UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA

Instituto Nacional de Perinatología

ISIDRO ESPINOSA DE LOS REYES

“DETECCIÓN DE DEFECTOS CONGÉNITOS EN TERCER TRIMESTRE”

T E S I S

Que para obtener el Título de

ESPECIALISTA EN MEDICINA MATERNO FETAL

PRESENTA

DRA. GABRIELA ALEJANDRA MORALES PULIDO

DR. JUAN MANUEL GALLARDO GAONA
Asesor de Tesis

DRA. DULCE MARÍA ALBERTINA CAMARENA CABRERA
DRA. MARÍA JOSÉ RODRÍGUEZ SIBAJA
Asesoras Metodológicas

DRA. SANDRA ACEVEDO GALLEGOS
Profesora Titular del curso de Especialización
en Medicina Materno Fetal

CIUDAD DE MÉXICO **2022**

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:

“Detección de defectos congénitos en tercer trimestre”

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”

DR. JUAN MANUEL GALLARDO GAONA
Asesor de Tesis
Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinosa de los Reyes”

DRA. DULCE MARÍA ALBERTINA CAMARENA CABRERA
Asesor Metodológico
Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinosa de los Reyes”

DRA. MARÍA JOSÉ RODRÍGUEZ SIBAJA
Asesor Metodológico
Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinosa de los Reyes”

INDICE

RESUMEN ESPAÑOL……1

RESUMEN EN INGLÉS……..2

ANTECEDENTES……3

MATERIAL Y MÉTODOS……...4

RESULTADOS……..5

DISCUSIÓN……6

CONCLUSIÓN……...7

REFERENCIAS……8

“DETECCIÓN DE DEFECTOS CONGÉNITOS EN TERCER TRIMESTRE”

Morales Pulido Gabriela Alejandra[1], Gallardo Gaona Juan Manuel[2,] Camarena Cabrera Dulce María Albertina[2], Rodríguez Sibaja María José[2].

Unidad de Medicina Materno Fetal del Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinosa de los Reyes”, Ciudad de México

1. Médico residente de Medicina Materno Fetal, Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinosa de los Reyes”
2. Profesor adjunto del curso de especialización en Medicina Materno Fetal, Instituto Nacional de Perinatología

RESUMEN

ANTECEDENTES: Se estima una incidencia global del 2.3% de defectos congénitos (DC), se conoce que el diagnóstico tardío de DC se correlaciona con peores resultados perinatales. La ecografía es la principal herramienta diagnostica. Su sensibilidad va del 34% al 90%, directamente proporcional al riesgo de la población. Mientras su especificidad es de 99%. La detección temprana de DC mejora los indicadores de morbimortalidad perinatal.

OBJETIVO: Determinar el rendimiento diagnóstico del ultrasonido de crecimiento para defectos congénitos que se realiza en el tercer trimestre previamente con ultrasonido estructural reportado sin alteraciones en el servicio de Medicina Materno Fetal del Instituto Nacional de Perinatología “Isidro Espinosa de los Reyes”

METODOLOGÍA: Se llevó a cabo un estudio retrolectivo, observacional, descriptivo y transversal en el Instituto Nacional de Perinatología. Se evaluó el rendimiento del ultrasonido de tercer trimestre para detección de defectos congénitos del periodo comprendido de marzo del 2018 a diciembre del 2020 en este periodo se analizaron 5394 expedientes de pacientes con embarazo único de los cuales solo 1944 contaban con ultrasonido estructural del segundo trimestre sin alteraciones y posteriormente una evaluación de crecimiento en el tercer trimestre, así como la resolución del embarazo en este instituto.

RESULTADOS: Se analizaron un total de 5394 expedientes de los cuales 1944 contaban con los criterios de inclusión, en 13 de estos casos se detectó algún defecto congénito en la evaluación del ultrasonido de crecimiento del tercer trimestre, de éstos solo en 10 casos se corroboró el defecto al nacimiento; de los 1931 expedientes restantes en los cuales no se detectó alguna alteración en ambos ultrasonidos, se identificaron 17 recién nacidos con defecto.

