

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
Facultad de Medicina



Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga”
Servicio de Medicina Materno Fetal
Unidad 112-A

**Incidencia de secuencia de deformación
acinesia/hipocinesia en Hospital General de México de
Enero de 2018 a Junio de 2023**

TESIS
Para obtener el título de:
ESPECIALISTA
EN MEDICINA MATERNO FETAL

PRESENTA:
Dra. Alma Bajonero Domínguez

Investigador asociado:
Dr. Fausto Moisés Coronel Cruz

Asesor Metodológico:
Dr. Lino Eduardo Cardiel Marmolejo

Facultad de Medicina



CIUDAD DE MÉXICO 2024



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.



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 está 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.



SALUD
SECRETARÍA DE SALUD



**Comité de Evaluación de Protocolos de
Investigación de Médicos Residentes**

Oficio No.: DECS/JPO-1880-2023
Num. Ident. Protocolo: (1300-211/23)

Ciudad de México a 04 de julio del 2023

Dra. Alma Bajonero Domínguez

Servicio de Ginecología y Obstetricia
PRESENTE

Hacemos de su conocimiento que con esta fecha el Comité de Evaluación de Protocolos de Investigación de Médicos Residentes dictaminó la última versión de su Protocolo Titulado:
Incidencia de secuencia de deformación acinesia /hipocinesia en Hospital General de México de Enero de 2018 a Junio de 2023.
como:

APROBADO

En caso de que su protocolo tenga el dictamen de aprobado cuenta con el siguiente número de registro:

DECS/JPO-CT-1880-2023

En el caso de que su protocolo tenga dictamen de **CONDICIONADO A CORRECCIONES**, éste **NO** cuenta con número de registro y debe realizar las correcciones que se enlistan en los puntos que integran la tabla adjunta a este documento para su consideración y en su caso, aprobación definitiva y asignación de número de registro. Si su protocolo tiene dictamen de **RECHAZADO**, este ya no podrá ser evaluado por este comité y no se le asignará ningún número de registro.

Deberá entregar la respuesta a las **CORRECCIONES** en un tiempo de 15 a 30 días **vía correo electrónico**, a partir de la fecha de este oficio. Cabe mencionar que de no entregarlo como se indica, no será revisado por el **Comité de Evaluación de Protocolos de Investigación de Médicos Residentes** y su protocolo será cancelado.

Si su protocolo tiene dictamen de **APROBADO**, haga caso omiso de las indicaciones anteriores, ya que el mismo cuenta con número de registro. Así mismo deberá entregar por escrito el avance del protocolo cada **3 meses** a partir de la fecha en que fue aprobado y hasta obtener resultado de acuerdo con lo establecido en la Norma Oficial Mexicana NOM-012-SSA3-2012, de la Secretaría de Salud. **De no presentar los avances o resultados del proyecto, la Dirección de Educación y Capacitación en Salud se reserva el derecho de cancelar el registro del protocolo hasta la entrega de los mismos.**

Sin más por el momento, le envío un cordial saludo.

ATENTAMENTE

Dra. Rocío Natalia Gómez López

Jefa de Posgrado
Presidenta del Comité

Ccp.- Acuse
ccgr

DIRECCIÓN DE
EDUCACIÓN Y
CAPACITACIÓN EN SALUD
www.hgm.salud.gob.mx

Dr. Balmis 148
Colonia Doctores
Cuauhtémoc 06720

T +52 (55) 5004 3821
Con +52 (55) 2789 2000



2023
Año de
**Francisco
VILLA**
EL HÉROE DEL NOROCCIDENTE



DATOS DE LOS AUTORES

DR. FAUSTO MOISES CORONEL CRUZ

**MÉDICO ADSCRITO DE LA SUB ESPECIALIDAD DE MEDICINA MATERNO FETAL DEL
HOSPITAL GENERAL DE MÉXICO “EDUARDO LICEÁGA” UNIDAD 112 A**

TELÉFONO: 55 27 56 25 63

DRA. ALMA BAJONERO DOMINGUEZ

**MÉDICO RESIDENTE DE MEDICINA MATERNO FETAL DEL HOSPITAL GENERAL DE
MÉXICO “EDUARDO LICEÁGA”**

UNIDAD 112 A

TELÉFONO: 55 49 52 4092

DEDICATORÍA

A Dios por permitirme culminar una etapa más de mi carrera profesional

A mi esposo y mi hija por apoyarme siempre en cada una de mis decisiones y jamás reclamar por mi ausencia, los amo con todo corazón.

A mi familia por siempre creer en mí, por su apoyo incondicional y por ser mi inspiración en todo momento para superarme.

A hermano por ser mi mejor ejemplo y el ser que más ame en esta vida, gracias por haber existido.

A mis maestros por la pasión con la que me transmiten el conocimiento, eso es algo que jamás se podrá pagar, por su paciencia y por la dedicación.

A cada paciente que puso su confianza en mí y que con cada estudio para formarme como profesional.

ÍNDICE

1.- ANTECEDENTES	9
2.- PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	15
3.- JUSTIFICACIÓN	15
5.- OBJETIVOS	16
5.1 Objetivo general	16
5.2 Objetivos específicos	16
6.- METODOLOGÍA	16
6.1 Tipo y diseño del estudio	16
6.2 Población	17
6.3 Tamaño de la muestra	17
6.4 Criterios de inclusión, exclusión y eliminación	17
6.4.1 Criterios de inclusión	17
6.4.2 Criterios de exclusión	18
6.4.3 Criterios de eliminación	18
6.5 Definición de las variables	18
6.6 Procedimiento	19
6.7 Análisis estadístico	20
7.- CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES	20
8.- ASPECTOS ÉTICOS Y DE BIOSEGURIDAD	21
9.- RELEVANCIA Y EXPECTATIVAS	22
10.- RECURSOS DISPONIBLES (HUMANOS, MATERIALES Y FINANCIEROS)	22
11.- RECURSOS NECESARIOS	22
12.- RESULTADOS	23
14.- CONCLUSIÓN	30
15.- BIBLIOGRAFÍA	31

“Incidencia de secuencia de deformación acinesia /hipocinesia en Hospital General de México de Enero de 2018 a Junio de 2023.”

