



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

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

**Prevalencia de defectos estructurales con  
diagnóstico prenatal por ultrasonografía**

**TESIS**

**Para obtener el título de:**

**ESPECIALISTA EN MEDICINA MATERNO FETAL**

**PRESENTA:**

**DR. JULIO CÉSAR SÁENZ NIETO**

**Facultad de Medicina**



**INVESTIGADOR ASOCIADO:  
DR. JOSE JAVIER ORTÍZ BETANCOURT**

**Ciudad Universitaria. CD. MX. 2024**



Universidad Nacional  
Autónoma de México



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

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

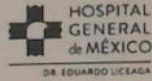
Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

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.



**SALUD**  
SECRETARÍA DE SALUD

**HOSPITAL GENERAL de MÉXICO**  
DR. EDUARDO LICEAGA



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

Oficio No.: **DECS/JPO-2182-2023**  
Num. Ident. Protocolo: **(1403-314/23)**

Ciudad de México a 27 de noviembre del 2023

**Dr. Jullio César Sáenz Nieto**  
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:  
**Prevalencia de defectos estructurales con diagnóstico prenatal por ultrasonografía.**  
como:

**APROBADO (con cambios sugeridos)**

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

**DECS/JPO-CT-2182-2023**

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**  
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  
Cen +52 (55) 2789 2000



2023  
**Francisco VILLA**

1



2024  
**Felipe Carrillo PUERTO**  
SECRETARÍA DE EDUCACIÓN, REVOLUCIONARIO Y DEFENSOR DEL PUEBLO



**SALUD**  
SECRETARÍA DE SALUD



## AGRADECIMIENTO

Agradezco primero que nadie a mi madre, por darme la vida y apoyarme en todo momento. A mi padre, por ser ejemplo de vida y siempre esforzarse por mi futuro. Finalmente, a mi hermana por ser mi compañera de vida.





## ÍNDICE

- 1. **RESUMEN**.....4
- 2. **ANTECEDENTES** .....6
- 3. **PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA** .....8
- 4. **JUSTIFICACIÓN** .....8
- 5. **HIPÓTESIS** .....8
- 6. **OBJETIVOS** .....9
  - 6.1 OBJETIVO GENERAL ..... 9
  - 6.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS ..... 9
- 7. **METODOLOGIA** .....9
  - 7.1- TIPO Y DISEÑO DEL ESTUDIO ..... 9
  - 7.2- POBLACIÓN ..... 9
  - 7.3- CRITERIOS DE SELECCIÓN .....10
  - 7.4- OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES A EVALUAR Y FORMA DE MEDIRLAS .....10
  - 7.5 PROCEDIMIENTO .....13
  - 7.6 ANÁLISIS ESTADÍSTICO .....13
- 8. **ASPECTOS ÉTICOS Y DE BIOSEGURIDAD** ..... 14
- 9. **RELEVANCIA Y EXPECTATIVAS** ..... 14
- 10. **RECURSOS DISPONIBLES**..... 15
- 11. **RECURSOS NECESARIOS**..... 15
- 12. **RESULTADOS**..... 15
- 13. **DISCUSIÓN** ..... 17
- 14. **CONCLUSIÓN**..... 18
- 15. **REFERENCIAS** ..... 20
- 16. **ANEXOS** ..... 21





## Prevalencia de defectos estructurales con diagnóstico prenatal por ultrasonografía.

### 1. RESUMEN

**Antecedentes.** Malformación congénita o defecto congénito es una anomalía estructural principalmente que ocurre durante de la vida intrauterina. Ocupa una de las principales causas de mortalidad neonatal en America Latina, con 60% de la mortalidad infantil y a pesar de los programas empleados para disminuir esta cifra, no se ha logrado obtener el éxito esperado. Su detección de forma prenatal en países desarrollados ronda alrededor del 50-60%, con un rango menor de detección en America Latina.

**Justificación.** Con el venir de los equipos de ultrasonido de alta resolución y el apoyo de técnicas diagnósticas invasivas y no invasivas, ha mejorado la tasa de detección prenatal de defectos congénitos, permitiendo, además, plantear estrategias dirigidas a diagnosticar defectos que son prevenibles, con posible rehabilitación así como reducir el riesgo de recurrencia.

