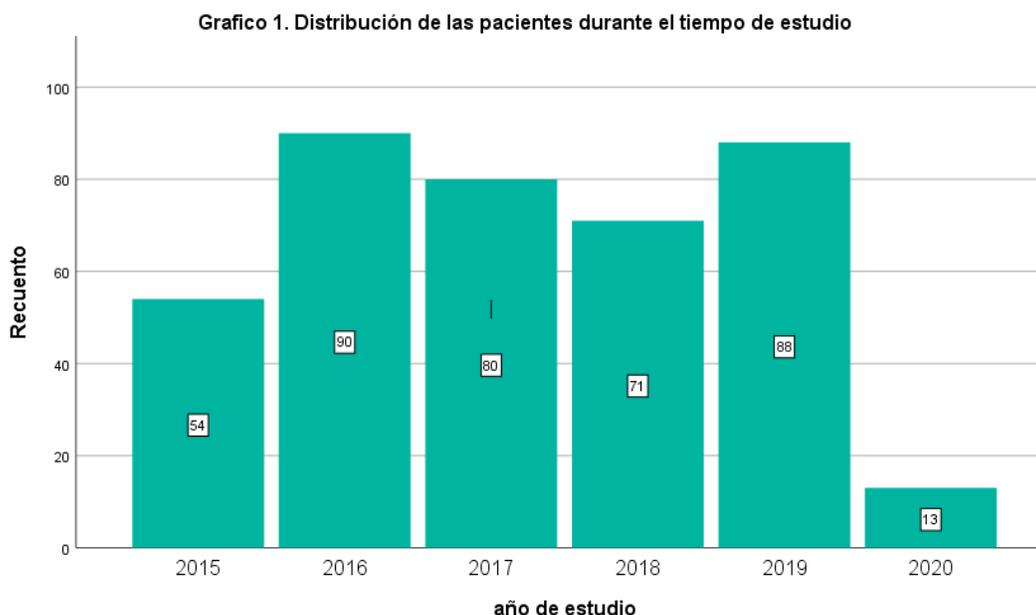
Impresora.

Recursos financieros

- 1 paquete de hojas en blanco: \$60.
- 1 cartucho de tinta negra: \$240.

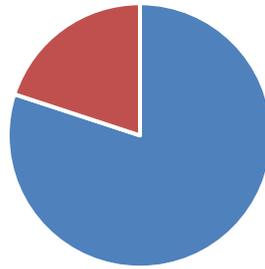
Resultados

Se incluyeron en nuestro estudio 396 pacientes, durante el periodo de 2015 a 2020. Se aplicaron pruebas para evaluar la distribución de la muestra, se aplicó test de Kolmogorov smirnov obteniéndose un valor de $p < 0.001$ concluyéndose una distribución asimétrica. La mediana de edad fue de 34 años, rangos de 16 años a 52 años. En el **gráfico 1** se observa la distribución de las pacientes a lo largo del tiempo de estudio, en 2015 se incluyeron 54 pacientes, en 2016 fueron 90 pacientes, 2017 con 80 pacientes, 2018 con 71 pacientes, 2019 con 88 pacientes y en 2020 fueron 13 pacientes.



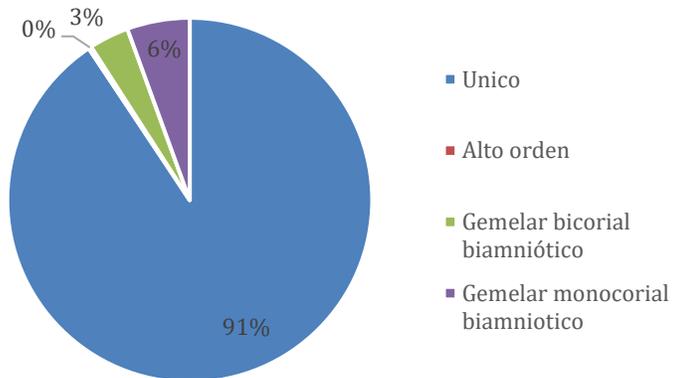
La concepción del embarazo ocurrió en 317 pacientes (80%) de forma espontánea y en 79 pacientes (20%) fue a través de fertilización in vitro (**gráfico 2**). Las gestaciones fueron únicas en 359 pacientes (91%), gemelar bicorial biamniótico en 14 casos (3%), monocorial biamniótico en 22 casos (6%) y un caso de alto orden (1%) (**grafico 3**).