CONCLUSIÓN: No se encontraron diferencias significativas entre nuestros resultados y lo reportado en la literatura mundial. Con un rendimiento diagnóstico del ultrasonido de tercer trimestre: sensibilidad 37%, especificidad 99.8%, VPP:76.9%, VPN:99.1%.

Palabras clave: rendimiento, detección, defectos congenitos, tercer trimestre, ultrasonido.

ABSTRACTS

BACKGROUND: There is an estimated global incidence of 2.3% of congenital defects (CD), it is known that late diagnosis of CD correlates with worse perinatal outcomes. Ultrasonography is the main diagnostic tool. Its sensitivity ranges from 34% to 90%, directly proportional to population risk. Its specificity is 99%. Early detection of CD improves perinatal morbidity and mortality indicators.

OBJECTIVE: To determine the diagnostic yield of growth ultrasound for congenital defects performed in the third trimester previously with structural ultrasound reported without alterations in the Maternal Fetal Medicine service of the Instituto Nacional de Perinatología "Isidro Espinosa de los Reyes".

METHODOLOGY: A retrolective, observational, descriptive, and cross-sectional study was carried out at the National Institute of Perinatology. We evaluated the performance of third trimester ultrasound for detection of congenital defects for the period from March 2018 to December 2020 in this period were analyzed 5394 files of patients with singleton pregnancy of which only 1944 had structural ultrasound of the second trimester without alterations and subsequently an evaluation of growth in the third trimester, as well as the resolution of pregnancy in this institute.

RESULTS: A total of 5394 files were analyzed of which 1944 met the inclusion criteria, in 13 of these cases a congenital defect was detected in the third trimester growth ultrasound evaluation, of these only in 10 cases the defect was corroborated at birth; of the remaining 1931 files in which no alteration was detected in both ultrasounds, 17 newborns with a defect were identified.

CONCLUSION: No significant differences were found between our results and those reported in the world literature. With a diagnostic yield of third trimester ultrasound: sensitivity 37%, specificity 99.8%, PPV:76.9%, NPV:99.1%.

Key words: yield, detection, congenital defects, third trimester, ultrasound.

INTRODUCCIÓN

Se denominan defectos o anomalías congénitas a cualquier alteración que se produce tanto en el desarrollo embrionario como fetal; estas constituyen un amplio grupo de patologías. Se estima una incidencia del 2,3% en los países desarrollados o en vías de desarrollo, esta puede llegar a aumentar hasta en un 6 a 7 % si se amplía la detección a años de vida posnatal. (1) Hasta la fecha se conocen alrededor de 7,000 tipos de DC, dentro de los cuales los defectos cardíacos, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down son los más frecuentes. (2,3)

Se reporta que aproximadamente menos del 1% de los recién nacidos presentan malformaciones múltiples, 2-3% presentan algún defecto congénito mayor y en cerca del 14% se puede observar un defecto congénito menor único. (4,5)

La Organización Mundial de la Salud (OMS), estima que los DC causan al año alrededor de 303,000 defunciones en los recién nacidos en el primer mes de vida y pueden llegar a ocasionar un gran impacto negativo en sus familias, los sistemas de salud y a la sociedad por las discapacidades crónicas que llegan a presentar los recién nacidos afectados. (6)

Actualmente se conoce que el diagnóstico tardío de DC se correlaciona con peores resultados perinatales. Por ello en los últimos años la atención prenatal para los fetos que presentan algún DC ha cambiado drásticamente, encaminándose a la obtención de un diagnóstico prenatal temprano que permita cambios en el manejo perinatal con el objetivo de mejorar el pronóstico del recién nacido mediante un aumento del monitoreo prenatal, asesoramiento a los padres, definición en la vía y el momento del nacimiento, así como intervención fetal y planificación para la atención postnatal. Todo esto encaminado a la disminución de la mortalidad y mejorar la calidad de vida. (7)

Las ecografías del tercer trimestre a pesar de que van encaminadas a evaluar el crecimiento fetal, y aunque no suelen buscar activamente anomalías fetales, estas pueden ser identificadas incidentalmente; esto se puede deber a anomalías que permanecen sin diagnosticar a pesar de contar con evaluaciones del primer y segundo trimestre, como un pequeño defecto del tabique ventricular o como consecuencia de infecciones que se reflejan en el segundo y tercer trimestre, ejemplo de esto son anomalías en el desarrollo del sistema nervioso central, lesiones quísticas, obstrucción intestinal o del tracto urinario, entre otros. (8)

Durante el tercer trimestre la detección de defectos congénitos es un desafío principalmente debido al crecimiento fetal y cantidades disminuidas de líquido amniótico.

Hasta la fecha, pocos estudios han evaluado la sensibilidad de la ecografía para el diagnóstico de anomalías fetales en el tercer trimestre. En uno de estos estudios reportan una sensibilidad para la detección de DC de alrededor del 34%, mientras su especificidad es de 99%. La detección temprana de DC mejora los indicadores de morbimortalidad perinatal. (9). En otro estudio se observa una sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo, valor predictivo negativo, precisión, razón de probabilidad positiva y razón de probabilidad negativa de exámenes de ultrasonido para diagnóstico de defectos estructurales en el tercer trimestre fueron 91%, 76%, 67%, 94%, 95%, 10%, 9% y 0,78%, respectivamente. (10)

Drukker y colaboradores identificaron en la realización de ultrasonidos de rutina del tercer trimestre una incidencia inesperada de malformaciones congénitas aproximadamente de 1 de cada 300 mujeres. La mayoría de las malformaciones detectadas a estas semanas de embarazo fueron renales. (10)

Manegold y col. evaluaron la detección de defectos congénitos en los tres trimestres del embarazo, encontrando un 15% adicional de defectos congénitos en el tercer trimestre, entre los cuales destacan los del tracto genitourinario, corazón y gastrointestinales, obteniendo valores de sensibilidad ultrasonográfica en el primer, segundo y tercer trimestre para la detección de anomalías estructurales fue del 14.06%, 78% y 23,91%, respectivamente. (12)

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional, analítico, retrolectivo y descriptivo. Los criterios de inclusión fueron:

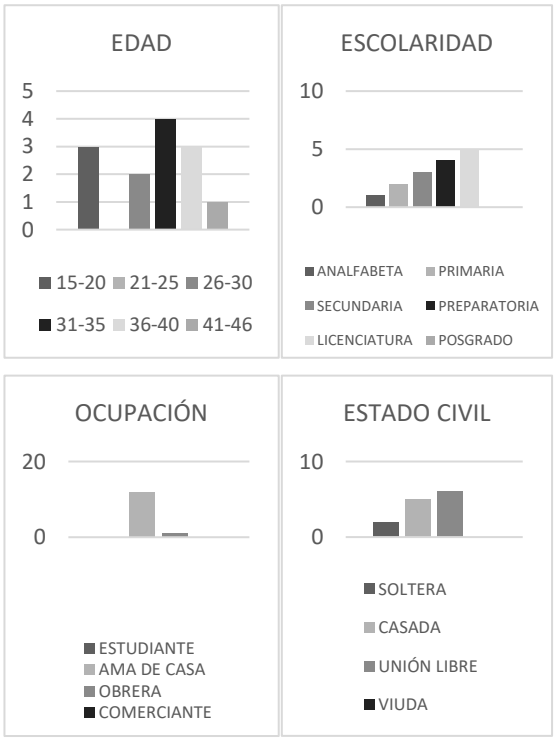
- Embarazo único
- Que contara con ultrasonido estructural con resultado reportado sin alteraciones realizado en el Instituto Nacional de Perinatología
- Que contara con ultrasonido de crecimiento realizado en el Instituto Nacional de Perinatología
- Resolución del embarazo en el Instituto Nacional de Perinatología

Se analizaron un total de 5394 expedientes de paciente embarazadas con embarazo único en las cuales se realizó una evaluación en el departamento de medicina materno fetal del Instituto Nacional de Perinatología, en el periodo comprendido de marzo de 2018 a diciembre del 2020, de los cuales 1944 pacientes cumplieron con los criterios de inclusión. Se documentó en una base de datos de forma anonimizada la información relevante para el estudio. Se recabaron los datos en programa de Excel®, y se realizó el análisis estadístico con el programa SPSS versión 24.

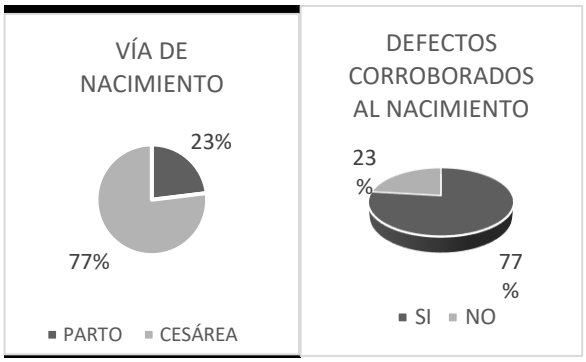
RESULTADOS

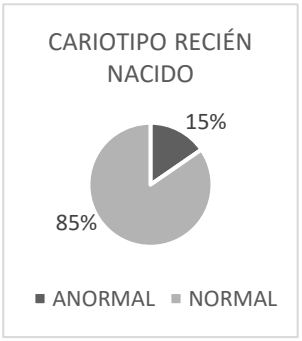
A continuación, se presentan los resultados del estudio “Detección de defectos congénitos en tercer trimestre” el cual se realizó en el periodo antes mencionado: se encontró que en 13 pacientes que contaban con un ultrasonido estructural reportado sin alteraciones, se identificó algún defecto congénido durante su evaluación con ultrasonido de crecimiento en el tercer trimestre.

Dentro de las características sociodemográficas, la media de edad correspondió al grupo entre 31-35 años, la mayoría de las pacientes contaban con escolaridad secundaria, casadas y dedicadas a labores del hogar con 30.7%, 38.4 %, 84.6% y 46.1% respectivamente.



Del total de pacientes que debutaron con defecto en tercer trimestre la mayoría era multigesta 69.2%, la vía de nacimiento fue abdominal en el 77% de los casos, se corroboró defecto al nacimiento en solo 77% de los casos y de estos solo en el 15% se encontró cariotipo alterado.





Para obtener el rendimiento del ultrasonido de tercer trimestre para detección de defectos congénitos se utilizó una tabla de 2x2. (tabla 1)

Tabla 1. Tabla cruzada de defectos al nacimiento/ ultrasonidos crecimiento.

Us de crecimiento	Defecto al nacimiento		
	Sin defecto	Con defecto	
Normal	1914	17	1931
Anormal	3	10	13
	1917	27	1944

Se encontró una sensibilidad para diagnóstico

de defectos congénitos el ultrasonido de tercer trimestre del 37%, una especificidad del 99.8 %, VPP 77% y VPN del 99.1%

TABLA 2: DE RENDIMIENTO DE ULTRASONIDO DE CRECIMIENTO TERCER TRIMESTRE	
SENSIBILIDAD	37%
ESPECIFICIDAD	99.8%
VALOR PREDICTIVO POSITIVO	76.9%
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO	99.1%

Se encontró que los defectos más comúnmente diagnosticados en tercer trimestre fueron los defectos del sistema nervioso central casi como los defectos cardiacos, representando un 31% cada uno. Seguidos de los genitourinarios con el 15 %. (tabla 3). Estos resultados contrastan con los defectos más comúnmente diagnosticados al nacimiento que en los ultrasonidos prenatales no se identificaron entre los cuales con un 29.4% se encuentran los óseos que van desde polidactilia y pie equino varo; con 23.5% defectos cardiacos (CIV pequeñas) y 17.6% cromosomopatías (Síndrome de Down) que se diagnosticaron hasta la revisión del nacimiento por parte del servicio de neonatología. (tabla4)

TABLA 3: DEFECTOS POR SISTEMAS DIAGNÓSTICADOS POR ULTRASONIDO DE CRECIMIENTO		
	RECIÉN NACIDOS n =13	%
SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	4	30.76
CARA	0	0
TORAX	1	7.69
CARDIACOS	4	30.76
ABDOMEN	1	7.69
PARED ABDOMINAL	0	0
GENITOURINARIO	2	15.38
ÓSEO	0	0
TUMORES	0	0
HIDROPS	0	0
CROSOMOPATIAS	1	7.69

TABLA 4: DEFECTOS POR SISTEMAS DIAGNÓSTICADOS AL NACIMIENTO		
	RECIÉN NACIDOS n =17	%
SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	2	11.76
CARA	1	5.88
TORAX	0	0
CARDIACOS	4	23.5
ABDOMEN	0	0
PARED ABDOMINAL	1	5.88
GENITOURINARIO	1	5.88
ÓSEO	5	29.4
TUMORES	0	0
HIDROPS	0	0
CROSOMOPATIAS	3	17.6

DISCUSIÓN

La sensibilidad que se obtuvo en nuestro estudio fue del 37% que concuerda con el estudio realizado por Vijaykumar con una sensibilidad idéntica. Y ligeramente superior a al estudio de Ray que fue del 34% (13)

Se detectaron defectos congénitos del 6,6 por cada 1000 mujeres evaluadas en el tercer trimestre, esto cifra es superior a lo reportado en los últimos estudios de Drukker y en los Oros, de 3 y 3,68 por 1000 mujeres

examinadas del primero. Y de 2,76 x 1000 mujeres del segundo. Esta discrepancia puede ser resultado al ser nosotros un instituto de tercer nivel y de referencia a nivel nacional. (14,15)

Dentro de los defectos diagnosticados en el tercer trimestre los que mostraron mayor prevalencia fueron los cardiacos y del sistema nervioso central ambos con un 31 % seguido por los del tracto genitourinario con un 15.38%; esto difiere de lo publicado por Drukker y Dulgheroff el primero encontró a las anomalías urogenitales como las más comunes con un 55%, seguidas del sistema nervioso central y las cardiacas con un 18 y 14% respectivamente. Y el segundo encontró a las genitourinarias como las más comunes en los tres trimestres con un 27%. (11,15,16)

Entre los principales defectos congénitos diagnosticados al nacimiento en nuestro estudio concuerda con lo encontrado por Pachajoa y colaboradores entre los cuales destacan polidactilia y pie equino varo con un 22% versus un 29% encontrado por nosotros.

CONCLUSIÓN: Los defectos congénitos en la actualidad tienen una prevalencia del 2.3% a nivel global, la detección prenatal muchas veces marca una diferencia significativa en los resultados perinatales y a largo plazo para los recién nacidos afectados, el sistema de salud y sus familias. El diagnóstico es desde el primer segundo o tercer trimestre, nuestro estudio encuentra una alta especificidad en el ultrasonido de tercer trimestre y una sensibilidad baja, se necesitan más estudios en los que se incluyan los riesgos de las pacientes para presentar fetos con defectos congénitos y así poder encontrar áreas de oportunidad que pudieran mejorar la sensibilidad de este estudio. Cabe destacar que en el análisis que realizamos se contaba con un ultrasonido estructural reportado sin alteraciones lo que pudiera haber marcado la pauta para una sensibilidad del 37%.

Al analizar los defectos congénitos que se diagnosticaron hasta el nacimiento y que no fueron detectados en los ultrasonidos prenatales cabe destacar que fueron menores y de los 3 casos de crosomopatias (Síndrome de Down) los recién nacidos mostraron características clínicas sutiles.

REFERENCIAS:

1. Martínez-Frías., M.L. (2010) Características generales de los defectos congénitos, terminología y causas. ELSEVIER, 36. 135-139.

2. Sarmah, S., Muralidharan, P., & Marrs, J. A. (2016). Common congenital anomalies: Environmental causes and prevention with folic acid containing multivitamins. Birth defects *research. Part C, Embryo today: reviews*, *108*(3),274–286.

3. Van Regemorter, N., Dodion, J., Druart, C., Hayez, F., Vamos, E., & Rodesch, F. (1981). Major congenital malformations in 5448 newborns: comments on genetic counseling and prenatal diagnosis. *Acta paediatrica Belgica*, *34*(2), 73–81.

4. Molina-Giraldo S, Alfonso Ospina L, Parra-Meza C, Lancheros-García EA, Rojas-Arias JL, Acuña-Osorio E. (2015). Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria. Ginecología y obstetricia de México, págs. 680-689.

5. Skråstad, R. B., Eik-Nes, S. H., Sviggum, O., Johansen, O. J., Salvesen, K. Å., Romundstad, P. R., & Blaas, H. G. (2013). A randomized controlled trial of third-trimester routine ultrasound in a non-selected population. *Acta obstetricia et gynecologica Scandinavica*, *92*(12), 1353–1360.

6. Salud, Organización Mundial de la. who.int. [En línea] 7 de 09 de 2016. [Citado el: 20 de 08 de 2020.] https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies.

7. Corsello, G., & Giuffrè, M. (2012). Congenital malformations. The journal of maternal-fetal & neonatal medicine: the official journal of the European Association of Perinatal Medicine, the Federation of Asia and Oceania Perinatal Societies, the International Society of Perinatal Obstetricians, 25 Suppl 1, 25–29.

8. Drukker, L., Cavallaro, A., Salim, I., Ioannou, C., Impey, L., & Papageorghiou, A. T. (2020). How often do we incidentally find a fetal abnormality at the routine third-trimester growth scan? A population-based study. American journal of obstetrics and gynecology, 223(6), 919.e1–919.e13.

9. Ray, C. L., Lacerte, M., Iglesias, M. H., Audibert, F., & Morin, L. (2008). Routine third trimester ultrasound: what is the evidence?. Journal of obstetrics and gynaecology Canada: JOGC = Journal d'obstetrique et gynecologie du Canada : JOGC, 30(2), 118–122.

10. Dulgheroff, F. F., Peixoto, A. B., Petrini, C. G., Caldas, T., Ramos, D. R., Magalhães, F. O., & Araujo Júnior, E. (2019). Fetal structural anomalies diagnosed during the first, second and third trimesters of pregnancy using ultrasonography: a retrospective cohort study. Sao Paulo medical journal =

Revista paulista de medicina, 137(5), 391–400.

11. Manegold, G., Tercanli, S., Struben, H., Huang, D., & Kang, A. (2011). Is a routine ultrasound in the third trimester justified? Additional fetal anomalies diagnosed after two previous unremarkable ultrasound examinations. Ultraschall in der Medizin (Stuttgart, Germany: 1980), 32(4), 381–386.

12. Vijaykumar, M., Shailaja, M., Nilofar, M., & Kulkarni, N. (2017). Detection of structural fetal anomalies in third trimester which usually remains undetected in second trimester. International Journal of Applied Research, 3(2), 158-162.

13. Drukker, L., Bradburn, E., Rodriguez, G. B., Roberts, N. W., Impey, L., & Papageorghiou, A. T. (2021). How often do we identify fetal abnormalities during routine third-trimester ultrasound? A systematic review and meta-analysis. BJOG: an international journal of obstetrics and gynaecology, 128(2), 259–269.

14. Oros D. (2021). Routine third-trimester ultrasound detection of fetal abnormalities. BJOG: an international journal of obstetrics and gynaecology, 128(2), 270.

15. Bakalis, S., Cao, K., Graham, R., Cuckow, P., Johal, N., Winyard, P., Pandya, P., & Desai, D. (2020). Outcomes of urinary tract abnormalities diagnosed by the routine third trimester scan. European journal of obstetrics, gynecology, and reproductive biology, 250, 150–154.

16. Pachajoa, H., Villota, V., Cruz, LM., Ariza, Y. (2015). Prevalencia de defectos congénitos diagnosticados en el momento del nacimiento en dos hospitales de diferente nivel de complejidad, Cali, Colombia, 2012-2013. Biomédica 2015; 35:227-34.