

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS**

**RELACIÓN DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS  
CONGÉNITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS REPORTADOS  
EN EL ULTRASONIDO**

**MARVIN GIOVANNI ORELLANA GIRON**

**MEDICO Y CIRUJANO**

**Guatemala, Agosto de 2001**

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS**

**RELACIÓN DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS  
CONGÉNITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS REPORTADOS  
EN EL ULTRASONIDO**

Estudio descriptivo-retrospectivo con expedientes de pacientes embarazadas y sus neonatos, atendidos en el Hospital de Gineco-Obstetricia en el período de tiempo el 1 de Enero de 2000 al 31 de Diciembre de 2000.

**Tesis**

Presentada a la Honorable Junta Directiva  
De la facultad de Ciencias Médicas  
De la Universidad de San Carlos de Guatemala

Por

**MARVIN GIOVANNI ORELLANA GIRON**

En el acto de su investidura de:

**MEDICO Y CIRUJANO**

Guatemala, Agosto de 2001

## **TITULO**

**“RELACION DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS  
CONGENITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS  
REPORTADOS EN EL ULTRASONIDO”**

## **SUB-TITULO**

**“Estudio descriptivo-retrospectivo con expedientes de pacientes embarazadas y sus neonatos, atendidos en el Hospital de Gineco-Obstetricia en el período de tiempo el 1 de Enero de 2000 al 31 de Diciembre de 2000.**

## INDICE

I.	INTRODUCCIÓN	1
II.	DEFINICIÓN Y ANÁLISIS DEL PROBLEMA	2
III.	JUSTIFICACIÓN	3
IV.	OBJETIVOS	4
V.	REVISIÓN BIBLIOGRAFICA	5
VI.	MATERIAL Y METODOS	29
VII.	PRESENTACIÓN Y ANÁLISIS DE RESULTADOS	33
VIII.	CONCLUSIONES	56
IX.	RECOMENDACIONES	57
X.	RESUMEN	58
XI.	REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS	59
XII.	ANEXOS	62

## I. INTRODUCCION

Las anomalías congénitas abarcan una gran variedad de patologías las cuales tienen su origen en algún momento del desarrollo fetal, que pueden surgir desde las primeras semanas de gestación. Su incidencia global se encuentra en 303 de cada 10,000 nacidos vivos, pudiendo alcanzar una mortalidad de hasta el 90%. (15,18)

Se realizó el presente trabajo de tipo descriptivo-retrospectivo con la idea obtener información sobre la correlación entre los hallazgos ultrasonográficos durante el embarazo y los hallazgos clínicos en el neonato, así como determinar cuál es la anomalía congénita más frecuentemente diagnosticada en el Departamento de Ultrasonido del Hospital de Gineco-Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, para lo cual se buscaron todos los casos de anomalías congénitas diagnosticadas por ultrasonido dentro del hospital y los neonatos correspondientes, encontrándose 78 casos en el año 2000 que llenaron los criterios de inclusión, de los cuales 74 de los casos sí presentaron correlación, (95% de los casos). La anomalía más frecuentemente encontrada fue anencefalia en 24 casos (30%) seguido por las anomalías de tipo renal. Tal como se relata en la literatura, las anomalías más frecuentes son las del sistema nervioso central de las cuales la anencefalia es la más común.

Se encontró una estrecha relación entre la edad materna y el número de gestación materna, ya que las primigestas por debajo de los 23 años fueron las que más presentaron casos de anomalías fetales. Además, el departamento que presentó mayor frecuencia fue el Departamento de Guatemala, seguido por el departamento de Escuintla.

Con el presente estudio se desea hacer conciencia en la importancia que representan las anomalías congénitas en general por su alta mortalidad, que pueden afectar a cualquier feto, además darle la importancia que se merece el ultrasonido como método diagnóstico para promover el uso de tan valiosa herramienta en el embarazo.

## II. DEFINICIÓN Y ANÁLISIS DEL PROBLEMA

Las anomalías congénitas son una serie de patologías que pueden afectar gran variedad órganos y sistemas fetales, abarcando de una manera parcial o total al feto, las cuales, dependiendo del sitio de presentación pueden causar grandes limitaciones o incluso muerte intra-útero o perinatal. Y no solo esto, además de influir en forma directa o indirecta en su vida productiva, influyen seriamente en sus familias.(2,22)

Durante mucho tiempo estas anomalías no eran conocidas sino hasta el momento del nacimiento, pero con el advenimiento de métodos diagnósticos como el ultrasonido, dichas anomalías han podido ser detectadas tempranamente, lo cual permite estudiar posibles tratamientos intra-útero o lo más cercano posible después del nacimiento. Por otra parte, permite de alguna manera la preparación materna para afrontar dicho problema.(22)

Es menester el aprovechar al máximo la utilidad que brinda la ultrasonografía obstétrica en el estudio de dichas anomalías las cuales abarcan una gran variedad de patologías desde menores hasta mayores así como la presencia de factores predisponentes como paternos, hereditarios y cromosómicos.

Existen criterios ultrasonográficos para el diagnóstico de la mayoría de anomalías congénitas, los cuales orientan al examinador al emitir un diagnóstico. Sin embargo, no existen en nuestro medio estudios que correlacionen los hallazgos ultrasonográficos con los clínicos del recién nacido, que nos permitan evaluar la utilidad que se le da al ultrasonido como medio diagnóstico, así como cuales son las anomalías mas frecuentes observadas en el Hospital de Gineco-obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social.

### **III. JUSTIFICACIÓN**

Las anomalías congénitas tienen un gran impacto social y su incidencia global es de 303 por cada 10,000 nacidos vivos, es decir, que de cada 33 nacimientos, 1 presentará alguna anomalía congénita.

La variedad de anomalías congénitas es amplia, y el ultrasonido permite detecciones tempranas de algunas de éstas. En países como el nuestro, cobran mayor importancia las relacionadas con el tubo neural ya que estas son prevenibles con métodos tan simples como la suplementación con ácido fólico durante las primeras semanas de gestación.

En el Hospital de Gineco-Obstetricia del IGSS se realizan ultrasonidos obstétricos orientados a la evaluación tanto materna como de la condición del feto en general, pero hasta la fecha no existen estudios o indicadores de las anomalías más frecuentemente encontradas y si estas son vistas en el recién nacido al momento del nacimiento.

Por lo mencionado anteriormente, es importante determinar si existe ó no relación entre los hallazgos ultrasonográficos reportados con los hallazgos clínicos encontrados en el recién nacido y establecer la utilidad y precisión que brinda el ultrasonido como método diagnóstico de las anomalías congénitas.

## **IV. OBJETIVOS**

### **A-GENERAL**

Determinar la relación entre los hallazgos de anomalías congénitas detectadas por ultrasonido y los hallazgos clínicos reportados en los neonatos en el Hospital de Gineco-obstetricia del IGSS.

### **B-ESPECIFICOS**

- 1- Determinar las anomalías congénitas más frecuentes in-útero.
- 2- Determinar las anomalías congénitas más frecuentes en el neonato.
- 3- Identificar la edad materna más afectada con anomalías fetales.
- 4- Identificar la paridad materna más afectada con anomalías congénitas.
- 5- Identificar la edad gestacional en la cual se diagnostican mayormente las anomalías congénitas.

## **V- REVISIÓN BIBLIOGRAFICA**

### **I. ULTRASONOGRAFIA OBSTETRICA**

El ultrasonido obstétrico ha cobrado gran importancia en las últimas décadas, no solamente por su utilidad en sí, sino también por ser un medio de exploración no invasivo, el cual no provoca ningún daño a la madre ni al producto de la concepción. Se considera que en las áreas urbanas hasta un 90% de las pacientes en control prenatal harán uso del ultrasonograma. La utilidad del ultrasonido está indicada en muchos casos obstétricos y podría hacerse de éste un examen rutinario para la detección temprana y evaluación del desarrollo normal y observación del estado general del feto. Existen indicaciones para la realización del estudio ultrasonográfico en la paciente embarazada como:

- Establecer la presencia o no de embarazo
- Verificar la presencia intra-útero del embrión
- Determinar la viabilidad fetal
- Cuantificar la presencia de uno o más embriones
- Descartar la presencia de anomalías fetales.
- Estimación de la edad gestacional.(2,9)

Estas son solo algunas de las ayudas que ofrece el ultrasonograma. A partir de las 5.5 semanas, mediante la ultrasonografía trans-vaginal pueden identificarse ya los latidos cardiacos, además, luego de que se visualiza el feto, puede utilizarse la longitud vértice nalga.(2,9)

Resulta importante destacar la gran probabilidad que tienen los embarazos gemelares de desarrollar malformaciones congénitas, además de determinar el número de sacos amnióticos.(9,10)

### **II. MALFORMACIONES FETALES**

Muchas anormalidades estructurales en el feto pueden ser diagnosticadas por ultrasonido, usualmente se pueden hacer antes de las 20 semanas de gestación. Su incidencia global es de 303 por cada 10,000 nacidos vivos.(15,18)

Debe de realizarse un barrido ultrasonográfico completo durante el segundo trimestre tratando de visualizar el cerebro, columna vertebral, cara, sistema vascular donde se incluya el corazón y los grandes vasos mediastinales, estómago, riñones, vejiga y las extremidades, y de gran importancia también la cuantificación estimada del líquido amniótico; de manera que cualquier anomalía encontrada en las estructuras anteriormente mencionadas justifica la investigación de trastornos asociados.(2,9,10)

## **A. ANOMALÍAS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL**

La ecografía prenatal ha probado que es un método excelente para detectar y caracterizar las anomalías del sistema nervioso central del feto. Esto tiene especial importancia dada la frecuencia de estas anomalías y su potencial para provocar discapacidad severa o muerte. Con la adopción de un enfoque sistemático de la evaluación ultrasonográfica del sistema nervioso central es posible identificar a casi todos los fetos con anomalías importantes.(2,6)

Para la evaluación del cráneo fetal se utilizan tres vistas transversales, la vista transtalámica, que se utiliza para medir el diámetro biparietal y el perímetro cefálico, comprende el tálamo, la hendidura de los septum pellucidum y los cuernos frontales del ventrículo lateral. Al desplazarse en sentido superior, se obtiene la vista transventricular, que contiene los ventrículos laterales cerebrales y el plexo coroideo ecogénico. (6)

La vista transcerebelosa se obtiene por angulación a través de la fosa posterior en el plano bregmático suboccipital, muestra el cerebelo y la cisterna magna. Dentro de las anomalías cerebrales se encuentra la ventriculomegalia, la cual puede visualizarse ultrasonográficamente y posible patología de la siguiente manera:

### **IMAGEN ULTRASONOGRÁFICA      PATOLOGÍA SUBYACENTE**

Cráneo en forma de limón, astas frontales de los ventrículos laterales dilatadas y cuadradas, desaparición de la cisterna magna e hipoplasia del cerebelo.

Espina bífida (es posible observar también un meningocele o un mielomeningocele).