**Metodología.** Estudio observacional, transversal, descriptivo y retrospectivo. Se obtendrá la información de expedientes de pacientes con diagnóstico de defecto congénito diagnosticado mediante ultrasonografía, describiendo la prevalencia en nuestra población.

**Resultados.** Se incluyeron 518 mujeres embarazadas con fetos con algún tipo de malformación congénita. Siendo el 5.08 % del total de ultrasonidos. La mayor parte de los casos diagnosticados fue durante el tercer trimestre con el 53.6%. En orden de frecuencia se encuentra: el Sistema Nervioso Central con el 22.57%, cardiaco con el 19.23%, malformaciones de pared con el 13.87%, urinario 11.87%, tórax 6.52%, faciales 6.18% esqueléticos 4.51% gastrointestinales 4.51% y otras dos categorías especiales; fetos con Hidrops 4.34 % y otros defectos con el 6.35%, defectos mayores en un 84.61%. y aislados en un 85%.

**Discusión:** Al ser un estudio extenso, que abarca alrededor de 5 años de experiencia en un centro de tercer nivel, ofrece una herramienta valiosa y útil que brinda información actual del panorama general con respecto a malformaciones congénitas diagnosticadas de forma prenatal.





**SALUD**  
SECRETARÍA DE SALUD



La prevalencia de malformaciones congénitas en la población fue alrededor del 5% siendo superior a los resultados reportados en México, Latinoamérica y el mundo, donde se reportaban prevalencias entre 1 y 2 %.

Conclusión. Los defectos congénitos representan la segunda causa de muerte perinatal en México.

Todo binomio tiene el derecho primordial que se les realicen los dos ultrasonidos especializados, y en México es indispensable un mejor sistema de referencia sobre todo desde el médico de primer contacto. Finalmente, las valoraciones ultrasonográficas representan solamente el inicio del manejo de estas pacientes, que fundamentalmente debe de ser multidisciplinario para ofrecer consejería apropiada, así como evaluar la necesidad de más estudios, opciones de manejo y necesidad de seguimiento de las pacientes para así coordinar el momento de su nacimiento

**Palabras Clave: Diagnóstico prenatal, defectos congénitos, ultrasonografía, malformación congénita.**





## **Prevalencia de defectos estructurales con diagnóstico prenatal por ultrasonografía**

### **2. ANTECEDENTES**

Malformación congénita o defecto congénito se define como una anomalía estructural que ocurre en la formación de la vida intrauterina. Se reporta un incremento en el número mundial de muertes de recién nacidos que va desde 5 millones en 1990 hasta 2.4 millones en el 2019, donde la mayoría de las muertes ocurrieron en los 28 días de vida (1). Como en otros países en vías de desarrollo, en México la mortalidad neonatal alcanza a más del 60% de la mortalidad infantil y una de las principales causas son las malformaciones o defectos congénitos. (2)

#### **Defecto congénito**

De acuerdo con la NOM-034 se definen como el conjunto de condiciones que alteran la estructura anatómica y/o funcionamiento, incluye los procesos metabólicos del ser humano y pueden estar presentes durante la gestación, al nacimiento o en etapas posteriores del crecimiento y desarrollo. (3,4)

#### **Epidemiología**

De acuerdo con el último reporte en México se estima una prevalencia del 2 al 3% de todos los RNV y el 15% de los RNM.(3,4)

Aproximadamente 434,000 muertes son asociadas a anomalías congénitas cada año y aproximadamente 3,3 millones de niños menores de 5 años fallecen debido a esta etiología. (6,7) En Estado Unidos, las anomalías congénitas son la principal causa de mortalidad infantil. (8)







## Defectos Mayores y Menores

Los defectos menores son variante de la apariencia normal, sin alterar la función, sin un impacto importante en el individuo. Por ejemplo: nevus, foseta sacra, mechón de pelo, hipercromía, hipertelorismo, polidactilia, plegue palmar único, nariz ancha, etc. (8) Si es el caso de que comprometa la vida, la función o que altere de alguna forma la calidad de vida, se clasificará como defecto mayor. (4) Los defectos mayores cualitativos se basan en la presencia de alteraciones que afectan la morfo-fisiología de la parte del cuerpo comprometida, su categorización es fundamental para determinar la etiología de dicha alteración. Los defectos congénitos mayores o múltiples se manejan de manera diferente dadas las circunstancias de origen, siendo esto fundamental para el análisis causal. Es crucial determinar y distinguir las alteraciones que siguen un patrón de síndromes o no síndromes. (8,9,10). Hablando principalmente de las cardiopatías congénitas, tan solo en el 2013 se reportaron 3 593 fallecimientos secundarios a cardiopatías congénitas en niños menores de un año. (11,12,13)

