



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

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

**Instituto Nacional de Perinatología
ISIDRO ESPINOSA DE LOS REYES**

**"CONCORDANCIA ENTRE DEFECTOS ESTRUCTURALES DESCRITOS EN ECOGRAFÍA
NIVEL II Y MALFORMACIONES FETALES REPORTADAS POR NECROPSIA"**

T E S I S

**Para obtener el Título de
ESPECIALISTA EN MEDICINA MATERNO FETAL**

PRESENTA

KRISTA YAZARETH ENRÍQUEZ LÓPEZ

DRA. SANDRA ACEVEDO GALLEGOS

Profesora Titular del Curso de Especialización en Medicina Materno Fetal

Asesor de Tesis: DRA. SANDRA ACEVEDO GALLEGOS

DR. JUAN MANUEL GALLARDO GAONA

Asesor Metodológico: DR. JOSÉ ANTONIO RAMÍREZ CALVO



INPer

CIUDAD DE MÉXICO

FEBRERO 2023



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

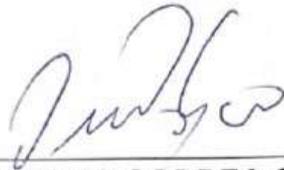
DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

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.

AUTORIZACIÓN DE TESIS:

**"CONCORDANCIA ENTRE DEFECTOS ESTRUCTURALES DESCRITOS EN
ECOGRAFÍA NIVEL II Y MALFORMACIONES FETALES REPORTADAS POR
NECROPSIA"**



DRA. VIRIDIANA GORBEA CHÁVEZ
Directora de Educación en Ciencias de la Salud
Instituto Nacional de Perinatología "Isidro Espinosa de los Reyes"



DRA. SANDRA ACEVEDO GALLEGOS
Profesora Titular del Curso de Especialización en Medicina Materno Fetal
Instituto Nacional de Perinatología "Isidro Espinosa de los Reyes"



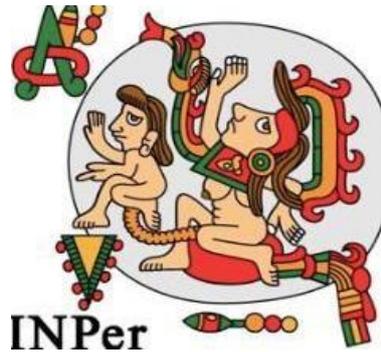
DRA. SANDRA ACEVEDO GALLEGOS
Asesora de Tesis
Instituto Nacional de Perinatología "Isidro Espinosa de los Reyes"



DR. JUAN MANUEL GALLARDO OGAONA
Asesor de Tesis
Instituto Nacional de Perinatología "Isidro Espinosa de los Reyes"



DR. JOSÉ ANTONIO RAMÍREZ CALVO
Asesor de Tesis
Instituto Nacional de Perinatología "Isidro Espinosa de los Reyes"



CONCORDANCIA ENTRE DEFECTOS ESTRUCTURALES DESCRITOS EN ECOGRAFÍA NIVEL II Y MALFORMACIONES FETALES REPORTADAS POR NECROPSIA

DEDICATORIA

A mi madre, por ser mi principal y más rigurosa motivadora, ejemplo de tenacidad y empoderamiento y porque la amo.

A mis hermanas, porque trazaron un camino lleno de éxitos que me incitan a seguir su paso para igualarlas.

A mi esposo; porque es capaz de demostrarme su amor incondicional en tantas maneras que una de ellas fue hacer suyos mis proyectos profesionales.

A mis maestros de subespecialidad, no solo les dedico este esfuerzo, si no que les agradezco inculcarme con el ejemplo que la mejor manera de enseñar es la verdad y la evidencia, en total lejanía de cualquier ápice de soberbia y desdén.

A mi padre, porque nos faltaron muchos triunfos de los que regocijarnos juntos en vida y porque fuiste mi ídolo, mi poeta, mi médico... "El gran pez", quien me enseñó a ser autora de mis propios sueños.

El quinto diamante.

INDICE

RESUMEN	4
ANTECEDENTES	7
MATERIAL Y MÉTODOS	8
RESULTADOS	10
DISCUSIÓN	13
CONCLUSIONES	14
REFERENCIAS	16
ANEXOS	18

Resumen

Objetivo.

Evaluar el desempeño de la ecografía prenatal nivel II para detección de alteraciones estructurales fetales, en comparación con hallazgos al nacimiento descritos en el reporte de estudio postmortem, de acuerdo a la clasificación descrita por Vimercati (1) adaptada de la clasificación de Antonsson P, para correlacionar hallazgos de ecografía del segundo trimestre y autopsia posterior a interrupción a la misma edad gestacional.

Métodos.

Se revisaron retrospectivamente un total de 192 necropsias entre enero de 2018 y diciembre de 2021. Las alteraciones estructurales por ecografía, se identificaron en la unidad de Medicina Materno Fetal, de un hospital de tercer nivel de atención. Los hallazgos fueron clasificados del 1 al 9, asignando a cada número un órgano o sistema afectado estructuralmente, posteriormente, fueron comparados y categorizados en cinco grupos de acuerdo al grado de concordancia entre la ecografía y la necropsia.

Resultados.

Se revisaron 192 expedientes de madres de fetos con por lo menos una alteración estructural detectada en ecografía nivel II. El 74.4% de las pacientes, cursaban el segundo trimestre de gestación al momento de la primera evaluación ecográfica. Las tres clasificaciones de alteraciones estructurales más prevalentes se encontraban en múltiples alteraciones 27%, hidrops 15.6%, y genitourinario 12.5%.