Quiste de fosa posterior

Malformaciones de Dandy-Walker

(+-ventriculomegalia)

Dilatación de los ventrículos laterales y del tercer ventrículo

Estenosis del acueducto  
Hidrocefalia comunicante

Dentro de la variedad de patologías del sistema nervioso central que pueden ser diagnosticadas por ultrasonido intra-útero se encuentran dentro de las más comunes la hidrocefalia, agenesia del cuerpo calloso, síndrome de Dandy-Walker, anencefalia, encefalocele, espina bífida, holoprosencefalia, exencefalia y la microcefalia entre otras.(6,9)

## **1. Hidrocefalia**

Se trata de un proceso dinámico que produce un aumento progresivo en el volumen ventricular debido a una obstrucción relativa o completa entre sitios de producción y absorción del LCR o, con mucha menos frecuencia, a sobreproducción. La hidrocefalia obstructiva es la forma más común, este tipo puede a su vez subdividirse en comunicante y no comunicante. En la primera, el sitio de obstrucción es extraventricular, con mayor frecuencia en las granulaciones aracnoideas, mientras que en la última la obstrucción está dentro del propio sistema ventricular.(6,10)

El diagnóstico intrauterino de hidrocefalia se basa en la demostración ultrasonográfica de ventriculomegalia, pero se debe tratar de determinar si el agrandamiento ventricular representa hidrocefalia verdadera o ventriculomegalia por otra causa. Un método más exacto que la medición de los ventrículos laterales y el hemisferio es el del diámetro del vestíbulo ventricular. Si es mayor de 10 milímetros se considera anormal, en casi todos los casos de hidrocefalia mayor, el diámetro vesicular es de al menos 15 mm.(6,10)

Generalmente la hidrocefalia se asocia a otras anomalías, siendo las del tubo neural las más frecuentes. La espina bífida se observa con frecuencia en pacientes con hidrocefalia por malformaciones de Arnold Chiari de tipo II. Cabe mencionar que muchos de estos fetos además tienen anomalías cromosómicas. Un tercio de todos los casos de hidrocefalia se asociarán con mielomeningocele o encefalocele, siendo el primero el más común. Nunca se debe asumir que un tamaño cefálico normal (circunferencia cefálica) excluye ventriculomegalia o hidrocefalia verdadera.(6,10)

El diámetro atrial es una medición particularmente importante utilizado para determinar la normalidad del tamaño ventricular. El diámetro transverso del atrio ventricular mide aproximadamente 7 a 8 mm, siendo 10mm el límite superior normal. Si el plexo coroideo llena la luz del atrio, no se necesita ninguna medición.(6,9)

La pseudo hidrocefalia se reconoce fácilmente recordando un hecho simple: el plexo coroideo siempre descansa en una posición declive

gravitacionalmente. En consecuencia, el plexo coroideo siempre descansa contra la pared del ventrículo lateral a menos que el ventrículo lateral es tan grande que el plexo, fijo en el agujero de Monro, simplemente no sea suficientemente largo para alcanzar la pared lateral. Si el plexo coroideo aparece suspendido en un ventrículo agrandado, se puede anticipar de inmediato que es un caso de seudo hidrocefalia.(6)

## **2. Agenesia del cuerpo calloso (ACC)**

El Cuerpo Calloso es un cúmulo de fibras de materia blanca que conectan los hemisferios cerebrales. Cumplen una función tanto en el aprendizaje como en la memoria. Puede ser un fallo completo o parcial de las fibras de la comisura callosa al cruzarse en el medio y formar el cuerpo calloso entre los dos hemisferios cerebrales. El desarrollo del cuerpo calloso no comienza hasta la 8 semana y sigue incompleto hasta la semana 17, su desarrollo es extraordinariamente tardío.(6,9)

La comprobación ultrasonográfica directa de ACC fetal requiere imágenes coronales y sagitales, que a menudo son difíciles de obtener en un feto con presentación de vértice. La ultrasonografía transvaginal permite un mejor acceso a las vistas útiles para establecer el diagnóstico. Los hallazgos ultrasonográficos más frecuentes característicos son ausencia del quinto ventrículo y ventriculomegalia.(6,9)

En la ACC completa, los vestíbulos y cuernos occipitales suelen dilatarse fuera de proporción con respecto al resto del sistema ventricular y dan a los ventrículos laterales una forma de lagrima en el plano axial. Otros hallazgos ultrasonográficos comunes sugerentes de ACC son desplazamiento superior del tercer ventrículo con dilatación o sin ella, y ensanchamiento de la cisura ínter hemisférica. Cuando el cuerpo calloso está agenésico, las fibras destinadas a cruzar en este tracto se han desarrollado, aunque ahora estas fibras corren en gruesos manojos longitudinales a lo largo de las paredes internas de los ventrículos laterales. Estos manojos afectan el aspecto de los ventrículos laterales en dos formas: en primer lugar, los ventrículos están desplazados más lateralmente y en segundo lugar, las paredes internas están indentadas, provocando la forma característica observada en los cortes coronales cuando se presenta esta anomalía, este último aspecto hace que los ventrículos tengan forma de media luna.(9)

La ACC se relaciona con muchas otras anomalías y es componente de numerosos síndromes mendelianos. Puede heredarse en una forma autosómica dominante, autosomía recesiva, o ligada a X recesiva, con un riesgo relativamente alto de recurrencia. La ACC es una acompañante común

de la malformación del Dandy-Walker. Otras malformaciones del SCN que pueden asociarse incluyen disgenesia o hipoplasia de la hoz del cerebro. Puede presentarse trisomía 13 a 15, 8 y 18. los fetos femeninos con ACC tienen riesgo de síndrome de Aicardi que incluye retardo mental y coriorretinopatía.(2,6)

### **3. Síndrome de Dandy-Walker**

La causa patológica más frecuente de crecimiento de la cisterna magna es la malformación de Dandy-Walker, que incluye un grupo de lesiones cerebrales congénitas caracterizadas por un quiste en la fosa posterior, que se comunica con el cuarto ventrículo, un defecto en el vermis cerebeloso y diversos grados de ventriculomegalia, incluyen agrandamiento del cuarto ventrículo, atresia de los agujeros de Luschka y Magendie (aunque pueden estar permeables), agenesia o hipoplasia del vermis cerebeloso e hidrocefalia de grado variable. Este defecto en el vermis cerebeloso puede causar una alteración del diámetro cerebeloso transversal, pero es un marcador poco confiable de la malformación de Dandy-Walker, porque es normal en más de un 59% de los casos.(2,9,10)

El agrandamiento del cuarto ventrículo con frecuencia es dramático, de modo que un gran quiste ocupa y expande la fosa posterior (quiste de Dandy-Walker). El revestimiento del quiste es el velo bulbar posterior que protuye hacia arriba en presencia del defecto vermiano. De ese modo, la capa celular interna del quiste es epéndimo y la capa externa es piaaracnoides. Existe potencial para gran variación tanto en tamaño del cuarto ventrículo como en grado de disgenesia del vermis, características que obviamente afectan la facilidad de detección de esta anomalía in útero. Esta anomalía se establece temprano en el desarrollo del feto y con frecuencia puede detectarse rápidamente. Es importante que la colpocefalia, asociada con agenesia del cuerpo calloso, puede ser interpretada erróneamente como malformación de Dandy-Walker. El signo patognomónico para el diagnóstico del Síndrome de Dandy-Walker es la separación de los hemisferios cerebelosos por el cuarto ventrículo agrandado. El principal diagnóstico diferencial cuando se observa un gran quiste de la fosa posterior es el de un quiste aracnoideo.(6)

### **4. Anencefalia**

La anencefalia es la anomalía mortal más frecuente del SNC y se caracteriza por la ausencia de hemisferios cerebrales y bóveda craneal por arriba de las órbitas. El diagnóstico ultrasonográfico se basa en las imágenes axial y coronal de la cabeza fetal. La imposibilidad de medir una circunferencia cefálica puede ser la primera indicación de anencefalia. Se

relaciona con órbitas prominentes que dan una vista coronal característica del feto (cara de rana). En más de un 33% hasta un 50% de los casos de anencefalia también hay polihidramnios, mostrando además un predominio femenino con una relación mujer –varón de 4:1. Está presente el tejido nervioso funcionando, el telencéfalo habitualmente está ausente, mientras que el tronco encefálico y porciones del mesencéfalo habitualmente se presentan.(9)

La anencefalia es el resultado de una falla del tubo neural para cerrarse por completo en su extremo cefálico. Ocurre entre la 2 y 3 semana del desarrollo, cuando los pliegues neurales en el extremo craneal de la placa neural normalmente se fusionan para formar el encéfalo anterior. El defecto está cubierto por una gruesa membrana de estroma angiomatoso, pero nunca hueso o piel normal.(6,22)

El hallazgo que llama la atención del observador de una anomalía severa es la ausencia del contorno cefálico normal (acrania). Aunque puede reconocerse hacia fines del primer trimestre, los huesos de la calota son tan pequeños antes de la semana 13 que pueden pasar desapercibidos durante un examen de rutina. La falla para identificar tejido encefálico y la estructura normal encefálica y las órbitas óseas es la característica más confiable de esta anomalía. Igualmente importante, la ausencia de la calota ósea debe ser simétrica.(6,9,22)

Las anomalías asociadas comunes incluyen defectos espinales que aparecen en 50% de los fetos anencefálicos. A menudo puede demostrarse raquisquisis (espinas bífidas) severa con o sin mielomeningocele por ecografía. El polihidramnios no aparece hasta después de las 26 semanas de gestación. Dependiendo de la etiología por ejemplo, herencia autosómica recesiva, los trastornos microencefálicos pueden acarrear un riesgo de recurrencia de un 25%. Cuando se diagnostica usualmente entre la 10-14 semanas, el cerebro aún está presente en extensión variable.(6,22)

## **5. Encefalocele**

Es un trastorno en el que hay herniación de las meninges con tejido cerebral o sin él, a través de un defecto en la bóveda craneal. Los que incluyen solo a las meninges se denominan meningoceles, en tanto que los que contienen además tejido cerebral, se llaman encefaloceles, éste es el resultado de la falta de separación del ectodermo superficial del neuroectodermo. El sitio más común de aparición es la línea media occipital en 75%, seguidos por la línea media frontal por 13%. Las lesiones parietales se observan en aproximadamente 12% de los casos.(6,9,22)

Los encefaloceles se reconocen como sacos esféricos llenos de líquido o encéfalo que se extienden desde la calota ósea en la región occipital o frontal. La ausencia de tejido encefálico dentro del saco del meningocele craneal es la única caracterización pronóstica más favorable para la sobrevivencia. La visualización de elementos encefálicos sólidos dentro del saco habitualmente es clara. Los teratomas nasales deben distinguirse de los encefaloceles frontales. La deformidad de cráneo en hoja de trébol también simula el aspecto de encefalocele; estas dos entidades pueden distinguirse observando la presencia de la calota rodeando a las tres protusiones cefálicas de fetos con deformidad del cráneo en hoja de trébol.(6,9)

El diagnóstico ultrasonográfico de éstos depende de la visualización de una tumoración intracraneal que coexiste con un defecto de la bóveda, cuya localización más frecuente es la región occipital media. El 60% de los fetos con encefalocele se les ha encontrado una anomalía adicional. El encefalocele puede relacionarse con otros síndromes como el de Meckel-Gruever, en el que coexisten riñones poliústicos y polidactilia.(10)

Con frecuencia los encefaloceles están cubiertos por piel. La apariencia de un quiste dentro de otro quiste indica que el meningocele craneal aparentemente contiene cerebro encerrando un prolapso del cuarto ventrículo.(9,22)

## **6. Espina bífida/mielomeningocele**

Estas lesiones pueden aparecer en cualquier sitio a lo largo de la columna vertebral pero son más comunes en la región lumbar y sacra. La malformación es el resultado de la falta de cierre del tubo neural (neuroporo posterior) a las tres a cuatro semanas, lo que produce una placa neural expuesta. El pronóstico es peor si la lesión es más alta, mayor o se asocia con otras anomalías. En el plano transversal del corte, se identifican tres centros de osificación, todos en estrecha proximidad rodeando la médula espinal.(6,22)

En la espina bífida, que es el acompañante óseo del mielomeningocele, hay separación de los centros de osificación posteriores en los cortes transversos y longitudinales. Puede diagnosticarse espina bífida cuando los centros de osificación posteriores se extienden hacia fuera y están más separados que los centros de osificación por encima o por debajo del defecto. Los defectos espinales reconocidos en esta forma se diagnostican fácilmente si están afectados tres o más segmentos vertebrales.(6)

Cuando el saco esta intacto y protuye en la cavidad amniótica, entonces la anomalía se reconoce mas fácilmente como una extensión quística de la cara posterior de la columna que en tiempo real puede tener una cualidad temblorosa con el movimiento fetal. La espina bífida puede subdividirse en oculta y abierta. La primera se caracteriza por un defecto vertebral cubierto por tejido blando normal. En general, estas lesiones no se identifican en etapa prenatal. La segunda, una lesión más frecuente, se refiere a un defecto no solo de los arcos vertebrales sino también del tejido suprayacente, con herniación y exposición del contenido neural.(6)

Aunque puede estar expuesto el conductor neural, lo más frecuente es que el defecto esté cubierto por una membrana meníngea, que protuye en la cara dorsal de la columna vertebral. Se considera meningocele a la lesión si solo contiene meninges, y mielomeningocele si hay tejido neural en el defecto. El diagnóstico de espina bífida se basa en la identificación de un defecto óseo en la columna vertebral, con protusión del contenido raquídeo a través de aquel. El defecto puede ser visible en el plano sagital, con la pérdida de la línea ecogena posterior y el tejido blando suprayacente así como la aparición de una estructura quística.(22)

En el plano coronal, la espina bífida se caracteriza por desplazamiento lateral o ensanchamiento de las apófisis transversa, hiperecoicas. En el plano transverso, puede no haber centros de osificación primarios, con achafado de la apófisis transversa.(19,22)