Molina et al. en su estudio realizado en 2015 con una muestra de 11 914 pacientes encontró en el 1.98% malformaciones congénitas. Las malformaciones congénitas más frecuentes abarcan el sistema nervioso central y el sistema cardiaco. (15,16,17,18) Según una revisión sistemática reciente realizada por Van Velzen et al, que incluía 7 estudios y 4992 pacientes, reportaron que aproximadamente el 45% de las malformaciones cardiacas congénitas fueron diagnosticadas de forma prenatal. (18)

Las tasas de detección más altas se observaron para las anomalías del cuello (92%) y los defectos de la pared abdominal, como el onfalocele (88%), con tasas de detección más bajas para el cerebro y la columna vertebral (51%), el corazón (48%), extremidades (34%), sistema genitourinario y cara (ambos 34%) (19).

En la mayoría de los embarazos complicados por la presencia de anomalías fetales, el parto vaginal espontáneo debe ser la opción principal, ya que se asocia a menor morbilidad y mortalidad materna. (20)





### 3. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Dependiendo de la casuística de cada país, las malformaciones congénitas ocupan uno de los tres primeros lugares como causa de mortalidad perinatal. Aún y cuando es un factor muy importante de mortalidad, la tasa de detección mediante ultrasonografía prenatal es muy baja, por lo que se busca mejorar este método en nuestra unidad.

### 4. JUSTIFICACIÓN

Las anomalías congénitas son una de las principales causas de morbilidad y mortalidad infantil y neonatal en los países en vías de desarrollo, como es el caso de México, tiene un gran impacto tanto emocional, físico, económico en las familias y sistema de Salud.

Con el venir de los equipos de ultrasonido de alta resolución y el apoyo de técnicas diagnósticas invasivas y no invasivas, ha mejorado la tasa de detección prenatal de defectos congénitos, por lo que es importante realizar este estudio, ya que al conocer la prevalencia de defectos congénitos en nuestra población, podemos plantear estrategias dirigidas a reducir el riesgo de recurrencia.

### 5. HIPOTÉSIS

La prevalencia de malformaciones congénitas en el Hospital General de México entre el año 2018 y 2023 es del 2 al 3 % de los nacidos vivos y la determinación de los factores de riesgo asociados pudiera permitir la disminución de su prevalencia.



## 6. OBJETIVOS

### 6.1 OBJETIVO GENERAL

Conocer la prevalencia de defectos congénitos mediante ultrasonografía de los fetos de las mujeres atendidas en la unidad de medicina materno fetal en el Hospital General de México.

### 6.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Conocer las características de los fetos con defectos congénitos de las mujeres atendidas en el Departamento de Medicina Materno Fetal del Hospital General de México.
- Conocer la frecuencia de defectos congénitos prevenibles con el manejo de ácido fólico pre y post concepción los productos de las mujeres atendidas en el Departamento de Medicina Materno Fetal del Hospital General de México.
- Conocer la frecuencia de defectos congénitos aislados y asociados a cromosomopatías en los fetos de las mujeres atendidas en el Departamento de Medicina Materno Fetal del Hospital General de México.
- Identificar los factores de riesgo presentes en las mujeres atendidas en el Departamento de Medicina Materno Fetal del Hospital General de México para el desarrollo de defectos congénitos en los fetos.

## 7. METODOLOGIA

### 7.1- TIPO Y DISEÑO DEL ESTUDIO

De acuerdo con el método de investigación el presente estudio es observacional y según el nivel inicial de profundidad del conocimiento es descriptivo. De acuerdo, al tiempo de ocurrencia de los hechos y registro de la información, el estudio es retrospectivo, por el período y secuencia del estudio es transversal.

### 7.2- POBLACIÓN

Expedientes de pacientes mayores de 18 años con diagnóstico de defecto congénito mediante evaluación ultrasonográfica realizada por el servicio de Medicina materno fetal del Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga” en el periodo comprendido de julio de 2018 a Julio de 2023.