Gráfico 2. Tipo de concepción

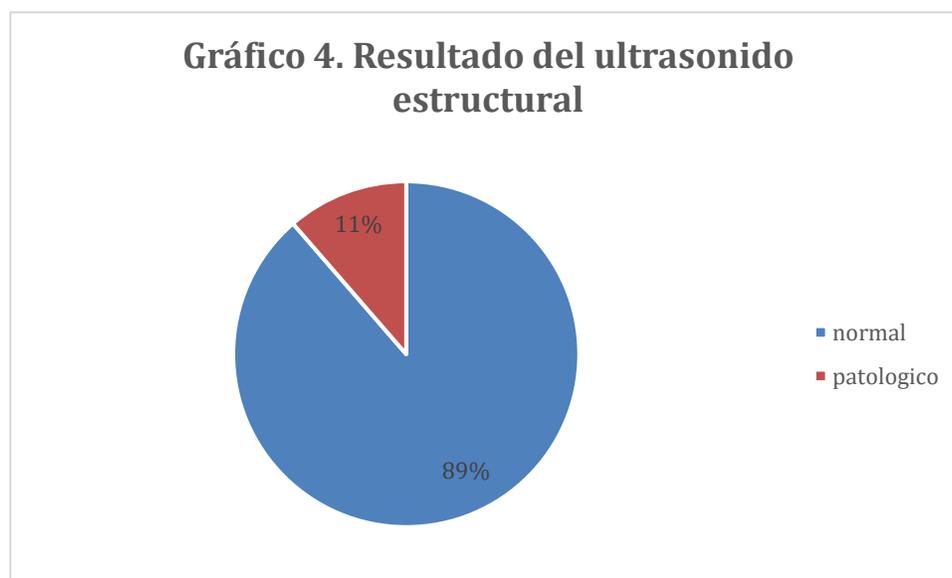


■ Espontaneo ■ FIVTE

Gráfico 3. Tipo de embarazo



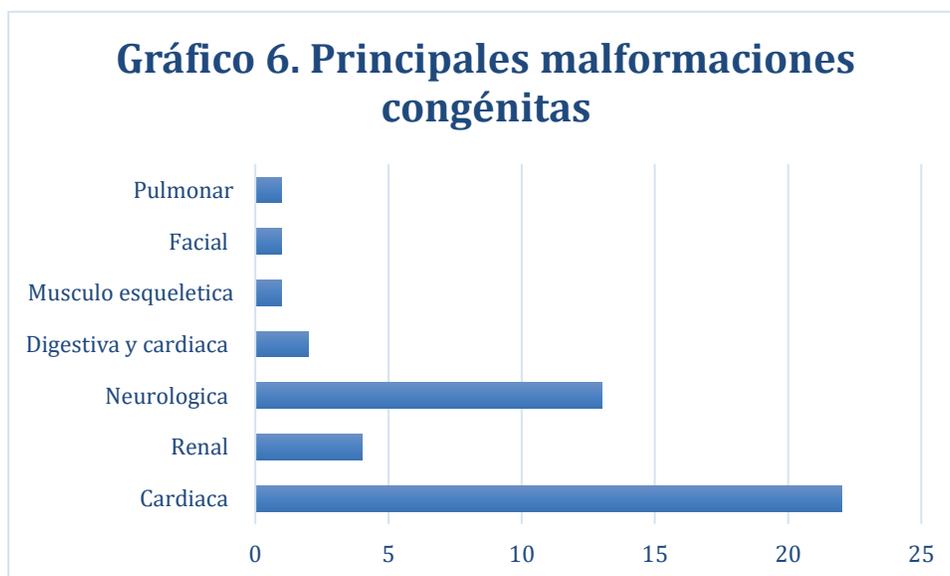
Durante el tiempo de estudio a las 396 pacientes se les realizó ultrasonido estructural, de los cuales a 351 de ellas (89%) fueron normales, y solo en 45 pacientes (11%) se reportó patológico (**gráfico 4**).



A las pacientes se les siguió durante el embarazo hasta su resolución para confirmar la presencia de malformación congénita, al final del embarazo se documentó que 352 pacientes (89%) no presentaron malformación congénita y en 44 pacientes si presentaron (11%) (**gráfico 5**).