Se obtuvieron 99 resultados de cariotipo, de los cuales el 27.2% (n 27) del total se reportó anormal. La concordancia fue total entre el diagnóstico ecográfico y la autopsia en 42.7% (A1). En 34.4% de los casos la autopsia reveló otras anomalías raramente detectables con ecografía prenatal (A2). La autopsia proporcionó información adicional sobre anomalías potencialmente detectables con el examen de ultrasonido en 13.5% (Categoría B). Finalmente, en 14 de los casos (7.3%) algunos de los hallazgos ecográficos no fueron verificados en la autopsia (Categoría C). Únicamente en 4 casos, que corresponden al 2.1% hubo total desacuerdo entre los diagnósticos (Categoría D) todos ellos de diferentes órganos y sistemas, estos casos correspondieron a; SNC, genitourinario, múltiples alteraciones, e hidrops, es decir no se observó repetición de la discordancia en ninguna categoría en particular, en tres casos se presentó muerte intrauterina y un caso muerte neonatal temprana a los 33 min de vida, en ningún caso de discordancia total la interrupción fue por las alteraciones estructurales descritas en el ultrasonido.

Las categorías A1 y A2 representan el mayor grado de correlación entre el diagnóstico prenatal por ecografía y confirmación de alteraciones estructurales por necropsia, en nuestro estudio, el 77.1% de los fetos se incluyó en este satisfactorio grado de concordancia.

Las clasificaciones de alteraciones estructurales 6, 5 y 8 mostraron el mayor nivel de concordancia.

Conclusiones.

Se encontró una alta tasa de correlación diagnóstica entre USG nivel II prenatal y estudio postmortem.

Demostrar un grado satisfactorio de concordancia entre la ecografía prenatal y el "gold standard" diagnóstico para alteraciones estructurales, es indispensable en una unidad de atención terciaria

que a futuro ofrecerá terapia quirúrgica intrauterina, así como la posibilidad de interrumpir la gestación cuando la madre lo solicite ante un pronóstico fetal desalentador.

Palabras clave: *malformaciones fetales, autopsia fetal, diagnóstico prenatal, ultrasonido nivel II, ultrasonido prenatal.*

Summary

Objective.

To evaluate the performance of level II prenatal ultrasound for the detection of fetal structural alterations, in comparison with findings at delivery described in the postmortem study report, according to the classification described by Vimercati (1) adapted from the Antonsson P classification, for correlate second trimester ultrasound findings and delivery autopsy at the same gestational age.

Methods.

A total of 192 autopsies between January 2018 and December 2021 were retrospectively reviewed. The structural alterations by ultrasound were identified in the Maternal-Fetal Medicine unit of third level care hospital. The findings were classified from 1 to 9, assigning each number a structurally affected organ or system. Later, they were compared and categorized into five groups according to the grade of concordance between the ultrasound and the autopsy.

Results.

192 records of mothers of fetuses with at least one structural alteration detected in level II ultrasound were reviewed. 74.4% of the patients were in the second trimester of pregnancy at the time of the first ultrasound evaluation. The three most prevalent structural alteration classifications were multiple alterations 27%, hydrops 15.6% and genitourinary 12.5%.

99 karyotype results were obtained, of which 27.2% (n 27) of the total were reported abnormal.

The concordance was total between the ultrasound diagnosis and the autopsy in 42.7% (A1). In 34.4% of the cases, the autopsy revealed other anomalies rarely detectable with prenatal ultrasound (A2). Autopsy provided additional information in abnormalities potentially detectable with ultrasound examination in 13.5% (Category B). Finally, in 14 of the cases (7.3%) some of the ultrasound findings were not verified at autopsy (Category C). Only in 4 cases, corresponding to 2.1%, there was total disagreement between the diagnoses (Category D), all of them from different organs and systems, these cases corresponded to; CNS, genitourinary, multiple alterations, and hydrops, despite the fact that no repetition of the discrepancy was observed in any particular category, in three cases there was intrauterine death and one case early neonatal death at 33 min of

life, no case of discrepancy in the total interruption was due to the structural alterations described in the ultrasound.

Categories A1 and A2 represent the highest grade of correlation between prenatal diagnosis by ultrasound and confirmation of structural alterations by necropsy. In our study, 77.1% of the fetuses were included in this satisfactory grade of concordance.

Structural alteration classifications 6, 5 and 8 showed the highest level of agreement.

Conclusions.

A high rate of diagnostic correlation was found between prenatal level II USG and postmortem study.

Demonstrating a satisfactory grade of concordance between prenatal ultrasound and the "gold standard" diagnosis for structural alterations is essential in a third level unit that will offer intrauterine surgical therapy in the future, as well as the possibility of interrupting the pregnancy when the mother requests it in the face of a poor fetal prognosis.

Keywords: *Fetal malformations, fetal autopsy, prenatal diagnosis, level II ultrasound, prenatal ultrasound.*

Antecedentes

Los defectos congénitos son una causa importante de morbimortalidad durante el periodo perinatal.

De acuerdo a la OMS, aproximadamente 303,000 recién nacidos fallecen durante las primeras cuatro semanas de vida a consecuencia de anomalías congénitas. Las malformaciones cardíacas y defectos del tubo neural junto a trisomía 21 figuran entre los trastornos congénitos más graves (2).

En México, las defunciones por malformaciones congénitas son la segunda causa de muerte para menores de un año. En 2020 el total de defunciones de menores de un año fue de 19,352 casos, las provocadas por malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas, fueron 8,093 correspondiente al 41.8% de los casos (3).