### 7.3- CRITERIOS DE SELECCIÓN

#### 7.3.1- CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

- Expedientes de pacientes con diagnóstico ultrasonográfico de defecto congénito mediante ultrasonografía.
- Expedientes completos que contengan la información completa de la historia clínica.

#### 7.3.2- CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- Todos aquellos expedientes que no cuenten con la información requerida durante su evaluación.

#### 7.3.3- CRITERIOS DE ELIMINACIÓN

- No aplica criterios de eliminación en este estudio.

### 7.4- OPERACIONALIZACIÓN DE LAS VARIABLES A EVALUAR Y FORMA DE MEDIRLAS

Variables de ficha de identificación			
Variable	Definición	Definición operacional	Tipo de variable
Edad	Tiempo que ha vivido una persona u otro ser vivo que comprende desde el nacimiento hasta el presente o un periodo determinado.	Años (un decimal)	Cuantitativa Numérica Discreta
Semanas de Gestación	Edad gestacional datada mediante ultrasonografía o FUR	Semanas y días	Cuantitativa Numérica



Comorbilidades	Enfermedades cronicodegenerativas preexistentes al embarazo	1-Obesidad 2-Diabetes Mellitus 3-Enfermedad hipertensiva asociada al embarazo 4-Otros	Cualitativa Nominal
Antecedentes de malformaciones congénitas	Antecedente de embarazos previos con fetos con malformaciones congénitas .	1. Si 2.-No	Cualitativa nominal
Tabaquismo	Es la adicción al tabaco.	1- Si 2- No	Cualitativo Nominal



Exposición a fármaco teratogénico.	Exposición durante el primer trimestre a medicamentos teratogénicos	1- Si 2- No	Cualitativa Nominal
<b>Variables de hallazgos ultrasonográficos</b>			
Variable	Definición	Definición operacional	Tipo de variable
Sistema u órgano con malformación congénita	Sistema que presenta el defecto congénito	1. Sistema Nervioso Central 2. Sistema Cardíaco 3. Sistema Digestivo 4. Sistema Urinario 5. Sistema Esquelético	Cualitativa nominal
Forma de presentación	Si es que el defecto se encuentra de manera aislada o asociada.	1. Asociada 2. Aislada	Cualitativa nominal
Fenotipo del Feto	Fenotipo del feto identificado mediante ultrasonografía	1. XX 2. XY 3. Indefinido 4. No identificado	Cualitativa nominal





Tipo de Defecto congénito	Si es que el defecto pudo ser evitado mediante la suplementación de Ac. Fólico.	1- Prevenible 2- No prevenible.	Cualitativa nominal
---------------------------	---	------------------------------------	---------------------

### 7.5 PROCEDIMIENTO

Se revisará a fondo su expediente clínico de toda paciente que durante su control prenatal por parte del departamento de Medicina Materno Fetal se le dió el diagnóstico de algún defecto congénito, indagando principalmente en los reportes de sonografía obtenidos en dicho departamento, para valorar las características de las malformaciones, si son aisladas o asociadas y el sistema u órgano que afecta. Posteriormente se revisará la historia clínica de la madre, enfocandonos principalmente en los factores de riesgo de dicha paciente, como son comorbilidades de la madre, exposición a fármacos con posible efecto teratogénico, si tuvo o no suplementación de ácido fólico y si tuvo algún antecedente de malformaciones congénitas previas. Toda la información obtenida se adjuntó a una base de datos y posteriormente se analizaron los resultados

### 7.6 ANÁLISIS ESTADÍSTICO

Se creó una plantilla para captura de información y se realizó una base de datos creada en el programa Excel y SPSS 23.0 (IBM Statistic). Se utilizó estadística descriptiva, para las variables cuantitativas por medio de medidas de tendencia central (media) y en el caso de las variables nominales se realizará por medio de frecuencias.





## 8. ASPECTOS ÉTICOS Y DE BIOSEGURIDAD

Para la realización del estudio se utilizarán datos reportados en el expediente clínico de las pacientes, por lo que no implica una intervención directa sobre la misma. 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 prevalencia de defectos congénitos representa una de las principales causas hoy en día de muerte perinatal, se espera que los resultados de este estudio sean de utilidad para la población ayudando a concientizar a las instituciones de la importancia de brindar recursos para diagnosticar y si es el caso, brindar un tratamiento oportuno. Así mismo, se pretende fortalecer las bases diagnósticas de dichas patologías y siendo el Hospital General de México “Dr. Eduardo Liceaga” una unidad de referencia 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 estadístico SPSS, v. 25 para Windows con los cuales ya cuenta el investigador.