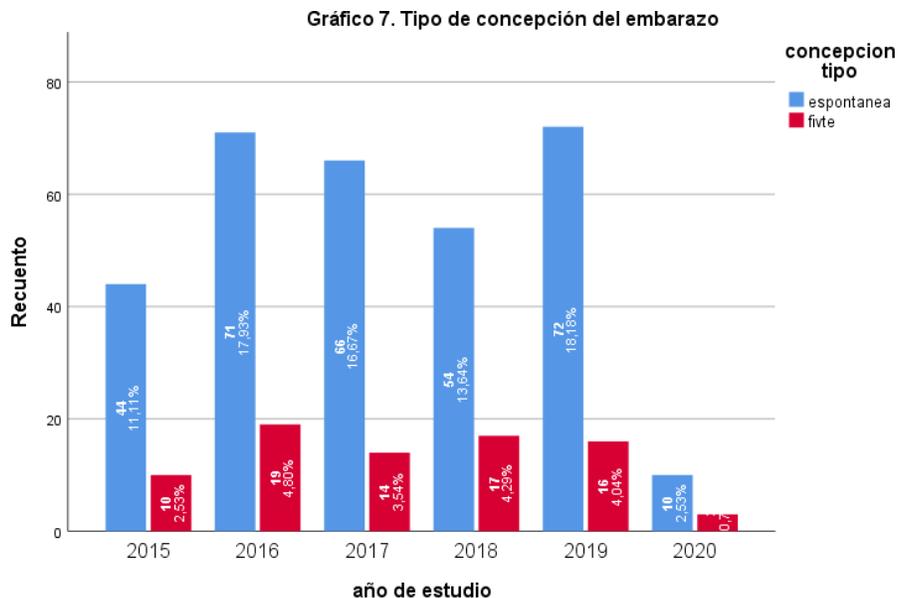


Las malformaciones congénitas se agruparon de acuerdo al órgano o sistema afectado, de los cuales las malformaciones más frecuentes fueron: cardiaca que se presentó en 22 recién nacidos (6%), neurológica en 13 recién nacidos (3%) y renal en 4 recién nacidos (1%) (**gráfico 6**).

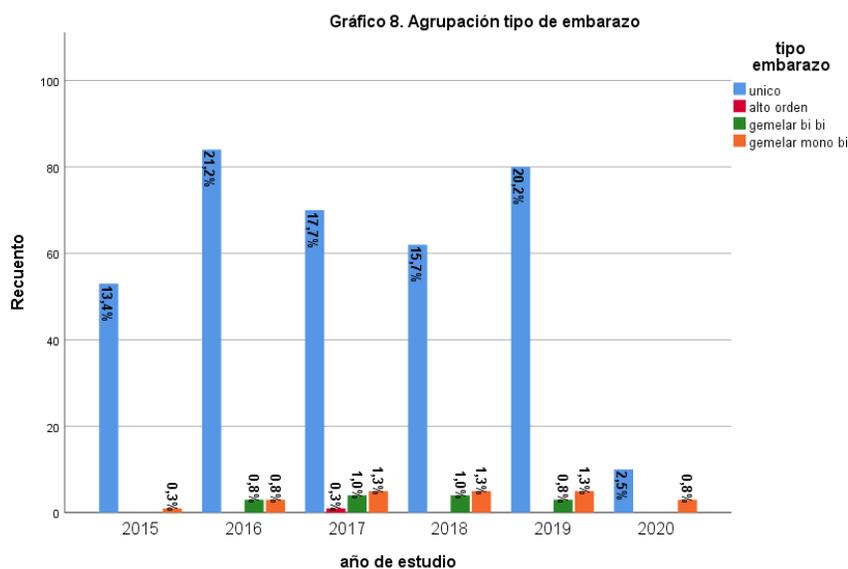


Se evaluó el rendimiento del estudio ultrasonográfico estructural para la detección de malformaciones congénitas, en general observamos una sensibilidad del 90.9% y una especificidad del 98%, con un valor predictivo negativo del 98% y un valor predictivo positivo de 88.8%.