La Asamblea Mundial de la Salud en 2010, solicitó a los Estados miembros que fomentaran la prevención primaria y salud de los niños con anomalías congénitas, entre las pautas a seguir se destacó "el fortalecimiento de la investigación y los estudios sobre etiología, diagnóstico y prevención" (2).

Con la llegada del ultrasonido como una herramienta eficaz para el estudio de las alteraciones fetales, múltiples estudios han tratado de valorar la precisión del diagnóstico por este medio con resultados muy diferentes; la tasa de detección prenatal notificada para las anomalías fetales varía ampliamente, del 15 a 85% y dependen de múltiples factores: la edad gestacional a la que se realiza el examen; la experiencia individual del ecografista; el índice de masa corporal (IMC) de la mujer; y el sistema de órganos particular que se evalúa (4).

La tasa de detección (TD) de defectos congénitos en el primer trimestre de gestación (tamiz combinado) es más elevada cuando se acompaña de ultrasonografía (2), las TD de anomalías estructurales en la ecografía del primer trimestre oscilan entre el 46,1 % y el 76,1 % (5) y en el curso del segundo trimestre se ha informado una TD en torno al 60%, según el sistema anatómico implicado y la experiencia del ecografista, incrementando incluso hasta el 84% para anomalías mayores y letales (6).

Por lo anterior, existe un gran interés en la ecografía como método de detección temprana de defectos congénitos, a fin de desarrollar mejores alternativas de manejo pre y posnatal. Además, no podemos ignorar que, un gran número de defectos congénitos son incompatibles con la vida, por lo que un diagnóstico prenatal certero podría contribuir a una adecuada toma de decisiones, otorgar

orientación precisa a la madre y familiares acerca del estado fetal y sus posibles repercusiones a corto y largo plazo.

La coincidencia de los hallazgos prenatales, con los estudios postmortem, contribuye a la evaluación de la calidad y precisión del ultrasonido como herramienta diagnóstica, de hecho, la autopsia fetal se considera "el estándar de oro" para evaluar la eficacia de la ecografía (6,7).

Así pues, el objetivo de este estudio fue evaluar la coincidencia que existe entre los hallazgos prenatales de las alteraciones estructurales fetales en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Instituto Nacional de Perinatología, con las alteraciones estructurales descritas por el servicio de patología en los estudios postmortem del mismo instituto.

Materiales y Métodos

El estudio cubre el periodo comprendido entre enero de 2018 a diciembre de 2021. Se revisó la base de datos de todas las necropsias realizadas en el departamento de patología del Instituto Nacional de Perinatología "Isidro Espinosa De Los Reyes".

Los criterios de inclusión en el estudio fueron:

1. Autopsias de abortos diferidos, ≥ 12 semanas de gestación, óbitos ó recién nacidos con muerte neonatal temprana.
2. Hijos de embarazos únicos o múltiples, con alteraciones estructurales identificadas en por lo menos un Ultrasonido prenatal, Nivel II del servicio de Medicina Materno Fetal MMF, del INPer.
3. Disponibilidad de registro de autopsia y expediente completo.
4. Se incluyeron aquellos con trabajo de parto espontáneo, indicación de cesarea (materna o fetal e independiente de la edad gestacional), inducciones por óbito u aborto diferido e interrupciones a causa de malformación fetal diagnosticada prenatalmente por solicitud de la madre.

Las pacientes embarazadas son referidas a nuestro centro con un diagnóstico presuntivo de malformación fetal, con la anomalía diagnosticada en otro centro y posteriormente es evaluada en nuestro servicio por un equipo de sub especialistas en Medicina Materno Fetal. Puede tratarse también de pacientes que ingresaron al instituto con alguna comorbilidad materna que confiere alto riesgo al embarazo y la paciente es detectada en nuestro servicio al acudir a ecografías de tamizaje; primer trimestre (11 - 14), o estructural (22 - 28).

Cuando se identificó un defecto congénito, y con la estrategia de un enfoque multidisciplinario que incluye a; medicina maternofetal, ginecoobstetricia, genética perinatal,

psicología, cuidados paliativos y trabajo social, neonatología, cardiología fetal, cardiología pediátrica, neurocirugía, cirugía neonatal, (de acuerdo a las necesidades del caso), se asesoró cuidadosamente a la paciente y familiar en cuanto al pronóstico, atención prenatal y postnatal.

La resolución del embarazo se llevó a cabo de acuerdo a las condiciones y deseos individuales de las pacientes, pudiendo ellas solicitar la interrupción legal del embarazo, ser sometidas a inducción de parto o aborto en caso de evolución a óbito o aborto diferido, o incluso continuando la gestación hasta desencadenar trabajo de parto o llegar a término de la gestación. La vía de resolución se decidió de acuerdo a las indicaciones habituales maternas o fetales.

Todas las pacientes incluidas en este estudio aceptaron bajo consentimiento informado la autopsia del feto o neonato.

Una vez autorizada la autopsia por los padres, se llevó a cabo una técnica estandarizada para el estudio postmortem implementada a partir del 2017, la cual incluye; edad gestacional, peso y talla al nacer, radiografías esqueléticas, examen externo y macroscópico, evaluación de órganos; configuración, tamaño, peso y examen microscópico de tejidos con tinciones especiales y secciones congeladas, estudios auxiliares (moleculares, bioquímicos, virales y bacterianos, los análisis microbiológicos se realizaron únicamente en pacientes con sospecha de infección), evaluación placentaria. Las evaluaciones fueron realizadas por patólogos, siguiendo las mismas directrices (8).

Los informes de autopsia fueron consultados directamente del expediente electrónico una vez que el Departamento de Patología del Instituto Nacional de Perinatología nos proporcionó los registros del total de necropsias realizadas en el periodo comprendido entre enero de 2018 y diciembre del 2021.