## 12. RESULTADOS.

Durante el periodo de estudio se incluyeron 518 mujeres embarazadas con fetos con algún tipo de malformación congénita. Siendo el **5.08 %** del total de USG de embarazos revisados (n=10193).

De acuerdo con el grupo de edad de las pacientes, el mayor porcentaje de malformaciones congénitas se encontró entre 20 y 29 años.

En cuanto a la semana de gestación, la mayor parte de los casos diagnosticados fue durante el tercer trimestre con el 53.6%, segundo con 43 % y primero con 3.4%.

Del total de embarazos (62) que incluimos en este estudio, se diagnosticaron 599 defectos congénitos. En orden de frecuencia se encuentra: el Sistema Nervioso Central con el 22.57%, cardiaco con el 19.23%, malformaciones de pared con el 13.87%, urinario 11.87%, tórax 6.52%, faciales 6.18%



esqueléticos 4.51% gastrointestinales 4.51% y otras dos categorías especiales; fetos con Hidrops 4.34 % y otros defectos con el 6.35%. Tabla de distribución de defectos por sistemas.

**Tabla 1. Distribución por sistemas - área fetal de los embarazados con malformaciones congénitas**

SISTEMA	NUMERO MALFORMACIONES	%
SNC	135	22.57
CARDIACO	115	19.23
DE PARED	83	13.87
URINARIO	71	11.87
TORAX	39	6.52
OTRO	38	6.35
FACIAL	37	6.18
ESQUELETICOS	27	4.51
GASTROINTESTINAL	27	4.51
HIDROPS	26	4.34
TOTAL	598	100

Los defectos encontrados en su mayoría fueron defectos mayores se encontraron en su mayoría, con un 84.61%.

Solamente 49 (8.2%) de los defectos pudieron haber sido prevenidos con la ingesta de Acido Fólico preconcepcional y durante las primeras semanas del embarazo.

Los Defectos congénitos encontrados, en el 85% Aislados, mientras que el 15% se encontraban de manera asociada.

De las madres incluidas, 461 pacientes estaban sanas al momento del diagnóstico, con un 88.97%, mientras que el 55 contaban con una comorbilidad durante el embarazo con el 10.63%. Diabetes pregestacional fue la patología más relacionada a Defectos congénitos.





### 13. DISCUSIÓN

Al ser un estudio extenso, que abarca alrededor de 5 años de experiencia en un centro de tercer nivel, ofrece una herramienta valiosa y útil que brinda información actual del panorama general con respecto a malformaciones congénitas diagnosticadas de forma prenatal.

La prevalencia de malformaciones congénitas en la población fue alrededor del 5% siendo superior a los resultados reportados en México, Latinoamérica y el mundo, donde se reportaban prevalencias entre 1 y 2 %. Esto puede deberse a que funge como centro de referencia de otros estados de la republica, aumentando considerablemente la prevalencia.

En relación a la edad materna al momento del diagnóstico, la mayoría de los casos se presentó durante el pico de la edad fértil de la mujer. Como se encuentra ampliamente estudiado, la Diabetes Pregestacional representó en este estudio la comorbilidad más asociada a malformaciones congénitas. La edad gestacional en la mayoría de los casos al momento del diagnóstico fue durante el tercer trimestre (53%) y solamente cerca del 4% durante el primer trimestre. Esto pudo deberse a que en general las pacientes contaban con un inicio de control prenatal tardío, así como la referencia de manera tardía por parte de las distintas unidades a edades gestacionales ya muy avanzadas. Esto genera interrogantes respecto a eficacia de las estrategias de reconocimiento temprano de factores de riesgo, así como de referencia oportuna a un tercer nivel. Por lo tanto si el diagnóstico prenatal llegará ser más temprano, más favorable será el pronóstico fetal, siempre individualizando cada caso ya que actualmente se puede realizar terapia fetal in-útero en algunas patologías; e inclusive insistir en la consulta preconcepcional para iniciar un adecuado control metabólico de la paciente de manera temprana.