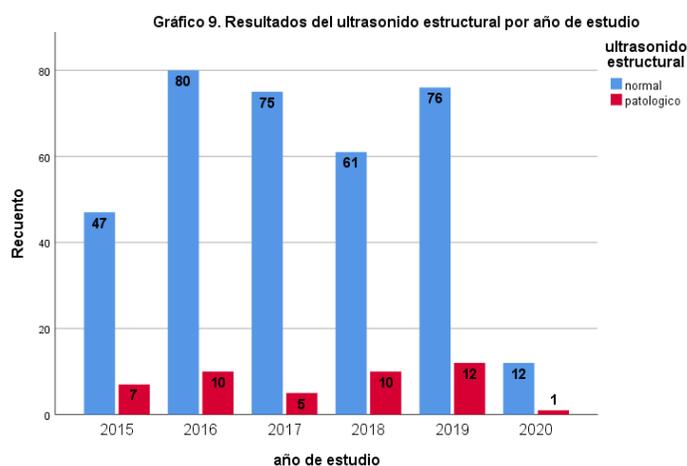
Se desglosó la información de acuerdo a los años de estudio, se cruzó la información de las variables en cada uno de los años de estudio. De acuerdo al tipo de concepción del embarazo a lo largo de los años predominó el espontáneo, el año en el que más embarazos por fertilización in vitro se realizaron fue en el año 2016. En 2020 se observó la menor frecuencia de fertilización in vitro, esto explicado por la emergencia sanitaria que se vivió en el país y que pausó muchas de las actividades que se realizaban en el centro médico (**gráfico 7**).



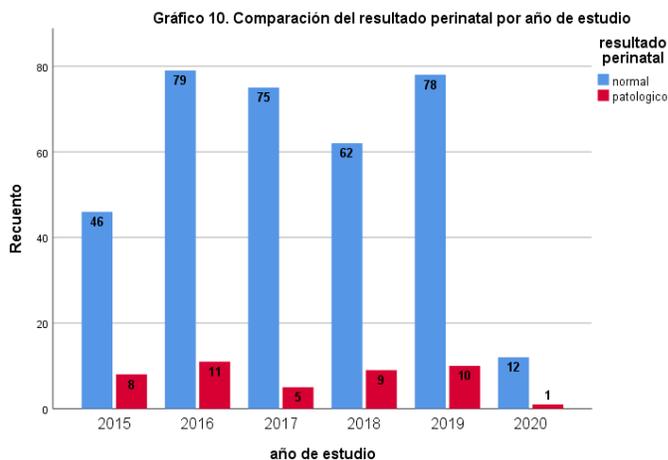
El tipo de embarazo a lo largo de los años que se incluyeron, fue predominantemente embarazos únicos, el único caso de embarazo de alto orden ocurrió en 2017. Podemos ver que la menor proporción de pacientes que se incluyeron fue en el 2020, considerando esto un efecto secundario a la emergencia sanitaria por SARS-COV2 en el mismo año (**Gráfico 8**).



Se cruzó la información de los ultrasonidos estructurales de acuerdo al año de estudio, observándose que en mayor frecuencia el reporte era normal, el año en el que más pacientes se incluyeron fue el 2016, donde se incluyeron 90 casos, seguidos por 2019 con 88 casos. Vale la pena mencionar que se observa lo mismo a lo ya reportado con menor número de pacientes en el año 2020 (**gráfico 9**).



Las malformaciones congénitas se evaluó su presencia de acuerdo al año de estudio, observamos que ocurrió una mayor frecuencia en 2016, donde se documentaron 11 casos, seguidos por año 2019 con 10 casos y 2018 con 9 casos (gráfico 10).



Se evaluó el desempeño del ultrasonido estructural con respecto al diagnóstico de malformaciones congénitas, estos se agruparon de acuerdo a los años de estudio. En el año 2015 el ultrasonido estructural demostró una sensibilidad del 87.5% con una especificidad del 100%, el valor predictivo negativo fue del 97.7% con un valor predictivo positivo del 100%.

El año 2016 demostró una sensibilidad del 90.9% y una especificidad del 100%, un valor predictivo negativo del 98% y valor predictivo positivo del 100%. En el año 2017 tuvo una sensibilidad del 80% con una especificidad del 98.7%, el valor predictivo negativo fue del 98.6% y valor predictivo positivo del 80%.