Todos los datos sobre la resolución del embarazo, características demográficas maternas (edad, nivel socioeconómico, antecedentes obstétricos, edad gestacional al momento del diagnóstico y el nacimiento o interrupción del embarazo), el cariotipo (estudio pre o postnatal) fueron recopilados también del expediente electrónico. Se consideraron todos los defectos estructurales reportados en cada ecografía prenatal nivel II del servicio de medicina materno fetal y ecocardiografía fetal del INPer. Los casos se clasificaron de acuerdo al sistema de órganos afectado; sistema nervioso central SNC, cardiovascular CV, torácico / hernia diafragmática, esquelético, pared abdominal y gastrointestinal, hidrops y "otros", entre los que se incluyeron los hallazgos reportados en la Tabla 1. Finalmente, todos los casos se categorizaron de acuerdo a la clasificación descrita por Vimercati (1) adaptada de la clasificación de Antonsson P, para correlacionar hallazgos de ecografía del segundo trimestre y autopsia posterior a interrupción a la misma edad gestacional (7):

Categoría A1. Pleno acuerdo entre ecografía y autopsia.

Categoría A2: La autopsia confirmó todos los hallazgos ecográficos pero proporcionó información adicional sobre anomalías consideradas "rara vez detectables" prenatalmente.

Categoría B: La autopsia demostró todos los hallazgos ecográficos pero proporcionó información adicional sobre anomalías consideradas "detectables" prenatalmente.

Categoría C. Los hallazgos de la ecografía solo se demostraron parcialmente en la autopsia fetal (algunas anomalías reveladas en la ecografía no se verificaron en la autopsia).

Categoría D. Desacuerdo total entre la ecografía y los hallazgos de la autopsia. En otras palabras, la malformación cuyo diagnóstico prenatal provocó la interrupción del embarazo no se demostró en la autopsia.

Se realizó estadística descriptiva, para las variables cualitativas con medidas de frecuencia expresadas en porcentajes y para las variables cuantitativas con medidas estadísticas de tendencia central, como media, moda o mediana. Los datos se introdujeron en el programa estadístico SPSS versión 25 para su procesamiento y posterior interpretación.

Resultados

De enero de 2018 a diciembre de 2021, se realizaron un total de 377 necropsias. Analizamos efectivamente 192 casos que cumplieron criterios de inclusión, con los datos completos disponibles para correlacionar los hallazgos de la ecografía prenatal y la autopsia. Se incluyeron 9 nacidos de gestaciones gemelares dobles, de los cuales 1 par de gemelos concordantes, 2 pares de gemelos unidos (toracópagos), y 3 gemelos discordantes (sólo se incluyó el gemelo con alteraciones estructurales).

En el momento de la primera ecografía, la edad gestacional media fué de 23.3 semanas (rango intercuartil 12.3 - 37.4). El mayor porcentaje de pacientes, acudió a la primera evaluación en el servicio de MMF en el transcurso del segundo trimestre; 74.4% (n 143), mientras que el 20.8% (n 40) lo hizo en tercer trimestre y únicamente 4.6% (n 9) en primer trimestre, antes de las 14 semanas de gestación.

De las 9 pacientes que acudieron a su primer evaluación en el primer trimestre el 88.8% tuvo una concordancia favorable con los hallazgos postmortem, encontrándose 6 en categoría A1, 2 en A2 y solo una en categoría C al cual se le había identificado arteria umbilical única, misma que no se

reportó en necropsia, el nacimiento fue obtenido por un aborto espontáneo a la semana 17 de gestación.

De las 143 pacientes evaluadas por primera vez en segundo trimestre, 79.7% (n 114) se encontraron en las categorías A1 y A2, es decir, presentaron una concordancia favorable con la necropsia, 13% (n 19) en categoría B, y solo en 6% se reportó una pobre o nula concordancia con los hallazgos reportados por patología, de las cuales 7 pacientes fueron clasificadas en la categoría C y 3 pacientes en la categoría D.

Respecto a las 40 pacientes con ingreso tardío, aun encontrándose en tercer trimestre el 65% corresponden a categorías con concordancia favorable, 11 en categoría A1 y 15 en categoría A2. Para la categoría B se registraron 7 pacientes y 6 pacientes para categoría C, además un feto con diagnóstico de ventriculomegalia triventricular y disgenesia de cuerpo calloso, fue totalmente discordante con los hallazgos postmortem.

El mayor número de "fallas" atribuible a las categorías C y D, consideradas las de menor concordancia con los hallazgos prenatales por ecografía, se observó en el tercer trimestre con un 15.5% (7 de 40 pacientes), seguido de 11.1% en el primer trimestre (1 de 9 pacientes) y finalmente 6.9% para el segundo trimestre (10 de 143). De las pacientes incluidas en las categorías C y D, correspondientes al primer y tercer trimestre de gestación (n 8), destaca el hecho de que, al momento de la primer evaluación 4 presentaron algún grado de sobrepeso u obesidad (IMC mayor a 25), 3 alguna alteración del líquido amniótico (oligohidramnios / polihidramnios), y 3 cursaban el tercer trimestre, posterior a la semana 30.

La edad materna media fue de 25.8 (rango intercuartil 13 - 44) años, el resto de las características sociodemográficas, que incluye antecedentes obstétricos y patologías asociadas al embarazo, se describen en la Tabla 2 y Tabla 3.