Resumen estructurado

Antecedentes. Para que el feto humano se convierta en un bebé recién nacido normal, debe moverse en el útero. La falta de movimiento es capaz de producir un defecto conocido como secuencia de deformación de acinesia término para referirse a un espectro amplio de trastornos que tienen en común contracturas. En medicina se han utilizado diferentes términos para referirse a esta condición como secuencia de deformación acinesia/hipocinesia fetal (FADS), secuencia de Hipocinesia Fetal (HF), síndrome de Pena-Shokeir, amioplasia congénita, Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC). La incidencia se estima en 1:150000 prenatal y 1: 5000 nacidos vivos, dicha malformación representa un verdadero reto para la obstetricia, ya que clínicamente es asintomático y su diagnóstico se basa en su hallazgo durante el control ultrasonográfico.

Objetivo. Determinar la incidencia del defecto congénito secuencia de deformación acinesia/hipocinesia de forma prenatal, el trimestre en el que se identificó, características clínicas, además de formar las bases de un sistema de registro institucional de dicha patología.

Justificación.

Las patologías congénitas son causas importantes de mortalidad posnatal, infantil y a largo plazo de discapacidad en la sociedad. Es de suma importancia la detección oportuna de estas condiciones para la modificación del pronóstico fetal. Estadísticamente los defectos congénitos representan el 10-15 % de las muertes neonatales y el 8-18% de la mortalidad perinatal.

En México contamos con NOM-034-SSA-2013, establece los criterios y las especificaciones para la prevención, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento, en dicha normal aparecen los defectos articulares como aquellos que alteran la movilidad y posición de la conjunción ósea, sin tener clara la incidencia de

la secuencia acinesia/hipocinesia por no contar con un registro del número de casos a nivel nacional y en nuestra institución no contamos con tal registro por eso la importancia de realizar este estudio, además 75 % de los fetos con contracturas congénitas múltiples no se identifican prenatalmente.

Metodología. Estudio observacional, transversal, analítico y retrospectivo. Se obtendrá la información de expedientes de pacientes con diagnóstico de acinesia/ hipocinesia, así como del registro de información obtenida de la unidad de estadística y de los reporte de ultrasonido prenatal realizados en el área de Medicina Materno Fetal del servicio de Ginecología y Obstetricia del Hospital General de México.

Resultados: Se analizaron un total de 384 casos de pacientes se excluyeron 34 al cumplir con criterios de exclusión, con un total de 350 pacientes, se encontró que los defectos congénitos de Sistema Nervioso Central ocuparon el primer lugar con 84 casos, segundo lugar los defectos cardiovasculares con 75 y los defectos de pared abdominal el tercer lugar con 75 contrario a lo que está referido en la literatura al mencionar que los defectos cardiovasculares son los más frecuentes. La incidencia de acinesia/hipocinesia es la misma que en la literatura reportada.

Conclusiones: La importancia de realizar ultrasonidos estructurales para detectar defectos congénitos es trascendental para brindar diagnósticos oportunos, asesoría y tratamiento.

En el presente estudio se dio a conocer la incidencia de la secuencia de deformación acinesia/hipocinesia que es 2 casos en 5 años, ambos incompatibles con la vida, uno se diagnosticó a las 23.1 semanas de gestación con importante hipoplasia pulmonar por lo que se ofreció interrupción de embarazo. El segundo caso se diagnosticó las 38 semanas de gestación por lo que se realizó interrupción vía vaginal obteniendo un feto vivo, quien falleció a las 8 horas de vida posnatal

Palabras Clave: acinesia, hipocinesia, malformación, secuencia, contractura, movilización.

Incidencia de secuencia de deformación acinesia /hipocinesia en Hospital General de México de Enero de 2018 a Junio de 2023.

1- Antecedentes:

Los defectos congénitos son la primera causa de mortalidad y morbilidad en los países desarrollados y en vías de desarrollo.

La estadística de defunciones fetales tiene un vínculo directo con la salud materna, son indicadores del desarrollo de un país. En México en 2021 se registraron 23 000 muertes fetales y 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 se registraron un total de 1215, fueron la segundacausa 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 (1).

La NORMA Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento nos define el término defectos congénitos como el conjunto de condiciones que alteran la estructura anatómica o funcionamiento de las y los recién nacidos, incluye los procesos metabólicos del ser humano y pueden estar presentes durante la gestación, al nacimiento o en etapas posteriores del crecimiento y desarrollo (2).

La ultrasonografía es ampliamente utilizada para la evaluación del crecimiento y de la anatomía fetal en la etapa prenatal, si esta se realiza en segundo trimestre sirve como un importante punto de referencia para la exploraciones posteriores al ser considerada una evaluación estructural donde se realiza la detección de anomalías congénitas, si el diagnóstico se efectúa en esta etapa nos permite llevar un seguimiento y control más estrechos tanto fetal como materno (3).

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 detectadas más de la mitad (56%) de las 4615 malformaciones y el 55% de las anomalías mayores fueron identificadas antes de las 24 semanas de gestación (4).

DEFINICIONES:

- 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, pie equino varo.
- b) **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 y la alteración es dinámica y continúa durante toda la vida del paciente, por ejemplo displasias esqueléticas.
- d) **Disrupción:** Es la destrucción de una estructura o parte de la misma originalmente normal secundaria a oclusión vascular por ejemplo bandas amnióticas que provocan reducción principalmente en los miembros.
- 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, por ejemplo: cromosómica, genética, multifactorial.
- g) **Asociación.** Es una agrupación de defectos congénitos que ocurren juntos con mayor frecuencia que al azar. 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
- f) **Secuencia.** Se refiere a múltiples anomalías derivadas de un único defecto iniciador que a su vez, determinan compresión craneofacial, hipoplasia pulmonar, hipoplasia abdominal (5)

La Secuencia de deformación acinesia/hipocinesia fetal (FADS) es un término descriptivo que integra las consecuencias en el feto de la limitación al movimiento intrauterino y por ende comprende numerosas y heterogéneas causas responsables de ella. Su incidencia se estima en 1:150000 prenatal y de 1:3000 a 1:5000 recién nacidos vivos (6).

En México no contamos con una estadística específica sobre esta enfermedad porque se incluye dentro de las malformaciones esqueléticas.