En 2018 se calculó una sensibilidad del 100%, especificidad del 98.4%, el valor predictivo negativo del 100% y valor predictivo positivo del 90%. En 2019 la sensibilidad del ultrasonido estructural fue de del 90% y especificidad del 96.2%, valor predictivo negativo de 98.6% y valor predictivo positivo del 75%. En 2020 se documento una sensibilidad y especificidad del 100%, valores predictivos negativos y positivo del 100%.

Discusión

Las malformaciones congénitas son defectos estructurales al nacimiento que traen consigo afectación al pronóstico de los pacientes que las portan, estas ocasionan complicaciones en la vida prenatal o postnatal. La detección de las malformaciones congénitas se puede realizar en la vida prenatal a través de la realización de la ecografía estructural entre la semana 20 a 22.

Se estima que las malformaciones afectan cerca del 3 al 5% de los embarazos, ya sea por alteraciones genéticas o anatómicas. Nuestro estudio documentó una incidencia de malformaciones congénitas del 11%, superior a lo reportado en la literatura. Esta elevada incidencia se puede explicar por ser un centro de referencia nacional donde se concentran las pacientes embarazadas con embarazos de alto riesgo, aquellas con diagnósticos prenatales de malformaciones congénitas en hospitales de segundo nivel, así como aquellas con comorbilidades que en su mayoría se asociaron a la presencia de malformaciones congénitas.^{1,2}

La concepción del embarazo por fertilización in vitro fue del 20%. Se documentó en los años de estudio la presencia de embarazo general monocorial biamniótico en 6% y bicorial biamniótico en 3% y embarazo de alto orden del 1%.

La ecografía estructural reportó la sospecha de malformación congénita en el 11% de los pacientes, confirmándose en la mayoría de los casos de los reportados en la ecografía a la semana 20 a 22.

Las principales malformaciones congénitas observadas en nuestro estudio fueron las causas cardíacas, seguidas por las neurológicas y renales, lo cual se corrobora con la literatura donde se reporta a la cardiopatía congénita como la primer causas de malformaciones congénitas.⁴

La ecografía bidimensional o tridimensional es una técnica imprescindible en el control de la gestación, se reporta niveles de sensibilidad elevados. Cuando se realiza entre la semana 18 a 20, se han reportado niveles de sensibilidad del 63.1% y especificidad del 100% con un valor predictivo del 100%. La experiencia del uso

de la ecografía estructural en el centro médico es excelente, nuestro estudio mostró una sensibilidad del 90.9% y una especificidad del 98%, con un valor predictivo negativo del 98% y valor predictivo positivo del 88.8%.¹⁷

Evaluamos el rendimiento de la ecografía estructural de acuerdo al año de estudio en que se realizó, el año en el que se obtuvo una mayor sensibilidad y especificidad fue en 2020 con sensibilidad y especificidad del 100%, así como valores predictivos positivos y negativos del 100%. El año en los que menor rendimiento se obtuvo fue en 2017 donde se obtuvo una sensibilidad del 80%, especificidad del 98.7%, con valores predictivos negativos del 98.6% y valor predictivo positivo del 80%.

Es importante recordar que la realización de la ecografía en cualquiera de sus indicaciones es una prueba operador dependiente, lo cual influye en los resultados de nuestro estudio. Así también otro aspecto que no es parte del estudio pero que pudimos documentar fue la disminución drástica de las actividades en nuestra institución derivada de la emergencia sanitaria.

Conclusiones

El diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas ayuda a reducir la morbilidad y mortalidad de los afectados. La detección de las malformaciones puede ser detectadas después de 20 a 22 semanas de gestación, por lo que se recomienda esta como la edad óptima para la realización de la ecografía estructural. Nuestro estudio evaluó el rendimiento de la ecografía estructural en el diagnóstico de malformaciones congénitas, con excelente sensibilidad y especificidad.

La principal limitación de nuestro estudio es que existen factores que pueden interferir con la sensibilidad y especificidad del estudio al ser operador dependiente, al ser un centro de referencia nacional la frecuencia de los fenómenos será más alta. Sugerimos realizar estudios multicéntricos para incrementar nuestras estadísticas, realizar estudios donde se evalué el rendimiento y la influencia de la curva de aprendizaje del personal médico que la realiza.

Referencias bibliográficas

1. Mai, C. T., Isenburg, J. L., Canfield, M. A., Meyer, R. E., Correa, A., ... Alverson, C. J. (2019). *National population-based estimates for major birth defects, 2010–2014. Birth Defects Research.* doi:10.1002/bdr2.1589
2. Salomon, L. J., Alfirevic, Z., Berghella, V., Bilardo, C., Hernandez-Andrade, E., ... Johnsen, S. L. (2010). *Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, 37(1), 116–126.* doi:10.1002/uog.8831
3. Anderka, M., Mai, C. T., Romitti, P. A., Copeland, G., Isenburg, J., Feldkamp, M. L., ... Kirby, R. S. (2015). *Development and implementation of the first national data quality standards for population-based birth defects surveillance programs in the United States. BMC Public Health, 15(1).* doi:10.1186/s12889-015-2223-2
4. Leppig KA, Werler MM, Cann CI, et al. Predictive value of minor anomalies. I. Association with major malformations. *J Pediatr* 1987; 110:531.
5. Bacino Carlos A., Birth defets: Epidemiology, tupes,and patterns. UpToDate. Enero 25,2021. Disponible en: Birth defects: Epidemiology, types, and patterns - UpToDate (unam.mx)
6. Holmes LB, Westgate MN, Nasri H, Toufaily MH. Malformaciones atribuidas al proceso de interrupción vascular. *Defectos de nacimiento Res* 2018; 110:98.
7. Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the “basic examination” and the “fetal neurosonogram.” (2007). *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, 29(1), 109–116.* doi:10.1002/uog.3909.
8. Carvalho, J., Allan, L., Chaoui, R., Copel, J., DeVore, G., Hecher, K., ... Yagel, S. (2013). *ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, 41(3), 348–359.* doi:10.1002/uog.12403
9. Kliegman R. Cardiopatía pediátrica. En: Nelson. Tratado de Pediatría I. Vol 17. 19 ed. Barcelona: Elsevier; 2012.
10. Donofrio, M. T., Moon-Grady, A. J., Hornberger, L. K., Copel, J. A., Sklansky, M. S., ... Abuhamad, A. (2014). Diagnosis and Treatment of Fetal Cardiac Disease: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation, 129(21), 2183–2242.* doi:10.1161/01.cir.0000437597.44550.5d
11. Li, Y.-F., Zhou, K.-Y., Fang, J., Wang, C., Hua, Y.-M., & Mu, D.-Z. (2016). *Efficacy of prenatal diagnosis of major congenital heart disease on perinatal management and perioperative mortality: a meta-analysis. World Journal of Pediatrics, 12(3), 298–307.* doi:10.1007/s12519-016-0016-z
12. O. Gómez, M. Bennasar, F. Crispi, N Masoller, E. Marimon, M Pérez, MC Escobar*, JM. Martínez. Protocolo: ecocardiografía fetal. *Protocols medicina*

maternofetal. Hospital clínic- hospital Sant Joan de Déu- Universitat de Barcelona. 01/01/2018.

13. Lee W, Allan L, Carvalho JS, Chaoui R, Copel J, Devore G, Hecher K, Munoz H, Nelson T, Paladini D, Yagel S; ISUOG Fetal Echocardiography Task Force. ISUOG consensus statement: what constitutes a fetal echocardiogram? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 32: 239–242. 27. Tegnander E, Eik-Nes SH, Johansen OJ, Linker DT. Prenatal det
14. Filly, R. A., Cardoza, J. D., Goldstein, R. B., & Barkovich, A. J. (1989). *Detection of fetal central nervous system anomalies: a practical level of effort for a routine sonogram. Radiology, 172(2), 403–408.* doi:10.1148/radiology.172.2.2664864
15. Fernando Viñals, L., & Gabriel Quiroz, M. (2014). *Detección prenatal de anomalías del sistema nervioso central. Revista Médica Clínica Las Condes, 25(6), 894–897.* doi:10.1016/s0716-8640(14)70636-4
16. Islas Luis P., Frecuencia de malformaciones congénitas del sistema nervioso central en el recién nacido. Experiencia de cinco años en el Hospital General de México. *REVISTA MEDICA DEL HOSPITAL GENERAL DE MEXICO, S.S.* Vol. 68, Núm. 3 Jul.-Sep. 2005 pp 131 -135.