Los hallazgos ultrasonográficos intracraneales anormales a menudo indican un defecto raquídeo. Los hallazgos intracraneales frecuentes relacionados con la espina bífida son ventriculomegalia y los signos clásicos de “plátano” y “limón”, característicos de la malformación de Arnold-Chiari tipo II. La precisión para el diagnóstico prenatal de espina bífida es de un 80 a 99%. Virtualmente todo feto con un mielomeningocele tiene una fosa posterior anormal aunque la anomalía puede no cumplir los requisitos morfológicos para diagnosticar la malformación de Chiari (tipo II). La causa única más común de hidrocefalia en el feto es el mielomeningocele, desarrollándose la hidrocefalia secundaria a la malformación de Chiari. Por eso, la presencia de agrandamiento ventricular y una cisterna magna anormalmente pequeña o ausente es una observación clave que siempre debe engendrar una búsqueda cuidadosa de la columna vertebral para detectar un defecto abierto del tubo neural. Sin embargo, el diagnóstico de mielomeningocele siempre debe basarse en la observación directa de la anomalía espinal, no en los signos secundarios.(22)

## **7. Exencefalia**

También se le conoce como acrania, es una anomalía relativamente rara y, sin embargo, notoria, del cerebro fetal, caracterizada por ausencia parcial o completa de la bóveda del cráneo, similar a la de la anencefalia; sin embargo, en fetos con exencefalia hay una cantidad significativa de tejido cerebral anterior rodeada por una membrana delgada. Este tejido está desorganizado y no forma hemisferios cerebrales normales. Debido a la falta de cráneo, el tejido cerebral suele tomar forma de globo y parece mayor que el resto de la cabeza fetal. Conforme avanza la gestación, los efectos de exposición al líquido amniótico hipertónico causan encogimiento del tejido cerebral, lo que hace más difícil diferenciar este trastorno de la anencefalia.(22)

## **8. Microcefalia**

Hay microcefalia en casi 1 de cada 1000 nacidos vivos y se define como una cabeza pequeña. La importancia clínica real del trastorno se refiere específicamente al tamaño del cerebro, y por tanto, se describe mejor como microcefalia, cuya importancia clínica yace en el retraso mental. La microcefalia puede deberse a diversas agresiones fetales tempranas como las teratógenas, infecciones y aneuploidias. Las deformidades del crecimiento de la cabeza fetal, como la craneosinostosis, no suele incluirse en discusiones de microcefalia, porque la mayor parte de los niños afectados tienen inteligencia normal. El diagnóstico de microcefalia se basa en la ultrasonografía y a menudo es difícil establecerlo antes del tercer trimestre; se caracteriza por una circunferencia cefálica tres desviaciones estándar por debajo de la media para una edad gestacional dada. Utilizando este criterio aislado, la relación entre el retraso mental y la microcefalia puede ser incongruente. Además de la circunferencia cefálica, diámetro occipitofrontal, y la razón entre longitud de fémur y la circunferencia cefálica. Las mediciones tres desviaciones estándar por debajo de las cifras esperadas son sugerentes de microcefalia, en tanto que las de más de cuatro de tales desviaciones son específicas.(6,9,22)

## **B. ANOMALÍAS CARDIACAS**

Las anomalías cardíacas envuelven una gran variedad de patologías, que incluye desde arritmias cardíacas fetales, las cuales pueden encontrarse hasta en 18% de los casos, aunque para diagnósticos precisos la evaluación cardíaca fetal debe de hacerse bajo Doppler. Dentro del estudio del corazón fetal, es muy importante no solo los hallazgos encontrados por la

ultrasonografía, sino también la historia familiar en donde debe de descartarse los antecedentes familiares que juegan un papel muy importante sobre todo si se trata de historia familiar de cardiopatías congénitas.(1,2,3)

Desde hace mucho tiempo se ha usado el principio del Doppler para detectar el corazón fetal; pero en años recientes, la tecnología se ha desarrollado mucho y su aplicación en la obstetricia moderna indica de manera confiable el estado de bienestar fetal. Se pueden evaluar con Doppler, las características del flujo sanguíneo en los vasos de la sangre fetal. Una disminución del flujo, particularmente en la fase diastólica de un ciclo del pulso se asocia con problemas en el feto. El uso de ultrasonido a color, puede claramente mostrarnos la dirección del flujo de sangre en los vasos sanguíneos del feto. El Doppler a color, es particularmente indispensable en el diagnóstico y evaluación de las anomalías congénitas del corazón.(1,7)

Con objeto de aumentar al máximo las posibilidades diagnósticas de las cardiopatías congénitas durante el embarazo se recomienda introducir en todas las exploraciones ecocardiográficas dos planos básicos que, aunque exigen un mayor grado de entrenamiento y experiencia, permiten aumentar de forma poco costosa la eficacia del diagnóstico. La proyección más útil es la de cuatro cámaras, ya que es la más fácil de conseguir (90-98% de los embarazos), permite observar el tamaño de ambos ventrículos, estudiar los tabiques y las válvulas atrioventriculares y descartar la presencia de derrame pericárdico. Desde esta proyección resulta difícil evaluar los tractos de salida de los ventrículos y los grandes vasos por lo que es recomendable obtener otros planos (transversal de grandes vasos, arcos aórtico y ductal) que permitan identificar estos extremos y poder estudiar anomalías de las vías de salida, conotruncales y de los grandes vasos; estos últimos planos, aunque aumentan la fiabilidad (especificidad y sensibilidad) de las exploraciones son más difíciles de obtener y precisan de un mayor grado de entrenamiento de los especialistas. La seguridad del diagnóstico prenatal no es del 100% y ello es debido a limitaciones técnicas y tecnológicas, de entrenamiento del explorador, de la distinta trascendencia de la malformación para la vida fetal respecto a la postnatal y de la posibilidad de aparición más tardía.(1,3,5,7)

La anomalía estructural más frecuentemente encontrada es el defecto del septum atrioventricular, presente en hasta 17% de todas las patologías cardíacas, en el cual pueden además encontrarse presentes otras lesiones.(8)

### **1. Tetralogía de Fallot**

La cardiopatía congénita descrita por Fallot en el siglo XIX está constituida por estenosis pulmonar infundibular, defecto septal ventricular,

dextroposición de la aorta e hipertrofia del ventrículo derecho. La tetralogía de Fallot es la causa más frecuente de cianosis en la infancia, sólo superada por la transposición de las grandes arterias en el neonato. Su incidencia es de 0.2-0.3 casos por 1000 recién nacidos vivos, constituyendo del 8% al 10% de todas las cardiopatías congénitas. La causa de esta cardiopatía parece ser una anomalía en el desarrollo del infundíbulo del ventrículo derecho, la cual da lugar a la hipoplasia infundibular y a que la aorta no se desplace correctamente hacia la izquierda y quede cabalgando sobre el tabique interventricular. Este desplazamiento incompleto de la aorta hace que se produzca un mal alineamiento del tabique interventricular, por lo que se produce un defecto del mismo. La comunicación interventricular suele ser grande y se localiza a nivel subaórtico, frecuentemente con extensión hacia la región subpulmonar. El grado de obstrucción subpulmonar es bastante variable, pudiendo ir desde ligero a severo. La válvula pulmonar suele estar deformada, probablemente por el traumatismo constante al que está sometida por el flujo a través del infundíbulo estenótico. A veces se encuentran anomalías primarias de la válvula pulmonar, como atresia pulmonar y, ocasionalmente, ausencia de la válvula. La dilatación de las ramas arteriales pulmonares depende del desarrollo de la circulación colateral a partir de las ramas de la aorta. Algunos fetos tienen estenosis de las arterias pulmonares centrales y periféricas. Por otro lado, dado que la obstrucción infundibular y el cabalgamiento de la aorta suponen que gran parte de la sangre del ventrículo derecho salga hacia la circulación sistémica, habitualmente existe dilatación de la aorta ascendente. La tetralogía de Fallot se asocia a veces con otras anomalías congénitas, siendo lo más frecuente el foramen oval patente y el arco aórtico derecho, comunicación interventricular múltiples y el canal aurículo-ventricular completo. En ocasiones existe una arteria coronaria con origen anómalo, siendo lo más frecuente una descendente anterior que surge de la arteria coronaria derecha, pasa sobre el tracto de salida del ventrículo derecho y se dirige al surco interventricular anterior; también es posible que la coronaria derecha se origine en la coronaria izquierda y pase por delante del infundíbulo.(8,21)

Dentro de las patologías más frecuentes se encuentran:

- Hipoplasia de ventrículo izquierdo
- Hipoplasia de ventrículo derecho
- Tetralogía de Fallot
- Defecto atrio ventricular
- Coartación de la aorta
- Duplicación de salida del ventrículo derecho
- Transposición de los grandes vasos
- Conducto arterioso (12,13,14)

## **2.Hidrops fetal no inmune**

El hidrops se define como la acumulación de líquido trasudado en una cavidad como líquido de derrame pleural, pericárdico o ascitis (líquido en cavidad abdominal). La insuficiencia cardiaca en el feto se puede manifestar con la presencia de hidrops fetal, debido a esto los pacientes deberán ser valorados con ecocardiograma para descartar insuficiencia cardiaca in útero. Es importante hacer notar que un simple hallazgo en la alteración de la frecuencia cardiaca fetal puede ser el primer indicio de una anomalía de mayor riesgo. (11,12)

## **C. TRASTORNOS DE LAS VIAS URINARIAS**

Durante la exploración ultrasonográfica prenatal del segundo trimestre deben evaluarse la vejiga y los riñones fetales y evaluarse el volumen del líquido amniótico. La cantidad de líquido amniótico es un factor directo para evaluar la función renal. Dentro de las principales anormalidades de las vías urinarias se encuentran la pielectasia del riñón fetal, síndrome de Potter, riñón displásico multiquístico, la hipoplasia renal, obstrucción renal. (9,15)

Algo muy importante es que no se puede excluir una anomalía urinaria ni siquiera cuando los riñones parecen ser normales en cuanto a ecogenicidad, tamaño, forma y posición. (2,9,15)

### **1.Pielectasia del riñón fetal**

La pielectasia del riñón fetal es el trastorno fetal que se diagnostica con mayor frecuencia en la ultrasonografía prenatal, se establece cuando el diámetro anteroposterior de la pelvis renal es mayor o igual de 5mm. Siempre que se diagnostique este trastorno, esta indicada la realización de ultrasonografía postnatal para detectar la causa subyacente. Esta afección fetal puede resolverse espontáneamente, y generalmente se debe a obstrucción de la unión ureteropélvica, en menor frecuencia el reflujo, estenosis o válvulas ureterales, obstrucción de la unión vesicoureteral, ureterocele y válvulas posteriores ureterales. (15,20)

Considerando la uropatía fetal obstructiva de aparición estimada de 1 en 500 imágenes de fetos, el promedio de edad gestacional para diagnóstico de estas anormalidades es de 17 semanas. La lesión obstructiva puede ser uni o bilateral y estar localizada en cualquier punto del tracto urinario. Las anormalidades mas comúnmente detectadas son la obstrucción de la unión ureteropélvica, válvulas uretrales posteriores, atresia uretral, anomalías de la cloaca y enfermedades renales quísticas. (2,15)

La historia natural de la uropatía obstructiva depende de la severidad y duración de la obstrucción y el resultado se mide en términos de supervivencia postnatal, hay dos factores importantes que se deben tener en cuenta: la madurez pulmonar y la función renal. Un adecuado volumen de líquido amniótico es necesario para el desarrollo normal del pulmón fetal, la complicación más frecuente del oligohidramnios secundario a obstrucción del tracto urinario es la hipoplasia pulmonar y en casos severos la displasia renal final (15,16,20).