El cariotipo fue conocido en 99 (51.5%) casos y fue anormal en 27.2% del total de estos, de los cuales: monosomía X 11 casos, Trisomías 21, 18 y 13 en 12 casos, otras anomalías cromosómicas 4 (Deleción 13q, 46,XX,add(22)(p11.2), Deleción 5p15.3, otra trisomía) Tabla 4.

Posterior a la clasificación de malformaciones, de acuerdo al sistema de órganos, se encontraron 27% múltiples alteraciones, 15.6% hidrops, 12.5% genitourinario, 11.4% pared abdominal y gastrointestinal, 9.8% sistema nervioso central (SNC), 9.3% cardiovascular (CV), 7.2% otras malformaciones, 4.1% esquelético, 2.6% tórax y hernia diafragmática. Figura 1 y Tabla 5.

En referencia al diagnóstico definitivo, de acuerdo al reporte de autopsia y concordancia con ultrasonido prenatal, la concordancia fue total en 42.7% (Categoría A1). En 34.4% de los casos la autopsia reveló otras anomalías raramente detectables con ecografía prenatal (Categoría A2). La autopsia proporcionó información adicional sobre anomalías potencialmente detectables con el

examen de ultrasonido en 13.5% (Categoría B). Finalmente, en 14 de los casos (7.3%) algunos de los hallazgos ecográficos no fueron verificados en la autopsia (Categoría C) y en 4 (2.1%) de casos, hubo total desacuerdo entre los diagnósticos (Categoría D). Figura 2.

En la Figura 3 se muestra la distribución de las anomalías según el sistema involucrado en cada categoría. Los grupos de defectos con mayor concordancia, corresponde al grupo de alteraciones múltiples, representa el 27% (n 52) de las cuales 39 casos, es decir el 75%, se encontraban entre las categorías de completa concordancia (A1 y A2). Seguido de Hidrops, 15% (n 30) de las cuales 26 casos, es decir el 86%, se encontraban entre las categorías A1 y A2. Los defectos de pared abdominal y gastrointestinal e hidrops, tuvieron una categoría predominantemente A1 y A2. Mientras que para las categorías B y C, destacan las alteraciones del SNC y CV. En la categoría D se observó una distribución heterogénea, los diferentes órganos y sistemas afectados, representados por SNC, Genitourinario, alteraciones múltiples e hidrops, con un caso para cada afectación, respectivamente.

De los cuatro casos que informaron desacuerdo total entre los hallazgos de ecografía y autopsia, 3 correspondientes al segundo trimestre y 1 al primer trimestre, el único patrón de similitud encontrado es que en 3 de estos casos, la resolución se indicó por muerte intrauterina. A continuación se detallan las características de cada caso:

1. Primigesta, 21 años de edad, diagnóstico ecográfico de hidrops fetal, evaluación a la semana 20, IMC 38, sin alteraciones del líquido amniótico, resolución a las 21 semanas indicada por aborto diferido, estudio postmortem solo se reporta inmadurez sistémica sin malformaciones externas.
2. Primigesta, 33 años de edad, evaluación inicial a la semana 24, diagnóstico ecográfico de persistencia de cavum vergae, comunicación interventricular baja de 4mm y feto pequeño para la edad gestacional, IMC 21, sin alteraciones del líquido amniótico, resolución a la semana 24.5 indicada por obito, estudio postmortem solo reporta arteria umbilical única, sin malformaciones congénitas.
3. Primigesta, 30 años de edad, evaluación inicial a la semana 36, diagnóstico ecográfico de ventriculomegalia triventricular, ausencia de cavum del septum pellucidum y probable disgenesia del cuerpo calloso, IMC de 35.5, sin alteraciones de líquido amniótico, resolución a la semana 37, cesárea de urgencia indicada por preeclampsia con datos de severidad, pérdida del bienestar fetal por registro cardiotocográfico, en postoperatorio se describe desprendimiento de placenta del 30%, muerte neonatal a los 33 minutos de vida extrauterina, estudio postmortem comenta cerebro multifragmentado, pulmones congestivos, sin malformaciones congénitas.

4. Secundigesta, aborto previo, 31 años de edad, primer evaluación a la semana 16, diagnóstico ecográfico de megavejiga, obstrucción del tracto urinario bajo, IMC de 24, anhidramnios, resolución a la semana 19 por aborto diferido, estudio postmortem reporto sin malformaciones congénitas.

Discusión

En este estudio, se comparó la ecografía prenatal como herramienta diagnóstica para la detección de malformaciones fetales, independientemente del trimestre de gestación al momento de la evaluación inicial.

El mayor porcentaje de las pacientes, se presentó en el segundo trimestre del embarazo 74.4% (n 143), de las cuales el 78.3% (n 112) se incluyeron en las categorías A1 y A2, que representan el mayor nivel de concordancia de hallazgos prenatales con el estudio histopatológico, lo que sustenta el hecho de que el segundo trimestre es el momento de mayor precisión diagnóstica para alteraciones estructurales. Otros reportes han informado tasas de detección de anomalías importantes en el segundo trimestre de alrededor del 60% y de hasta 84% para anomalías mayores y letales (4,9).

La división 6, correspondiente a múltiples malformaciones concomitantes, fué la más prevalente; 27% en concordancia con estudios de metodología similar, donde se reportó que de todas las alteraciones estructurales, fueron la asociación de múltiples malformaciones, del 20% para Vimercati 2012, C Tennstedt informó 41% de malformaciones múltiples en 183 fetos abortados por malformaciones fetales (1,10).