El movimiento fetal inicia a las 8 semanas de gestación, si estos no se presenta en el feto y esta falta de movilización es precoz condiciona manifestaciones más graves por ejemplo artrogriposis. El desarrollo normal de las articulaciones requiere una movilización de éstas con un rango completo de movimiento, la ausencia de este no solo afecta a las articulaciones, altera el ritmo torácico, que simulan una respiración en la edad fetal, determinan un crecimiento inadecuado de la caja torácica, inmadurez de los alvéolos y surfactante y una hipoplasia pulmonar (7).

CLASIFICACION:

El sistema de clasificación debe incorporar hallazgos por ultrasonido prenatal, examen físico posnatal, estudios de imagen las primeras horas de nacimiento e investigación genética con base a lo anterior encontramos la siguiente:

Síndrome de Pena-Shokeir: es la versión más severa de la FADS, es letal, con una incidencia de 1:12000 y menos de 100 casos comunicados en la literatura. Se caracteriza por presentar camptodactilia e hipoplasia pulmonar severa, que ocasiona en la mayoría de estos individuos una muerte in útero, puede estar asociada a malformaciones del sistema nervioso central como hidrocefalia, hipoplasia olivopontocerebelosa, hidranencefalia, disfunción de la neurona motora, neuropatía periféricas, hipomielinización, difusión de la unión neuromuscular. Las características craneofaciales relacionadas con la disminución del movimiento en este cuadro incluyen: hipertelorismo ocular, puente nasal alto, punta de la nariz escasamente desarrollada, orejas posteriores anguladas de implantación baja, cuello corto con pterigium leve, microretrognatia, boca pequeña, apertura mandibular limitada, paladar ojival, y con frecuencia paladar hendido submucoso, (8).

Artrogriposis múltiple congénita: El nombre artrogriposis deriva de la lengua griega arthron: articulación y gryposis: curvatura.

Describe contracturas congénitas de las extremidades o limitación en los rangos de movimientos pasivos y activos de las articulaciones acompañado de anomalías estructurales y/o funcionales de los tejidos blandos circundantes como la cápsula articular y ligamentos periarticulares. Dependiendo del momento en el desarrollo fetal en el que aparezca la hipomotilidad y la intensidad de ésta, será el grado de compromiso general del desarrollo esquelético y general del feto, variando desde una secuencia de deformación acinesia/hipocinesia.

Término artrogriposis se usa para contracturas que afectan al menos a dos articulaciones en dos regiones diferentes del cuerpo. Estas contracturas son por lo general no progresivas y con frecuencia mejoran gradualmente con un apropiado y oportuno manejo con terapia física y ortopédica, pero que presentan tendencia a reproducirse y volver a la posición inicial si no se mantiene la terapia (9).

Amioplastia La amioplastia: es un subtipo específico de artrogriposis y la de mayor frecuencia, representando un 25-30% de todos los casos de artrogriposis múltiple congénita es una condición esporádica, de etiología indeterminada, caracterizada por la presencia de un posicionamiento específico de las extremidades cuyos músculos han sido reemplazados por tejido fibroso y graso, afectando extremidades superiores, inferiores o ambas. Al nacer las extremidades superiores presentan una rotación interna en los hombros, los codos rígidos en extensión y flexión de las muñecas. En las extremidades inferiores es frecuente encontrar un equino varo grave de los pies, con contracturas en las rodillas y las caderas en variadas posiciones (10).

Síndrome contractural congénito letal: síndrome contractural congénito letal (LCCS), entidad autosómica recesiva, es la forma más grave y siempre letal de la artrogriposis congénita múltiple. Es un trastorno caracterizado por contracturas articulares congénitas no progresivas que se asemeja en muchos aspectos al síndrome de Pena-Shokeir I, pero que difiere de este por la no supervivencia después del nacimiento, por la presencia de hidrops fetal marcado y adelgazamiento generalizado de los huesos tubulares. Las contracturas pueden afectar las extremidades superiores o inferiores y/o la columna vertebral, dando lugar a diferentes grados de limitación de la flexión o extensión. El LCCS conduce a la muerte prenatal (11).

MANIFESTACIONES:

Contracturas articulares múltiples

Pterigium en las extremidades

Hipoplasia pulmonar

Cordón umbilical corto

Restricción del crecimiento fetal

Intestino corto

Líquido amniótico anormal: polihidroamnios por ausencia de deglución fetal

Posnatal: fracturas por osteoporosis, anomalías craneofaciales como paladar hendido, cuello corto, orejas de implantación baja.

Criptorquidea

Inmadurez intestinal por dificultades en la alimentación

ETIOLOGIA:

La acinesia/hipocinesia fetal puede ser causada por alteraciones como:

- Procesos miopáticos
- Procesos neuropáticos (incluyendo sistema nervioso central y periférico)
- Anormalidades de la placa neuromuscular -Anormalidades del tejido conectivo
- Alteraciones cromosómicas
- Trastornos metabólicos
- Trastornos epigenéticos
- Limitaciones de espacio que conduce a una restricción del movimientos en el útero
- Enfermedad materna
- Exposición materna
- Compromiso del suministro de sangre a la placenta y / o embrión / feto

MOVIMIENTOS FETALES COMO FUNCIONAMIENTO DEL ESTADO NEUROLÓGICO

El desarrollo de las articulaciones se inicia en la quinta semana de vida embrionaria pudiendo apreciarse ya espacios articulares a la 7ª semana de gestación. Los movimientos del embrión comienzan a partir de la 8ª semana de vida. Es durante este primer trimestre donde se produce un desarrollo motor progresivo en todos los niveles, desde proliferación y migración de neuronas motoras hasta el desarrollo del tejido muscular. El movimiento inicial del feto se genera por circuitos coordinados a nivel de la médula espinal y tronco, con un feedback que es mediado a través de las inmaduras fibras musculares de los miotomas. Los movimientos posteriores son secundarios a una coordinación supraespinal desde áreas cerebrales (12).

La percepción materna de los movimiento fetales en esta patología se reducen o la paciente refiere no percibirlos adecuadamente, dichos movimientos fetales incluyen los respiratorios, extremidades, tronco, faciales, deglución, los movimiento actúan como una evaluación neurológica del feto, inician a las 7-8 semanas de gestación y se desarrolla a medida que el cerebro madura, son de gran importancia porque permiten la adecuada formación, así como desarrollo de músculos, articulaciones, integridad ósea, capacidad pulmonar y motilidad de sistema gastrointestinal (13).