## **2. Válvulas uretrales posteriores**

Las válvulas uretrales posteriores son una malformación congénita de la uretra masculina, con origen embriológico heterogéneo que resulta de un desarrollo exagerado de los repliegues uretrovaginales con una anormal inserción de la parte final distal del conducto de Wolf. Este repliegue patológico de mucosa origina las válvulas circunferenciales obstructivas cuyo resultado es el reflujo vesicoureteral y la displasia renal final. (15)

Alrededor del 50% de los fetos afectados presentan oligohidramnios y sólo el 40% tiene pielocaliectasia o ureteroectasia asociada. La descompresión en forma espontánea a través de la ruptura del tracto urinario o la aparición de un urinoma perinéfrico se observa en un 10-20% de los casos severos. (15,20,22)

Es una condición única de fetos masculinos y corresponde al 90% de las anomalías obstructivas encontradas en este sexo. Su clasificación se basa en las características anatómicas de las válvulas. El más común es el tipo I, que son pliegues distales del verumontanum que se insertan en la pared lateral de la uretra, es tratable en fetos humanos. (22)

La obstrucción del nivel uretral secundario a válvulas posteriores tiene un amplio espectro de características ecográficas y los signos cardinales consisten en dilatación persistente de la vejiga y la porción proximal de la uretra, engrosamiento de la pared vesical mayor de 2mm, los uréteres están característicamente dilatados y tortuosos y en casos severos se visualiza su entrada en la vejiga. (2,20)

El grado de dilatación de la pelvis renal es variable, en algunos casos de obstrucción severa y displasia renal la distensión de la pelvis está ausente, lo cual puede ser explicado por varias razones: 1. La disminución de la producción de orina por la displasia, 2. Ruptura de la vejiga o en otros puntos del tracto urinario. 3. Atresia pelviuréterica. La consideración más importante con respecto al compromiso renal es la detección prenatal de la

displasia. Esta puede ocurrir con riñones grandes o pequeños y el signo ultrasonográfico patognomónico es la visualización de múltiples quistes e hiperecogenicidad del parénquima renal. (15,22)

De los fetos con obstrucción en 10-20% la vejiga se descomprime en forma espontánea a través de la ruptura del tracto urinario (ascitis) o la aparición del pseudoquiste perinéfrico. El oligohidramnios es un hallazgo invariable y está relacionado con la severidad y duración de la obstrucción, la presencia de un severo oligohidramnios es considerado de mal pronóstico. (20)

### **3. Síndrome de Potter**

Se trata de un grupo de alteraciones descritas por Potter en 1946 el cual describe agenesia renal bilateral, hipoplasia pulmonar y malformaciones de la cara y las extremidades. El oligohidramnios resulta característico en el síndrome de Potter. En situaciones normales, la producción de orina fetal contribuye a la formación del líquido amniótico. En ausencia de producción de orina, se produce un oligohidramnios grave responsable de las malformaciones de la cara y los miembros y del retraso del crecimiento intrauterino. (15)

Hoy en día se sabe que las características de este síndrome se deben a la agenesia renal bilateral. Sin embargo, cualquier otra causa que produzca oligohidramnios grave puede provocar la aparición de las características típicas de este síndrome. (15)

### **4. Hidronefrosis**

Pueden producirse dilataciones transitorias de la pelvis renal, las cuales suelen ser bilaterales, y en algunas ocasiones unilaterales y persistir durante algún tiempo, si dicha dilatación es fisiológica, no se observara ningún cambio o habrá desaparecido. Si la dilatación es patológica, generalmente habrá empeorado. La obstrucción renal bilateral se asocia a una disminución de la cantidad de líquido amniótico y tiene mal pronóstico. La obstrucción unilateral no se asocia a una disminución del líquido amniótico porque el otro riñón desarrolla una capacidad funcional adecuada. (15)

En el examen ultrasonográfico se encuentra un espacio quístico anecogénico agrandado en el centro de los riñones con pequeñas prolongaciones quísticas hacia fuera. La presencia de estos quistes por lo general de menos de 1cm en la superficie cortical de los riñones hidronefróticos es un signo fiable pero infrecuente de displasia. El aumento

de la ecogenicidad y la disminución del espesor cortical son signos menos seguros de insuficiencia funcional. Si la obstrucción esta situada a la altura de la unión pielouretral, cerca del riñón, la pelvis renal tiende a parecer redondeada y no se ven uréteres dilatados. Cuando la obstrucción se sitúa en el tramo de salida de la vejiga, tanto la vejiga como los uréteres y las dos pelvis renales pueden estar dilatados. (15)

### **5.Ectopia renal cruzada y riñón pélvico**

Tiene una incidencia de 1 en 7,000. Estos trastornos son resultado del desarrollo aberrante del metanefros, en que se altera o inhibe el desplazamiento normal de los riñones fetales de la pelvis a las fosas lumbares. Poseen un cuadro similar al de la agenesia renal unilateral. Sin embargo, la ectopia renal cruzada es más grande y bilobulada y el pélvico suele desplazarse caudalmente. Los diagnósticos ultrasonográficos generalmente se hacen en etapas avanzadas del segundo trimestre, poseen igual afección tanto izquierda como derecha, pudiendo dar imagen de aspecto displásico y parecer pequeños para edad gestacional. (20)

### **6.Enfermedad renal poliquística**

Se presenta en el periodo prenatal como crecimiento de los riñones, tiene un origen autosómico recesivo. Los cambios displásicos quísticos y el crecimiento renal se creen resultado de un defecto primario de los túbulos colectores. Los criterios ultrasonográficos son crecimiento renal bilateral, oligohidramnios, falta de la visualización de la vejiga. Los riñones tienen aspecto hiperecoico pero de forma conservada. En ocasiones los quistes renales son bastante grandes para verse por ultrasonido. (17,18)

Suele presentarse insuficiencia renal intrauterina y muerte neonatal secundaria a hipoplasia pulmonar, los cambios quísticos suelen suceder simultáneamente en el hígado acompañando fibrosis hepática. (17,18,20)

## **D. TRASTORNOS DE LA PARED ABDOMINAL ANTERIOR Y DEL TRACTO GASTROINTESTINAL**

Los trastornos de la pared abdominal encierran varias patologías que van desde la herniación umbilical fisiológica benigna desde la octava semana de gestación. A esta edad, el hígado y los riñones ocupan la mayor parte del abdomen. (4)

## **1. Gastrosquisis**

Se trata de un defecto paraumbilical que envuelve todas las capas de la pared abdominal, se ve más comúnmente en el lado derecho con una pequeña herniación intestinal por dicho defecto. Sin embargo, la mayoría de las gastrosquisis involucran solamente el intestino delgado, ocasionalmente el estómago u otros órganos. Rara vez se han reportado defectos sobre el lado izquierdo(2)

El diagnóstico puede hacerse prontamente como a las 12 semanas de gestación con los rasgos característicos de los múltiples rasgos de asas intestinales fuera del abdomen. Cuando el diagnóstico se hace temprano, las asas intestinales están a menudo colapsadas y pueden llegar a mostrar peristaltismo. Conforme progresa el embarazo, se desarrollan grados variables de dilatación intestinal, lo cual puede estar asociado a engrosamiento de las paredes o incremento del meconio intraluminal, pueden existir además complicaciones por perforación intestinal. No existe peritoneo que recubra los intestinos, por lo que se encuentran edematosos y aparecen acortados por estar bañados en líquido amniótico. De las anomalías de la pared abdominal la gastrosquisis es una de las que mejor pronóstico posee.(2,4)

Una de las orientaciones para la búsqueda ultrasonográfica de estas anomalías de la pared abdominal es la elevación materna de la alfafetoproteína, la cual se da por el contacto de las asas intestinales con el líquido amniótico. (2,16)

## **2. Onfalocele**

Es la protusión de cantidades variables de vísceras abdominales a través de un defecto de la línea media en la base del ombligo. La herniación está cubierta por una membrana delgada, y puede ser pequeña, incluyendo solo una pocas asas de intestino. Posee una prevalencia similar a la de la gastrosquisis de 2.5 de 10,000 nacimientos, con una relación hombre-mujer de 1:1. A diferencia de la gastrosquisis, hay una incidencia mayor con el aumento de la edad materna, también se incrementa la asociación con anomalías cromosómicas. Su diagnóstico puede sospecharse también por un aumento de la alfafetoproteína materna. El diagnóstico de onfalocele que contenga solamente intestino (hígado intracorpóreo) no es frecuente realizarlo antes de las 12 semanas de gestación. En casos de hígado extracorpóreo, el diagnóstico es posible hacerlo cerca de las 12 semanas de gestación, ya que el hígado no es parte de la herniación fisiológica que es vista en el primer trimestre. (4,16)

Los hallazgos ultrasonográficos característicos encontrados en el onfalocele incluyen la presencia de masa abdominal anterior en el sitio de inserción del cordón umbilical asociada a ascitis y una cubierta membranosa, dicha membrana no siempre es visible en ausencia de ascitis. El onfalocele puede ser diagnosticado además basado en el diámetro de la masa abdominal. Cuando el radio es menor del 60%, el onfalocele puede que contenga solamente intestino. (4,22)

### **3.Pentalogia de Cantrell**

Se trata del onfalocele con la asociación de otras anomalías de estructuras interpuestas entre el corazón y el onfalocele (esternón inferior, diafragma anterior, pericardio diafragmático) así como daño cardiaco. Se presenta con una relación igual entre hombres y mujeres para esta rara condición, de la cual solo se han reportado 100 casos en la literatura. (4.18,22)

El diagnóstico puede hacerse tempranamente desde la 17 semana de gestación, en la que ultrasonográficamente se evidencian la diástasis de los rectos abdominales con la presencia de la masa abdominal recubierta por la membrana típica del onfalocele y la presencia del corazón ectópico. (4)

### **4. Síndrome de Beckwith-Wiedemann**

Este síndrome engloba un grupo de desórdenes caracterizados por onfalocele, macroglosia y visceromegalia. Involucra de un 5 a 10% de los onfaloceles. Puede asociarse hiperplasia pancreática, lo que conlleva a una profusa hipoglicemia. Pueden ser casos en los que involucra síndromes autosómicos dominantes paternos. El diagnóstico comienza en muchos de los casos con el descubrimiento de un onfalocele largo. En la búsqueda de otras anomalías, la macroglosia es vista en una imagen de perfil, con protusión de la lengua por fuera del labio inferior. La visceromegalia puede manifestarse como hepatoesplenomegalia. En algunos casos, la nefromegalia es el hallazgo ultrasonográfico más importante en el abdomen, en el cual los riñones ocupan mas de un tercio del diámetro de circunferencia abdominal.(4)

### **5. Atresia esofágica**

La atresia de esófago se asocia a fístula traqueo esofágica en la mayoría de los casos. Los signos ultrasonográficos son polihidramnios y ausencia de la imagen ocupada por líquido que corresponde al estómago normal, dado que el feto es incapaz de tragar el líquido amniótico. En

condiciones normales puede evidenciarse la presencia de líquido en el estómago a partir de las 15 semanas de gestación. (22)

## **6. Atresia duodenal**

Los signos ultrasonográficos de la atresia duodenal son polihidramnios y “doble burbuja” que presenta la porción proximal del duodeno y el estómago distendidas por líquido. Es importante descartar la presencia de otras anomalías, ya que la atresia duodenal se asocia a la trisomía 21, otras atresias gastrointestinales, cardiopatías congénitas, malformaciones renales y vertebrales y por último la atresia biliar. (4)

## **7. Síndrome de banda amniótica**

Es una malformación congénita que describe un amplio espectro de anomalías que se deben al contacto de bandas amnióticas con partes fetales, lo que provoca serios daños en la estructura fetal. Anillos apretados de estas bandas afectan principalmente dedos y extremidades, lo que provoca linfaedema o amputación. Se reporta una prevalencia de hasta 7.8 en 10,000 a 178 en 10,000 con una igual afección por sexos. La causa de dicha afección es desconocida, dentro de los reportes conocidos se incluyen el trauma materno, anticonceptivos intrauterinos (DIU). Dentro de las anomalías asociadas se encuentran las lesiones en varias partes del cuerpo como la anencefalia, encefalocele, daños faciales, deformidades nasales, microftalmos, y defectos en la osificación del cráneo y cuello, daños en costillas y pared abdominal y genitales ambiguos. (2,4,22)

El diagnóstico se basa por las deformidades por contricción que en el 77% de los casos afecta múltiples partes del cuerpo. Los rasgos encontrados para el diagnóstico ultrasonográfico son las bandas amnióticas en contacto directo con las partes fetales, que muestran una significativa restricción de la movilidad fetal. En ausencia de estos rasgos, una deformidad craneofacial asimétrica con bandas adheridas o la combinación de bandas con cualquier otra deformidad sugieren altamente el síndrome de bandas amnióticas. (22)

## **E. TRASTORNOS DEL TORAX**

Dentro de las anomalías del tórax, probablemente una de las más importantes es la evaluación de los pulmones fetales, ya que estos son indicadores importantes de la viabilidad fetal. (2)

## **1.Hipoplasia pulmonar**

El adecuado desarrollo pulmonar es probablemente el factor más determinante de la viabilidad fetal. Sin duda, la inmadurez pulmonar, o hipoplasia y sus complicaciones, es la mayor razón del porque los fetos de menos de 24 semanas de gestación son considerados no viables. La hipoplasia pulmonar termina con insuficiencia respiratoria después del nacimiento, lo cual es a menudo amenaza para la vida del recién nacido. La hipoplasia pulmonar puede ocurrir como una anomalía primaria. La agenesia pulmonar bilateral es incompatible con la vida postnatal. La agenesia pulmonar unilateral es rara y difícil de diagnosticar por ultrasonido y frecuentemente es diagnosticada al nacimiento por la dextroposición cardiaca. La agenesia unilateral si puede ser compatible con la vida pero puede ir asociada con trastornos de la traquea, esófago, corazón y grandes vasos. (2,22)

Dentro de los hallazgos ultrasonográficos se encuentran imágenes “tensas” en el tamaño de los pulmones y tórax, correlacionar el tamaño del tórax con el tamaño de los pulmones así como el diámetro torácico, deben además, hacerse comparaciones con los diámetros abdominales y de fémur así como cuantificar la cantidad de líquido amniótico presente. (2,10,22)