La mejor correlación demostrada en esta investigación, de acuerdo a su inclusión porcentual mayor en las categorías A1 y A2 (grado mayor de concordancia) corresponden a múltiples alteraciones estructurales 73%, hidrops 86.6% y defectos de pared abdominal y gastrointestinales 86.3% (división 5 de alteraciones estructurales), este hallazgo, concuerda con lo descrito por Vimercati A en 2012 que reporta una concordancia del 83% para hidrops e higroma quístico, además de 3 casos con defecto de pared abdominal de tipo gastrosquisis completamente confirmados por el patólogo, y aunque en el caso de este último el número de pacientes con defecto de pared abdominal fue limitado, dado que gastrosquisis no es un defecto letal, y en su mayoría los fetos con dicho defecto sobreviven, destacamos que el 86.3% de concordancia de nuestros defectos división 5 corresponden a 22 pacientes (1,4). Finalmente, una revisión sistemática de 19 publicaciones con más de 78.000 fetos buscó determinar la tasa de detección de anomalías fetales

por ecografía precoz (11-14 semanas) encontrando las tasas de detección más altas para anomalías del cuello y defectos de la pared abdominal (92 %), como el onfalocele (5).

Sun et al., que evaluó también una correlación de diagnóstico prenatal por ecografía y anomalías fetales en hallazgos patológicos en 61 fetos postaborto inducido, encontró un mayor nivel de concordancia para anomalías renales, con un completo acuerdo entre US y estudio patológico en 63,6% (n 11) (10). Aunque la división 3 (Genitourinario) de nuestro estudio no se encuentra entre las más representativas de las categorías A1 y A2, es importante señalar que el 68% (n 17) se incluye en estas categorías y el 32% restante incluido en las categorías B, C y D presentaron algún grado de limitación en su evaluación, particularmente oligohidramnios y anhidramnios. Al identificarse esta limitante, para una perfecta concordancia entre la valoración prenatal por US y el "estándar de oro", es posible que el uso de otras herramientas diagnósticas, favorezcan la posibilidad de una total concordancia. La resonancia magnética ha demostrado un papel importante en el diagnóstico prenatal y la evaluación de los riñones fetales anormales y podría ser útil como complemento diagnóstico (11).

Cuando la concordancia se categorizó como A2 (la autopsia confirmó todos los hallazgos ecográficos pero proporcionó información adicional sobre anomalías consideradas "rara vez detectables" prenatalmente) las malformaciones no detectadas fueron; alteraciones en el tamaño del timo; hiperplasia, o hipoplasia, involución acelerada en su mayoría y otras alteraciones descritas con menos frecuencia; ano imperforado, atresia intestinal, hipoplasia suprarrenal bilateral, hipertrofia pilórica, bazo accesorio, hepatomegalia, esplenomegalia, malformaciones o agenesia de útero, hiperplasia de clítoris.

En lo que respecta a las alteraciones del timo, recientemente se ha postulado una relación entre las alteraciones de su tamaño y alteraciones estructurales cardíacas en el feto (11,12), sin embargo una reciente revisión sistemática y metaanálisis que incluyó 1,774 fetos a los que se les realizó una evaluación ecográfica del timo, concluyó únicamente una asociación entre timo fetal pequeño, corioamnionitis y sepsis neonatal (12,13). De los casos incluidos en este estudio, cuya concordancia USG y necropsia no fue completa, a expensas del reporte por patología de alteraciones tímicas y categorizados por tanto como A2, ninguno correspondía a la clasificación 2 (malformaciones cardiovasculares). En general, los casos de la categoría A2 corresponden en su mayoría a clasificación 6 y 5, las alteraciones fetales que confieren mal pronóstico al feto sí fueron corroboradas y las patologías reportadas (antes descritas) difícilmente evaluables por ecografía, no modificarían el pronóstico fetal.

En este estudio, no se evidenció relación entre alguna clasificación (órgano o sistema), con discordancia total en el reporte post mortem (categorías C y D), el único patrón identificado, es una

el hallazgo repetitivo de un IMC mayor a 25, lo que es relevante ya que algunas publicaciones sugieren que el IMC elevado, disminuye la visualización adecuada de cabeza, tórax y abdomen (14).

Conclusiones

El predominio de alteraciones estructurales categorizadas en A1 y A2 77.1% (n 148) refleja una tasa de detección prenatal por ecografía favorable, en el servicio de MMF del Instituto Nacional de Perinatología. Esto es relevante ya que la identificación de malformaciones fetales letales por ecografía es crucial en el contexto de un servicio que pretende ofrecer intervenciones terapéuticas intrauterinas a los pacientes que sean candidatos, y por otra parte ofrecer asesoría veráz y oportuna a la madre respecto a la evolución, pronóstico, tratamiento o letalidad de los defectos identificados.

Demostrar un grado satisfactorio de concordancia entre la ecografía prenatal y el “gold standard” diagnóstico para alteraciones estructurales, es crucial para una unidad de tercer nivel de atención que pretende ofrecer asesoría certera y verosímil en lo que respecta al manejo prenatal, pronóstico fetal, momento y vía de resolución, así como posibilidades terapéuticas intrauterinas (cirugía fetal), siempre que el caso particular lo amerite, ya que las intervenciones fetales, dependen de la observación ecográfica de alteraciones estructurales. O finalización de la gestación ante la detección de alteraciones estructurales incompatibles con la vida cuando este sea el deseo expreso de la madre.

Corroborar los hallazgos prenatales, con el estudio postmortem, no debe considerarse únicamente como una herramienta para estimar la tasa de detección prenatal, sino, como un estudio complementario que favorecerá la integración diagnóstica certera y una adecuada asesoría materna con enfoque de riesgo para el futuro obstétrico de la madre.