VALORACION FETAL POR ECOGRAFIA:

Las mayoría de escuelas de obstetricia recomienda realizar el ultrasonido 11-13.6 y el estructural de las 18 a las 22 semanas de gestación, la evaluación fetal cuidadosa en el primer trimestre detectan hasta el 84% de las malformaciones, artículos reciente refiere que las anomalías esqueléticas se puede detectar antes de la semana 14, el 10 % de los casos de acinesia/hipocinesia o artrogriposis se identifican en edad gestacional temprana.

En el segundo o tercer trimestre se identifican el mayor número de casos de dicha patología, los hallazgos incluyen disminución de los movimientos fetales, manos apretadas, contracción articular, extensión anormal o posición de flexión de las extremidades, restricción de crecimiento fetal, edema , hidropesía, cordón umbilical corto, micrognatia, tórax pequeño, disminución de las masa muscular, hipoecogenicidad de los huesos largos, fracturas, escoliosis, polihidramnios y configuración del tórax para evaluar el volumen pulmonar (14).

En el servicio de Medicina Materno Fetal del Hospital General de México se evalúa mediante ecografía estructural a toda mujer embarazada de segundo y tercer trimestre que lleve control prenatal, en los 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.

TRATAMIENTO:

No existe un tratamiento específico debe estar dirigido hacia una movilización precoz y la mejoría de la función y posición articular, buscando evitar la atrofia muscular por desuso y tener funcionalidad (15).

En las formas letales, con hipoplasia pulmonar que se diagnostique en el primer o segundo trimestre se realizara un adecuada consejería a los padres y en conjunto decidir la interrupción del embarazo.

2- PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La secuencia acinesia/ hipocinesia constituye una de las principales causas de mortalidad y morbilidad a nivel neonatal, gracias a los avances y conocimiento de imagenología, se ha logrado contar con numerosos estudios que informan acerca de las manifestaciones clínicas encontradas en FADS por ultrasonido Contracturas articulares múltiples, Pterigium en las extremidades, Hipoplasia pulmonar, cordón umbilical corto, restricción del crecimiento fetal, Intestino corto, líquido amniótico anormal: polihidroamnios por ausencia de deglución fetal, al reconocer estos signos clínicos en feto establecer el diagnóstico prenatal de dicha secuencia.

3- JUSTIFICACIÓN

En nuestras instituciones de salud no se cuenta con un sistema de registro de los casos de secuencia acinesia/hipocinesia, para poder determinar la incidencia de esta patología a nivel institucional y a nivel nacional, con el incremento en la calidad de los equipos de ultrasonido de alta resolución se ha mejorado la tasa de detección prenatal de la secuencia, lo que nos permite plantear estrategias dirigidas a la detención prenatal, la importancia de conocer el número de

casos en los últimos cinco años en el Hospital General de México, su utilidad radica en crear un sistema de registro para mejorar el seguimiento de estos paciente y de las familias afectada.

4- HIPOTÉISIS

La secuencia acinesia/ hipocinesia es la patología estructural esquelética con mayor incidencia en la población del Hospital General de México en los últimos cinco años y con ello demostrar si en este periodo de tiempo examinado en nuestra población en comparable con estadística a nivel nacional e internacional.

5- OBJETIVOS

5.1 OBJETIVO GENERAL

Determinar la incidencia del defecto congénito secuencia de deformación acinesia/hipocinesia de forma prenatal, el trimestre en el que se identificó, características clínicas, además de formar las bases de un sistema de registro institucional de dicha patología.

5.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Describir el lugar que ocupa la secuencia acinesia/ hipocinesia dentro de las malformaciones diagnosticadas en la población obstétrica.
- Verificar si en nuestro hospital existe un sistema de registro de secuencia acinesia/hipocinesia
- Identificar los expedientes y reportes de ultrasonido y determinar la presencia / ausencia del diagnóstico de acinesia/hipocinesia
- Especificar si existen factores de riesgo relacionados con dicha patología en nuestra población de estudio
- Revisar expediente de neonatología para saber si hay neonatos con acinesia/hipocinesia en vigilancia
- Conocer el pronóstico posnatal de los neonatos con secuencia acinesia/hipocinesia

6- METODOLOGIA

6.1- TIPO Y DISEÑO DEL ESTUDIO

Corresponde a un modelo de estudio observacional con finalidad descriptiva, retrospectivo, debido a que reportamos la información registrada en la base de datos de estadística y de epidemiología del Hospital General de México, así como los reportes ecográficos en archivo

electrónico efectuados en el área de Medicina Materno Fetal del servicio de Ginecología y Obstetricia.

6.2- POBLACIÓN

Expediente clínicos con diagnóstico prenatal de acinesia/hipocinesia que acudieron a valoración, seguimiento y resolución del embarazo en el servicio de Medicina Materno Fetal del Hospital General de México en el periodo comprendido de enero de 2018 a junio de 2023, se revisaran los reportes de ecografía electrónica y la estadística de fetos con patología de los últimos 5 años.

6.3- TAMAÑO DE LA MUESTRA

Se estudiarán a todas las pacientes que acuden a valoración ultrasonográfica al servicio de Medicina materno fetal del Hospital General de México con diagnóstico de secuencia acinesia/hipocinesia.

El número de muestra $n = 380$, se obtuvo a través de la siguiente fórmula, con un nivel de confianza del 95 %, con un error de estimación máximo aceptado del 5 %:

$$n = \frac{Z\alpha^2 p q}{e^2}$$

Donde:

- **N:** Pacientes diagnosticadas con secuencia acinesia/hipocinesia en el Hospital General de México
- **Z α :** Valor correspondiente a la distribución de Gauss para un nivel de seguridad del 95 % = 1.96
- **p:** Prevalencia esperada del parámetro a evaluar (50 % = 0.5),
- **q:** $1-p = 1 - 0.5 = 0.5$
- **e:** Error que se prevé cometer 0.05 (5 % = 0.05)

6.4- CRITERIOS DE SELECCIÓN

6.4.1- CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

- Pacientes con diagnóstico de secuencia acinesia/hipocinesia

- Contar con valoración ultrasonográfica con diagnóstico de acinesia/hipocinesia
- Expediente con diagnóstico de acinesia/hipocinesia de enero de 2018 a junio 2023