## **3. Masas intratorácicas**

El diagnóstico de masas pulmonares, se hacen frecuentemente a medio o término de la gestación. Muchas masas pulmonares no son diagnosticadas antes de las 20 semanas de gestación. Las masas dentro del tórax tienen gran potencial de causar hipoplasia pulmonar en virtud del efecto compresivo que ejerce en el desarrollo pulmonar. De cualquier manera si la masa es unilateral, si es larga, el pulmón contralateral será comprimido. (9)

La masa intra torácica mas comúnmente diagnosticada es la hernia diafragmática congénita, y luego la malformación quística adenomatosa y el secuestro pulmonar. Menos común el enfisema lobar congénito y la atresia bronquial y rara vez el teratoma. Las masas pueden ser de consistencia sólida, quística o mixta. (2,9)

Muy importante en la evaluación ultrasonográfica es la diferenciación entre las masas mediastínicas (neuroblastoma, neuroentérica, entérico, broncogénico o tímico), del parénquima pulmonar o vías aéreas (malformación quisto-adenomatosa, quiste broncogénico, enfisema pulmonar) , o del abdomen (hernia diafragmática congénita, quiste entérico).(9,22)

#### **4. Anomalías mediastinales**

Los teratomas pericárdicos son poco comunes, pero generalmente se diagnostican por ser largos, voluminosos, asociados a masas sólidas heterogéneas con efusión pericárdica. Los teratomas tienen apariencia ecogénica con pequeños espacios anecogénicos asociados con larga efusión pericárdica. Los teratomas pueden ser diferenciados de otras neoplasias cardíacas como rabiomioma, fibroma y mixoma, ya que los teratomas son lesiones extracardiacas. (9)

El rabiomioma es el tumor congénito más común del corazón que logra verse en el control prenatal por ultrasonido. Tienen una apariencia ecogénica bien definida, localizada en el ventrículo o pared septal. Los quistes neuroentéricos se localizan más frecuentemente en el mediastino, 90% posterior y 60% en el lado derecho. Pueden penetrar el diafragma y comunicar con el intestino delgado. Ultrasonográficamente tienen una apariencia de masa quística bilobada posterior en el tórax. Se sospecha de un quiste neuroentérico si además está asociado con anomalías de las vértebras torácicas. Menos frecuente pueden aparecer anomalías que incluyan protusión intestinal, agenesia renal, ano imperforado. (2,9,22)

#### **5. Masas pulmonares y torácicas**

La hernia diafragmática es la anomalía del diafragma más frecuentemente encontrada, afecta de 1-4.5 de cada 10,000 nacidos vivos. Afecta a ambos sexos por igual, se localiza más comúnmente en el lado izquierdo de 75% a 90%, el lado derecho 10% y bilateral <5%. Su patogenia es desconocida pero se cree que es el resultado de una falla del canal pleuroperitoneal para cerrarse al final de la organogénesis. El estómago, intestinos, hígado, y bazo pueden herniarse hacia dentro del tórax, los cuales pueden evidenciarse ultrasonográficamente en el feto con herniación. El pronóstico suele ser pobre debido a la hipoplasia pulmonar desarrollada a consecuencia del poco desarrollo pulmonar por el efecto de masa ejercido por las vísceras. (2,22)

Dentro de los hallazgos ultrasonográficos sugestivos para herniación diafragmática se encuentran la imagen del estómago dentro del tórax, la poca visualización de las cuatro cámaras cardíacas, desviación del mediastino. La herniación del intestino dentro del tórax genera una imagen ultrasonográfica de pequeña masa en el lado izquierdo, la cual en imágenes en tiempo real evidencia el peristaltismo intestinal. La detección de la herniación en el lado derecho suele ser más difícil que la del lado izquierdo.

En el lado derecho suele encontrarse el hígado, intestino colapsado. Suele ser de ayuda la identificación del músculo diafragmático hipocogénico. (2)

## **6. Quiste broncogénico**

Es una anomalía congénita común resultado del brote anormal del árbol bronquial, probablemente entre la 26 y la 40 semana de gestación cuando se da el mayor desarrollo traqueobronquial. La mayoría de estos quistes ocurren a nivel mediastinal y una minoría en el parénquima pulmonar. Usualmente no se asocian a ninguna otra anomalía. La sospecha en el feto se da por el cambio mediastinal producto de la masa quística ecogénica. (9)

## **7. Atresia bronquial**

La atresia bronquial congénita es una inusual anomalía pulmonar manifestada como una masa ecogénica. La masa en este caso es el pulmón obstruido lleno de fluido distal a la atresia. Su causa es desconocida, pero la atresia bronquial es caracterizada por una obliteración focal de un segmento del lumen bronquial y ocurre más frecuentemente en el lóbulo superior izquierdo. Rara vez ocurre en lóbulos inferiores y por esta vía se distingue del secuestro pulmonar extralobar o de la hernia diafragmática. (22)

## **8. Malformación adenomatoide quística del pulmón**

Suele afectar los lóbulos superiores o al lóbulo medio. Se observan múltiples quistes en el tórax. Este pulmón anormal comprime el pulmón normal y puede presionar sobre el esófago (provocando polihidramnios) o el corazón provocando hidrops. (22)

## **F. MALFORMACIONES MUSCULOESQUELETICAS**

Las anomalías músculo esqueléticas constituyen una cantidad incontable de entidades patológicas. Las displasias esqueléticas, y las osteocondrodisplasias, representan desórdenes generalizados del esqueleto. Son de origen y expresión heterogénea, caracterizados por formación anormal de hueso y cartílago, representadas además por una gran variedad de causas. Las malformaciones pueden ser generalizadas o focales. (9)

### **1. Osteocondrodisplasias**

Las displasias esqueléticas tienen una variedad de expresiones genotípicas, causas, historias naturales, factores hereditarios y pronósticos. Su prevalencia en el período perinatal es de 1 de 2,100 a 1 de 4,300

nacimientos. El ultrasonido prenatal indica una alta incidencia de displasias esqueléticas in útero de hasta 1 de 1,300. (22)

## **2. Displasia tanatopórica**

Es la displasia esquelética más comúnmente encontrada, con una incidencia reportada de 1 en 6,000. Deriva de la palabra griega Thanatophoros, que significa presencia de muerte ya que la muerte llega uniformemente en el periodo perinatal. Se conocen dos tipos de esta patología. El tipo I es el más común, caracterizado por curvaturas en los huesos largos y severa platispondilia. El tipo II más directo, con severa micromelia, huesos largos y usualmente con cráneo en hoja de trébol. (2)

Ultrasonográficamente se encuentra mas frecuentemente en el segundo trimestre con mayor diámetro abdominal materno del esperado para edad gestacional como resultado del polihidramnios. Se observa severa micromelia y los miembros están por debajo del tercer percentil para edad gestacional, los huesos muestran moderada hipomineralización, el diámetro cardiaco es mayor del 60% con relación al tamaño del tórax, secundario a la hipoplasia torácica. El tórax tiene apariencia de campana con acortamiento de las costillas. Puede haber macrocrania y depresión del tabique nasal, el radio vertebral esta disminuido. La piel tiene un aspecto grueso, la pelvis es pequeña así como las manos. (18,22)

## **3. Acondrogénesis**

Esta displasia letal tiene una incidencia de 1 en 40,000. Se han descrito dos tipos. El tipo I es autosómico recesivo y el tipo II autosómico dominante. El tipo I es el más severo que comprende el 20% de todos los casos de acondrogénesis. Micromelia severa, tronco acortado, abdomen protuberante, pobre osificación del cráneo y las vértebras, huesos pélvicos pequeños son las principales características de este tipo. Pueden haber fracturas costales. El tipo II abarca el 80% de todos los casos, la talla fetal es ligeramente mayor que el tipo I, el acortamiento de los miembros es menor que el del tipo I, las costillas son mas gruesas y sin fracturas. La osificación del cráneo relativamente normal. (22)

Ultrasonográficamente la cabeza esta desproporcionalmente alargada, el polihidramnios es común, edema subcutáneo generalizado, además en el tipo I, el cráneo puede ser flexible al presionarlo con el transductor. (22)

#### **4. Osteogénesis imperfecta tipo II**

Clínica, genética, bioquímica, y radiológicamente, este es un desorden heterogéneo con deficiencia en la formación de procolágena tipo I. Se caracteriza por osteopenia, fracturas óseas, y escleras azules.(18)

Ultrasonográficamente evidencia severa micromelia, irregularidad en el tamaño óseo, tórax pequeño y acampanado e hipomineralización variable, las fracturas pequeñas no son difíciles de identificar y los huesos largos tienen una apariencia arrugada, espesa, irregular y formación callosa en muchas de las fracturas. La hipomineralización da como resultado una completa ausencia de sombra acústica posterior. La metáfisis de los huesos largos esta ensanchada y la diáfisis delgada, con transmisión de la onda ultrasonográfica a través del esqueleto, especialmente por la cabeza fetal. La hipomineralización puede ser tan severa que dificulta la visualización del pabellón auricular, y permite la visualización del cerebro. Existe una disminución marcada en los movimientos fetales y el polihidramnios no es común y puede encontrarse hidrops. (18,22)

#### **5. Acondroplasia homozygous**

La acondroplasia es la anomalía esquelética más común en general, se presenta en 1 en 20,000 a 1 en 30,000 nacimientos. La forma homozygous es una forma poco frecuente que se encuentra presente en por lo menos un de los padres. Se presenta con acortamiento de los miembros, tórax pequeño, deformidad del tabique nasal, cráneo alargado, estrechamiento caudal de la distancia interpediculada espinal, y foramen magnum pequeño. Ultrasonográficamente, el largo del fémur esta por debajo del tercer percentil estándar para las 17 semanas de gestación y demuestra acortamiento significativo a las 20 semanas, macrocrania con predominio del hueso frontal, piel redundante. (2)

#### **6. Displasia distrófica**

El término distrófico deriva de una palabra griega que significa torcido, que describe esta displasia con acortamiento de los miembros con artropatía progresiva. Existe una extensión fijada de las articulaciones de los dedos, abducción perdida del pulgar, fijación de la flexión del codo y la cadera y deformidad del pie. El dedo gordo puede estar mal posicionado igual que el pulgar. Suele haber micrognatia asociada. (22)

Entre otros hallazgos ultrasonográficos se encuentran múltiples deformidades posicionales. Se describen anomalías faciales y paladar hendido como características importantes así como polihidramnios. (22)

## **7. Deformidades del pie**

Es uno de los defectos mas comúnmente encontrados al nacimiento. Su incidencia varia según las razas con 1.12 en 1,000 para la raza blanca. Postnatalmente se define como una relación anormal entre los huesos del tarso y el calcáneo. Dentro de los tipos se encuentran el pie equino varo, inversión del espolón, y metatarsus varus. Aproximadamente un 55% de las deformidades son bilaterales, sus causas no son conocidas completamente, en algunos casos suelen tener tendencia familiar con contribución de factores genéticos. Pueden existir factores extrínsecos como oligohidramnios, constricción uterina. (2,22)

El diagnóstico prenatal de las anomalías del pie es hecho cuando la relativa relación de los huesos de las extremidades inferiores y las plantas de los pies no son perpendiculares. El pie puede estar orientado en el mismo plano como la extremidad inferior, paralelo y a lo largo. El ángulo formado entre la extremidad inferior y la parte posterior del pie debe de ser círculo-lateral. Su apariencia ultrasonográfica suele variar según el grado de severidad. El hallazgo ultrasonográfico de deformidad en el pie obliga a la evaluación completa del feto en la búsqueda de anomalías estructurales asociadas. (2,22)

## **VI. MATERIAL Y METODOS**

### **A-METODOLOGIA**

1- Tipo de estudio:

Estudio descriptivo-retrospectivo

2- Objeto de estudio:

Expedientes de pacientes embarazadas entre las 15-42 semanas en quienes se diagnosticaron anomalías congénitas fetales por ultrasonido y los correspondientes expedientes de sus neonatos, durante el año 2,000

3- Tamaño de la población:

El total de expedientes revisados fue de 78.

4- Criterios de exclusión:

- Expedientes de pacientes diagnosticadas fuera del tiempo establecido.
- Pacientes diagnosticadas por otro método diagnóstico.
- Pacientes diagnosticadas en reconsulta durante el mismo periodo de tiempo.
- Neonatos que nacieron fuera del tiempo determinado.

5-VARIABLES:

Edad materna  
Edad gestacional  
Procedencia materna  
Paridad materna

6-Instrumentos de recolección:

Boleta de recolección de datos, la cual se dividió en tres partes: La primera, la cual incluyó los datos generales propios de la madre que pudieran influir en la presencia de anomalías congénitas.