No se observa un patrón de discordancia recurrente en ninguna clasificación particular de alteraciones estructurales. La discordancia de las malformaciones y específicamente en el caso de las alteraciones renales, con los hallazgos en la autopsia, probablemente es secundaria a una mala ventana sonica durante la evaluación ecográfica, por lo que proponemos la RM como parte del estudio prenatal en estos casos.

Las malformaciones reportadas en la autopsia, difícilmente detectables por ecografía (A2) no confieren cambios en el curso pronóstico del feto por lo que el impacto es insignificante y la categoría A2 aún representa una correlación favorable.

Consideramos que las principales fortalezas de este estudio son haber incluido a pacientes con detección temprana, ya que en estudios similares que nos anteceden, únicamente se incluyeron

embarazos de segundo y tercer trimestre, pues dicho anteriormente, la mejor tasa de detección para alteraciones estructurales se confiere al segundo trimestre de gestación, y aunque nuestros resultados apoyan dicha conclusión, nuestra tasa de detección en primer trimestre resultó favorable categorizando 88% de las detecciones de entre 11 y 14 semanas con concordancia favorable, además el hecho de que nuestra cohorte retrospectiva es reciente (2018 - 2021), nos permite inferir el rendimiento actual de los equipos de ultrasonido con nuevas tecnologías.

Referencias

1. Vimercati A, Grasso S, Abruzzese M, Chincoli A, de Gennaro A, Miccolis A, et al. Correlation between ultrasound diagnosis and autopsy findings of fetal malformations. *J Prenat Med*. 2012 Apr;6(2):13–7.
2. [No title] [Internet]. [cited 2022 Jun 12]. Available from: https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf?ua=1&ua=1
3. [No title] [Internet]. [cited 2022 Jun 13]. Available from: <https://www.inegi.org.mx/contenidos/saladeprensa/boletines/2021/EstSociodemo/DefuncionesRegistradas2020preliminar.pdf>
4. Edwards L, Hui L. First and second trimester screening for fetal structural anomalies [Internet]. Vol. 23, *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*. 2018. p. 102–11. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.siny.2017.11.005>
5. Rossi AC, Prefumo F. Accuracy of ultrasonography at 11-14 weeks of gestation for detection of fetal structural anomalies: a systematic review. *Obstet Gynecol*. 2013 Dec;122(6):1160–7.
6. Crane JP, LeFevre ML, Winborn RC, Evans JK, Ewigman BG, Bain RP, et al. A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: impact on the detection, management, and outcome of anomalous fetuses. The RADIUS Study Group. *Am J Obstet Gynecol*. 1994 Aug;171(2):392–9.
7. Antonsson P, Sundberg A, Kublickas M, Pilo C, Ghazi S, Westgren M, et al. Correlation between ultrasound and autopsy findings after 2nd trimester terminations of pregnancy. *J Perinat Med*. 2008;36(1):59–69.

8. Aguinaga M, Valdespino Y, Medina D, Espino y Sosa S, Sevilla R, Miranda O, et al. Causal analysis of fetal death in high-risk pregnancies. *J Perinat Med*. 2021 Jul 1;49(6):740–7.
9. Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. *Am J Obstet Gynecol*. 1999 Aug;181(2):446–54.
10. Tennstedt C, Chaoui R, Bollmann R, Körner H, Dietel M. Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and morphological findings of fetal autopsy. *Pathol Res Pract*. 1998;194(10):721–4.
11. Liu HD, Yu H, Zhao JG, Xu XF, Wang NF, Wang W, et al. [Value of MRI in prenatal diagnosis of abnormal fetal kidneys]. *Zhonghua Fu Chan Ke Za Zhi*. 2016 Dec 25;51(12):895–900.
12. Zych-Krekora K, Krekora M, Słodki M, Grzesiak M, Kaczmarek P, Zeman K, et al. Nomograms of the fetal thymus for clinical practice. *Arch Med Sci*. 2021;17(6):1657–62.
13. Caissutti C, Familiari A, Khalil A, Flacco ME, Manzoli L, Scambia G, et al. Small fetal thymus and adverse obstetrical outcome: a systematic review and a meta-analysis [Internet]. Vol. 97, *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*. 2018. p. 111–21. Available from: <http://dx.doi.org/10.1111/aogs.13249>
14. Pasko DN, Wood SL, Jenkins SM, Owen J, Harper LM. Completion and Sensitivity of the Second-Trimester Fetal Anatomic Survey in Obese Gravidas. *J Ultrasound Med*. 2016 Nov;35(11):2449–57.

Anexos

Otras alteraciones estructurales.

Secuencia acinesia - hipocinesia

Bandas amnióticas

Labio y paladar hendido

Tumoraciones abdominopélvicas y hepáticas

Arteria umbilical única

Gemelos unidos

Meningocele

Higroma quístico

Retrognatia aislada.

Tabla 1. Defectos estructurales y hallazgos fetales categorizados como "otros".

Antecedentes obstétricos	n	Rango	%
Primigestas	95		49.5
Multigestas	97	2 - 7	50.5
Cesáreas	59	1 - 3	30.7
Partos	123	1 - 6	64
Abortos	88	1- 3	45.9
Ectópicos	1		0.5

Tabla 2. Antecedentes obstétricos.

Patologías asociadas al embarazo	n	%
Antecedente de feto con malformaciones	6	3.1
Diabetes	19	9.9
Trastornos hipertensivos	6	3.1
Hipotiroidismo	6	3.1
Total	38	19.7

Tabla 3. Patologías asociadas al embarazo.

Cariotipo	<i>n</i>	%
NORMAL		
46,XX	38	19.8
46,XY	34	17.7
MONOSOMIA X	11	5.7
T 21, 18, 13	12	6.3
OTRAS (Deleciones)	4	2.1
NO SE TOMÓ	93	48.4
	192	100

Tabla 4. Cariotipo reportado al nacimiento o prenatal posterior a procedimiento invasivo.

Clasificación	<i>n</i>	%
1 SNC	19	9.8
2 CV	18	9.3
3 Genitourinario	24	12.5
4 Esquelético	8	4.1
5 Pared abdominal y GI	22	11.4
6 Múltiples alteraciones	52	27
7 Tórax y hernia diafragmática	5	2.6
8 Hidrops	30	15.6
9 Otros	14	7.2

Tabla 5. Clasificación de las alteraciones estructurales y porcentaje que representan del total de alteraciones.

Clasificación de Alteraciones Estructurales

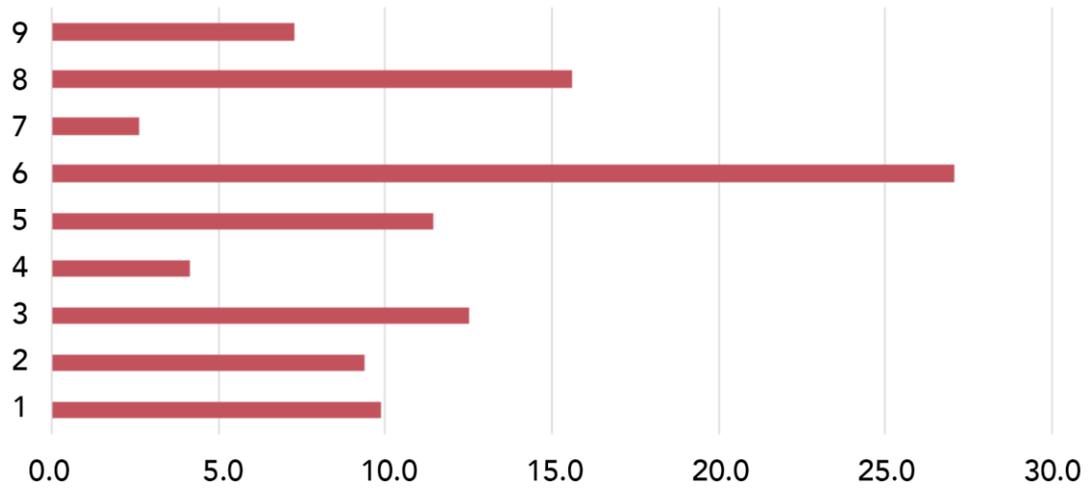


Figura 1. División de malformaciones de acuerdo a órganos y sistemas.

Porcentaje de Coincidencia Anatomopatológica

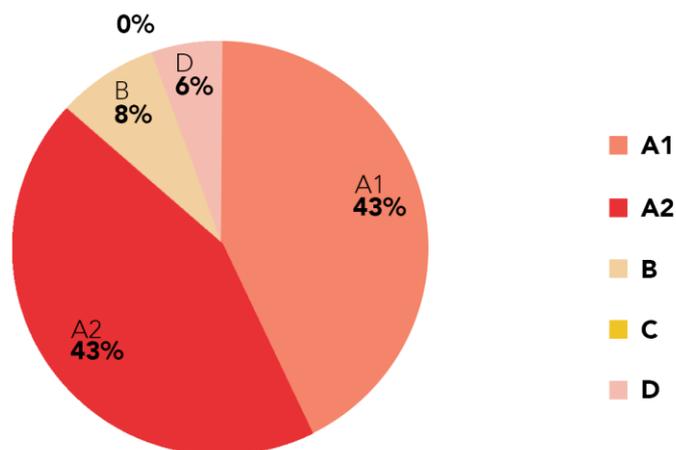


Figura 2. Categorización global de los hallazgos prenatales por USG y los reportados en necropsia.

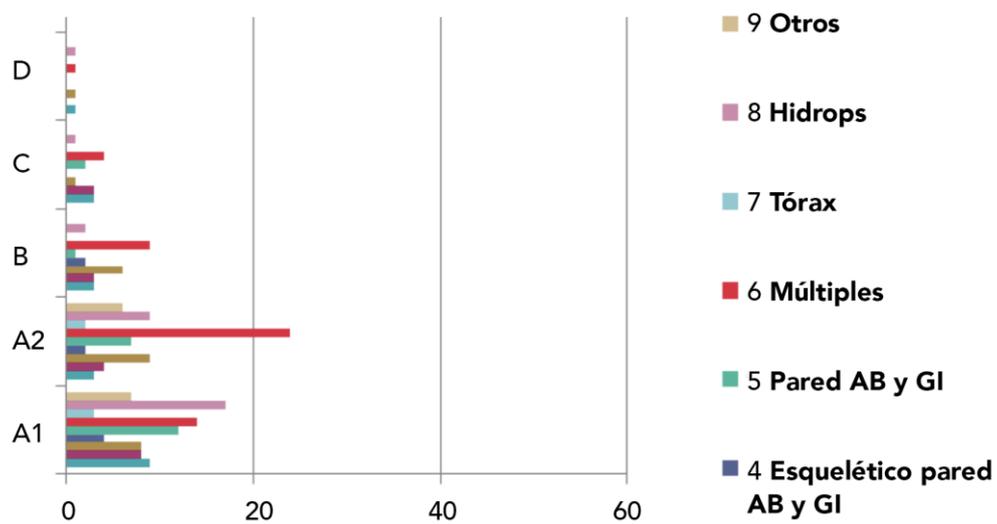


Figura 3. División de diferentes órganos afectados por malformaciones e inclusión en las cinco categorías, de acuerdo a los hallazgos postmortem.