6.4.2- CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- Pacientes sin diagnóstico se secuencia acinesia/hipocinesia
- Pacientes sin valoración ultrasonográfica

6.4.3- CRITERIOS DE ELIMINACION

- Pacientes que con expediente clínico incompleto.
- Pacientes con reporte de ultrasonido incompleto
- Paciente con datos incompletos en la estadística del hospital

6.5- OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES A EVALUAR Y FORMA DE MEDIRLAS

Variables de ficha de identificación			
Variable	Definición	Definición operacional	Tipo de variable
Edad gestacional	Número de semanas y días de gestación de un embrión o feto	Semanas (un decimal)	Cuantitativa Numérica Discreta
Gestas	Número de embarazos llevados a cabo, independientemente de la resolución	Número (Un decimal)	Cuantitativa Numérica

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	1.-Pared abdominal 2.- Sistema nervioso central 3.- Sistema urinario 4.- Torácico y tumores 5.- Craneofaciales 6.- Esqueléticos (acinesia/hipocinesia) 7.- Gastrointestinales 8.-Síndrome cromosómicos	Cualitativa
--------------------	---	---	-------------

6.6- PROCEDIMIENTO

Se estudiaron todas las pacientes evaluadas con malformaciones congénitas en el servicio de Medicina Materno Fetal de Ginecología y obstetricia del Hospital General de México con diagnóstico de secuencia acinesia/hipocinesia con reporte de ultrasonido, del periodo comprendido de Enero del 2018 a Junio del 2023.

- Diseño del estudio estadístico
- Firma del consentimiento informado
- Obtención de datos por medio del expediente clínico, hojas de estadística para identificar las candidatas que cumplan criterios de inclusión
- Recolección de datos: Hoja de valoración ecográfica de ingreso (Anexo 1)
- Llenado de base de datos en hoja de Excel
- Se codificarán y utilizará el programa Software SPSS versión 26 para procesamiento de datos y estadística.
- Obtención del análisis estadístico mediante software SPSS
- Discusión de resultados
- Conclusiones

6.7- ANÁLISIS ESTADÍSTICO

I. Creación de la base de datos:

Se creó una plantilla para captura de información y se realizó una base de datos creada en el programa Excel y SPSS 25 (IMB Statistic).

II. Estadística descriptiva: A partir de los datos recolectados se diseñará la base datos correspondientes, utilizando el software estadístico SPSS, v. 25 para Windows.

- Serán realizados los análisis descriptivos correspondientes a las variables nominales clasificados en categorías
- Se realizarán estadísticas descriptivas para el análisis de frecuencia, para las variables numéricas (continuas o discretas).
- Se clasificara 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

7- CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

	Abril 2023	Mayo	Junio	Julio	Agosto
Búsqueda y recopilación de antecedentes y referencias	X				
Elaboración de marco teórico	X				
Registro y revisión del protocolo por el comité		X			

Recopilación de información			X	X	
Análisis de datos y elaboración de discusión					X
Entrega de reporte y artículo					X

8- ASPECTOS ETICOS Y DE BIOSEGURIDAD

Para la realización del estudio se utilizarán datos reportados en el expediente clínico, reporte de estudio ecográficos y estadística por lo que no implica una intervención directa sobre la misma, se consideró un estudio sin riesgo cuya información se utilizará exclusivamente con fines académicos y de investigación.

Dentro de los datos se asignará un número de secuencia (código) a cada expediente con la finalidad de garantizar la protección de datos personales como lo estipula la Ley General de Protección de Datos Personales. Los registros físicos o informáticos serán custodiados en el archivo de investigación de la Unidad 112 del Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga”.

El estudio se realizará dentro de los principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos según la Declaración de Helsinki - Asamblea General, Fortaleza, Brasil 2013, así como al artículo 17 del Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación para la Salud, clasificándolo en la categoría I.

Investigación sin riesgo: Son estudios que emplean técnicas y métodos de investigación documental retrospectivos y aquéllos en los que no se realiza ninguna intervención o

modificación intencionada en las variables fisiológicas, psicológicas y sociales de los individuos que participan en el estudio, entre los que se consideran: cuestionarios, entrevistas, revisión de expedientes clínicos y otros, en los que no se le identifique ni se traten aspectos sensitivos de su conducta.

9- RELEVANCIA Y EXPECTATIVAS

La secuencia acinesia/hipocinesia es una importante causa de mortalidad y morbilidad en la vida prenatal y posnatal, la identificación de alteraciones en la movilidad fetal, es un desafío para el diagnóstico, además de establecer la etiología, sin embargo con avances alcanzados en las últimas décadas en la calidad y resolución del ultrasonido en las patologías estructurales a nivel del sistema motor, realizando una barrido desde el cerebro, músculo y tejido conectivo, el difícil proceso del diagnóstico y búsqueda de la etiológico debe considerar que un importante porcentaje de trastornos son explicados por patologías neuromusculares, por lo que se pretende fortalecer las bases diagnosticas de dicha patología y siendo el Hospital General de México una unidad de referencia nacional se considera un estudio de relevancia significativa.

10-RECURSOS DISPONIBLES

Investigador principal: Coordinador de investigación: realización del protocolo de investigación, búsqueda y recopilación de datos, análisis de la información, elaboración de artículo para su publicación.

Investigador asociado: realización del protocolo de investigación, búsqueda y recopilación de datos, análisis de la información, elaboración de artículo para su publicación.

Materiales: por su naturaleza, no se requieren recursos adicionales a los que ya cuenta el investigador principal.

Financieros: no se requiere de financiamiento para la realización de este estudio.

11-RECURSOS NECESARIOS

Equipo de cómputo con hoja de cálculo de Microsoft Excel® y Software de análisis estadístico SPSS® versión 22.0, con los cuales ya cuenta el investigador

12.-RESULTADOS

En el Hospital general de México “Dr. Eduardo Liceaga” en el periodo comprendido de enero del 2018a junio del 2023, se analizaron un total de 384 casos de pacientes se excluyeron 34 por diferentes razones (**Figura 1**). Con un total de pacientes (n=350).

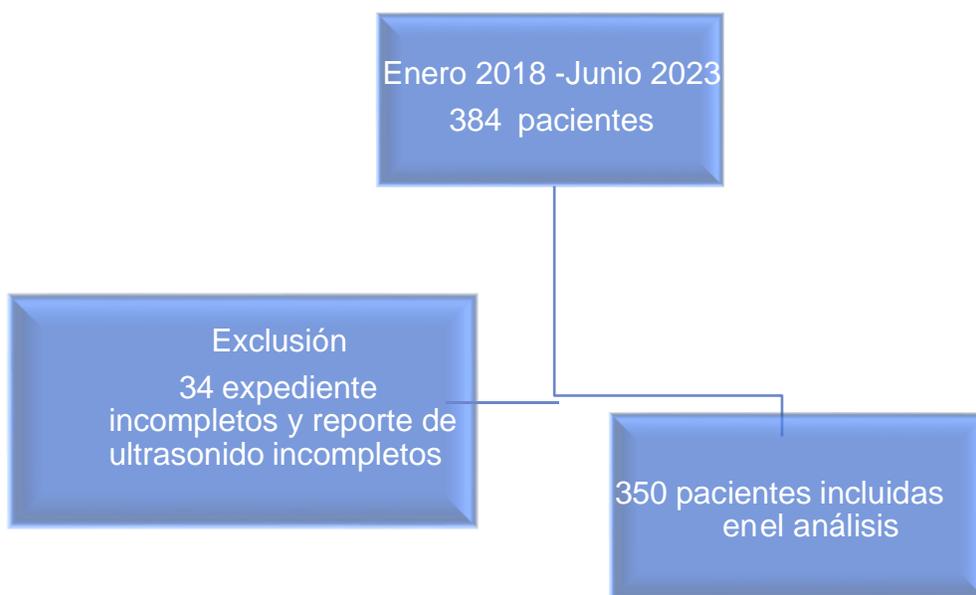


Figura 1. Diagrama de flujo de selección de pacientes.

De los pacientes evaluados, se identificaron 350 fetos con algún tipo de defecto estructural.

- **Tipo de Defecto Estructural**

Encontramos estadísticamente que los defectos congénitos de Sistema Nervioso Central ocuparon el primer lugar al ser identificados en 84 casos, segundo lugar los defectos cardiovasculares con 75 y los defectos de pared abdominal el tercer lugar con 75 contrario a lo que está referido en la literatura al mencionar que los defectos cardiovasculares son los más frecuentes.

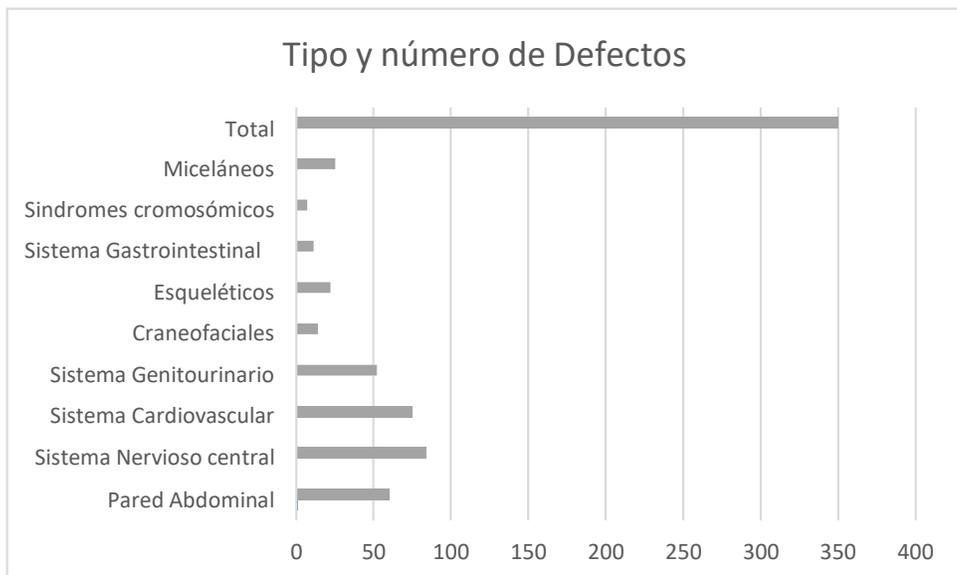


Figura 2. Número de defectos estructurales

El resto de los defectos estructurales por aparatos y sistemas se reportan en la siguiente Tabla 1.

Defecto estructural	Número	Porcentaje %
Pared Abdominal	60	17.1
Sistema Nervioso central	84	24.1
Sistema Cardiovascular	75	21.4
Sistema Genitourinario	52	14.8
Craneofaciales	14	4.1
Esqueléticos	22	6.2
Sistema Gastrointestinal	11	3.1
Síndromes cromosómicos	7	2.1
Misceláneos	25	7.1
Total	350	100

La mayor prevalencia de defectos con el 24.1% del diagnóstico fue Sistema Nervioso Central que aportaron 84 casos estadísticamente, de los cuales 36 fueron Ventriculomegalias no aislada es decir asociada a otra patología, por ejemplo a infecciones por Citomegalovirus, seguida de los defectos de cierre de tubo neural se identificaron 10 de ellos con los diagnósticos de craneocele, encefalocele y mielomeningocele.

Los defectos cardiovasculares de forma global representa el 21.4 % de todos los defectos estructurales diagnosticados en la población de estudio durante el periodo descrito, el cual no coincide con la literatura donde ocupan el primer lugar.

En tercer lugar, con un 17.1 % de los diagnósticos, los defectos de pared contribuyó con 60 casos; de los cuales 30 pacientes cursaban con Gastrosquisis y la edad materna en este grupo fue menor a 19 años en más del 50% lo que coincide con la literatura que el factor de riesgo más importante para Gastrosquisis es la edad materna.

Observamos en sexto lugar los defectos estructurales de Sistema Esquelético, representando el 6.2% con un total de 22 casos reportados en este periodo de tiempo, al desglosar este apartado encontramos que la secuencia de deformación acinesia/ hipocinesia se presentaron 2 casos, representando el **9.0%** del total de los defectos esqueléticos y un **0.57** del total de todos los defectos estructurales en el periodo de tiempo estudiado, con lo anterior queda demostrado que es un padecimiento extremadamente raro.

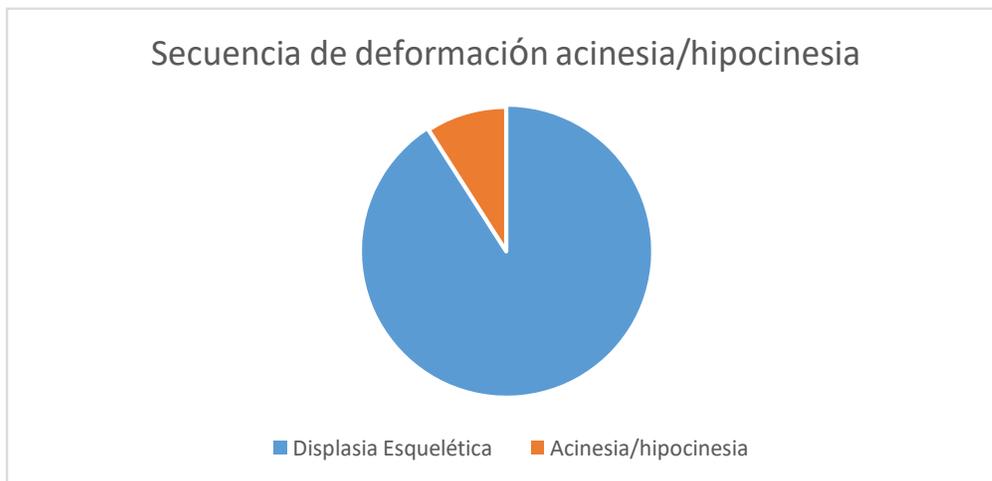


Figura 2. Número de defectos estructurales

- **Características demográficas de la población**

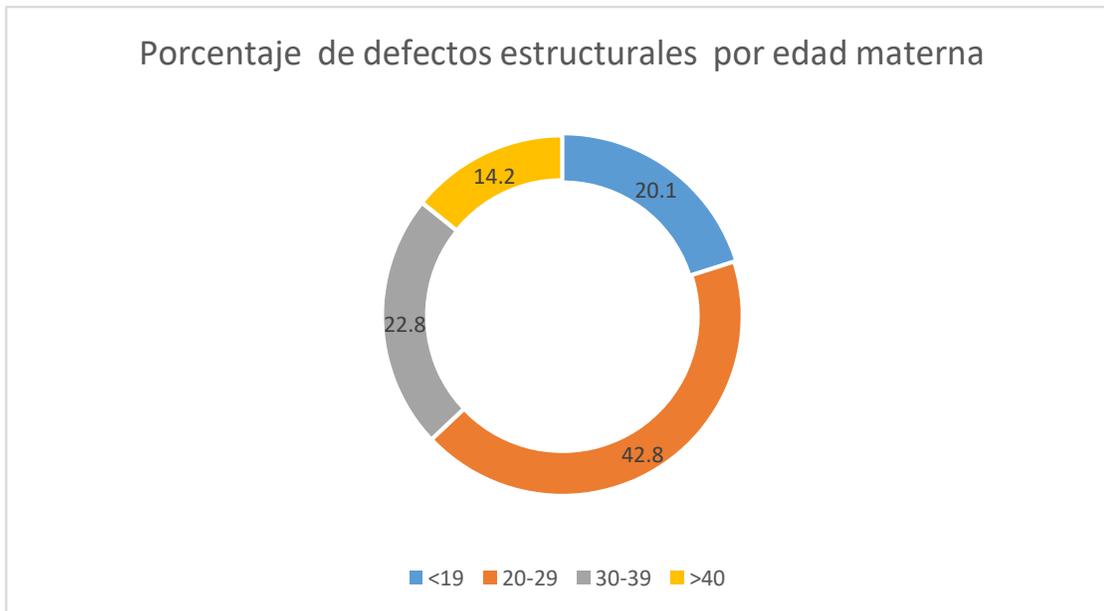
Las características demográficas y los antecedentes obstétricos de las pacientes incluidas se muestran en la tabla 2. La edad materna promedio fue de 26 años, los defectos congénitos

muestran una tendencia de presentación en mujeres jóvenes, siendo mayor en el grupo etario de 20-29 año con un total de 150 paciente que representan el 42.8% del total de la población en estudio. Podemos observar que el grupo de mayores de 40 años solo ocupó 50 casos representando el 14.2%

La media de edad gestacional al momento de estudio de 29.6 SDG \pm 2.5 semanas .La media de paridad fue de 2 gestaciones previas, sin defectos estructurales.

Edad materna (años)	Número de defectos	Porcentaje %
19	70	20.1
20-29	150	42.8
30-39	80	22.8
40	50	14.2
Total	350	99.9

Tabla 2. Características demográficas de la población.



Grafica 2. Características demográficas de la población

Edad Gestacional (en semanas) al momento del Diagnóstico

Edad Gestacional	Número de defectos
10-13 semanas	10
14-22 semanas	50
22-27 semanas	60
28-32 semanas	180
33-35 semanas	40
36-40 semanas	10
Total	350

El análisis de la tabla previa nos permite demostrar que el diagnóstico de patología fetal por trimestre, 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 28-32 se realizaron 180 de los 350 diagnósticos, mismos que representan 51.4 % de éstos, es preocupante esta estadística porque además nos permite inferir que la población estudiada lleva un mal control prenatal.

- **Estado de salud materno al momento de la concepción**

De las 350 mujeres embarazadas que fueron diagnosticadas en alguno de los 9 grupos de patología fetal, solo 32 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 hipertensión arterial crónica, Hipertiroidismo y Diabetes.

13.- DISCUSIÓN

De acuerdo con la literatura consultada las anomalías congénitas, cuya definición son 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, entonces el embarazo se convierte en la ventana de oportunidad para la detección y manejo prenatal de algunos defectos, por ejemplo, aquellos que amerite tratamiento quirúrgico en útero para mejorar su pronóstico posnatal, estenosis aortica , pulmonar o mielomeningocele.

La importancia de las ecografías fetales del primer y segundo trimestre, la primera sirve para detectar los más temprano alguna alteración estructural y nos permite realizar una intervención sin dicha alteraciones es incompatible con la vida posnatal y con ello disminuir los riesgo maternos. La ecografía del segundo trimestre nos sirve como referencia para exploraciones posteriores ya que pueden ser comparadas para evaluar el crecimiento y la salud fetal, con ello nos facilita la detección de anomalías congénitas, en la actualidad 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.

Embriológicamente el primer sistema en desarrollarse para satisfacer las demandas de la economía, es el sistema Cardiovascular y es el segundo estadísticamente hablado de las defectos más frecuentes encontrados en este y el Sistema Nervioso Central ocupa el primer lugar, este termina su desarrollo en la vida posnatal por eso es de suma importancia identificar estas alteraciones, para prevenir y poder brindar una mejor atención medicas a los fetos con este tipo de alteraciones.

Los defectos de pared abdominal, corporal y hernias ocuparon la tercera causa de patología prenatal y la edad materna es el principal factor de resigo, la importancia de efectuar diagnóstico prenatal de esta patología radica en que se puede preparar un equipo multidisciplinario de profesionales para realizar los procedimientos quirúrgicos de manera oportuna y con ellos mejorar el pronóstico.

La incidencia de la secuencia de deformación acinesia/ hipocinesia, resulto que en cinco años se han presentado 2 casos, lo que representa una incidencia similar a la reportada de manera internacional en la literatura, la cual es 1 caso en 12 000 recién nacidos vivos.

La hipótesis entonces, que establecía que en nuestra población se cumpliría que la secuencia de deformación acinesia/hipocinesia es de aparición rara, con una incidencia muy baja.

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 180 casos (51.4%) diagnosticados en tercer trimestre, y los 170 casos (48.5%) identificados en el segundo y primer trimestre, los diagnósticos se obtuvieron por la realización de ecografías nivel II y Nivel III.

En nuestro hospital se realiza ecografía estructural o nivel II a todo feto visto por primera vez, independientemente del motivo de envío y a todas las pacientes que soliciten el servicio y se encuentran con un embarazo de segundo trimestre o tercer trimestre. Todo feto valorado por nuestro servicio independientemente de la edad gestacional se realiza ultrasonido, en estos cuatro rubros primer trimestre o evaluación 11-13.6, estudio ecográfico de intervalo (14.1-16 semanas), estructural (18-24 semanas) en segundo o tercer trimestre y seguimiento de curva de crecimiento.

En estudio ecográfico de primer trimestre o estructural se identifican defectos congénitos y son candidatos a diagnóstico prenatal por medio de estudios invasivos, se ofertan, después de haber sido explicados a familiares y paciente la importancia de realizarlos. Lamentablemente no contamos con 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.

Una vez establecida la sospecha diagnóstica se realiza una ecografía nivel III o Neurosonografía avanzada en defectos del Sistema Nervioso Central que en nuestro estudio fueron los defectos más frecuentes y en segundo lugar los defectos del Sistema Cardiovascular por lo que se lleva a cabo una Ecocardiografía avanzada, lo que facilita la determinación con mayor precisión, con ello ofrecer interrupción o vigilancia estrecha con evaluaciones seriadas y se convoca a sesión multidisciplinaria con los servicios de Genética, Neonatología, Patología, Cirugía pediátrica, para dar a conocer el caso clínico y establecer las mejores opciones terapéuticas.

14.-CONCLUSIÓN

La importancia de realizar ultrasonidos estructurales para detectar defectos congénitos es trascendental para brindar diagnósticos oportunos, asesoría y tratamiento.

En el presente estudio se dio a conocer la incidencia de la secuencia de deformación acinesia/hipocinesia que es 2 casos en 5 años, ambos incompatibles con la vida, uno se diagnosticó a las 23.1 semanas de gestación con importante hipoplasia pulmonar por lo que se ofreció interrupción de embarazo. El segundo caso se diagnosticó las 38 semanas de gestación por lo que se realizó interrupción vía vaginal obteniendo un feto vivo, quien falleció a las 8 horas de vida posnatal.

15.-BIBLIOGRAFÍA

- 1.- INEGI, (2022). Nota técnica sobre las estadísticas de defunciones registradas 2021, Disponible: <https://www.inegi.org.mx/contenidos/saladeprensa/boletines/2022/EDF/EDF2021>
- 2.- NORMA Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento, junio 2014.
- 3.- 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).
- 4.- 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.
- 5.- M.L. Martínez-Frías, Características generales de los defectos congénitos, terminología y causas, Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC ECEMC) Servicios de Información Telefónica (SITTE y SITE), Instituto de Salud Carlos III, Madrid, España, 2009.
- 6.- Bayat A, Petersen A, Møller M, Andersen G, Ebbesen F. Incidence of fetal akinesia-hypokinesia deformation sequence: a population-based study. *Acta Paediatr.* 2009 ;98:3-4
- 7.- Hall JG. Pena-Shokeir phenotype (fetal akinesia deformation sequence) revisited. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2009; 85: 677-94
- 8.- Kowalczyk B, FeluŃ J. Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. *Arch Med Sci.* 2016; 12:10-24.
- 9.- Niles KM, Blaser S, Shannon P, Chitayat D. Fetal arthrogryposis multiplex congenita/fetal akinesia deformation sequence (FADS)-Aetiology, diagnosis, and management. *Prenat Diagn.* 2019 Aug.
- 10.- Hall JG. Amyoplasia involving only the upper limbs or only involving the lower limbs with review of the relevant differential diagnoses. *Am J Med Genet A.* 2014; 164:859-73.
- 11.- Pakkasjärvi N, Ritvanen A, Herva R, Peltonen L, Kestilä M, Ignatius J. Lethal congenital contracture syndrome (LCCS) and other lethal arthrogryposes in Finland an epidemiological study. *Am J Med Genet A.* 2006; 140A: 1834-9

2016;294(4):697-707

12.- Nowlan NC. Biomechanics of foetal movement. Eur Cell Mater. 2015; 29:1-21.

13.- Haliloglu G, Topaloglu H. Arthrogyrosis and fetal hypomobility syndrome. Handb Clin Neurol. 2013;113:1311-1319

14.- Hellmund A, Berg C, Geipel A, Müller A, Gembruch U. Prenatal diagnosis of fetal akinesia deformation sequence (FADS): a study of 79 consecutive cases. Arch Gynecol Obstet.

15.- Nemec SF, Höftberger R, Nemec U, et al. Fetal akinesia and associated abnormalities on prenatal MRI. Prenat Diagn. 201; 31:484-90.