En la segunda parte, los hallazgos ultrasonográficos encontrados.

En la tercera, si éstos correspondieron con los hallazgos clínicos encontrados en el neonato.

Variables	Definición Conceptual medida	Definición peracional	Tipo de Variable	Unidad de Medida
Edad materna	Tiempo transcurrido desde el nacimiento de la madre hasta la actualidad	Fecha de nacimiento obtenida del expediente	Cuantitativa	Años, meses, días.
Edad gestacional	Tiempo transcurrido desde la concepción hasta el día de examen	Edad obtenida por la fecha de última menstruación indicada en el expediente.	Cuantitativa	Semanas, días.
Procedencia materna	Lugar donde vive actualmente la persona.	Información obtenida de la ficha clínica	Cualitativa	Lugar geográfico: Zona, aldea, departamento.
Anomalía Congénita	Malformación anatómica fetal la cual se produce en algún momento de su desarrollo	Información obtenida de la ficha clínica	Cualitativa	Nombre de la anomalía
Paridad Materna	Numero de embarazos tenidos desde el primero hasta el último o actual.	Información obtenida de la ficha clínica	Cuantitativa.	Primigesta, secundigesta, trigesta, múltipara.

7- Ejecución de la investigación:

- a. A nivel obstétrico se revisó los expedientes de las pacientes del área de ultrasonido obstétrico en quienes se diagnosticó anomalías congénitas por ultrasonido.
- b. En el área de neonatología se revisó los expedientes correspondientes de los recién nacidos a quienes se les diagnosticó anomalías congénitas previamente por ultrasonido.

8- Análisis estadístico:

- a. Los resultados serán presentados en tablas y gráficas estadísticas
- b. Por tratarse de un estudio descriptivo retrospectivo los resultados se evaluaron por medio de frecuencias y porcentajes.

9- Aspectos éticos de la investigación.

Por ser un estudio de tipo retrospectivo, no se influyó en ningún momento de forma directa ó indirecta sobre la integridad física o mental de ningún ser humano. Al revisar los expedientes solo se cumplió la función de observador, y al tratarse de un método diagnóstico como el ultrasonido permitió evaluar la utilidad que se le da a un método tan valioso.

**B- RECURSOS:**

1- Físicos:

Computadora  
Impresora  
Hojas de papel  
Biblioteca de Facultad de Ciencias Medicas USAC  
Archivo del Hospital de Gineco-Obstetricia  
Internet  
Lápiz.  
Vehículo.  
Combustible.

2- Humanos:

Bachiller Marvin Giovanni Orellana Girón.  
Dr. Hugo Roberto Herrera Arriaza.  
Dr. Juan Francisco de León  
Dr. Edgar Herrarte.  
Personal de archivo del Hospital de Gineco-Obstetricia

3- Económicos:

Presupuesto estimado de Q.2,535.00

Hojas de papel.	Q. 50.00
Cartuchos de tinta.	Q.660.00
Tiempo internet	Q.200.00
Fotocopias	Q. 75.00
Energía eléctrica	Q. 50.00
Combustible	Q.500.00
Costos de imprenta	Q.1,000.00
Total:	Q.2,535.00

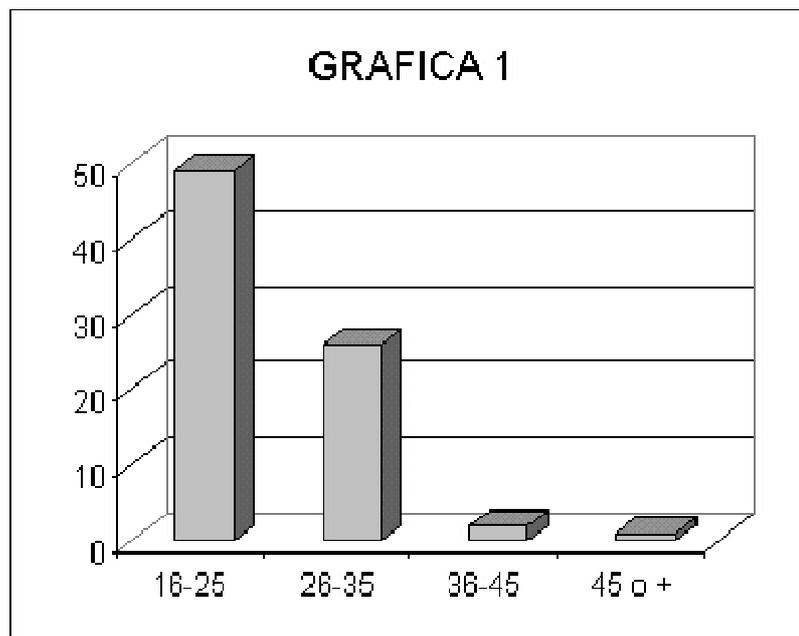
## **VII. PRESENTACIÓN Y ANÁLISIS DE RESULTADOS**

**RELACIÓN DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS  
CONGÉNITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS REPORTADOS  
EN EL ULTRASONIDO EN EL HOSPITAL DE GINECO-OBSTETRICIA  
DEL IGSS DE ENERO A DICIEMBRE DE 2000**

CUADRO 1

Edad materna	No. casos
16-25	49
26-35	26
36-45	2
45 o +	1
TOTAL	78

Fuente: Boleta de recolección de datos



Fuente: Cuadro 1

**Análisis:** se evidenció que la edad materna más afectada con anomalías congénitas fue la comprendida entre los 16 a 25 años, lo cual es explicable ya que según la literatura estudiada, las anomalías congénitas especialmente se presentan en los polos de la fertilidad materna, tanto por debajo de los 20 años como por arriba de los 35 años, y para esto una de las pocas explicaciones que se tienen se debe al grado de madurez folicular que posea la madre al momento de la concepción, ya que por debajo de los 20 años la madurez no es altamente satisfactoria y por igual arriba de los 35 se cuenta con óvulos envejecidos, y aunque en este estudio la edad de 26 a 35 años ocupó el segundo lugar y la edad por arriba de los 35 años fue menor, esto se traduce en que en nuestro medio el promedio de edad para la concepción se encuentra entre los 16 a 35 años por lo que es en este grupo etáreo donde habrá mas paridad.

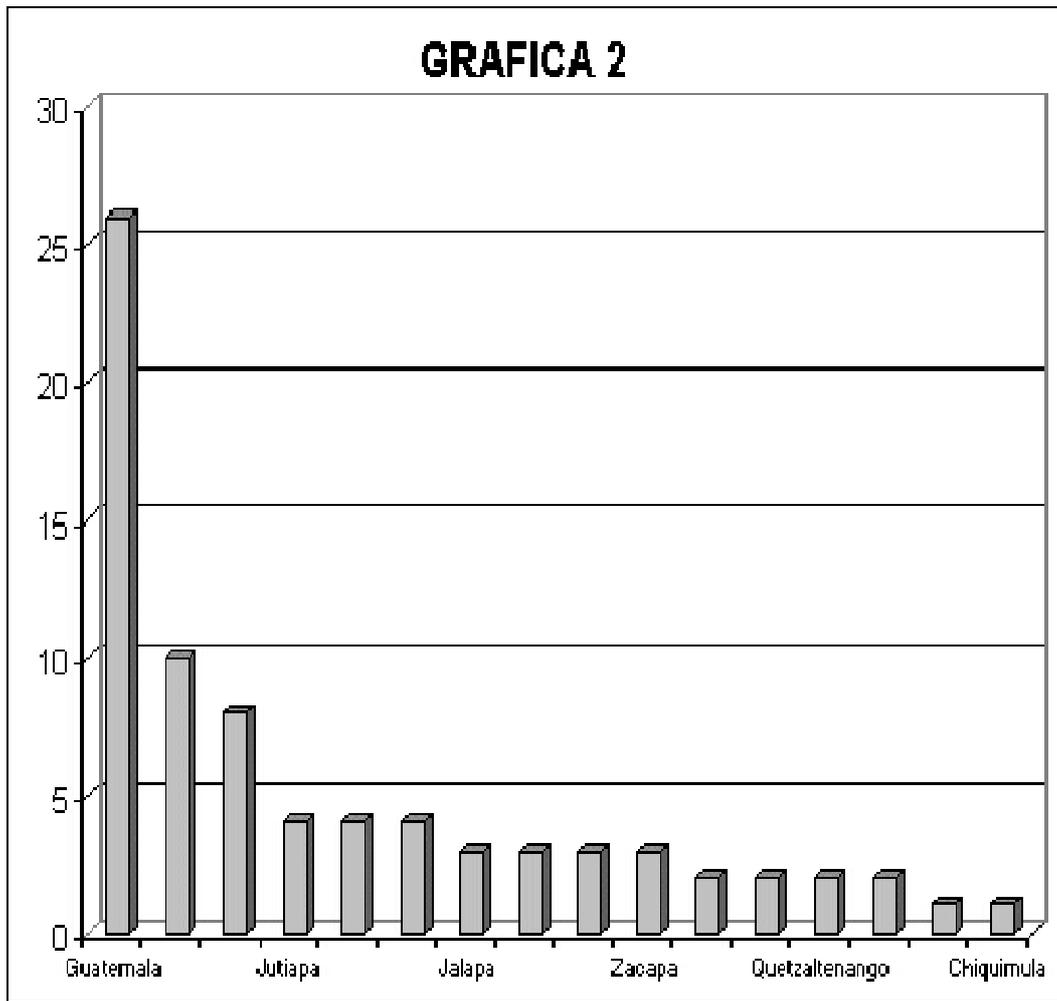
**RELACIÓN DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS  
CONGÉNITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS REPORTADOS  
EN EL ULTRASONIDO EN EL HOSPITAL DE GINECO-OBSTETRICIA  
DEL IGSS DE ENERO A DICIEMBRE DE 2000**

CUADRO 2

**Procedencia**

	No. pacientes
Guatemala	26
Escuintla	10
Santa Rosa	8
Jutiapa	4
Quiché	4
San Marcos	4
Jalapa	3
Puerto Barrios	3
Sacatepéquez	3
Zacapa	3
Baja Verapaz	2
Huehuetenango	2
Quetzaltenango	2
Sololá	2
Suchitepéquez	1
Chiquimula	1
TOTAL	78

Fuente: Boleta de recolección de datos



Fuente: cuadro 2

**Análisis:** la procedencia de las pacientes fue ocupada en primer lugar por el departamento de Guatemala, esto se da como resultado que el Departamento de Guatemala no es el más grande en extensión territorial, pero si el de mayor población por ser la capital del país a donde con los años han migrado muchos guatemaltecos procedentes de otras partes del país, en segundo lugar se situó Escuintla que es también el segundo departamento con mas población. No se encontró alguna relación especial entre las anomalías congénitas y el lugar de procedencia de la madre. El resto de los departamentos presentó valores similares, considerando solo los departamentos que cubre el IGSS con servicio de maternidad.

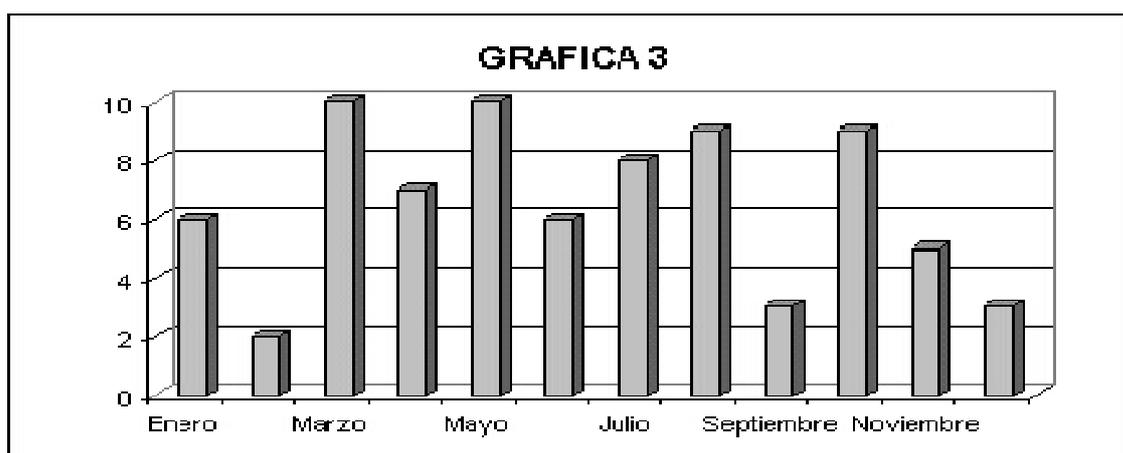
# RELACIÓN DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS REPORTADOS EN EL ULTRASONIDO EN EL HOSPITAL DE GINECO-OBSTETRICIA DEL IGSS DE ENERO A DICIEMBRE DE 2000

CUADRO 3

## Mes de ultrasonido

Mes de ultrasonido	No. casos
Enero	6
Febrero	2
Marzo	10
Abril	7
Mayo	10
Junio	6
Julio	8
Agosto	9
Septiembre	3
Octubre	9
Noviembre	5
Diciembre	3
<b>TOTAL</b>	<b>78</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos



Fuente: Cuadro 3

**Análisis:** los meses en los que se diagnosticaron mas anomalías por ultrasonido fueron marzo y mayo con 10 casos cada uno, aunque la cantidad de casos diagnosticados no tiene ninguna relevancia ni relación con los meses en que fueron diagnosticadas, ya que las anomalías congénitas pueden ser diagnosticadas en cualquier mes del año sin guardar un patrón de importancia.