La literatura reporta que los defectos cardiacos son los más frecuentemente diagnosticados de forma postnatal y los menos diagnosticados prenatalmente, sin embargo, el estudio de nuestra población evidenció que los defectos más frecuentemente diagnosticados fueron los de Sistema Nervioso Central, seguidos de los defectos cardiacos.

La mayoría de los diagnósticos encontrados se trataba de malformaciones mayores, esto es importante ya que estos presentan un compromiso en la función importante de la vida del individuo,



tiene consecuencias médicas, estéticas y requiere de atención temprana, algunas veces de urgencias y por tanto repercuten socialmente.

Tal como se esperaba, los defectos aislados a un solo sistema o aparato fueron los más frecuentes a los que los asociados. Sin embargo, ya que en la mayoría de los casos no se contó con estudios de extensión citogenéticos, no fue posible catalogarlas sindromáticamente.

Por otra parte, cabe destacar que actualmente, para la mayoría de los defectos potencialmente tratables con técnicas de tratamiento in-útero, se han implementado nuevas estrategias para su normalización, infraestructura y formación a nivel nacional de la disciplina de Terapia Fetal, brindándole un mejor pronóstico a todos estos fetos, siempre y cuando el diagnóstico se realice de forma oportuna.

## 14. CONCLUSIÓN

Los defectos congénitos representan la segunda causa de muerte perinatal en México, después de la prematuridad en neonatos, motivo por el cual se realiza el presente estudio.

Es urgente no solo a nivel regional sino a nivel nacional, que se establezca un fortalecimiento sobre la información necesaria a todas nuestras pacientes a través de los distintos medios, sobre la importancia en la suplementación de folatos previo y durante la gestación para prevenir anomalías congénitas e inclusive; de manera ideal que toda paciente con un embarazo planeado se acerque para una asesoría preconcepcional o si no es así, que tengan un inicio de manera oportuna de su control prenatal y así tener un buen tamizaje con diagnósticos tempranos de posibles complicaciones a futuro de nuestros recién nacidos.

También muy importante resaltar que todo binomio (madre-feto) tiene el derecho primordial de que se les realicen los dos ultrasonidos especializados como son el Ultrasonido Genético o del primer trimestre el cual se realiza durante la semana 11 – 13.6 y el Ultrasonido Estructural que se realiza entre las 18- 23.6 semanas; los cuales son indispensables para ofrecer un tamizaje en relación a aneuploidias y diagnóstico oportuno de defectos estructurales. Todo esto pudiera funcionar con un





**SALUD**  
SECRETARÍA DE SALUD



mejor sistema de referencia sobre todo desde el médico de primer contacto, clasificando posteriormente al embarazo como de bajo o alto riesgo.

Ante la sospecha de cromosomopatía, es indispensable contar con estudios de extensión como cariotipo, microarreglos, ADN fetal, etc; así como apoyo y manejo multidisciplinario por el servicio de Genética para ofrecérselos de manera oportuna a cada paciente que lo requiera.

En pacientes que sean candidatas para una terapia fetal por patología encontrada, igualmente que tengan un diagnóstico oportuno y posteriormente su referencia para así mejorar el pronóstico de estos recién nacidos, recalcando que para hacerse el diagnóstico de manera temprana deben tener valoraciones con estudios de ultrasonido especializado

Finalmente, las valoraciones ultrasonográficas representan solamente el inicio del manejo de estas pacientes, que fundamentalmente debe de ser multidisciplinario para ofrecer consejería apropiada, así como evaluar la necesidad de más estudios, opciones de manejo y necesidad de seguimiento de las pacientes para así coordinar el momento de su nacimiento.





## 15. REFERENCIAS

1. Newborns: improving survival and well-being [Internet]. Who.int. [citado el 17 de agosto de 2023]. Disponible en: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/newborns-reducing-mortality>
2. de Salud S. Programa de Acción Específico Salud Materna y Perinatal 2013-2018 [Internet]. gob.mx. [citado el 17 de agosto de 2023]. Disponible en: <https://www.gob.mx/salud/acciones-y-programas/programa-de-accion-especifico-salud-materna-y-perinatal-2013-2018>
3. Jones KL, Adam MP. Evaluation and diagnosis of the dysmorphic infant. Clin Perinatol [Internet]. 2015;42(2):243–61, vii–viii. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.clp.2015.02.002>
4. DOF - Diario Oficial de la Federación [Internet]. Gob.mx. [citado el 17 de agosto de 2023]. Disponible en: [https://www.dof.gob.mx/nota\\_detalle.php?codigo=5349816&fecha=24/06/2014](https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5349816&fecha=24/06/2014)
5. Wang H, Naghavi M, Allen C, Barber R, et al. Global, regional, and national life expectancy, all-cause mortality, and cause-specific mortality for 249 causes of death, 1980–2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015. Articles. 2016; 388: 1459- 1544
6. International clearinghouse for birth defects surveillance and research annual report 2014 [Internet]. Healthdata.org. [citado el 17 de agosto de 2023]. Disponible en: <http://ghdx.healthdata.org/record/international-clearinghouse-birth-defects-surveillance-and-research-annual-report-2014>
7. Vos T, Lim S, Abbafati C et al. Global burden of 369 diseases and injuries in 204 countries and territories, 1990–2019: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2019. Global Health Metrics. 2020; 396
8. Kouame BD. Epidemiology of congenital abnormalities in west Africa: Results of a descriptive study in teaching hospitals in Abidja: Cote d'Ivoire. Afr J Paediatric Surg. 2015;12:51–5.
9. Cohen NM. The child with multiple birth defect. Vol. 2. Oxford University Press; 1997.
10. Winter RM. Analyzing human developmental abnormalities. Bioessays. 1996;18:965–71.
11. Saldarriaga GW, Ruiz MF. Evaluation of prenatal diagnosis of congenital defects by screening ultrasound. Colomb Med. 2014;
12. Saldarriaga GW, Artuz A. Ayuda diagnósticas en Obstetricia. Cali, Colombia; 2010.
13. Salomon LJ, Alfrevic Z, Bilardo CM. ISUOG Practice Guideline: performance of first trimester fetal ultrasound scan. Ultrasound Obstet Gynecol. 2014;41:102–12.
14. Saldarriaga GW, Artuz A. Ayuda diagnósticas en Obstetricia. Cali, Colombia; 2010
15. Molina-Giraldo S, Alfonso-Ospina L, Parra-Meza C. Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria. Ginecol Obstet Mex. 2015;83:680–9.
16. Zloto K, Hochberg A et al. A. Fetal congenital heart disease - mode of delivery and obstetrical complications. BMC Pregnancy Childbirth. 2022 Jul 19;22.
17. Weissmann-Brenner A, et al. Delivery outcome of fetuses with Congenital Heart Disease-Is it influenced by prenatal diagnosis? J Clin Med. 2022 Jul 14;11(14):4075
18. Van den Veyver IB. Prenatally diagnosed developmental abnormalities of the central nervous system and genetic syndromes: A practical review. Prenat Diagn [Internet]. 2019;39(9):666–78.
19. Onyambu CK, Tharamba NM. Screening for congenital fetal anomalies in low risk pregnancy: the Kenyatta National Hospital experience. BMC Pregnancy Childbirth [Internet]. 2018;18(1). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1186/s12884-018-1824-z>
20. Sadlecki, Pawel and Walentowicz-Sadlecka, Malgorzata. "Prenatal diagnosis of fetal defects and its implications on the delivery mode" Open Medicine, vol. 18, no. 1, 2023, pp. 20230704.





16. ANEXOS

**Anexo 1: INSTRUMENTO DE RECOLECCIÓN DE DATOS FOLIO:**

<b>Prevalencia de defectos estructurales con diagnóstico prenatal por ultrasonografía en un periodo de 2018-2023</b>	
1. Datos de la madre	1. Edad: _____ 2. Semanas de Gestación: _____ 3. Comorbilidades: _____ 4. Exposición a teratogénicos: Si: ___ No: _____ 5. Defecto en embarazo previo: Si: ___ No: _____ 6. Tabaquismo: Si: ___ No: _____
2. Datos del Feto	1. Sistema u órgano afectado 2. Forma de presentación Aislado: _____ Asociado: _____ 3. Tipo de defecto Prevenible: _____ No Prevenible: _____ 4. Fenotipo XX: _____ XY: _____





	Indefinido: _____ No identificado: _____
--	---