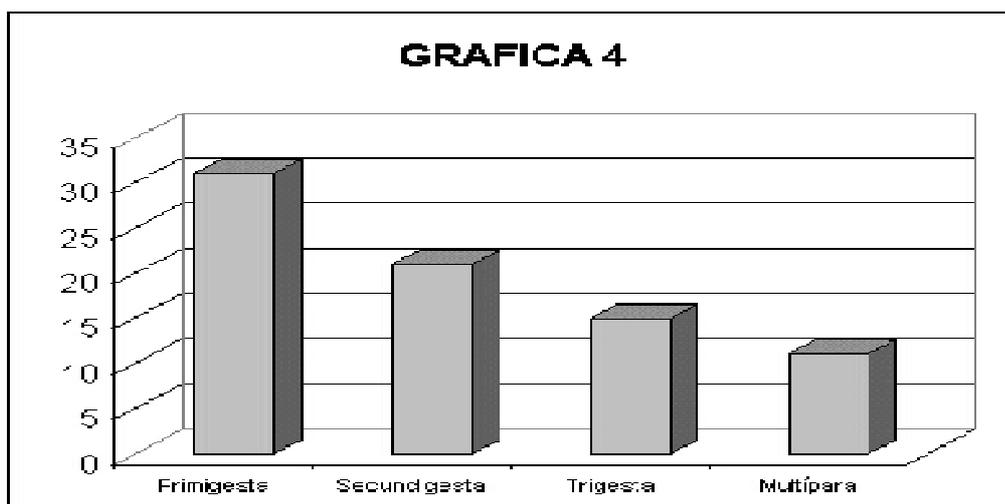
**RELACIÓN DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS  
CONGÉNITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS REPORTADOS  
EN EL ULTRASONIDO EN EL HOSPITAL DE GINECO-OBSTETRICIA  
DEL IGSS DE ENERO A DICIEMBRE DE 2000**

CUADRO 4

Número de gesta

	No. pacientes
Primigesta	31
Secundigesta	21
Trigesta	15
Múltipara	11
<b>TOTAL</b>	<b>78</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos



Fuente: Cuadro 4

**Análisis:** el número de gesta materna mas afectado con anomalías congénitas fueron las primigestas con 31 casos seguidos por las secundigestas con 21; esto guarda relación con la edad de paridad materna promedio que va de 16 a 35 años, por lo que es de esperar que así como la edad materna por debajo de los 20 años es susceptible de presentar anomalías congénitas en la primera gesta, aunque por arriba de esta edad no guarda ninguna relación ni patrón entre la edad y gesta que esta presentando la madre ya que las múltiparas presentaron pocos casos de anomalías.

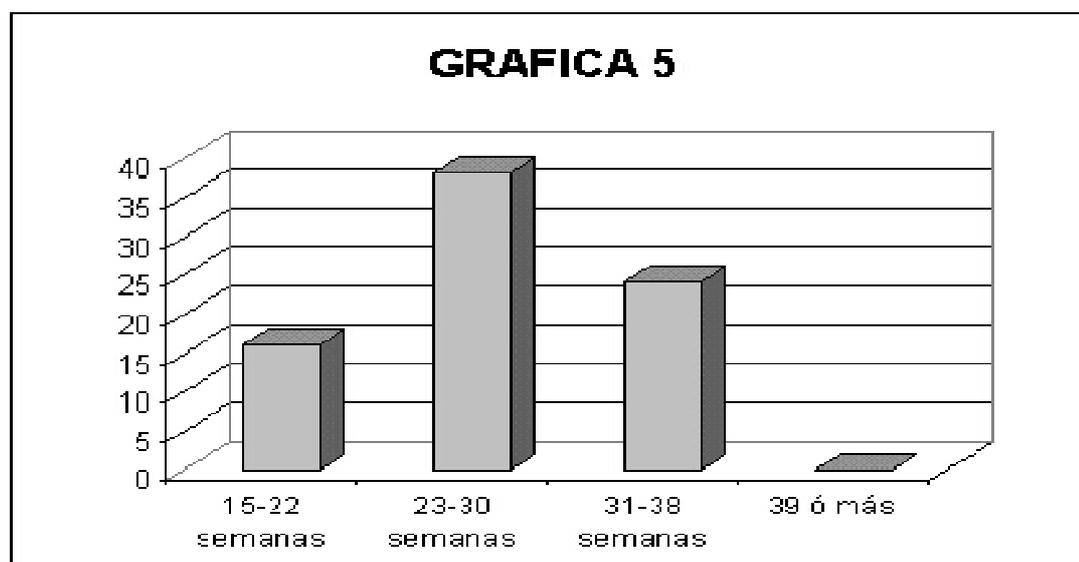
**RELACION DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS  
CONGÉNITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS REPORTADOS  
EN EL ULTRASONIDO EN EL HOSPITAL DE GINECO-OBSTETRICIA  
DEL IGSS DE ENERO A DICIEMBRE DE 2000**

CUADRO 5

**Edad gestacional de detección de anomalía**

	No. pacientes
15-22 semanas	16
23-30 semanas	38
31-38 semanas	24
39 ó más	0
<b>Total</b>	<b>78</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos



Fuente: Cuadro 5

**Análisis:** el promedio de edad gestacional en el que se diagnosticaron con mayor frecuencia las anomalías congénitas fue el de 23 a 30 semanas con un total de 38 casos, esto se explica en la literatura ya que las referencias indican que la mayoría de las anomalías congénitas ya son diagnosticadas a partir de las 20 semanas de gestación y en diagnósticos mucho más tempranos pero en casos más específicos por debajo de las 20 semanas. Esto demuestra la utilidad y eficacia que brinda el ultrasonido dentro de la institución

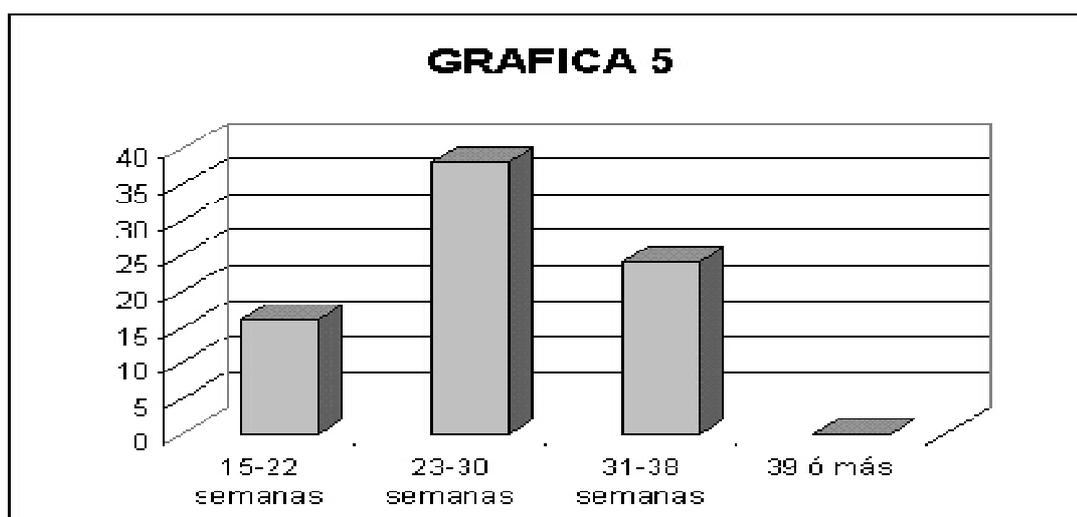
**RELACION DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS  
CONGÉNITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS REPORTADOS  
EN EL ULTRASONIDO EN EL HOSPITAL DE GINECO-OBSTETRICIA  
DEL IGSS DE ENERO A DICIEMBRE DE 2000**

CUADRO 5

**Edad gestacional de detección de anomalía**

	No. pacientes
15-22 semanas	16
23-30 semanas	38
31-38 semanas	24
39 ó más	0
<b>Total</b>	<b>78</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos



Fuente: Cuadro 5

**Análisis:** en 13 casos de los 78 estudiados, las madres presentaron anomalías congénitas en embarazos anteriores. Esto equivale a 16%, lo cual cobra importancia sobre todo en los factores maternos o paternos que puedan influir en la presencia de anomalías congénitas, es aquí donde la genética es un factor a estudiar para detectar la razón del por qué la presencia de anomalías congénitas en los embarazos de determinada madre, ya que en cada madre que presenta anomalías congénitas en alguno de los embarazos sobre todo el primero, hay una gran probabilidad de presentar anomalías congénitas en embarazos posteriores.

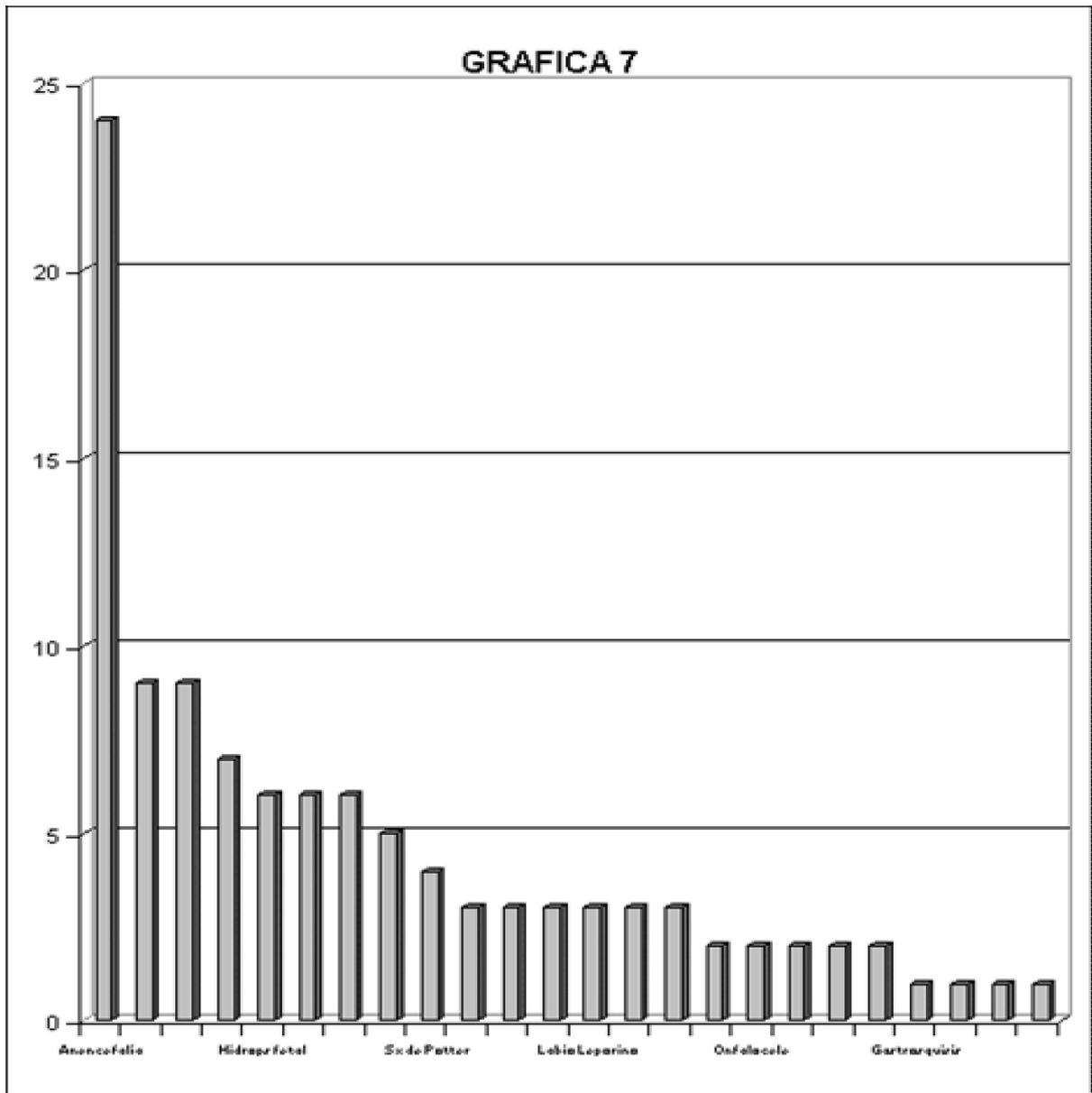
**RELACION DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS  
CONGÉNITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS REPORTADOS  
EN EL ULTRASONIDO EN EL HOSPITAL DE GINECO-OBSTETRICIA  
DEL IGSS DE ENERO A DICIEMBRE DE 2000**

**CUADRO 7**

**Hallazgos Ultrasonográficos**

	No. casos
Anencefalia	24
Sx Arnold Chiari	9
Hidrocefalia	9
Mielomeningocele	7
Hidrops fetal	6
Cardiopatía	6
Sx Dandy Walker	6
Riñón Multiquístico	5
Sx de Potter	4
Hernia diafragmática	3
Atresia yeyunal	3
Atresia esofágica	3
Labio Leporino	3
Displasia renal	3
Espina bífida	3
Hidronefrosis	2
Onfalocele	2
Rasquisquisis	2
Encefalocele	2
Displasia multiesquelética	2
Gastroquisis	1
Microcefalia	1
Agnesia renal	1
Agnesia del cuerpo calloso	1
<b>Total</b>	<b>108</b>

Fuente: Boleta de recolección de datos



Fuente: Cuadro 7

**Análisis:** el estudio mostró que las anomalías del sistema nervioso central fueron las más frecuentemente encontradas, de las cuales tal como se describe en la literatura la anencefalia fue la más frecuente con 24 casos. Al igual que la mayoría de estas anomalías, su origen se da en deficiencias en el cierre del tubo neural, esta es de las que se incluye dentro de las que se diagnostican más rápidamente ya que se inicia entre la segunda y tercera semana de gestación, alcanzando una mortalidad del 100%. La hidrocefalia y los problemas renales ocuparon las siguientes casillas, lo que coincide con estudios realizados en otros países.

Todo esto puede deberse a que en nuestro medio la planificación familiar previo a la concepción no tiene mucho campo y tomando en cuenta lo reportado en la literatura que la suplementación con ácido fólico antes de la concepción puede disminuir grandemente la aparición de anomalía del tubo neural.

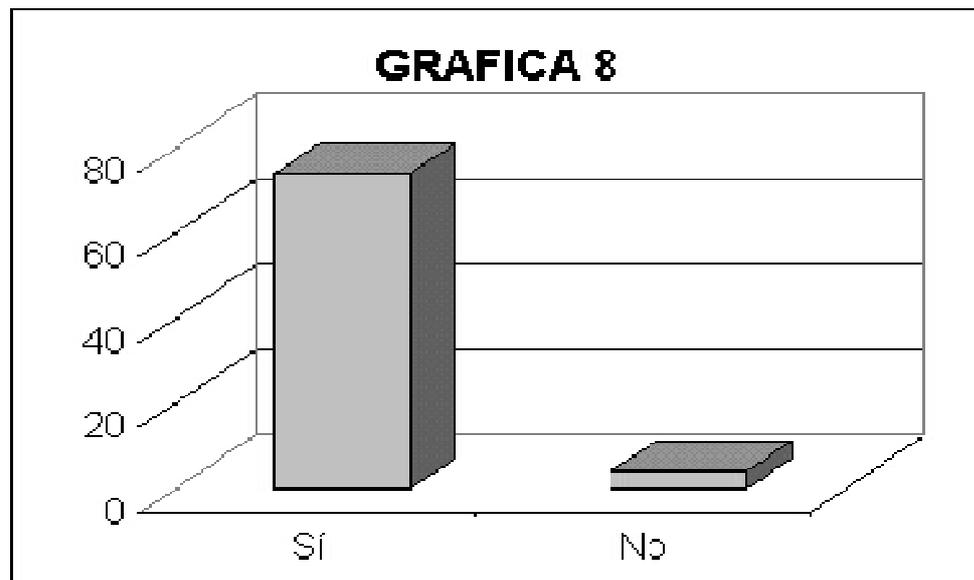
# RELACION DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS REPORTADOS EN EL ULTRASONIDO EN EL HOSPITAL DE GINECO-OBSTETRICIA DEL IGSS DE ENERO A DICIEMBRE DE 2000

CUADRO 8

## Correlación ultrasonido-clínica

	No. casos
Sí	74
No	4
Total	78

Fuente: Boleta de recolección de datos



Fuente: Cuadro 8

**Análisis:** dentro del estudio, 74 casos de 78 estudiados presentaron correspondencia clínico-ultrasonográfica lo que equivale a 95%. Esto demuestra la utilidad que brinda el ultrasonido en el control y diagnóstico de anomalías durante el embarazo. Se reporta que la confiabilidad del ultrasonido debe estar por arriba del 90%. Además, los 4 casos que no correspondieron se trató de anomalías menores las cuales son de las más difíciles de diagnosticar y generalmente se diagnostican con mayor precisión al final del embarazo o hasta el nacimiento, por lo que la utilidad obtenida dentro de la Institución está sobre los estándares estimados.

## VIII. CONCLUSIONES

- 1- Se encontró relación entre la edad materna y el número de gestas con la aparición de anomalías congénitas durante el embarazo, apareciendo especialmente en las primigestas menores de 23 años.
- 2- La anomalía congénita mas frecuentemente diagnosticada por ultrasonido durante el año 2000 fue la anencefalia, la más frecuente de todas las anomalías del sistema nervioso central seguida por las anomalías renales.
- 3- El rango de edad gestacional más frecuente en el que se diagnosticó las anomalías congénitas fue entre la 23 a la 30 semana, lo que demuestra la utilidad del ultrasonido para el diagnóstico temprano de las mismas.
- 4- Existe correlación en un 95% entre los hallazgos ultrasonográficos encontrados en la madre gestante con los clínicos encontrados en los recién nacidos con diagnóstico de anomalías congénitas.

## **IX. RECOMENDACIONES**

- 1-** Promover dentro de la institución el control ultrasonográfico temprano y seriado en la paciente embarazada para la rápida detección de las anomalías congénitas.
- 2-** Proporcionar soporte psicológico a la paciente en quien se diagnostique anomalías congénitas dándole seguimiento tanto durante el embarazo como posteriormente.
- 3-** Recomendar el control prenatal estricto en futuros embarazos a aquellas madres con el antecedente de hijo(s) anterior(es) con anomalías congénitas.
- 4-** Promover entre las mujeres que potencialmente pueden quedar embarazadas la ingesta de suplementos vitamínicos con ácido fólico, en prevención de las anomalías del tubo neural.

## **X. RESUMEN**

Estudio de tipo descriptivo-retrospectivo realizado a través de expedientes de mujeres en quienes se diagnosticó anomalías congénitas durante el embarazo en el Hospital de Gineco-Obstetricia del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social durante el año 2000, con el propósito de determinar si existe correspondencia entre los hallazgos ultrasonográficos con los clínicos encontrados en el neonato.

Se encontró un total de 78 casos, provenientes en su mayoría del departamento de Guatemala y Escuintla. Se estableció que las primigestas menores de 23 años fue el grupo materno más afectado con anomalías congénitas lográndose el diagnóstico especialmente durante la 23 a las 30 semanas de gestación.

Se observó que las anomalías del sistema nervioso central fueron las más frecuentes presentándose la anencefalia con mayor número de casos en un total de 24 de 78 casos estudiados, seguidos por las anomalías renales. Además en 13 de los 78 casos las madres habían presentado anomalías congénitas en embarazos anteriores.

De los 78 casos, 74 presentaron correspondencia clínico-ultrasonográfica, es decir, un 95%.

Se recomienda el seguimiento tanto clínico como psicológico de las pacientes en quienes se diagnostique anomalías congénitas durante el embarazo para prevenir en lo posible la aparición de futuras anomalías, así como orientar a las pacientes que deseen ser futuras madres para iniciar control prenatal previo a la concepción.

## **XI. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS**

## XI. BIBLIOGRAFÍA

- 1-. Bonavides, Andrés. Ecocardiografía fetal.  
<http://www.infomed.sld.cu/revistas/ped/vol67-1-95>
- 2-. Breyer. B. et-al Obstetricia. En su Manual de Ultrasonido.  
Barcelona:OMS, 1996 (pp. 260-270).
- 3-. Carvacho, Angélica. Espectro de la doble salida ventricular derecha  
[http://200.10.68.58/bibvirtual/revistas/cardio.](http://200.10.68.58/bibvirtual/revistas/cardio)
- 4-. Callen, P.W. Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology. Fetal anterior abdominal wall defect. Philadelphia: Sanders, 2,000 (pp 489-516)
- 5-. Coartación aortica.  
<http://www.coresalud.com/enfermed/coartacion.html>
- 6-. Cohen, R y L. Zapata. Diagnostico prenatal de las anomalías del sistema nervioso central. Revista De Gineco-obstetricia. Venezuela, 1997 Oct; 46 (3): 171.
- 7-. Cardiopatías congénitas-  
<http://www.mimedico.net>
- 8-. Chuaqui, Benedicto. Anatomía patológica del aparato cardio vascular.  
<http://escuela.med.puc.cl/paginas/publicaciones>
- 9-. De Vore, Gregory. Ultrasonido fetal  
<http://www.obgyn.net/all-advisors->
- 10-. Figueroa, J . y M. Ruiz. Diagnóstico prenatal de embarazo triple con malformación de uno de los fetos. Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología. Santiago, 1995 Jun; 60 (6): pp. 445
- 11-. Goldberg, S. A. y H. D. Allen. Ecocardiografía. 2ed. Chicago: Year Book, 1980 800 p.
- 12-. Gómez, Ángeles. La semana 20 es clave para detectar cardiopatía.  
<http://www.diariomedico.com/ginecologia/home.html>

- 13-. Gómez, Ángeles. Las cardiopatías causan el 50% de la mortalidad perinatal por anomalías.  
<http://www.diariomedico.com/ginecologia/home.html>
- 14-. Gutiérrez, Federico. Como se diagnostican las cardiopatías fetales.  
<http://usuarios.Bitmailer.com/Villalberti/ecofetal>
- 15-. Ledesma, Alejandra. Anomalías congénitas del riñón.  
<http://www.lafacu.com/apuntes/medicina/amon-cong-riñon/defacult>
- 16-. Moore, K. L. Anatomía: Con orientación clínica. 3ed. Barcelona: Panamericana, 1993. 946 p.
- 17-. Océano. Mentor: Enciclopedia temática. Barcelona: Océano, 1999. 1032 p.
- 18-. Océano. Manual Merck. 9ed. Barcelona: Océano, 1994. 3122 p.
- 19-. Problemas cardiacos al pie de la cuna.  
<http://www.buenasalud.com>
- 20-. Stamilio, D y M. A. Morgan. Uso de la Ultrasonografía en la práctica obstétrica general; Diagnóstico de anomalías renales fetales. Clínicas de Ginecología y Obstetricia. México: 1998; 3: pp. 505-528
- 21-. Tetralogía de Fallot-  
<http://www.coresalud.com/enfermed/Fallot.htm#tetralogiadeFallot>
- 22-. Weir, J. Obstetricia y Ginecología. En su Atlas Texto de Imágenes Radiológicas Clínicas. Havcourt: Mosby, 1999. T I (pp 125-136)

## **XII. ANEXOS**

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS  
UNIDAD DE TESIS

MARVIN GIOVANNI ORELLANA GIRON

“RELACION DE LOS HALLAZGOS CLINICOS DE ANOMALÍAS  
CONGENITAS EN EL NEONATO Y LOS HALLAZGOS REPORTADOS  
EN EL ULTRASONIDO”

BOLETA DE RECOLECCION DE DATOS

Datos generales de la madre:

EDAD. \_\_\_\_\_ AFILIACION \_\_\_\_\_  
PROCEDENCIA \_\_\_\_\_

FECHA DE ULTRASONIDO

- 1- número de gestas \_\_\_\_\_
- 2- numero de gesta actual \_\_\_\_\_
- 3- edad gestacional \_\_\_\_\_
- 4- anomalías en embarazos anteriores sí \_\_\_\_\_ no \_\_\_\_\_

HALLAZGOS ULTRASONOGRÁFICOS

- 1-
- 2-
- 3-
- 4-

OTROS.

HALLAZGOS CLÍNICOS DEL RECIEN NACIDO

CORRESPONDENCIA CON ULTRASONIDO. SI \_\_\_\_\_ NO \_\_\_\_\_  
OBSERVACIONES: