

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS

**"DETECCION DE ANOMALÍAS FETALES POR ULTRASONOGRAFÍA
Y SU CORRESPONDENCIA AL NACIMIENTO"**

Estudio descriptivo y retrospectivo realizado en el Hospital General "Dr. Juan José Arevalo Bermejo"
del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-, 2017-2018

Tesis

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

**Gabriela Alejandra Godínez Sierra
Iván Ernesto Vanegas Barrios**

Médico y Cirujano

Guatemala, agosto de 2019

El infrascrito Decano y el Coordinador de la Coordinación de Trabajos de Graduación –COTRAG-, de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala, hacen constar que los:

Bachilleres:

1. GABRIELA ALEJANDRA GODÍNEZ SIERRA 201310226 2888164390101
2. IVÁN ERNESTO VANEGAS BARRIOS 201310404 2800993980101

Cumplieron con los requisitos solicitados por esta Facultad, previo a optar al título de Médico y Cirujano en el grado de licenciatura, y habiendo presentado el trabajo de graduación titulado:

**"DETECCIÓN DE ANOMALÍAS FETALES POR ULTRASONOGRAFÍA
Y SU CORRESPONDENCIA AL NACIMIENTO"**

Estudio descriptivo y retrospectivo realizado en el Hospital General "Dr. Juan José Arévalo Bermejo"
del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social –IGSS-, 2017-2018

Trabajo asesorado por el Dr. Remigio Juárez Soto, co-asesorado por la Dra. Jennifer Cumes Macz y revisado por el Dr. Edgar Rodolfo Herrarte Méndez, quienes avalan y firman conformes. Por lo anterior, se emite, firman y sellan la presente:

ORDEN DE IMPRESIÓN

En la Ciudad de Guatemala, el diecinueve de agosto del dos mil diecinueve

César O. García G.
Doctor en Salud Pública
Colegiado 5.950

Dr. C. César Oswaldo García García

Coordinador



Dr. Jorge Fernando Orellana Oliva
DECANO



VºBº.

Jorge Fernando Orellana Oliva
Decano

El infrascrito Coordinador de la COTRAG de la Facultad de Ciencias Médicas, de la Universidad de San Carlos de Guatemala, HACE CONSTAR que los estudiantes:

1. GABRIELA ALEJANDRA GODÍNEZ SIERRA 201310226 2888164390101
2. IVÁN ERNESTO VANEGAS BARRIOS 201310404 2800993980101

Presentaron el trabajo de graduación titulado:

**"DETECCIÓN DE ANOMALÍAS FETALES POR ULTRASONOGRAFÍA
Y SU CORRESPONDENCIA AL NACIMIENTO"**

Estudio descriptivo y retrospectivo realizado en el Hospital General "Dr. Juan José Arévalo Bermejo"
del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-, 2017-2018

El cual ha sido revisado por la Dr. Fredy Antonio de Mata Silva, y al establecer que cumple con los requisitos establecidos por esta Coordinación, se les AUTORIZA continuar con los trámites correspondientes para someterse al Examen General Público. Dado en la Ciudad de Guatemala, a los diecinueve días de agosto del año dos mil diecinueve.

"ID Y ENSEÑAD A TODOS"

Dr. Fredy Antonio de Mata Silva
Profesor Revisor

Vo.Bo.
Dr. César Oswaldo García García
Coordinador

César O. García G.
Doctor en Salud Pública
Colegiado 5,950

Doctor

César Oswaldo García García

Coordinado de la COTRAG

Facultad de Ciencias Médicas

Universidad de San Carlos de Guatemala

Presente

Dr. García:

Le informamos que nosotros:

1. GABRIELA ALEJANDRA GODÍNEZ SIERRA
2. IVÁN ERNESTO VANEGAS BARRIOS

Presentamos el trabajo de graduación titulado:

**"DETECCIÓN DE ANOMALÍAS FETALES POR ULTRASONOGRAFÍA
Y SU CORRESPONDENCIA AL NACIMIENTO"**

Estudio descriptivo y retrospectivo realizado en el Hospital General "Dr. Juan José Arévalo Bermejo"
del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-, 2017-2018

Del cual el asesor y el revisor se responsabilizan de la metodología, confiabilidad y validez de los datos, así como de los resultados obtenidos y de la pertinencia de las conclusiones y recomendaciones propuestas.

FIRMAS Y SELLOS PROFESIONALES

Asesor: Dr. Remigio Juárez Soto
Co-asesor: Dra. Jennifer Cumes Macz
Revisor: Dr. Edgar Rodolfo Herrarte Méndez
Reg. de personal 17680

Dr. Remigio Juárez
Ginecología y Obstetricia
Colegiado No. 2834
Dra. Jennifer Cumes Macz
Ginecóloga y Obstetra
Colegiado No. 12,048
Edgar R. Herrarte M.
Maestría Ginecología y
Obstetricia
Colegiado 5,660

De la responsabilidad del trabajo de graduación:

El autor o autores es o son los únicos responsables de la originalidad, validez científica, de los conceptos y de las opiniones expresadas en el contenido del trabajo de graduación. Su aprobación en manera alguna implica responsabilidad para la Coordinación de Trabajos de Graduación, la Facultad de Ciencias Médicas y para la Universidad de San Carlos de Guatemala. Si se llegara a determinar y comprobar que se incurrió en el delito de plagio u otro tipo de fraude, el trabajo de graduación será anulado y el autor o autores deberá o deberán someterse a las medidas legales y disciplinarias correspondientes, tanto de la Facultad, de la Universidad y otras instancias competentes.

AGRADECIMIENTO ESPECIAL

Nada nos da más gusto que manifestar por este medio nuestro más sincero agradecimiento a:

Asesor Dr. Remigio Juárez Soto

Co-asesora Dra. Jennifer Cumes Macz Co-asesora

Revisor Dr. Edgar Rodolfo Herrarte Méndez

Asesor COTRAG Dr. Fredy Antonio de Mata Silva

Por su apoyo y colaboración en la elaboración de esta tesis.

A LA UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA, por ser nuestra Alma Mater y ser el hogar de estudio de tan añorada profesión. “Id y enseñad a todos”

LOGRO QUE DEDICO:

A DIOS por brindarme la fuerza, perseverancia, paciencia, sabiduría y compasión para poder soportar los momentos más difíciles, especialmente le agradezco infinitamente por permitirme culminar esta hermosa carrera, además de hacerme sentir que nunca estuve sola.

A MIS PADRES, Luis Fernando Godinez Solís y Yolanda Maritza Sierra de Godinez, por haberme apoyado durante todos los años de la carrera. Les agradezco por haberme enseñado que los sueños se pueden cumplir con fe en Dios, trabajo duro y perseverancia. Espero poder seguir enorgulleciéndolos. Los amo.

A MI HERMANO, Luis Fernando Godinez Sierra, por estar conmigo incondicionalmente y ayudarme cuando ya no podía más. Te amo.

A MIS ABUELOS, Olimpia Solís (que en paz descanse), Gilberto Godinez, Graciela Molina (que en paz descanse), Edgar Sierra, Humberto Sierra quienes siempre soñaron que este momento llegara, y aunque mis abuelitas no estén presentes en este mundo, sé que desde arriba me observan. Mamachela, abuelita Oli, lo logramos.

A MI FAMILIA, a todos mis tíos, tías, primas y primos, en especial a la familia Godinez López, Castro Sierra y familia Rodríguez Sierra.

A MI NOVIO, Iván Ernesto Vanegas Barrios, por tu amor y apoyo incondicional durante este largo camino, por enseñarme paciencia, a amar las cosas pequeñas de la vida y tomar la misma con calma. Es por esto que te amo. Agradezco también a tu familia por el apoyo que siempre me han brindado.

A MIS AMIGOS, que estuvieron siempre a mi lado durante toda alegría y tristeza, especialmente quiero agradecer a Oscar Antonio González Castillo (mi amigo y compañero en el arduo camino de la carrera), Elena Galindo, Karla Pérez, Diego Marroquín, Daniel Figueroa, Guillermo Recinos, Alejandro García, Eleny Hernández y Marco Antonio Sánchez.

A, Ingrid Rivera y Consuelo Dardon, por siempre estar ahí para escucharme y alentarme, les agradezco por todo el cariño y apoyo incondicional que me han brindado durante estos años tan difíciles. Las amo.

GABRIELA ALEJANDRA GODÍNEZ SIERRA

LOGRO QUE DEDICO:

A DIOS por haberme dado la fortaleza y las capacidades de superar cada prueba a largo de la carrera, por enseñarme a valorar la vida y aprovechar las oportunidades que tenemos.

A MIS ABUELOS, este triunfo se los dedico especialmente ustedes. Les agradezco por sus esfuerzos y apoyo en la crianza de sus hijos, que tengo la fortuna que sean mis padres. Abuelita Celia Nájera gracias por enseñarme a ser valiente, a no dejar de luchar para conseguir mis metas, por tu cariño incondicional y tu deliciosa comida. Abuelita Carmen Chacón (QEPD) por todo el amor que me diste, por las tortillas con sal, por las pachas de pepsi y ver el perro cobarde en la tv con nosotros, nunca te olvidaré. A mi abuelito Ramiro Vanegas agradezco por enseñarme la importancia de la educación en la vida y sus palabras de sabiduría.

A MI TIA TAMARA (QEPD), con mucho cariño te dedico este triunfo. Te agradezco por enseñarme a ser siempre alegre y compartir la alegría con los demás, a pesar de las adversidades de la vida tuviste siempre una sonrisa para compartir.

A MIS PADRES, Iris Barrios y Hermes Vanegas agradezco por todo el apoyo que me han dado desde pequeño, su amor incondicional, sus ánimos cuando me sentía defraudado y después de cada turno, a tener compasión por los pacientes y ser esa luz de esperanza que necesitan su ejemplo como profesionales ayudando a todos los que se pueda, me dieron la inspiración para que hoy pueda llamarlos colegas.

A MI HERMANA, Andrea Vanegas por haber estado a mi lado en todo momento, por despertarme cuando tenía que leer, por molestarme cuando estaba post turno y no sabía ni donde estaba. Te quiero pitus.

A MI FAMILIA, gracias por todo su cariño y palabras de ánimo. Los quiero a todos. Tío Yuri, Fidel, Marco, Pablo, Eddi y Ramiro. Tía Celia, Leny, Vanessa y Lisbeth. A mis primos Cristian, Chepe, Kevin, Brandon, Albertiño, Anita, Pablo, Toto, Antonella, Fiorella, Xavi y especialmente a Fabi y Neto quiero agradecerles por todas sus ocurrencias y risas que me sacan.

A MI NOVIA, Gabriela Godínez Sierra por ser mi mejor amiga, por tu amor, por enseñarme a hacer las cosas siempre bien y a ser exigente con uno mismo. Agradezco también a tu familia por el apoyo que siempre me brindaron.

A MIS AMIGOS, hermanos del Colegio Don Bosco les agradezco por su buena amistad a través de los años, AD ASTRA. A mis amigos y amigas de la Universidad con quien compartí salones, laboratorios, turnos, servicios, desvelos y fiestas, agradezco por todas las experiencias que compartimos y especialmente por su paciencia, nunca hubiera sido igual esta experiencia si ustedes.

A MIS CATEDRÁTICOS, del Colegio agradezco por inculcarme la importancia de la docencia en los jóvenes, todas sus enseñanzas y su paciencia. De la Universidad por sus experiencias, buen ejemplo y docencia especialmente a la Dra. Rodas, al Lic. Ronaldo de la Roca (capitán), Dr. Castellanos, Dr. Harry Soto y Dr. Salomón Prado.

A MI ALMA MATER, mi gloriosa Universidad de San Carlos por permitirme educarme en sus instalaciones y transmitirme una conciencia social. “Id y enseñad a todos”

IVÁN ERNESTO VANEGAS BARRIOS

RESUMEN

OBJETIVO: Determinar la correspondencia entre las anomalías congénitas detectadas por ultrasonido y los hallazgos clínicos reportados al examen físico de los recién nacidos en el Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”, IGSS zona 6, en el periodo 2017 al 2018.

MATERIAL Y MÉTODOS: Estudio transversal descriptivo donde se realizó una revisión del libro de evaluación física de recién nacidos, detectando a los niños con anomalías y posteriormente se verificó el expediente materno para evaluar la correspondencia con el diagnóstico ultrasonográfico. **RESULTADOS:** Se incluyeron 190 recién nacidos a quienes se les detectaron anomalías congénitas mediante ultrasonografía, de los que 150 cumplieron criterios de inclusión. Existió un total de 172 anomalías comprobadas al examen físico del recién nacido, de las que 77 tuvieron identificación por ultrasonido y correspondieron a la evaluación pediátrica realizada en los recién nacidos, 95 casos fueron identificados al nacimiento y no habían sido advertidos durante el control prenatal. La correspondencia encontrada entre el ultrasonido y el examen físico fue del 44.7%. **CONCLUSIONES:** La correspondencia que se obtuvo es baja en comparación a estudios similares, pudiendo ser la causa el tiempo limitado para realizar los ultrasonidos por el alta demanda. Siendo la semana 15 de embarazo, la edad gestacional en la que se detectan la mayor cantidad de anomalías congénitas. Las anomalías fetales identificadas con mayor frecuencia por ultrasonografía fueron cardiopatías congénitas, pérdida de la continuidad del labio superior con, acortamiento de huesos largos e hidrocefalia.

Palabras clave: Anomalías congénitas, embarazo, ultrasonido, examen físico, recién nacidos.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	1
2. MARCO DE REFERENCIA	3
2.1. Marco de antecedentes	3
2.2. Marco referencial	4
2.3. Marco teórico	23
2.4. Marco conceptual	24
2.5. Marco geográfico	27
2.6. Marco institucional	28
2.7. Marco legal	29
3. OBJETIVOS	31
3.1. Objetivo principal	31
3.2. Objetivos específicos	31
4. POBLACION Y MÉTODOS	33
4.1. Enfoque y diseño de investigación	33
4.2. Unidad de análisis y de información	33
4.3. Población y muestra	33
4.4. Selección de los sujetos a estudio	34
4.5. Definición y operacionalización de las variables	34
4.6. Técnicas, procedimientos e instrumentos utilizados en la recolección de datos	42
4.7. Plan de procesamiento y análisis de datos	44
4.8. Alcances y límites de la investigación	46
4.9. Aspectos éticos de la investigación	46
5. RESULTADOS	49
6. DISCUSIÓN	59
7. CONCLUSIONES	63
8. RECOMENDACIONES	65
9. APORTES	67
10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	69
11. ANEXOS	75

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 5.1. Características epidemiológicas	50
Tabla 5.2. Número de embarazos referidos	51
Tabla 5.3. Antecedentes médicos maternos	51
Tabla 5.4. Número de ultrasonidos realizados durante control prenatal	51
Tabla 5.5. Edad gestacional en la que se detectó la anomalía congénita por ecografía prenatal	52
Tabla 5.6. Relación entre diagnóstico prenatal acertado y edad gestacional	52
Tabla 5.7. Frecuencia de anomalías fetales detectadas mediante ultrasonido.	53
Tabla 5.8 Anomalías congénitas detectadas al examen físico del recién nacido	54
Tabla 5.9. Correspondencia entre un hallazgo durante la ecografía prenatal y un hallazgo al examen físico del recién nacido.	54
Tabla 5.10. Correspondencia entre dos hallazgos durante la ecografía prenatal y dos hallazgos al examen físico del recién nacido.	55
Tabla 5.11. Correspondencia entre tres hallazgos durante la ecografía prenatal y tres hallazgos al examen físico del recién nacido.	55
Tabla 5.12. Correspondencia entre hallazgos durante la ecografía prenatal de cromosomopatías y hallazgos al examen físico del recién nacido con cromosomopatías.	55
Tabla 5.13. Correspondencia entre hallazgos en la ecografía de cardiopatías congénitas y hallazgos al examen físico del recién nacido con cardiopatías congénitas.	55
Tabla 5.14. Correspondencia entre hallazgos en la ecografía prenatal de hidrocefalia y hallazgos al examen físico del recién nacido	56
Tabla 5.15. Correspondencia entre hallazgo ecográficos y hallazgos al examen físico del recién nacido	56
Tabla 5.16. Correspondencia entre hallazgos en la ecografía prenatal y hallazgos al examen físico del recién nacido	56
Tabla 5.17. Hallazgos ecográficos sugestivos de anomalías congénitas durante el control prenatal que correspondieron a la evaluación física del recién nacido.	57
Tabla 5.18 Anomalías fetales al examen físico con hallazgos ecográficos normales.	57
Tabla 11.1 Hallazgos ecográficos que correspondieron al examen físico del recién nacido.	77
Tabla 11.2 Antecedentes médicos “otros” que fueron referidos por las pacientes que llevaron control prenatal.	82
Tabla 11.3 Antecedentes médicos de “TORCH” que fueron referidos por las pacientes que llevaron control prenatal.	82

Tabla 11.4 Correspondencia entre hallazgos durante el ultrasonido prenatal de anencefalia y hallazgos al examen físico del recién nacido	83
Tabla 11.5 Correspondencia entre hallazgos durante el ultrasonido prenatal de displasias esqueléticas y hallazgos al examen físico del recién nacido de displasias esqueléticas	83
Tabla 11.6 Correspondencia entre hallazgos durante el ultrasonido prenatal de macrocefalia y hallazgos al examen físico del recién nacido.	83
Tabla 11.7 Correspondencia entre hallazgos durante el ultrasonido prenatal de Secuencia de Potter y hallazgos al examen físico del recién nacido de Secuencia de Potter	84

ÍNDICE DE GRÁFICAS

Gráfica 5.1. Población y muestra implicada en el estudio.	49
--	----

ÍNDICE DE ANEXOS

Anexo 11.1. Lista de cotejo hoja 1 para recolección de datos de las pacientes incluidas en el estudio.	75
Anexo 11.2. Lista de cotejo hoja 2 para recolección de datos de las pacientes incluidas en el estudio.	76
Anexo 11.3. Hallazgos ecográficos que corresponde al examen físico	77
Anexo 11.4. Antecedente medico “otros”	82
Anexo 11.5. Antecedente de TORCH	82
Anexo 11.6. Correspondencia de anencefalia en ecografía y examen físico	83
Anexo 11.7. Correspondencia de displasias esqueléticas en ecografía y examen físico	83
Anexo 11.8. Correspondencia de macrocefalia en ecografía y examen físico	83
Anexo 11.9. Correspondencia de Secuencia de Potter en ecografía y examen físico	84

1. INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas son la segunda causa de mortalidad en recién nacidos después de la prematuridad. A nivel mundial 1 de cada 33 niños nacen con un defecto congénito, aunque algunas no son graves, en Latinoamérica el 21% de la mortalidad en menores de 5 años es atribuida a estas afecciones.¹ Las anomalías fetales con mayor ocurrencia a nivel mundial son las que afectan al tubo neural, Guatemala no es la excepción, teniendo una prevalencia de 4 por cada 1000 nacidos vivos. Un estudio del Hospital Regional de Chiquimula, donde se caracterizaron a los pacientes con anomalías fetales, encontró que las madres de procedencia urbana, analfabetas y con edades entre los 18 a 25 años poseen más riesgo de tener hijos con estas afectaciones, siendo las más detectadas alteraciones músculo esqueléticas en un 35%, del sistema nervioso central el 15%, faciales y síndromes dismórficos con el 15%, con un predominio del sexo masculino equivalente al 60% del total de casos.^{2, 3,4} El ultrasonido obstétrico es el método de imagen mundialmente aprobado para la detección prenatal de la mayoría de los defectos congénitos, siendo un método no invasivo. Tiene como objetivo primordial la exploración del feto, permitiendo evaluar su anatomía y detectar alteraciones que puedan presentarse. Los hallazgos ecográficos prenatales mejoran el pronóstico del neonato, mediante la toma de decisiones obstétricas ante e intraparto, aproximadamente el 85% de los defectos pueden diagnosticarse antes del parto por medio de la ultrasonografía.⁵

El Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología efectuó la revisión de 36 estudios que implicaban 900,000 fetos, demostrando que la sensibilidad ecográfica para diagnóstico de defectos congénitos es de 40.4%.⁶ El Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo” del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-, no tiene ningún estudio que determine la correspondencia entre los hallazgos ultrasonográficos y clínicos en los recién nacidos para la detección de malformaciones congénitas, ni las frecuencias de estas patologías, siendo estos aspectos en donde radica la importancia del presente estudio. Los resultados generados por esta investigación deberán ser complementados en el futuro con un estudio que se enfoque en establecer la sensibilidad y especificidad de la unidad ultrasonográfica de la institución, para la detección de anomalías congénitas.

2. MARCO DE REFERENCIA

2.1. Marco de antecedentes

A principios del Siglo XX, el ámbito de la medicina carecía de tecnología para obtener imágenes intrauterinas durante el embarazo, hasta que el Dr. Ian Donald desarrolló la primera técnica para indagar en vivo la anatomía humana interna, dando paso a la detección de tumores y quistes.⁷

Fue en 1958 cuando este médico obstetra utilizó por primera vez el ultrasonido para evaluación fetal. Sin embargo, fue hasta 1964 cuando ocurre la primera detección de anomalías fetales congénitas en estado prenatal, siendo acrania el diagnóstico encontrado en el feto. Con el transcurso de los años este método ha evolucionado conservando como objetivo la evaluación fetal intraútero. La ecografía es el estudio no invasivo más utilizado para la detección de anomalías fetales, aunque también se utiliza para definir la ubicación placentaria, número de fetos, actividad cardíaca fetal y edad gestacional.^{8, 9} Múltiples estudios han cuestionado la efectividad del ultrasonido para detectar anomalías o retraso en el crecimiento, en 1990 la revista American Journal of Obstetrics and Gynecology, publicó un artículo en el que demostraban que, evaluando medidas ecográficas al feto como diámetro biparietal, longitud de fémur y engrosamiento nucal, se obtenía una sensibilidad del 81% y una especificidad del 93% para el diagnóstico de trisomías. Algunos han evaluado grupos pequeños en los que se ha indicado que este procedimiento aporta un 94% de sensibilidad y 88% de especificidad en contraste, un estudio elaborado por el grupo RADIUS, en 1993, con una población de 15,151, concluyó que los estudios ultrasonográficos prenatales carecen de impacto en el resultado perinatal, no obstante esta conclusión es debatida ya que reportaba una baja tasa de malformaciones, por lo que se podría haber subestimado el impacto del procedimiento realizado.¹⁰

Latinoamérica no ha sido la excepción para elaborar estudios de esta índole, en 2005 se publicó un artículo por la revista chilena de obstetricia en la que se expuso el registro durante dos años de ecografías fetales y la sensibilidad obtenida fue de un 51.3%. Este informe indica que en poblaciones con bajo riesgo de presentar anomalías se alcanza especificidad de 99%, sin embargo, se enfocó en comparar la sensibilidad obtenida en estudios previos, yendo desde una sensibilidad del 23,6% en el trabajo de Bustos, hasta el estudio “Estudio Eurofetus”, el más grande a nivel mundial donde se registró una sensibilidad del 73,7% en embarazos alrededor de las 26 semanas. En el 2004 se publicó un artículo de México en el que se llevaron a cabo 14,105 ultrasonidos obstétricos y de este total se reportó una incidencia del 2.3% de anomalías congénitas al nacimiento o 79 casos por 10,000 ultrasonidos realizados.^{11,12}

Las anomalías más frecuentes son las gruesas del sistema nervioso central, según un estudio realizado en 2007 en Colombia donde se evaluaron a 12,760 fetos, esta situación es facilitada ya que se considera que son las malformaciones más graves, por lo que los ecografistas realizan evaluaciones más rigurosas sobre estos órganos.¹³

Según un proyecto de tesis elaborado en el 2015, por la Universidad Nacional Mayor de San Marcos en Perú, concluyó que la ultrasonografía para la detección de anomalías congénitas en el periodo prenatal alcanza una sensibilidad del 80%, mientras que la especificidad llega al 100%, y el valor predictivo positivo y negativo es del 96% y 100% respectivamente.¹⁴

Es evidente la importancia de realizar ultrasonidos en las mujeres embarazadas, ya que, a través de múltiples estudios, se ha logrado refutar que el uso de éste facilita la detección de anomalías congénitas en el feto, y que permite al personal médico estar preparados para realizar las intervenciones apropiadas al momento del nacimiento.

2.2. Marco referencial

2.2.1 Anomalías congénitas

2.2.1.1. Definición

La Organización Mundial de la Salud –OMS-, se refiere a estas como anomalías funcionales o estructurales, trastornos metabólicos, que durante la vida intrauterina del feto se originan y son detectadas en el embarazo, al nacimiento o a lo largo de la vida.^{15,16}

2.2.2 Clasificación de anomalías

2.2.2.1 Anomalías estructurales

Son todos los defectos en los tejidos, órganos o sistemas que alteran la morfología anatómica del feto. Según el riesgo de mortalidad y discapacidad que éstas causan, se clasifican dentro de anomalías estructurales mayores y menores.¹⁶

2.2.2.1.1 Anomalías estructurales mayores

Se refiere a las que requieren tratamiento médico, quirúrgico o rehabilitación; son causantes de la mayoría de los fallecimientos, morbilidades y discapacidades en recién nacidos, generando daños considerables a la salud. Espina bífida, gastrosquisis, fisura de labio se encuentran dentro de esta clasificación y se consideran de carácter externo. Existen algunas anomalías de carácter interno que deben ser diagnosticadas mediante exámenes tales como: radiografías, ultrasonografía, entre otros. Las cardiopatías, duplicaciones intestinales, mal rotaciones intestinales y anomalías renales se consideran defectos de

carácter interno. En su mayoría son abordadas de forma multidisciplinaria para obtener resultados efectivos y salvar la vida del paciente.

2.2.2.1.2 Anomalías estructurales menores

Estas no causan riesgos graves sobre la salud de los afectados, sin comprometer la forma o funcionalidad del cuerpo. Estas son más frecuentes a comparación de las estructurales mayores y la mayoría pueden ser corregidas. Cuando se da el caso en el que el paciente presenta dos anomalías menores existe un 10% de probabilidad de coexistir una anomalía estructural mayor. De existir 3 anomalías menores, la posibilidad aumentará a un 25%. Algunas anomalías que encajan dentro de esta definición son: sindáctila, polidactilia, pliegue palmar único, hernia umbilical, pezón extra numerario, hidrocele e hipospadias.

La patogénesis de ambas anomalías estructurales se caracteriza por múltiples mecanismos, los cuales serán nombrados a continuación.

2.2.2.1.3 Malformaciones

Suceso que ocurre durante el período de embriogénesis y altera la estructura del feto, son originadas por el retraso o mal desarrollo intra-útero.¹⁵

2.2.2.1.4 Displasia

Anomalía de amplia distribución, afectando todas las áreas donde se presenta el tejido dañado. Se caracteriza por ser continua y dinámica a lo largo de la vida del paciente, su origen se debe a una deficiente organización celular. Algunos ejemplos son los hemangiomas, displasias esqueléticas y enfermedad de depósito.

2.2.2.1.5 Destrucción

Originada por oclusiones vasculares, isquemia o bandas amnióticas que generan mutilación o disminución en los miembros afectados. Siendo así la interrupción de una estructura o una porción de ésta, que originalmente sería normal.¹⁵

2.2.2.1.6 Deformación

Suceso intrauterino que se produce a causa de fuerzas mecánicas anormales y que afectan al feto, alterando su anatomía. Se pueden mencionar las anomalías articulares debido a compresión fetal por oligoamnios o defectos uterinos.

2.2.2.1.7 Síndrome congénito

Es el patrón que conforma un grupo de anomalías que se presentan repetidamente en diferentes pacientes y que se correlacionan a la misma patogénesis. Alteraciones que suceden independientemente, pero la causa que los origina es la misma.¹⁶

2.2.2.1.8 Secuencia

Alteraciones múltiples que son consecuencia de un defecto inicial.

2.2.2.2 Anomalías funcionales

Patologías que carecen de alteración al fenotipo de los fetos, conservando su embriogénesis y anatomía normal, ya que su origen es por mutaciones genéticas o multifactoriales, afectando el funcionamiento de órganos o sistemas al nacimiento.

2.2.3 Etiología

Aproximadamente el 50% de las causas siguen sin conocerse, pero a lo largo de los años se han ido descubriendo más factores etiológicos. Para que estas anomalías sucedan los componentes genéticos y ambientales intervienen en la formación del feto e incluso puede existir una mezcla de ambos factores. Los distintos orígenes de estas alteraciones fetales se clasifican como congénitas genéticas, que son en las que se implican las variaciones genéticas, congénitas multifactoriales y ambientales. Ocurren cuando genes alterados se interrelacionan y al entrar en contacto con factores del medio ambiente son desencadenados y logran expresarse en el producto del embarazo.¹⁶

2.2.3.1 Anomalías congénitas genéticas

Cada ser humano posee 23 pares de cromosomas, y estos están compuestos por miles de genes que se encargan de definir distintas características estructurales o funcionales del cuerpo. Al momento que se presenten modificaciones en estos genes, surgirán las anomalías genéticas que podrán ser enfermedades cromosómicas, por ausencia o abundancia de cromosomas, o enfermedades monogénicas, es decir alteraciones en un solo gen.^{15, 16}

2.2.3.1.1 Anomalías genéticas cromosómicas

Se caracterizan por: variación en la organización de los cromosomas, delección o adición de porciones de material genético e incluso reordenamiento de los segmentos, o en su número, por ausencia o presencia de un número distinto a 46 cromosomas. Esta situación influirá radicalmente en el desarrollo de órganos y tejidos. La confirmación de estos diagnósticos se realiza mediante el cariotipo y el factor de riesgo más importante la edad materna, por lo que a mayor edad de la madre mayor posibilidad de presentar alguna de estas alteraciones.^{15, 16}

Los casos en el que existe un cromosoma adicional son conocidos como “trisomías”, y en el caso de ausencia se llamará “monosomía”. Los síndromes más conocidos en este tipo de anomalías son:

- Down, trisomía 21
- Patau, trisomía 13
- Klinefelter, 47 xxy
- Turner, 45 xo

Los rasgos distintivos de los pacientes que presenten estas patologías son:

- Anomalías congénitas múltiples
- Trastornos de diferenciación sexual
- Alteraciones de crecimiento y desarrollo
- Déficit cognitivo

2.2.3.1.2 Anomalías genéticas monogénicas

Son las mutaciones que se presentan en un solo gen, dentro de los cromosomas. Pudiendo ser heredadas por cualquier progenitor o ser espontáneas “de novo”. Algunas patologías que pueden ser mencionadas como ejemplo:

- Acondroplasia
- Neurofibromatosis
- Fibrosis Quística
- Poliquistosis Renal

2.2.3.2 Anomalías congénitas multifactoriales

Esta alteración en el feto será producida tanto por agentes genéticos como ambientales, es decir el material genético estará dañado o alterado y será altamente sensible a los cambios de su entorno, y al entrar en contacto con ciertos agentes del medio ambiente, los cuales actuarán como detonantes, provocarán que la anomalía se haga presente en el producto del embarazo.

Los factores ambientales que pueden influir serán la dieta de las madres, si consume sustancias nocivas (alcohol o tabaco), el acceso a agua potable, uso de medicamentos o la exposición a contaminantes. Se puede mencionar como ejemplos los defectos del tubo neural por la falta de ácido fólico en la dieta de la progenitora y anomalías en los labios en caso de que la madre fume.¹⁶

2.2.3.3 Anomalías congénitas ambientales o teratogénicas

Son las causadas directamente por factores ambientales que se les llama “teratogénicos”. Cada teratógeno provocará malformaciones distintivas ya que la presencia de éstas dependerá de la dosis a la que se ha expuesto al embrión o feto y el momento de la gestación en la que se expuso, siendo el más susceptible el primer trimestre. Los diversos agentes etiológicos son capaces de producir retardo del crecimiento, neoplasias, retardos cognitivos e incluso abortos espontáneos. La lista de agentes teratógenos es muy amplia y se ven incluidos los siguientes:

- Drogas: alcohol, cocaína, heroína, warfarina, yodo, valproato, estreptomicina y carbamazepina.
- Agentes físicos: radiación e hipertermia.
- Enfermedades maternas: diabetes mellitus, fenilcetonuria, lupus eritematoso, hipotiroidismo y obesidad.
- Infecciones prenatales: rubeola, citomegalovirus, herpes simple, parvovirus, sífilis y toxoplasmosis.
- Metales pesados: mercurio y plomo.^{15,16}

2.2.4 Factores de riesgo

2.2.4.1. Factores demográficos y socioeconómicos

Las anomalías congénitas tienen mayor incidencia en familias y países con escasos recursos y bajos ingresos económicos. Alrededor de un 94% de estas alteraciones se producen en países de bajas y medianas entradas económicas, en estos lugares las madres embarazadas poseen una dieta baja en nutrientes, existe una mayor exposición a factores ambientales nocivos y que predisponen a aumentar la incidencia de estas. A mayor edad materna aumentará la posibilidad de estar presentes las anomalías en los recién nacidos, aunque se ha reportado que en madres jóvenes también aumenta la probabilidad.¹⁵

2.2.4.2. Factores genéticos

Las relaciones entre personas con vínculo de consanguinidad tienen un factor predisponente para las anomalías que hacen aumentar la mortalidad neonatal. En poblaciones específicas, como los judíos asquenazíes o los finlandeses, hay una prevalencia aumentada en cuanto a anomalías genéticas y que conllevan a mayor riesgo de alteraciones fetales.

2.2.4.3. Estado nutricional materno

Dietas con carencia de ácido fólico y yodo, la presencia de diabetes mellitus y el sobrepeso en las madres se relacionan directamente con algunas anomalías congénitas.¹⁷

2.2.4.4. Factores ambientales

Las situaciones en las que las madres embarazadas están en contacto con plaguicidas, productos químicos, tabaco, algunos medicamentos o radiación, hace que aumenten la posibilidad de que padezca anomalías congénitas el feto. Trabajar en plantas de desechos sólidos, minerías o vivir cerca de estos sitios también predisponen al feto a las anomalías.¹⁵

2.2.5 Situación mundial

Estas patologías a nivel global en cuanto a incidencia son escasas, pero en cifras se observa que afectan a 3 de cada 100 recién nacidos, algunas anomalías son detectadas de forma posterior al nacimiento o durante el desarrollo del niño, pudiendo estar presentes hasta en un 10% de niños de hasta 6 años. Para el 2015 se registró el fallecimiento de 276,000 recién nacidos en las primeras cuatro semanas de vida a causa de anomalías.

Conforme el tiempo han transcurrido los índices de mortalidad por enfermedades prevenibles, como las infecciones respiratorias o la desnutrición infantil, han disminuido mientras que las muertes causadas por anomalías congénitas han aumentado. La Organización para la Cooperación y Desarrollo Económicos (OCDE), elaboró un listado, en el año 2015, de la cantidad de muertes registradas por anomalías congénitas que cada país, de los que pertenecen a esta organización, ha tenido y dentro de los resultados Estados Unidos de América se ubica en primer puesto con 10.017, lo continua México con 9.246 y en tercero Turquía con 5.599 casos.

2.2.6. Situación en América

A nivel continental las malformaciones congénitas se ubican como segunda causa de mortalidad neonatal y en menores de 5 años. Para Latinoamérica se lleva un Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas, aunque está conformado solo por países del cono sur, más Costa Rica y República Dominicana, el cual realizó un estudio retrospectivo en el periodo de 1995 a 2008, donde se registraron 2.409.407 nacimientos de los que 31.516 fallecieron a causa de anomalías congénitas, equivalentes a un 1.3% global, los

porcentajes fueron distintos para cada país, presentando desde un 0.7% de muertes en Chile hasta un 2.2% en Bolivia, siendo así Argentina y Chile los países que presentan las menores tasas de mortalidad. Dentro de los resultados que generó menciona que la gastrosquisis fue presentada más frecuentemente en hijos de madres adolescentes (menores de 20 años), siendo reportado en Chile un ascenso del 0.16% anualmente desde 1995, a la vez este último país registra la mayor tasa de casos del Síndrome de Down, existe una alta tasa de madres embarazadas de 35 años o mayores e indica que ha disminuido la incidencia de anomalías del tubo neural, esta situación se lo acreditan a la fortificación de la harina con ácido fólico siendo parte de la prevención primaria.¹⁸

En México se llevó a cabo un estudio en el cual se reportó un 11% de mortalidad infantil por estas anomalías, en el periodo de 1990, en el 2000 18.7%, en 2010 22.4% y para 2014 abarcó un 25.5%.¹⁹

2.2.7. Situación en Guatemala

Dentro de nuestro país estas patologías no son ajenas a nuestra población. Según informes del Instituto Nacional de Estadística (INE) en el año 2001, se reportó que aproximadamente la mitad de los niños que nacen con anomalías congénitas fallecen antes de cumplir un año. Se menciona que para el periodo del 2001 al 2003 en los hospitales nacionales hubo una incidencia de 36 casos por 10.000 nacidos vivos, siendo los departamentos con mayor prevalencia Guatemala, Sacatepéquez y Quetzaltenango, de igual manera indica que las anomalías del Sistema Nervioso central son las que más se presentan seguidas de las anomalías gastrointestinales. Durante el año 2003, mediante un estudio descriptivo, se notifica sobre la prevalencia de anomalías congénitas en el área rural de Guatemala, siendo la misma de 3 por cada 1.000 nacidos vivos y que el 65% de estas patologías eran malformaciones del tubo neural.^{20,21,22,23}

Para el año 2010, el Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social de Guatemala (MSPAS), informó que la mortalidad por anomalías congénitas se ubicaba como cuarto lugar dentro de las causas de mortalidad neonatal. En el 2012 el MSPAS indicó que se ubicaba como la segunda causa de mortalidad en menores de 1 año. En el período de 2006 a 2010 en el IGSS, se llevó a cabo un estudio que describió el perfil epidemiológico de las madres embarazadas que tenían fetos con diagnóstico de anomalías congénitas, encontrando que la mayoría se encontraban entre los 20 y 29 años, siendo mayor el porcentaje de las originarias del área urbana, y que en los diagnósticos realizados el 47% se relacionaba a anomalías del cráneo, con un 12% se encontraban las gastrointestinales, músculo-esqueléticas y urinarias, facial y cardíacas

componían el 7% cada una y pulmonar solamente el 4%. Dentro de las malformaciones craneales la más frecuente fue la hidrocefalia con el 31%, en las cardíacas lideraba la comunicación interventricular con el 40%, en las faciales las relacionadas con anomalías de labios y boca formaban el 80% y la gastrosquisis abarcaba el 45% de las gastrointestinales, en cuanto a las urinarias el Síndrome de Potter acumulaba el 55%.^{21,23,24}

En Guatemala las anomalías del sistema nervioso central son las más frecuentes y tienen mayor prevalencia en la porción occidental del país, según el pediatra guatemalteco Dr. Carlos Augusto Chúa López en su estudio: “Anomalías del Tubo Neural en Guatemala”, caracteriza la incidencia de estas patologías siendo de 2.4 por cada 1.000 nacidos vivos, predominando el meningocele y el mielomeningocele que son las formas abiertas de las anomalías del cierre del tubo neural. Huehuetenango y Quetzaltenango reportan 4 casos por 1.000 vivos, siendo estas tasas de incidencia comparadas con países como Irlanda y China que son los que tienen la mayor incidencia a nivel mundial de este tipo de alteraciones.³

Múltiples son los factores que influyen sobre los guatemaltecos que elevan la presentación de anomalías fetales entre los que existen las tendencias familiares, relaciones entre personas que comparten consanguinidad, déficits nutricionales de los cuales el más importante es el de ácido fólico y por último la exposición a fumonisinas, toxinas producidas por hongos que surgen en el maíz, alimento de amplio consumo a nivel rural, que son inhibidores de los receptores de ácido fólico.³

Por último, en 2017, en el departamento de Chiquimula mediante un trabajo descriptivo transversal se caracterizó epidemiológicamente a los pacientes lactantes con anomalías. Contó con un total de 40 pacientes que cumplían los criterios de inclusión y concluyó en que el grupo etario de madres de 15 a 19 años es el que posee mayor incidencia, para estas patologías, con un 25%, durante el embarazo el 48% de las madres afectadas padeció de infecciones del tracto urinario, 40% de las madres consumió amoxicilina siendo el medicamento más usado. Era mayor la cantidad de madres originarias de zonas urbanas y que el 45% de las implicadas eran analfabeta, el sexo masculino predominó en los pacientes con malformaciones siendo del 60%. Las principales anomalías congénitas registradas fueron del sistema musculo esquelético, 35%, y le siguió las del sistema nervioso central con 15%, para concluir con la información generada en nuestro país se obtuvo que la morbilidad que presentó la mayoría de recién nacidos con alteraciones congénitas fue neumonía en un 39%.²

2.2.8 Medidas de prevención para anomalías congénitas

Al hablar de cómo prevenir estas patologías no se hace referencia a la manipulación genética, aunque en la actualidad no es una opción lejana, sino de la modificación de los factores nocivos a los que se exponen, tanto la madre como el feto, siendo estos de origen ambiental y social. Estas medidas serán efectivas si se llevan a cabo en el momento adecuado, siendo este antes de la concepción o durante el control prenatal.¹⁶ Para la prevención existen diferentes líneas las cuales serán mencionadas a continuación:

2.2.8.1 Prevención primaria

Estas medidas contemplan la prevención mediante la fortificación de alimentos básicos con nutrientes como el ácido fólico, yodo y hierro, múltiples países ya tienen leyes en rigor para esta situación. La vacunación contra agentes nocivos como la rubeola o el sarampión, o el uso de medicamentos sin prescripción por un profesional durante el embarazo. Al igual que la educación que los promotores de salud deben compartir con la población, esta debe enfocarse hacia las mujeres embarazadas o que están planificando quienes deben evitar la exposición a factores ambientales teratogénicos, el consumo de alcohol o drogas ilegales.¹⁶

2.2.8.2 Prevención secundaria

Consiste en la detección de forma temprana de las anomalías en el feto, permitiendo así intervenciones médicas adecuadas. Un ejemplo es la prueba del talón de los recién nacidos la cual permite detectar patologías metabólicas y de encontrar un caso positivo se podrá brindar tratamiento.

2.2.8.3 Prevención terciaria

Es orientada hacia la rehabilitación e inserción dentro de la sociedad de los pacientes con anomalías congénitas, la cual permitirá el mejoramiento de su calidad de vida.¹⁶

2.2.9 Detección de anomalías

La medicina es un campo científico que constantemente avanza en cuanto a descubrimientos y tecnologías, que son implementadas para brindar mejores tratamientos a la diversidad de patologías existentes. Las anomalías congénitas no son la excepción, muchos son los factores que influyen para que estas se presenten en los fetos, sin embargo, existen pruebas que permitirán conocer las probabilidades de que estas malformaciones se presenten o incluso

llegarlas a detectar cuando ya son existentes. Dentro de la variedad de técnicas disponibles, unas son más útiles para trimestres específicos del embarazo. Hay dos tipos de pruebas: invasivas y no invasivas.²⁵

2.2.9.1. Pruebas invasivas

2.2.9.1.1. Amniocentesis

Proceso por el cual se obtiene una muestra de líquido amniótico por una punción transabdominal que es guiada por ultrasonido. Permite la detección de enfermedades hereditarias o anomalías cromosómicas, debe ser realizada dentro de las semanas 14 a la 20 y se extrae de 15 a 20ml del líquido, el periodo antes mencionado se caracteriza por alta presencia de células fetales, cuenta con el 1% de incidencia en abortos espontáneos. Se han registrado procedimientos de la 10 a 14 semanas de gestación, sin embargo, aumenta al 2% el riesgo de abortos, se presenta mayor incidencia de pie equino, por lo que no se recomienda durante este período gestacional.²⁵

2.2.9.1.2. Biopsia Coriónica

Técnica en la que se obtiene una porción pequeña de las vellosidades coriónicas de la placenta, la punción que se realiza puede ser transabdominal o transcervical y debe de ser acompañada en todo momento por ultrasonografía. Desde las 11 semanas puede optarse por este procedimiento, el que pretende diagnosticar las anomalías cromosómicas, actualmente se calcula que puede causar el 1% de abortos espontáneos.

2.2.9.1.3. Cordocentesis

Extracción de sangre fetal por medio de la punción a los vasos en el cordón umbilical, igualmente que las técnicas anteriores deben ser acompañadas de ultrasonografía en todo momento. Permite la obtención de resultados de 24 a 48 horas, evaluando la presencia de hemopatías, compromisos inmunológicos y el estudio de los cromosomas. Se debe de llevar a cabo a partir de la semana 20, ya que los vasos del cordón umbilical son los suficientemente gruesos para ser puncionados. Presenta una probabilidad del 1% al 3% de abortos espontáneos.²⁵

2.2.9.2 Pruebas no invasivas

2.2.9.2.1 Ecografías

Durante el primer trimestre se pretende evaluar la vitalidad fetal, su localización intra o extrauterina y en este periodo puede realizarse el cálculo preciso de la edad gestacional.

Mediante este procedimiento pueden ser detectados síndromes como el de Down, Turner o Edwards, por medio de la evaluación de la translucencia nuchal, presencia de hueso nasal o incluso Doppler de vasos que el ductus venoso para descartar anomalías del corazón.²⁶

- Sensibilidad y especificidad de la ecografía

El ultrasonido es la principal prueba de tamizaje no invasiva, que se utiliza a nivel mundial para el diagnóstico de anomalías fetales. Posee una alta sensibilidad en poblaciones con alta incidencia de malformaciones congénitas y alta especificidad que están ligados al tipo de ultrasonido y la experiencia del ecografista.

- La especificidad se define como la proporción de verdaderos negativos, que fueron correctamente identificados por la prueba diagnóstica, es decir el total de individuos sanos según el estándar de referencia.²⁷ Especificidad se calcula con la siguiente fórmula:

$$\text{Especificidad} = \text{verdaderos negativos} / (\text{verdaderos negativos} + \text{falsos positivos})$$

- La sensibilidad es definida como la proporción de verdaderos positivos correctamente identificados por la prueba del total de individuos enfermos según el estándar de referencia.²⁷ Sensibilidad se calcula de la siguiente forma:

$$\text{Sensibilidad} = \text{verdaderos positivos} / (\text{verdaderos positivos} + \text{falsos negativos})$$

- El valor predictivo positivo se refiere a la probabilidad de que una persona tenga una enfermedad específica cuando la prueba diagnóstica de la misma da un resultado positivo. Este valor se calcula con la fórmula:

$$\text{Valor predictivo positivo} = 100 * (\text{prevalencia} * \text{sensibilidad}) / (\text{prevalencia} * \text{sensibilidad} + ((1 - \text{prevalencia}) * (1 - \text{especificidad})))$$

- El valor predictivo negativo es la probabilidad de que un sujeto con un resultado negativo en la prueba esté realmente sano. Su cálculo es:

$$\text{Valor predictivo negativo} = 100 * ((1 - \text{prevalencia}) * \text{especificidad}) / ((1 - \text{prevalencia}) * \text{especificidad} + (\text{prevalencia} * (1 - \text{sensibilidad})))$$

- Ultrasonido del primer trimestre

Para que sea eficaz este procedimiento debe de ser realizado en el período de las semanas 11 a la 13, siendo la semana 12 la ideal. Su finalidad será la cuantificación del número de fetos, identificar la edad gestacional, viabilidad y por medio de marcadores ecográficos puede ser calculado el riesgo que el feto presente para anomalías congénitas. Preferentemente debe de ser realizado vaginal y ser llevado a cabo de forma minuciosa, evaluando el corte transversal del cráneo, cerebro y plexos coroideos, tórax, abdomen superior

enfocado en estómago, abdomen inferior analizando el cordón umbilical y la vejiga del feto, extremidades y un corte longitudinal de la columna.²⁶

Los marcadores ecográficos de aneuploidía son:

- Translucencia nuchal (TN)

Es el más importante en este trimestre, pudiendo llegar a detectar hasta el 75% de anomalías congénitas. Se toma como positivo al rebasar el percentil 95.²⁶

- Hueso nasal

Cuando está ausente este hueso y la TN está agrandada, se puede aumentar la detección de anomalías hasta el 90%, a esta técnica se le pueden añadir las pruebas bioquímicas en sangre materna, consiguiendo hasta el 97% de detección. De lo contrario cuando el hueso está presente hay un descenso en el riesgo de anomalías hasta del 30%.²⁶

- Ductus venoso (DV)

Técnica que debe correlacionarse directamente con la TN, al estar esta última aumentada se recomienda la evaluación ecográfica del DV, ya que si se detecta una onda atrial reversa puede ser indicativa de anomalías cardíacas. Cuando el DV es negativo el peligro de cardiopatías se ve disminuido más no el de las anomalías congénitas.²⁶

- Ángulo facial

Se debe de obtener una imagen de perfil de la cara fetal en la línea media, se define por la intersección de dos líneas una sobre la superficie del paladar superior y la otra que proviene de la superficie de la frente fetal, este ángulo va disminuyendo exponencialmente junto con la longitud craneocaudal, cuando existe un comportamiento contrario al mencionado, se sospecha de una trisomía 21.

- Flujo tricúspideo

La válvula tricúspidee separa al ventrículo derecho de la aurícula derecha. Cuando se detecta una regurgitación del flujo sanguíneo del ventrículo a la aurícula, existe la probabilidad de que el feto posea una trisomía 21.²⁷

- Mega vejiga

Este órgano dentro del feto debe de tener una longitud menor a 6mm, cuando esta medida se encuentra entre los 7mm a 15mm la posibilidad de anomalías cromosómicas, especialmente trisomía 13 y 18, aumenta en un 20%.²⁷

- Ultrasonido del segundo trimestre

Para las ecografías realizadas en este rango de tiempo, evaluarán minuciosamente la estructura anatómica del feto, permitiendo la detección de anomalías

congénitas estructurales. Debe de realizarse entre las semanas 20 a la 25, valorándose 9 marcadores ecográficos para descartar la trisomía 21, siendo estos los siguientes: hueso nasal, arteria subclavia derecha aberrante, ventriculomegalia, pliegue nucal, hiperecogenicidad intestinal, ectasia pielica, foco hiperecogénico intracardiaco, húmero y fémur acortados. Todos estos marcadores se relacionarán directamente con la edad de la madre y la probabilidad de presentar una trisomía 13, 18 o 21.²⁷

2.2.9.2.2. Marcadores bioquímicos en sangre materna

Mediante una muestra de sangre materna se evaluarán los niveles de sustancias, liberadas por el feto como por la placenta, siendo estas la proteína plasmática A y la fracción B gonadotropina coriónica humana, en el primer trimestre estos estudios serán más efectivos para la detección de malformaciones de origen cromosómico. En el segundo trimestre del embarazo existen múltiples opciones de cribado, siendo capaces de evaluar de dos hasta cuatro sustancias; el doble cribado consistirá en estudiar la concentración de alfa feto proteína y la gonadotropina coriónica humana. El estriol no conjugado será añadido en el triple cribado y la inhibina-A será cuantificada para el cuádruple cribado.

También se puede evaluar a través de la sangre materna la presencia de ADN fetal, en la prueba Harmony se estudiarán las secuencias genómicas específicas para detectar la existencia de las trisomías más comunes, siendo las 10 semanas de gestación el momento correcto para realizar la misma.²⁵

2.2.10. Descripción de anomalías

2.2.10.1. Anencefalia

Es la ausencia parcial o total de la bóveda del cráneo, junto con el cuero cabelludo y el cerebro. Se presenta con anomalías faciales y cardíacas. Incompatible con la vida, puede ser sospechado al haber polihidramnios ya que el feto carecerá del centro de deglución. Causado por la falta de cierre superior del tubo neural.^{2,17}

2.2.10.2. Encefalocele

Protrusión de porción del encéfalo junto con las meninges de la bóveda craneal, producido por un déficit en el cierre del tubo neural. Puede presentarse en la región occipital que es el sitio más frecuente, seguida la región parietal y frontonasal. Los pacientes que lo presenten poseen déficit cognitivo, microcefalia, convulsiones, déficits auditivos, visuales y nasales.^{2,17}

2.2.10.3. Espina bífida

Conjunto de defectos, que se presentan como un cierre incompleto de la columna vertebral y del canal medular, existiendo protrusiones de médula espinal, meninges en cualquier nivel de la columna y forma un saco o un quiste, meningocele o mielomeningocele.

- Meningocele: cuando el saco que protruye contiene meninges y Líquido Cefalorraquídeo (LCR), la médula se mantiene intacta.
- Mielomeningocele: a diferencia del anterior contiene médula espinal, raíces nerviosas, LCR y meninges.

Las pacientes que los presentan tienen déficit neurológico, insensibilidad según sea el dermatoma afectado. Existe una variación denominada espina bífida oculta, que implica la ausencia de la fusión del arco vertebral posterior. Generalmente se presentan en las vértebras L5 y S1, suele pasar desapercibida, aunque se presenta como un pequeño hoyuelo con un mechón de pelo. Los pacientes que la presentan carecen de sintomatología¹⁷.

2.2.10.4. Microcefalia

Anomalía craneana caracterizada por presentar un perímetro cefálico inferior a dos desviaciones estándar en recién nacidos a término o menor al percentil 3 en pretérminos.^{22,28}

2.2.10.5. Macrocefalia

Alteración del perímetro craneal el cual se registra superior a dos desviaciones estándar en recién nacidos a término. Pudiendo ser causada por el exceso del LCR, engrosamiento del cráneo, anomalías del cerebro o herencia familiar.²⁸

2.2.10.6. Hidrocefalia

Exceso de LCR dentro de la bóveda craneal junto con dilatación de los ventrículos, no siempre con la cabeza agrandada. Causada por una producción excesiva de LCR, o cuando la circulación y absorción de este líquido está obstruida. Los pacientes presentan déficit neurológico y problemas en el desarrollo físico, pudiendo llegar a ser mortal.^{2,17}

2.2.10.7. Holoprosencefalia

Falta de desarrollo del prosencéfalo o división incompleta de los hemisferios cerebrales, causando anomalías faciales y déficit neurológico.¹⁷

2.2.10.8. Agenesia del cuerpo caloso

Anomalía congénita en la que esta estructura que conecta los dos hemisferios del cerebro se encuentra ausente. Puede presentarse como un defecto aislado o en combinación

con otras anomalías como la de Arnold-Chiari, el Síndrome de Dandy-Walker, y Andermann o esquizencefalia.^{2,29}

2.2.10.9. Labio leporino y paladar hendido

Anomalía en la que tanto el labio superior como el paladar no tienen un desarrollo adecuado, se caracteriza por una fisura en el labio, evitando que este tejido se una. Se presentan dos variantes:

- Alteración del labio y maxilar superior, con o sin afectación del paladar duro y blando.
- Modificaciones que incluyen al paladar duro y blando.

Los pacientes que la presentan tienen dificultad para hablar. Es una condición reversible, ya que existe tratamiento quirúrgico.^{2,17}

2.2.10.10. Hernia diafragmática

Sucede cuando el diafragma no se desarrolla completamente permitiendo la translocación de vísceras abdominales a la cavidad torácica, comprimiendo los pulmones y causando una hipoplasia pulmonar. Es más frecuente del lado izquierdo.¹⁷

2.2.10.11. Atresia esofágica

Puede ser provocado por un estrechamiento o interrupción de la continuidad del esófago, evitando su unión con el estómago. Existen múltiples variaciones que pueden incluir fistulas traqueoesofágicas con posibilidad de provocar neumonías aspirativas, asfixia e incluso la muerte. Frecuentemente se asocia con malformaciones en las vértebras, ano, corazón, riñones y digestivas. Debe ser resuelta por medio de cirugía.¹⁷

2.2.10.12. Ano imperforado

Anomalía en la que el ano carece de comunicación con el recto, pudiendo presentarse fistulas con los genitales o la vejiga. Requiere cirugía.¹⁷

2.2.10.13. Onfalocele

Defecto de la pared abdominal, en el cual existe una protrusión de las vísceras hacia el cordón umbilical, viéndose recubiertas por esta membrana.¹⁷

2.2.10.14. Gastrosquisis

Herniación de los intestinos afuera de la cavidad abdominal, sin estar recubiertas, protruyen del lado derecho del cordón umbilical.^{2,17}

2.2.10.15. Masa pélvica

Masas ubicadas en la región pélvica, se presentan con mayor frecuencia en el sexo femenino, generalmente son patologías como hidrómetrocolpos, quistes o tumores ováricos.

2.2.10.16. Agenesia renal

Cuando es bilateral, es una anomalía incompatible con la vida. Defecto congénito que altera los tubos renales (riñón y uréter) drásticamente. Las mujeres diabéticas poseen mayor posibilidad de engendrar niños con esta anomalía.¹⁷

2.2.10. 17. Pielocaliectasia

Anomalía de las vías urinarias en las que se encuentran dilatados los cálices renales, a causa del aumento de la presión dentro de estos conductos. Si no se recibe tratamiento conlleva a la hidronefrosis y a la disminución de la función renal.³⁰

2.2.10.18. Hipospadias

Malformación de las vías urinarias en el que el orificio externo de la uretra se sitúa en la cara inferior del pene. Mujeres con obesidad y mayores a 35 años son predisponentes para esta patología.¹⁷

2.2.10.19. Hidrocele

Acumulación anómala del líquido entre la capa visceral y parietal de la túnica vaginal y el testículo. En el recién nacido ocurre por acumulación de líquido peritoneal en la túnica vaginal, por persistencia del conducto peritoneo vaginal, es más frecuente su presencia en neonatos pretérmino.²²

2.2.10.20. Displasia de cadera

Posee dos presentaciones

- Luxación típica: situación en la que al nacimiento no se encuentra luxación, pero posteriormente se presenta.
- Luxación atípica: anomalía congénita asociada a otras malformaciones como pie zambo y estrabismo.²²

2.2.10.21. Polidactilia

Existencia de un dedo supernumerario en manos o pies.²²

2.2.10.22. Sindáctila

Fusión de dos o más dedos ya sea en los pies o en las manos.³¹

2.2.10.23. Apéndices cutáneos

Extensión anómala de piel en cualquier región del cuerpo.³²

2.2.10.24. Displasia esquelética

Conjunto de malformaciones en las que hay ausencia completa, parcial o hipoplasia del esqueleto de partes de las extremidades. Incluye hipotrofia de mano, fusión de dedos, partes ausentes en miembros afectados. Estas anomalías se presentan en 1 de cada 4,000 nacidos vivos, el 25% de los pacientes fallecen durante el periodo prenatal y el 30% al nacer.

Las displasias se subdividen en:

- Osteocondrodisplasias: defectos en el crecimiento y desarrollo de los huesos y cartílagos.
- Desarrollo desorganizado de los componentes fibrosos y cartilaginosos del esqueleto.
- Osteólisis idiopática.

Cada una de las displasias esqueléticas posee distintos fenotipos, implicaciones pronósticas y recurrencia. Estas pueden ser clasificadas también como letales y no letales. Cuando una extremidad es afectada, la displasia es nombrada dependiendo del miembro afectado.

- Micromelia: acortamiento de una extremidad completa
- Rizomelia: el acortamiento afecta el segmento proximal de la extremidad.
- Acromelia: el acortamiento afecta el segmento distal de la extremidad.¹⁷

2.2.10.25. Síndrome de Down

Anomalía cromosómica que presenta un patrón de malformaciones mayores y menores, siendo frecuentes las cardíacas y las gastrointestinales. Es causado por un cromosoma 21 extra, es decir una trisomía. Las características físicas de estos pacientes son ojos almendrados, macroglosia, exceso de piel en la nuca, pliegue único en la palma de la mano, retraso del desarrollo mental y social.^{2,17}

2.2.10.26. Síndrome de Edwards

Trisomía del cromosoma 18, pueden presentar anomalías cardíacas siendo la más frecuente la comunicación intraventricular, las gastrointestinales abarcan divertículo de Meckel y páncreas ectópico, microcefalia o luxación de caderas.

2.2.10.27. Síndrome de Patau

Trisomía 13, incluye anomalías de la línea media, cardíacas, renales, genitales, holoprosencefalia, labio leporino, paladar hendido y onfalocele.

2.2.10.28. Síndrome del Zika

Para entrar dentro de este diagnóstico el paciente debe de cumplir al menos dos de las siguientes condiciones: microcefalia, hipoplasia cerebral o cerebelar, ventriculomegalia, espasticidad, irritabilidad persistente, convulsiones, sordera neurosensorial, microftalmia, cataratas y artrogriposis.

2.2.10.29. Criptorquidia

Es una anomalía congénita que se caracteriza por la ausencia de uno de los testículos en el escroto, en el 85% de los casos es unilateral derecha ya que es el último en descender. Esta patología afecta al 3-9% de los recién nacidos a término. Esta malformación puede ser asociada a otras anomalías, alteraciones cromosómicas o alteraciones del desarrollo sexual.³³

2.2.10.30. Poliquistosis renal

La poliquistosis renal es una enfermedad hereditaria que es caracterizada por insuficiencia renal, hipertensión portal causada por mutaciones en el gen PKHD1 el cual codifica la proteína fibrocistina. Esta deficiencia es la causa del desarrollo de quistes renales en los túbulos colectores, fibrosis hepática o dilatación intrahepática de los conductos biliares.³⁴

2.2.10.31. Microtia

Es una malformación congénita del oído externo, caracterizada por un pabellón auricular pequeño malformado. Es unilateral derecho en la mayoría de los casos y predomina en pacientes de sexo masculino. Pudiendo estar asociado a estenosis del conducto auditivo y atresia. Es considerada una anomalía mayor con afectación del funcionamiento auditivo. Su etiología es multifactorial.³⁵

2.2.10.32. Micropene

Se define como un pene de al menos 2.5 desviaciones estándar por debajo de las medidas normales. Se debe diferenciar del pene cuyo eje y longitud son normales, pero está oculto por excesiva grasa.³⁶

2.2.10.33. Pie equino

El pie equino es un defecto muscular esquelético común que se presenta en 4.5 de cada 1,000 nacidos vivos, predomina en el sexo masculino y es bilateral en el 50% de los casos. Está asociado a artrogriposis y el Síndrome de Moebius. Esta patología se caracteriza por un pie y tobillo que se encuentra en equino, supino, varo y aducto del antepié. Los huesos

escafoides y cuboides se desplazan medialmente. También pueden presentarse contracturas de los tejidos blandos mediales y plantares.^{17,27}

2.2.10.34. Síndrome de Turner

Es un defecto congénito causado por la falta completa o parcial del segundo cromosoma X, se presenta en 1 de cada 2,500 recién nacidos de sexo femenino. Se manifiesta con talla baja, disfunción gonadal, malformaciones cardíacas y renales, problemas auditivos y oftálmicos.³⁷

2.2.10.35. Síndrome de Potter

Conjunto de anomalías que se asocian a insuficiencia renal en el recién nacido. Se debe de sospechar en caso de oligoamnios, la ausencia de líquido dentro del útero impide amortiguar al feto contra las paredes de este, por lo que al nacimiento posee una apariencia facial característica, con hipertelorismo, puente nasal amplio, mentón pequeño e implantación baja de las orejas. El defecto primario siempre será la insuficiencia renal a causa de agenesia renal bilateral u otra alteración de las vías urinarias, que conlleve a la carencia de función de estos órganos.³⁸

Síndrome de Potter posee 4 tipos:

- I: Enfermedad recesiva del cromosoma 6 caracterizada por riñones aumentados de tamaño por múltiples quistes corticales y túbulos colectores dilatados. Se presenta en 1 de cada 30,000 nacidos vivos y es de igual incidencia en cuanto a sexo, se realiza diagnóstico en el primer trimestre de gestación.
- II: Se trata de una displasia congénita renal con túbulos colectores que presentan dilataciones heterogéneas y pueden ser bilaterales. Este síndrome afecta a 1 de cada mil nacidos vivos, más frecuente en el sexo masculino y de los 4 tipos de Potter, esta es la más común.
- III: riñón poliquístico del adulto, asintomático hasta la tercera o cuarta década de la vida.
- IV: se caracteriza por displasia quística secundario a uropatía obstructiva lo que causa dilatación retrograda progresiva que causa displasia del riñón y daño irreversible.³⁸

2.2.10.36 Anomalías cardíacas

Grupo de defectos en el corazón presentes al nacer y que se clasifican como:

- Cortocircuitos de izquierda a derecha: patologías en las que se presenta defectos en las estructuras cardíacas que separan la circulación sistémica de la pulmonar, existiendo un flujo sanguíneo de la primera hacia la segunda. Incluye la comunicación interauricular, comunicación interventricular, ductus arterioso persistente entre otras.

- Lesiones obstructivas: son las que impiden o dificultan la salida de sangre de las cavidades cardíacas. Abarca estenosis aortica y pulmonar, así como coartación aortica.
- Cardiopatías cianóticas: se caracterizan por impedir la adecuada oxigenación de la sangre que llega a los tejidos, causando cianosis. Dentro de este grupo se incluye la transposición de grandes vasos, la tetralogía de Fallot y la anomalía de Ebstein.²²

2.3. Marco teórico

Según la OMS, las malformaciones congénitas son la segunda causa de mortalidad en recién nacidos después de la prematuridad. Se estima que a nivel mundial 1 de cada 33 niños nacen con un defecto congénito. Aunque algunas de estas no son graves, la mayoría tendrá un riesgo alto de discapacidad a largo plazo, que demandará servicios de salud para mejorar su calidad de vida. A nivel Latinoamericano se estima que cada año nacen 1.6 millones de niños y que el 21% de la mortalidad de los menores de 5 años es atribuida a defectos congénitos.^{8,9}

La ecografía es el método de rutina no invasivo utilizado en la práctica médica para realizar tamizaje de alteraciones fetales, dependiendo de las semanas gestacionales que tenga el feto al momento de realizar la ecografía.⁷

El Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología, efectuó una revisión de 36 estudios que implicaban 900,000 fetos, demostrando que la sensibilidad ecográfica para diagnóstico de defectos congénitos es del 40.4%. Existe controversia acerca de la sensibilidad y especificidad de esta prueba para la detección de defectos congénitos, ya que existen múltiples estudios que cuestionan la efectividad del ultrasonido para detectar anomalías.

En Latinoamérica en el año 2005 se publicó un artículo por la revista chilena de obstetricia, en la que se exponía el registro durante dos años de ecografías fetales y la sensibilidad obtenida fue de un 51.3%. Este informe comparó la sensibilidad obtenida en estudios previos, yendo desde una sensibilidad del 23,6% al 40.5%, hasta un estudio que se considera el más grande a nivel mundial donde se registró una sensibilidad de 73,7% en embarazos alrededor de las 26 semanas. La sensibilidad es directamente proporcional a las características de la población, ya que, si se realiza el cálculo de sensibilidad en un grupo con incidencia baja de anomalías congénitas, esta será menor que en un grupo con alta incidencia de estas afecciones.¹¹

En cuanto a especificidad, se publicó un estudio en el año 2015 en Lima, Perú sobre la sensibilidad y especificidad de la ecografía para diagnóstico de anomalías fetales. Se concluyó que este método posee una especificidad del 100% para diagnóstico de estas afecciones.¹⁵

2.4. Marco conceptual

2.4.1. Agenesia del cuerpo calloso

Defecto congénito en el que ésta estructura que conecta ambos hemisferios del cerebro está parcial o completamente ausente.

2.4.2. Anencefalia

Es la ausencia parcial o total de la bóveda del cráneo, junto con el cuero cabelludo y el cerebro.

2.4.3. Antecedentes maternos

Se define como el registro de la información sobre enfermedades médicas que afectan la salud de la madre.

2.4.4. Cardiopatías congénitas

Anomalías estructurales del corazón o de los grandes vasos.

2.4.5. Displasia esquelética

Anomalías congénitas que se caracterizan por la ausencia de algún hueso.

2.4.6. Edad gestacional

Edad del feto, expresado en semanas transcurridas desde el primer día del último periodo menstrual de la madre antes del embarazo.

2.4.7. Edad materna

Tiempo en años que ha vivido la madre desde su nacimiento hasta el momento actual.

2.4.8. Encefalocele

Protrusión de porción del encéfalo junto con las meninges de la bóveda craneal, producido por un déficit en el cierre del tubo neural.

2.4.9. Evaluación neonatal

Se define como la evaluación de todas las características que el niño tiene al nacer, se pueden percibir durante el post parto inmediato. Estas son medidas por parámetros, que son cuantificados mediante herramientas de evaluación consensuada, tales como: test de APGAR, funciones vitales, examen físico y neurológico.¹

2.4.10. Gastrosquisis

Herniación de los intestinos afuera de la cavidad abdominal, sin estar recubiertas, protruyen del lado derecho del cordón umbilical.

2.4.11. Hallazgos ultrasonográficos

Se define como el hallazgo prenatal durante el estudio de la anatomía fetal y enfermedades que afectan órganos y sistemas detectables por ultrasonido.³⁹

2.4.12. Hallazgos en el nacimiento

Manifestaciones físicas en el recién nacido que el pediatra evidencia por medio de la evaluación neonatal y que registra en el expediente del paciente.

2.4.13. Hernia diafragmática

Anomalía congénita caracterizada por que el diafragma, no se desarrolla completamente permitiendo la translocación de vísceras abdominales a la cavidad torácica, comprimiendo los pulmones y causando una hipoplasia pulmonar.

2.4.14. Hidrocefalia

Exceso de LCR dentro de la bóveda craneal junto con dilatación de los ventrículos, no siempre se presenta con la cabeza agrandada.

2.4.15. Holoprosencefalia

Falta de desarrollo del prosencéfalo o división incompleta de los hemisferios cerebrales.

2.4.16. Labio leporino y paladar hendido

Anomalía en la que tanto el labio superior como el paladar no tienen un desarrollo adecuado, se caracteriza por una fisura en el labio evitando que este tejido se una.

2.4.17. Macrocefalia

Crecimiento anormal del perímetro cefálico, estando éste por encima de 2 desviaciones estándar para la media de edad, sexo.

2.4.18. Masa pélvica

Protrusión pélvica que puede deberse a quistes ováricos, para ováricos y teratomas quísticos.

2.4.19. Meningocele

Cierre incompleto de la columna vertebral y el canal medular, formando un saco que contiene meninges y líquido cefalorraquídeo, la médula se mantiene intacta.

2.4.20. Microcefalia

Crecimiento anormal del perímetro cefálico, estando éste por debajo de 2 desviaciones estándar, para la media de edad, sexo y edad gestacional.

2.4.21. Mielomeningocele

Cierre incompleto de la columna vertebral y el canal medular, formando un saco que contiene médula espinal, raíces nerviosas, líquido cefalorraquídeo y meninges.

2.4.22. Número de gestas

Número de embarazos, incluyendo el actual, que la madre ha tenido.

2.4.23. Número de ultrasonidos realizados

Cantidad de ultrasonidos obstétricos que se ha realizado la paciente durante el control prenatal.

2.4.24. Onfalocele

Defecto de la pared abdominal, en el cual existe una protrusión de las vísceras hacia el cordón umbilical viéndose recubiertas por esta membrana.

2.4.25. Pacientes de alto riesgo

Se define como la situación en la que la madre, el feto o ambos poseen un riesgo elevado de presentar complicaciones durante el embarazo o parto, a comparación de un embarazo normal.

2.4.26. Pacientes de bajo riesgo

Se define como el embarazo que transcurre con patrones de normalidad o sin patología dentro de los cambios que esperaríamos encontrar en la madre. Conlleva un feto y posteriormente a un recién nacido con un adecuado crecimiento y desarrollo biopsicosocial.⁴⁰

2.4.27. Pielocaliectasia

Defecto congénito que se caracteriza por dilatación de los cálices renales debido a un aumento de presión en las vías urinarias.

2.4.28. Poliquistosis renal

Enfermedad que se caracteriza por la presencia de múltiples quistes renales bilaterales, así como por manifestaciones extrarrenales, que se desarrollan en grado variable.

2.4.29. Sindáctila

Fusión de dos o más dedos ya sea en los pies o las manos.

2.4.30. Síndrome de Potter

Conjunto de hallazgos asociados a insuficiencia renal en el feto y agenesia renal o alteración de las vías urinarias.

2.4.31. Cromosomopatías

Mutaciones en los cromosomas que pueden alterar el número de genes o el orden de estos.

2.5. Marco geográfico

2.5.1 Delimitación geográfica

Guatemala es un país que se ubica en Centroamérica, delimitado al norte y oeste por México, este con Belice y el Golfo de Honduras, sur con el Océano Pacífico, y al suroeste con Honduras y El Salvador. Tiene una extensión territorial de 108,889 kilómetros cuadrados, se divide en 8 regiones, 22 departamentos y 340 municipios.⁴¹

Su área metropolitana (Región I), posee una extensión territorial de 2,192 kilómetros cuadrados. El departamento de Guatemala, organizado en 17 municipios, forma la Región I, la cual se delimita por los departamentos de: Escuintla y Santa Rosa al sur, Baja Verapaz al norte, El Progreso, Jalapa y Santa Rosa al este y por último Sacatepéquez y Chimaltenango al oeste.

2.5.2 Demografía de la población

La población de estudio incluye a las mujeres embarazadas afiliadas y derechohabientes que llevaron control prenatal en el Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”, incluyendo pacientes que hayan sido referidas de unidades periféricas o departamentales. Esta institución es centro de referencia para los municipios de Palencia, Chinautla, Chuarrancho, San José del Golfo, San Pedro Ayampuc y para los departamentos de Alta Verapaz, Baja Verapaz, Izabal, El Progreso, Zacapa, Chiquimula, Petén, Jalapa y Jutiapa. Este hospital da cobertura a las zonas 1, 2, 6, 16, 17,18, 24 y 25 dentro de la ciudad capital. Según informe del Instituto Nacional de Estadística, en el año 2011 existía un total de 7, 473,474 mujeres a nivel nacional, de estas 3, 409,857 habitan en los departamentos antes mencionados. En el departamento de Alta Verapaz el 79% de la población habla Q’eqchi’, en el resto de los departamentos hablan español.⁴²

Zacapa, El Progreso y Guatemala poseen más del 60% de viviendas hechas con materiales de calidad, abastecimiento de agua adecuada y sin hacinamiento, mientras que los demás departamentos no. Todos los departamentos que atiende la institución poseen servicio sanitario adecuado, además de un porcentaje de alfabetismo mayor del 60%.⁴²

Para el año 2014 se registró un total de 175 031 nacimientos en los departamentos que cubre el hospital, el 7.5% de estas madres eran menores de 15 años, la edad media de las madres fue de 20 años. El 44% de las muertes fetales reportadas fueron en los departamentos que cubre el centro asistencial.

En lo que respecta a nivel socioeconómico, el 35.9% de la población vive en pobreza, el 23.36% en pobreza extrema. El salario mínimo diario, estimado en el año 2017, para agrícolas y no agrícolas fue de 86.90 quetzales, mientras que los trabajadores de maquilas y exportadoras ganan 79.48 quetzales al día.⁴³

2.6. Marco institucional

El Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”, es un hospital de tercer nivel de atención y de cuarto nivel de complejidad, es de referencia para los niveles inferiores en las regiones de Petén, norte y oriente del país. Se sitúa en 19 avenida 7-14 Zona 6.

Los objetivos de la institución son:

- Incremento de cobertura
- Estabilidad financiera
- Asistencias de calidad
- Eficacia, transparencia y control
- Crecimiento y desarrollo institucional

Las funciones esenciales son la prestación de servicios médico-hospitalarios para conservar, prevenir o reestablecer la salud de los afiliados, además de resguardarlos de riesgos que los priven de la capacidad del ser autosuficientes, independientemente de cuál sea el origen de la incapacidad. Así como velar por familiares específicos en caso de muerte de la persona de la que dependían económicamente⁴⁴.

2.6.1 Antecedentes históricos

El 20 de octubre de 1944 fue derrocado el General Federico Ponce Vaides y se optó por un gobierno democrático, bajo el mando del Dr. Juan José Arévalo Bermejo. El gobierno de Guatemala negoció que dos técnicos en materia de seguridad social (Licenciado Oscar Barahona originario de Costa Rica y Actuario Walter Dittel de origen chileno) realizaran un estudio de las condiciones demográficas del país, lo que resultó en un libro titulado ‘Bases de la Seguridad Social en Guatemala’.

Al promulgarse la constitución de la república de esa época, se estipuló entre las garantías sociales, en el Artículo 63 que se debía establecer seguro social obligatorio. Esta ley regula los alcances, extensión y la forma en que debe ser puesto en vigor.⁴⁴

El 30 de octubre de 1946, el congreso de la república emitió el decreto 295 “la ley orgánica del IGSS”. Estas situaciones dieron como resultado la creación de una institución autónoma, de derecho público con capacidad plena para adquirir derechos y contraer obligaciones para el beneficio del pueblo guatemalteco. Este régimen nacional, unitario y obligatorio, cubre todo el territorio de la república. La constitución política de la República de

Guatemala promulga el 31 de mayo de 1985, en el artículo 100, que la seguridad social es reconocida por el estado y garantiza el derecho de la seguridad social para el beneficio de la población nacional.⁴⁵

2.6.2 Cobertura

Este centro de atención brinda cobertura a las zonas 1, 2, 6, 16, 17, 18, 24 y 25 de la ciudad capital. Atendiendo de igual manera a los pacientes derechohabientes o afiliados referidos de los municipios de Palencia, Chinautla, Chuarrancho, San José del Golfo, San Pedro Ayampuc y de los departamentos de Petén, Izabal, El Progreso, Chiquimula, Zacapa, Baja Verapaz, Alta Verapaz, Jutiapa y Jalapa.⁴⁶

2.6.3 Servicios

Posee servicio de emergencia de maternidad, adultos y pediatría, cuenta con consulta externa para Maternidad, Medicina Interna, Cirugía y Pediatría, área de intensivo para adultos, niños y neonatos, así como área de encamamiento para adultos y niños.⁴⁶

2.6.4 Área de trabajo

La recolección de datos se llevará a cabo en el área de la biblioteca del Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”, la cual se encuentra en el segundo nivel, sección M, cuenta con 3 escritorios, 12 sillas y 2 sillones.

2.7. Marco legal

Según la constitución política de la República de Guatemala, sección séptima, sobre salud, seguridad y asistencia social, se especifica que la salud es un derecho de todo ser humano. Asimismo, todas las instituciones están obligadas a velar por el restablecimiento y conservación de la salud. Esta sección establece que la seguridad social es un derecho a beneficio de la población, la cual consiste en una función pública nacional unitaria y obligatoria que el estado, los empleadores y los trabajadores que estén bajo este régimen tienen obligación de contribuir financieramente, y por lo tanto participar en su dirección y mejoramiento progresivo.^{44,45}

La aplicación de este régimen pertenece al IGSS, entidad autónoma que goza de exoneración de impuestos, contribuciones y arbitrios. Igualmente, el Código de Salud de Guatemala indica que el IGSS debe realizar en coordinación con el Ministerio de Salud Pública programas de prevención y restitución de salud, atención materno-infantil y accidentes.^{44,45}

El Acuerdo Gubernativo No. 376-2007, Reglamento para la regulación, autorización, acreditación y control de establecimientos de atención para la salud. Se estipuló que solo pueden brindar atención médica profesional, universitaria, y colegiados activos.⁴⁶

En Guatemala, el 24 de noviembre de 1992 se publicó en el diario oficial, el Decreto número 44-92 del Congreso de la República de Guatemala, que contiene la Ley General de Enriquecimiento de Alimentos, el cual tiene como objetivo de instaurar obligatoriamente el enriquecimiento, fortificación o equiparación de los alimentos necesarios para sustituir la ausencia o insuficiencia de nutrientes en la alimentación de la población.⁴⁴

El control y prevención de la deficiencia de micronutrientes (vitamina A, yodo y hierro), han sido incorporados en las metas mundiales, debido al conocimiento de los efectos que estas deficiencias tienen sobre el crecimiento, desarrollo mental, prevención de enfermedades infecciosas y la conservación de importantes funciones del cuerpo humano.⁴⁴

2. OBJETIVOS

3.1. Objetivo principal

Determinar la correspondencia entre las anomalías congénitas detectadas por ultrasonido y los hallazgos clínicos reportados al examen físico de los recién nacidos en el Hospital General Dr. Juan José Arévalo Bermejo, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social zona 6.

3.2. Objetivos específicos

- Establecer las anomalías fetales más frecuentes detectadas por ecografía obstétrica.
- Contrastar los hallazgos clínicos en el examen físico del neonato corresponden al ultrasonido realizado en el control prenatal.
- Determinar la edad gestacional en la cual se detectan con más frecuencia anomalías fetales por ultrasonido.

3. POBLACION Y MÉTODOS

4.1. Enfoque y diseño de investigación

4.1.1. Enfoque de investigación

Enfoque cuantitativo

4.1.2. Diseño de investigación

Descriptivo, transversal, observacional, retrospectivo.

4.2. Unidad de análisis y de información

4.2.1. Unidad de análisis

Datos epidemiológicos y clínicos registrados en la lista de cotejo. Se determinó la correspondencia entre la variable de hallazgos ecográficos con hallazgos al nacimiento.

4.2.2. Unidad de información

Registros médicos de ultrasonidos realizados en embarazadas afiliadas y derechohabientes, y registros médicos de la evaluación inicial de los recién nacidos de las mismas en el Hospital General Dr. Juan José Arévalo Bermejo, IGSS zona 6.

4.3. Población y muestra

4.3.1. Población

- Población diana: mujeres embarazadas afiliadas y derechohabientes con ultrasonidos realizados durante su control prenatal que reportaron anomalías fetales.
- Población de estudio: recién nacidos con anomalías fetales descritas al examen físico, por ultrasonografía durante el control prenatal y que fueron atendidos en el Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”.
- La población fue de 10,000 recién nacidos con madres afiliadas y derechohabientes que llevaron control prenatal en la Institución o fueron referidas al Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”, durante el periodo del 1 de enero de 2017 al 31 de diciembre de 2018.

4.3.2. Muestra

De acuerdo con los datos aportados por el libro de nacimientos del Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”, IGSS Z.6, se encontraron 190 casos de anomalías congénitas al nacimiento, de las cuales 150 cumplen con los criterios de inclusión siendo estos los que se utilizaron.

4.4. Selección de los sujetos a estudio

4.4.1. Criterios de inclusión

- Recién nacidos con anomalías fetales descritas al examen físico.
- Madres derechohabientes de recién nacidos, que llevaron control prenatal o fueron referidas al Hospital General Dr. Juan José Arévalo Bermejo, IGSS zona 6.
- Pacientes que resolvieron su embarazo en el Hospital General Dr. Juan José Arévalo Bermejo, IGSS zona 6 y que sus recién nacidos presentaron anomalías congénitas al nacimiento.

4.4.2. Criterios de exclusión

- Pacientes nacidos con anomalías antes o después del periodo del 1 de enero del 2017 al 31 de diciembre del 2018.
- Paciente sin ultrasonidos realizados en el Hospital General Dr. Juan José Arévalo Bermejo, IGSS zona 6 y que sus recién nacidos presentaron anomalías congénitas al nacimiento.

4.5. Definición y operacionalización de las variables

- Perfil materno
 - Número de gestas
 - Edad materna
 - Edad gestacional
 - Número de ultrasonidos realizados
 - Antecedente materno
- Hallazgos ecográficos
 - Hallazgos ecográficos
- Hallazgos al nacimiento
 - Agenesia del cuerpo calloso
 - Anencefalia
 - Cardiopatías congénitas
 - Cromosomopatías
 - Displasias esqueléticas
 - Encefalocele
 - Gastrosquisis
 - Hernia diafragmática
 - Hidrocefalia
 - Holoprosencefalia
 - Labio leporino y paladar hendido
 - Macrocefalia

- Masa pélvica
- Meningocele
- Microcefalia
- Mielomeningocele
- Onfalocele
- Pielocaliectasia renal
- Polidactilia
- Poliquistosis renal
- Sindáctila
- Síndrome de Potter

4.5.2 Definición conceptual, operacional, tipo de variable, escala de medición, unidad de medida.

Macro variable	Variable	Definición Conceptual	Definición operacional	Tipo de variable	Escala de medición	Criterios de clasificación/ unidad de medida
Hallazgos al nacimiento	Microcefalia	Crecimiento anormal del perímetro cefálico, estando este por debajo de 2 desviaciones estándar, para la media de edad, sexo y edad gestacional.	Hallazgos al examen físico del perímetro cefálico del recién nacido por debajo de 2 desviaciones estándar para edad y sexo.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de microcefalia
	Macrocefalia	Crecimiento anormal del perímetro cefálico, estando éste por encima de 2 desviaciones estándar.	Hallazgos al examen físico del perímetro cefálico del recién nacido por encima de 2 desviaciones estándar para edad y sexo.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de macrocefalia
	Anencefalia	Es la ausencia parcial o total de la bóveda del cráneo, junto con el cuero cabelludo y el cerebro.	Hallazgos al examen físico de ausencia parcial o total de la bóveda craneana, cerebro y cuero cabelludo en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de anencefalia

Macro variable	Variable	Definición Conceptual	Definición operacional	Tipo de variable	Escala de medición	Criterios de clasificación/ unidad de medida
Hallazgos al nacimiento	Hidrocefalia	Exceso de líquido cefalorraquídeo dentro de la bóveda craneal junto con dilatación de los ventrículos, pudiendo presentarse o no la cabeza agrandada.	Hallazgos al examen físico de exceso de LCR, dilatación ventricular y macrocefalia en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de anomalías de hidrocefalia
	Agenesia del cuerpo calloso	Defecto congénito del cuerpo calloso (estructura que conecta ambos hemisferios del cerebro) en que esta parcial o completamente ausente.	Hallazgos al examen físico de ausencia de del cuerpo calloso en el recién nacido	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de agenesia del cuerpo calloso
	Holoprosencefalia	Falta de desarrollo del prosencéfalo o división incompleta de los hemisferios cerebrales.	Hallazgos al examen físico de anomalías faciales y neurológicas características de holoprosencefalia en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de holoprosencefalia
	Encefalocele	Protrusión de porción del encéfalo junto con las meninges de la bóveda craneal, producido por un déficit en el cierre del tubo neural.	Hallazgos al examen físico de protrusión de una porción del encéfalo y sus meninges en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de encefalocele.

Macro variable	Variable	Definición Conceptual	Definición operacional	Tipo de variable	Escala de medición	Criterios de clasificación/ unidad de medida
Hallazgos al nacimiento	Meningocele	Cierre incompleto de la columna vertebral y el canal medular, formando un saco que contiene meninges y líquido cefalorraquídeo, la medula se mantiene intacta.	Hallazgos al examen físico de meningocele en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de meningocele.
	Mielomeningocele	Cierre incompleto de la columna vertebral y el canal medular, formando un saco que contiene medula espinal, raíces nerviosas, líquido cefalorraquídeo y meninges.	Hallazgos al examen físico de mielomeningocele en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de mielomeningocele.
	Labio leporino y paladar hendido	Anomalía en la que tanto el labio superior como el paladar no tienen un desarrollo adecuado, se caracteriza por una fisura en el labio evitando que este tejido se una.	Hallazgos al examen físico de labio leporino y paladar hendido en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de labio leporino
	Gastrosquisis	Herniación de los intestinos afuera de la cavidad abdominal, sin estar recubiertas, protruyen del lado derecho del cordón umbilical.	Hallazgos al examen físico de gastrosquisis en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de gastrosquisis

Macro variable	Variable	Definición Conceptual	Definición operacional	Tipo de variable	Escala de medición	Criterios de clasificación/ unidad de medida
Hallazgos al nacimiento	Onfalocele	Defecto de la pared abdominal, en el cual existe una protrusión de las vísceras hacia el cordón umbilical viéndose recubiertas por esta membrana.	Hallazgos al examen físico de onfalocele en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de onfalocele
	Masa pélvica	Protrusión pélvica que puede deberse a quistes ováricos, para ováricos y teratomas quísticos.	Hallazgos al examen físico de masa pélvica en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de masa pélvica
	Poliquistosis renal	Es una enfermedad que se caracteriza por la presencia de múltiples quistes renales bilaterales y por manifestaciones extrarrenales (quistes en otros órganos, anomalías vasculares, cardíacas, digestivas y musculoesqueléticas).	Hallazgos al examen físico de característicos de poliquistosis renal en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de poliquistosis renal
	Pielocaliectasia renal	Defecto congénito que se caracteriza por dilatación de los cálices renales debido a un aumento de presión en las vías urinarias.	Hallazgos al examen físico de pielocaliectasia renal en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de pielocaliectasia renal
	Displasias esqueléticas	Anomalías congénitas que se caracteriza por la ausencia de algún hueso.	Hallazgos al examen físico de displasias esqueléticas en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de Displasias esqueléticas

Macro variable	Variable	Definición Conceptual	Definición operacional	Tipo de variable	Escala de medición	Criterios de clasificación/ unidad de medida
Hallazgos al nacimiento	Sindáctila	Fusión de dos o más dedos ya sea en los pies o las manos	Hallazgos al examen físico de fusión de dos o más dedos en pies o manos en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de sindáctila
	Hernia diafragmática	Anomalía congénita caracterizada por que el diafragma no se desarrolla completamente permitiendo la translocación de vísceras abdominales a la cavidad torácica, comprimiendo los pulmones y causando una hipoplasia pulmonar.	Hallazgos al examen físico de hernia diafragmática en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de hernia diafragmática
	Cardiopatías congénitas	Anomalías estructurales del corazón o de los grandes vasos.	Hallazgos al examen físico de cardiopatía congénita en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia de cardiopatías congénitas
	Secuencia de Potter	Conjunto de hallazgos asociados a insuficiencia renal en el feto y agenesia renal o alteración de las vías urinarias.	Hallazgos al examen físico de Síndrome de Potter en el recién nacido.	Categórica	Nominal	Presencia o ausencia secuencia de Potter

Macro variable	Variable	Definición Conceptual	Definición operacional	Tipo de variable	Escala de medición	Criterios de clasificación/ unidad de medida
Perfil materno	Edad gestacional	Edad del feto o del recién nacido, expresado en semanas transcurridas desde el primer día del último periodo menstrual de la madre antes del embarazo.	Dato de la edad del feto calculado por fecha de última regla confiable o por ultrasonido antes de las 20 semanas	Continua	Razón	Semanas y días
	Número de ultrasonidos realizados	Cantidad de ultrasonidos obstétricos realizados en la paciente	Dato de la cantidad de ultrasonidos obstétricos realizados durante el embarazo	Discreta	Razón	Número de ultrasonidos
	Antecedentes médicos Maternos	Recopilación de la información sobre la salud de una persona	Antecedente de enfermedades maternas tales como: • Hipertensión arterial • Diabetes mellitus • Síndrome convulsivo • Enfermedades infecciosas por vector • TORCH positivo	Categórica	Nominal Policotómica	Enfermedad materna tales como: • Hipertensión arterial • Diabetes mellitus 1, 2 o gestacional. • Síndrome convulsivo • Enfermedades infecciosas por vector • TORCH positivos • Otros

4.6. Técnicas, procedimientos e instrumentos utilizados en la recolección de datos

4.6.1. Técnicas

Se utilizaron fuentes de información secundarias y un método de observación organizada y vigilada, para la recolección de datos se utilizó una lista de cotejo para evaluar y caracterizar los casos de una manera regulada.

4.6.2. Procesos

4.6.2.1. Protocolo de investigación

- **Etapas I**

- Elección del tema para anteproyecto: se realizó una lista de temas a investigar e instituciones donde se puedan realizar los temas escogidos. Luego se buscaron estudios previos y se decidió cual estudio estaba mejor fundamentado para llevarse a cabo.
- Elección de revisor y asesores: se contactaron a los profesionales con las maestrías más afines al tema de investigación.
- Preparación de anteproyecto: se hizo una revisión bibliográfica sobre el tema, además de la redacción del título, subtítulo, justificación y los objetivos.
- Entrega de anteproyecto al revisor y a los asesores: para la evaluación por los mismos.
- Corrección de anteproyecto según revisor y asesores: luego de haber evaluado el anteproyecto realizaron sugerencias y comentarios sobre el trabajo para que fueran tomados en cuenta.
- Entrega de anteproyecto a la Coordinación de Trabajos de Graduación -COTRAG: en un folder carta.
- Aprobación de anteproyecto: se hizo entrega de la carta de aprobación de anteproyecto una vez fue aprobado por COTRAG.

- **Etapas II**

- Elaboración del protocolo: se tuvo reuniones con los asesores y el revisor para que nos guiaran sobre la bibliografía a utilizar, las variables que se implicaron en el estudio y el enfoque que se le dio al mismo.
- Entrega de protocolo al revisor y a los asesores: se entregó el protocolo ya finalizado como lo propone la guía de la Coordinación de Trabajos de Graduación.
- Corrección de protocolo según el revisor y los asesores: luego de revisar el documento, los asesores y revisores hicieron las correcciones para dicha investigación, las cuales se realizaron y se entregó nuevamente.
- Presentación y revisión del protocolo en la COTRAG: se entregó el protocolo a la COTRAG en folder amarillo carta el cual contenía: carta de aprobación del comité de

ética del IGSS, carta de compromiso de revisor, asesores y estudiantes, carta de revisión de protocolo por asesores y revisores, constancia de curso de bibliografía, constancia de inglés, fe de edad y carta de aprobación de anteproyecto.

- Corrección de protocolo según indicaciones de la COTRAG: posteriormente se asignó un revisor de la COTRAG para que la investigación fuera lo más apegada a lo que exige la universidad, por lo que nos contactó para realizar las discusiones de las correcciones pertinentes. Luego se realizó y entregó a los asesores y revisores quienes firmaron la hoja de revisiones brindada por la COTRAG, hasta que el protocolo estuvo listo para ser aprobado.
- Aprobación de protocolo en la COTRAG
- Aprobación comité de bioética

4.6.2.2. Trabajo de campo

- Etapa I
 - Creación de lista de cotejo: mediante el programa digital Epi Info 7, se elaboró el instrumento para la recolección de datos, el cual es una lista de cotejo en la que se especificaron los hallazgos detectados en el ultrasonido prenatal y los hallazgos al nacimiento en el neonato.
 - Solicitud de expedientes de la madre y su hijo: en el protocolo realizado se obtuvo la muestra de pacientes que fueron incluidos dentro del estudio, por lo que estando ya identificadas se solicitaron sus expedientes médicos dentro de la unidad hospitalaria.
 - Evaluación de expedientes de la madre y su hijo: con la obtención de los expedientes médicos de los pacientes involucrados en el estudio, se procedió a evaluar el examen físico del recién nacido y luego se revisó el perfil materno y los hallazgos ecográficos prenatales.
 - Recolección y tabulación de datos por medio de Epi info 7: con la información obtenida de los expedientes se procedió a ingresar los datos al programa digital Epi Info 7 en las listas de cotejo para crear una base con la información de todos los casos registrados, que permitió su agrupación e interpretación, para identificar tanto a la madre como al neonato y proteger su confidencialidad se utilizó solamente su número de afiliación.
 - Análisis de información: la información digitalizada en Epi Info 7 permitió la elaboración de gráficas, a la vez con los datos recolectados se pudo generar medidas de tendencia central para las variables cuantitativas y proporciones para las variables cualitativas y su interpretación.

- Etapa II
 - Elaboración de informe final: se realizó un informe en el que se describió, detalladamente, todo el proceso de elaboración del trabajo de tesis, como el trabajo de campo, los resultados obtenidos y las conclusiones a las que se llegaron.
 - Entrega de informe final a revisor y asesores: al momento de tener finalizado el informe final se hizo entrega de éste a las autoridades correspondientes de la Facultad.
 - Corrección de informe final y aprobación: el informe final estuvo sujeto a correcciones o sugerencias por parte de asesores y revisores, las cuales al implementarse conllevaron a la aprobación del mismo.

4.6.3. Instrumentos

Para obtener los datos se utilizaron:

- Libro de registro de recién nacidos del área de transición del departamento de pediatría del Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”.
- Expedientes de las madres de dichos recién nacidos del archivo del Hospital General Dr. Juan José Arévalo Bermejo.
- Expedientes de los pacientes pediátricos del archivo del Hospital General Dr. Juan José Arévalo Bermejo.
- Lista de cotejo para recolección de datos se presenta en el Anexo 1 y 2.

4.7. Plan de procesamiento y análisis de datos

4.7.1. Plan de procesamiento de datos

- En el departamento de Ginecología y Obstetricia del Hospital General Dr. Juan José Arévalo Bermejo se cuenta con una unidad de ultrasonido en la que se llevan a cabo ecografías de primer nivel y estructurales, las cuales son realizadas por 3 médicos especialistas en Ginecología y Obstetricia, con diplomado en ultrasonido gineco-obstétrico
- Las mujeres embarazadas derechohabientes y afiliadas que llevaron su control prenatal en el Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”, se les realizó de rutina ultrasonido obstétrico de nivel 1 en su primer control prenatal, al ser detectada alguna anomalía fetal se efectúa una ultrasonografía estructural (nivel 2) en la que participan los 3 médicos especialistas, con maestría en ginecología y obstetricia que cuentan con diplomado en ultrasonido gineco obstétrico, quienes llegan a un consenso sobre la anomalía identificada. El personal médico implicado labora de manera permanente en esta unidad.

- Al momento del nacimiento, al recién nacido se le realiza un examen físico completo y minucioso por 2 médicos especialistas en pediatría, quienes son personal permanente en el servicio de Transición. Al ser detectada alguna anomalía en el recién nacido se solicita una evaluación por parte del neonatólogo, jefe de servicio de la Transición para llegar a un consenso sobre el tipo de anomalía que presenta el paciente. El personal médico a cargo del servicio de Transición cuenta con amplia experiencia en la evaluación de recién nacidos y en la detección de anomalías.
- Se procedió a revisar los libros de recién nacidos de la fecha 1 de enero de 2017 al 31 de diciembre 2018, estos registros presentan la evaluación física del recién nacido realizada por el médico pediatra, donde se describe si presentan o no anomalías congénitas. Por lo que se seleccionaron los casos que registren las mismas.
- Posterior a esto se solicitaron los expedientes de las pacientes en las que fueron detectadas anomalías en el recién nacido, evaluando los ultrasonidos realizados durante su control prenatal y comprobando si la anomalía que el neonato presentó ya había sido detectada por ecografía en el periodo prenatal.
- Al momento de cumplir los criterios de detección de anomalías congénitas por ultrasonografía y presentar malformaciones al nacimiento, se procedió a caracterizar la información de estos casos mediante la lista de cotejo.
- La lista de cotejo fue enumerada conforme se revisaron los expedientes, para registro de la información obtenida. Se realizó el registro de cada expediente en la lista por cada uno de los investigadores formando dos bases de datos. Al finalizar la revisión de los 150 expedientes se compararon ambas bases de datos y se creó una tercera base de datos unificando las dos anteriores. Este procedimiento permitió recolectar información completa, de calidad y carente de errores.
- Los datos obtenidos de los expedientes médicos fueron: edad de la madre, número de afiliación a la institución, hallazgos ultrasonográficos reportados, número de afiliación del neonato y hallazgos al nacimiento reportados.

4.7.2. Plan de análisis de datos

4.7.2.1 Estadística descriptiva

Se utilizó el software gratuito Epi Info 7, realizando las siguientes acciones:

- Todos los datos antes descritos fueron ingresados al formulario creado en Epi. Info 7
- Luego se tabularon y representados en sus respectivas tablas.
- Se utilizaron medidas de tendencia de central para las variables edad, número de gestas, número de ultrasonido.

4.8. Alcances y límites de la investigación

4.8.1. Obstáculos

Los factores que dificultaron la recolección de datos fueron la letra ilegible y diagnósticos erróneos en los libros de registro de recién nacidos como en los de la madre.

4.8.2. Alcances

Este estudio permitió determinar la correspondencia entre los hallazgos ultrasonográficos y clínicos en los recién nacidos en el Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”, durante el 1 de enero del 2017 al 31 de diciembre del 2018. Además, en la institución nunca se había realizado un estudio de este tipo.

Los datos archivados son una ventaja para este tipo de estudio ya que reducen el tiempo de investigación, gastos financieros y capacitación del personal para los investigadores. Ya que el estudio es institucional disminuye también los gastos de financiamiento y de normalización de los involucrados.

4.9. Aspectos éticos de la investigación

4.9.1. Principios éticos generales:

Todos los procedimientos se realizaron de acuerdo con los principios bioéticos y con las pautas éticas internacionales para la investigación relacionada con la salud, con seres humanos, elaboradas por el Consejo de Organizaciones Internacionales de las Ciencias Médicas viéndose implicados de la siguiente manera:

La beneficencia se cumplió teniendo riesgos mínimos a comparación de los beneficios esperados, además de anteponer el bienestar de las pacientes; la justicia se consiguió generando la misma posibilidad de inclusión en el estudio a todas las pacientes incluidas, durante este trabajo de tesis se manejó la confidencialidad del paciente manteniendo en secreto la información proporcionada al médico.

Esta investigación incluye las siguientes pautas éticas:

- Valor social y científico, y respeto de los derechos: establece que la justificación ética para elaborar una investigación en salud radica en la perspectiva de generar conocimiento y medios necesarios para proteger y promover la salud en personas. También menciona que el resultado de la investigación influirá en actividades y toma de decisiones que repercutirán en la salud individual y pública.

Dentro de la investigación se realizó una base de datos que recopiló la frecuencia de anomalías fetales y su correspondencia entre hallazgos ecográficos, y el examen físico en

el recién nacido. De esta forma la institución tendrá la información necesaria para poder implementar medidas de prevención prenatal y aumentar la eficacia de intervenciones post parto con la finalidad de proteger la salud de los pacientes.

- Distribución equitativa de beneficios y cargas en la selección de individuos y los grupos de participantes en una investigación: contempla que el Comité de Ética de la investigación y las partes interesadas deben asegurarse de que el beneficio y las cargas de la investigación se distribuyan equitativamente, los grupos deben seleccionarse por razones científicas y no por ser fáciles de reclutar y manipular.

Este estudio fue revisado y aprobado por el Comité de Ética del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, los expedientes de pacientes fueron seleccionados por los criterios de inclusión de la investigación, implicándolos porque presentaron las patologías que se estudiaron.

- Recolección, almacenamiento y uso de datos en una investigación relacionada con la salud: cuando se almacenan datos, las instituciones deben contar con un sistema de gobernanza que les permita solicitar autorización para el uso futuro de estos datos en una investigación. Los investigadores no deben afectar adversamente los derechos y el bienestar de las personas de quienes se recolectaron los datos.

El Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo” y el Comité de Ética del IGSS dieron la autorización para poder tomar la información necesaria de los expedientes de pacientes que se incluyeron en el estudio, ya que los mismos al ser atendidos dentro de la institución autorizan el uso de sus registros médicos para investigación científica.

- Las mujeres durante el embarazo y la lactancia como participantes en una investigación: la investigación con embarazadas debe iniciarse solo después de una meticulosa consideración de los mejores datos relevantes disponibles. Para las intervenciones o procedimientos de investigación que tienen el potencial de beneficiar ya sea a las mujeres embarazadas o lactantes, o a su feto o su bebé, los riesgos deben minimizarse y ser inferiores a la perspectiva de posibles beneficios individuales.

La investigación en cuestión tiene un riesgo mínimo hacia la mujer embarazada ya que solo se revisaron sus expedientes clínicos, sin tener contacto con las pacientes, además que la información obtenida sirvió para optimizar la atención en salud hacia las mismas.

4.9.2. Categorías de riesgo

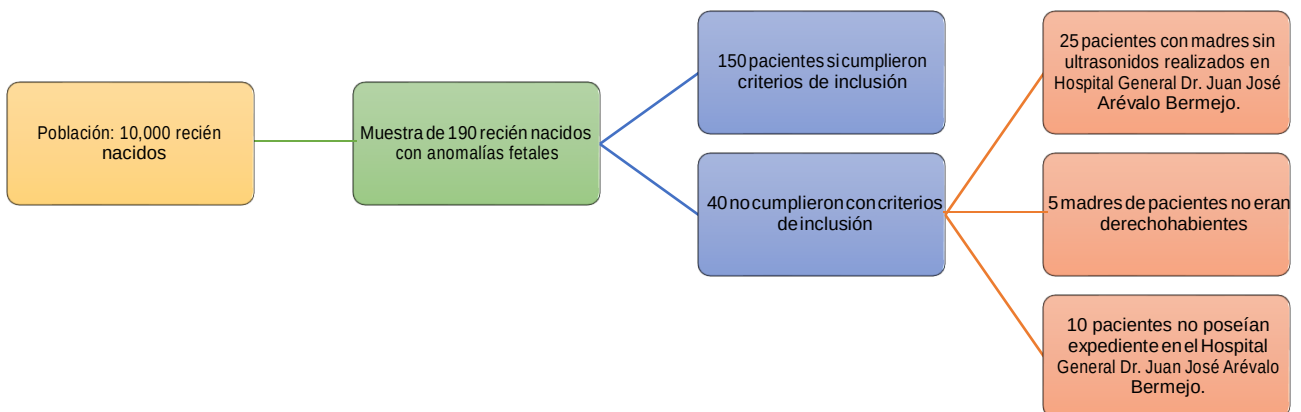
I: sin riesgo, ya que no involucró manipulación o experimentación con pacientes, por lo que se garantizó la seguridad de la mujer y su recién nacido, únicamente se realizó un seguimiento del embarazo, la resolución y el recién nacido, obteniéndose información del expediente clínico.

La información que se obtuvo del expediente clínico solo fue tabulada por el equipo de investigación, en ningún momento se hicieron públicos los datos individuales. Se garantizó la privacidad de las pacientes, por lo que no se incluyó en la base de datos los nombres de ellas o de los recién nacidos, únicamente se tuvo el control de boletas por medio de un número correlativo que no tuvo ninguna relación con el nombre de la paciente.

4. RESULTADOS

Se presentan los datos de las pacientes embarazadas y sus recién nacidos, con hallazgos sugestivos de anomalías fetales mediante ultrasonografía encontrados durante su control prenatal y al examen físico en el momento de su nacimiento en el Hospital Dr. Juan José Arévalo Bermejo del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social durante el 1 de enero de 2017 al 31 de diciembre de 2018.

Gráfica 5.1. Población y muestra implicada en el estudio.



Dentro de las anomalías detectadas las que presentaron una correspondencia relevante están: hernia diafragmática presentó 4 casos que correspondieron al examen físico, 3 casos de poliquistosis renal fueron detectados por ultrasonidos y corroborados al nacimiento, 2 encefalocelos y 2 mielomeningoceles con diagnósticos correctos, y 1 caso de holoprosencefalia que efectivamente correspondió al examen físico. Otras anomalías presentaron una correspondencia menos efectiva como la pielocaliectasia renal y la agenesia de cuerpo calloso ambas con 1 caso acertado y otro inexistente al nacimiento, existieron 2 casos de masa pélvica y meningocele, respectivamente, que no fueron detectados por ultrasonido y se evidenciaron al nacimiento. Por último 7 casos de sindáctila y 13 de polidactilia fueron imperceptibles para la ultrasonografía.

Tabla 5.1. Características epidemiológicas

Edad materna	Frecuencia	Porcentaje
17 - 22	25	16,67
23 - 28	53	35,33
29 - 34	44	29,33
35 - 40	20	13,33
41 - 45	7	4,67
46 - 51	1	0,67
Total	150	100
Semana gestacional	Frecuencia	Porcentaje
Primer trimestre	7	8,86
Segundo trimestre	72	91,14
Total	79	100
Anomalías fetales detectadas	Frecuencia	Porcentaje
Cromosomopatías	50	29,07
Sistema osteotendinoso	35	20,35
Sistema nervioso central	34	19,77
Malformación congénita de labio, boca y garganta	24	13,95
Sistema digestivo	17	9,88
Sistema circulatorio	12	6,98
Total	172	100,00
Antecedentes maternos	Frecuencia	Porcentaje
Hipertensión arterial	13	8,8
Diabetes mellitus	8	5,4
Desordenes tiroideos	9	6,1
Otros	17	11,6
Ninguno	100	68,0
Enfermedades infecciosas por vector	3	2,0
TORCH	11	7,5
Total	147	100,0
Recién nacido		
Sexo	Frecuencia	Porcentaje
Femenino	77	51,33
Masculino	72	48
Indefinido	1	0,67
Total	150	100

Tabla 5.2. Número de embarazos referidos

Embarazos	Número de Embarazos							Total
	0	1	2	3	4	5	6	
Gestas	0	36	54	37	15	3	5	150
Partos	85	42	16	5	1	1	0	150
Cesáreas	99	37	13	1	0	0	0	150
Abortos	116	22	10	1	1	0	0	150

Tabla 5.3. Antecedentes médicos maternos

Antecedentes maternos	Frecuencia	Porcentaje
Ninguno	100	62.1%
*Otros	17	10.6%
Hipertensión arterial	13	8.1%
*TORCH	11	6.8%
*Desordenes tiroideos	9	5.6%
Diabetes mellitus	8	5.0%
Enfermedades infecciosas por vector	3	1.9%
**Total	161	100.0%

*Ver Anexos

**El total es mayor a la cantidad de mujeres incluidas ya que varias pacientes poseen más de 1 Antecedente patológico.

Tabla 5.4. Número de ultrasonidos realizados durante control prenatal

No. de ultrasonidos realizadas durante el embarazo	Frecuencia	Porcentaje
1	11	7.33%
2	78	52%
3	48	32%
4	11	7.33%
5	2	1.33%
Total	150	100.00%

Tabla 5.5. Edad gestacional en la que se detectó la anomalía congénita por ultrasonografía prenatal

Edad gestacional	Frecuencia	Porcentaje
12	7	8,86%
13	4	5,06%
14	17	21,52%
15	21	26,58%
16	10	12,66%
17	3	3,80%
18	4	5,06%
19	2	2,53%
20	3	3,80%
21	4	5,06%
22	3	3,80%
23	1	1,27%
Total	79	100%

*Media 15 y desviación estándar 2.62

Tabla 5.6. Relación entre diagnóstico prenatal acertado y edad gestacional

Anomalías fetales diagnosticadas al examen físico	Edad gestacional		Total
	Primer trimestre	Segundo trimestre	
Labio Leporino y paladar hendido	0	9	9
Pielocaliectasia renal	0	1	1
Hidrocefalia	0	6	6
Microcefalia	2	3	5
Holoprosencefalia	0	1	1
Agenesia del cuerpo	0	1	1
Poliquistosis renal	0	3	3
Cardiopatía fetal	0	8	8
Onfalocele	0	5	5
Gastrosquisis	0	5	5
Macrocefalia	2	1	3
Mielomeningocele	1	1	2
Encefalocele	0	2	2
Anencefalia	0	4	4
Hernia Diafragmática	0	4	4
Secuencia de Potter	0	2	2
Cromosomopatías	0	12	12
Displasias esqueléticas	0	4	4
Total	5	72	77

Tabla 5.7. Frecuencia de anomalías fetales detectadas mediante ultrasonido.

Anomalías fetales por ultrasonido	Frecuencia	Porcentaje
Cardiopatía fetal	16	11.76%
Perdida de la continuidad del labio superior	11	8.09%
Acortamiento de huesos largos	8	5.88%
Hidrocefalia	8	5.88%
Translucencia nucal aumentada	7	5.15%
Evisceración del contenido abdominal en la cavidad amniótica sin cobertura de membrana	6	4.41%
Protrusión de las vísceras abdominales a la cavidad torácica por defecto diafragmático	6	4.41%
Anencefalia	5	3.68%
Riñón poliquistico	5	3.68%
Onfalocele	5	3.68%
Microcefalia	5	3.68%
Ventriculomegalia	5	3.68
Arteria umbilical única	4	2.94
Dedos en sandalia	3	2.21
Pelvis renal dilatada	3	2.21
Agnesia renal bilateral	3	2.21
Cierre posterior incompleto de los elementos óseos de la columna	3	2.21
Edema en cuero cabelludo fetal	3	2.21
Pelvis renal dilatada	3	2.21
Micrognatia	3	2.21
Encefalocele	2	1.47
Polidactilia	2	1.47
Hidrotórax	2	1.47
intestino hiperecogénico	2	1.47
Aumento del tamaño renal	1	0.74
Holoprosencefalia	1	0.74
Agnesia del cuerpo calloso	1	0.74
Circunferencia abdominal aumentada	1	0.74
Higroma quístico	1	0.74
imagen hiperecogénica en área renal fetal	1	0.74
Riñones hipoplásicos	1	0.74
Fractura en huesos largos	1	0.74
Lordosis exagerada de columna dorso lumbar	1	0.74
Agnesia ósea	1	0.74
Hidronefrosis bilateral	1	0.74
Hidroureter izquierdo	1	0.74
Hidrops fetal	1	0.74
Ausencia de hueso nasal	1	0.74
Sospecha de Síndrome Dandy Walker	1	0.74
Agnesia de miembro inferior	1	0.74
Total*	136	100.00

*La cifra es menor al total de pacientes incluidas ya que varias pacientes presentaron ultrasonidos en rangos normales.

Tabla 5.8 Anomalías congénitas detectadas al examen físico del recién nacido

Anomalías detectadas en el examen físico del recién nacido	Frecuencia	Porcentaje
Cromosomopatías	47	27.33%
Labio leporino y paladar hendido	24	13.95%
Polidactilia	13	7.56%
Cardiopatías congénitas	12	6.98%
Displasias esqueléticas	11	6.40%
Microcefalia	8	4.65%
Sindáctila	7	4.07%
Hidrocefalia	7	4.07%
Anencefalia	5	2.91%
Gastrosquisis	5	2.91%
Hernia diafragmática	5	2.91%
Macrocefalia	5	2.91%
Onfalocele	5	2.91%
Secuencia de Potter	3	1.74%
Mielomeningocele	3	1.74%
Poliquistosis renal	3	1.74%
Encefalocele	2	1.16%
Masa pélvica	2	1.16%
Meningocele	2	1.16%
Agnesia del cuerpo calloso	1	0.58%
Holoprosencefalia	1	0.58%
Pielocaliectasia renal	1	0.58%
Total*	172	100%

*La cifra es superior al total de pacientes incluidas ya que al examen físico se comprobó que varios pacientes presentaron más de 1 anomalía congénita.

Tabla 5.9. Correspondencia entre un hallazgo durante el ultrasonido prenatal y un hallazgo al examen físico del recién nacido.

Ultrasonografía	Examen físico		Total
	Si	No	
Si	44 (35.77%)	10 (37.04%)	54
No	79 (64.23%)	17 (62.96%)	96
Total	123	27	150

Tabla 5.10. Correspondencia entre dos hallazgos durante el ultrasonido prenatal y dos hallazgos al examen físico del recién nacido.

Ultrasonografía	Examen físico		Total
	Si	No	
Si	3 (12.5%)	17 (13.50%)	20
No	21 (87.5%)	109 (86.50%)	130
Total	24 (100%)	126 (100%)	150

Tabla 5.11. Correspondencia entre tres hallazgos durante el ultrasonido prenatal y tres hallazgos al examen físico del recién nacido.

Ultrasonografía	Examen físico		Total
	Si	No	
Si	2 (100%)	10 (6.76%)	12
No	0 (0%)	138 (93.24%)	138
Total	2 (100%)	148 (100%)	150

Tabla 5.12. Correspondencia entre hallazgos durante el ultrasonido prenatal de cromosomopatías y hallazgos al examen físico del recién nacido.

Ultrasonografía	Examen físico		
	Si	No	Total
Si	12 (25.53%)	24 (100%)	36
No	35 (74.47%)	0 (0%)	35
Total	47 (100%)	24(100%)	68

Tabla 5.13. Correspondencia entre hallazgos en el ultrasonido de cardiopatías congénitas y hallazgos al examen físico del recién nacido.

Ultrasonografía	Examen físico		Total
	Si	No	
Si	8 (66.66%)	13 (100%)	21
No	4 (33.33%)	0 (0%)	4
Total	12 (100%)	13 (100%)	25

Tabla 5.14. Correspondencia entre hallazgos ultrasonográficos prenatal de hidrocefalia y hallazgos al examen físico del recién nacido

Ultrasonografía	Examen físico		Total
	Si	No	
Si	6 (85.71%)	5 (100%)	6
No	1 (14.29%)	0 (0%)	1
Total	7 (100%)	5 (100%)	12

Tabla 5.15. Correspondencia entre hallazgo ultrasonográficos y hallazgos al examen físico del recién nacido

Ultrasonografía	Examen físico		Total
	Si	No	
Si	77 (44.77%)	59 (100%)	136
No	95 (55.23%)	0 (0%)	95
Total	172 (100%)	59 (100%)	231

Tabla 5.16. Correspondencia entre hallazgos en el ultrasonido prenatal y hallazgos al examen físico del recién nacido

USG	Examen físico					Total
	1	2	3	4	5	
0	55	9	0	0	0	64
1	50	6	0	0	0	56
2	14	2	2	0	1	19
3	4	3	2	0	0	9
4	0	1	0	0	0	1
5	1	0	0	0	0	1
Total	124	21	4	0	1	150

Tabla 5.17. Hallazgos ultrasonográficos sugestivos de anomalías congénitas durante el control prenatal que correspondieron a la evaluación física del recién nacido.

Hallazgos al examen físico	Frecuencia	Porcentaje
Cromosomopatías	12	15,6%
Labio leporino y paladar hendido	9	5,2%
Cardiopatía congénita	8	1,3%
Hidrocefalia	6	5,2%
Gastrosquisis	5	10,4%
Microcefalia	5	2,6%
Onfalocele	5	6,5%
Displasias esqueléticas	4	5,2%
Anencefalia	4	7,8%
Hernia diafragmática	4	1,3%
Macrocefalia	3	11,7%
Poliquistosis renal	3	3,9%
Secuencia de Potter	2	6,5%
Encefalocele	2	2,6%
Mielomeningocele	2	6,5%
Agenesia de cuerpo calloso	1	1,3%
Holoprosencefalia	1	3,9%
Pielocaliectasia renal	1	2,6%
Total	79	100%

Tabla 5.18. Anomalías fetales al examen físico sin correspondencia ultrasonográfica.

Examen físico	Frecuencia	Porcentaje
Cromosomopatías	18	28,1%
Labio leporino y paladar hendido	12	18,8%
Polidactilia	11	17,2%
Displasias esqueléticas	6	9,4%
Microcefalia	3	4,7%
Mielomeningocele	1	1,6%
Macrocefalia	1	1,6%
Sindáctila	7	10,9%
Hernia diafragmática	1	1,6%
Cardiopatía fetal	2	3,1%
Masa pélvica	1	1,6%
Secuencia de Potter	1	1,6%
Total	64	100%

5. DISCUSIÓN

Se conoce como defectos o anomalías congénitas a las alteraciones estructurales o funcionales que ocurren en órganos o regiones del cuerpo a causa de un desarrollo embriológico anormal, y que se hacen evidentes al momento del nacimiento, pueden ser de carácter solitario o múltiples, algunas carecen de relevancia clínica mientras otras llegan a comprometer e incluso impedir la vida.

En Guatemala no existe un registro general sobre la incidencia de estas patologías en los recién nacidos, únicamente se han estudiado las anomalías del tubo neural siendo nuestro país uno de los que posee mayor incidencia de dichas alteraciones. La etiología de estas malformaciones son varias que involucran factores ambientales, genéticos, infecciosos y nutricionales, entre otros. En el presente estudio se obtuvieron datos del 1 de enero de 2017 al 31 de diciembre del 2018, durante este tiempo en el Hospital Dr. Juan José Arévalo Bermejo del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social se registraron 10,000 nacimientos, de los que 190 recién nacidos presentaron anomalías congénitas, 40 no cumplieron criterios de inclusión por lo que se abarcó un total de 150 casos dentro del trabajo realizado.

Es importante conocer el perfil epidemiológico de las pacientes embarazadas en las que se detectan estas patologías, ya que nos orienta a generar planes de prevención para evitar casos recurrentes. La edad promedio de las pacientes incluidas dentro del estudio fue de 28 años, lo que nos indica que la mayoría de las mujeres implicadas en el estudio eran jóvenes a comparación de estudios en los que muchas pacientes eran mayores a 35 años.^{11, 47} En madres gestantes, tener una edad superior a la antes mencionada es un factor que predispone a anomalías congénitas, dentro de las que el Síndrome de Down es la patología con mayor probabilidad de presentarse. En cuanto a antecedentes obstétricos, 33 mujeres indicaron haber tenido al menos 1 aborto y dentro de ellas el 6% refirió embarazos previos con anomalías; mientras que otros estudios reportan un 45% en recurrencia de abortos por malformaciones.

De igual manera se evaluaron los antecedentes patológicos maternos presentándose diabetes mellitus en el 5% de pacientes implicadas y 1.9% con enfermedades infecciosas causadas por vector que se relacionaban con el Zika, de los cuales el total de fetos afectados presentaron microcefalia. En el caso de la diabetes mellitus, pregestacional o gestacional, se asocia constantemente a fetos con malformaciones cardiovasculares, existiendo varios casos dentro del estudio y que se mencionarán más adelante en esta discusión.

Múltiples patologías fueron detectadas mediante la ultrasonografía prenatal, siendo las 4 más frecuentes en el estudio: cardiopatías congénitas, labio leporino y paladar hendido, acortamiento de huesos largos e hidrocefalia; registrando en total 136 anomalías congénitas identificadas por ultrasonido. La Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología realizó un estudio similar titulado “Malformaciones congénitas: correlación, diagnóstico ecográfico y clínico” en el que los hallazgos más frecuentes por ultrasonido fueron las alteraciones renales, seguidas por el sistema nervioso central, tracto digestivo y osteomuscular, demostrando que las incidencias en que anomalías congénitas son más frecuentes varían considerablemente entre las poblaciones.⁴⁷

Las cardiopatías presentaron la incidencia más alta de casos, estudios previos atribuyen su etiología a factores cromosómicos, monogenéticos o ambientales, aunque en su mayoría se consideran de origen multifactorial. El comportamiento materno durante el embarazo puede ser el origen de estas patologías ya que la exposición a sustancias químicas o medicamentos pueden afectar el desarrollo del corazón fetal; las madres diabéticas poseen un riesgo elevado a sus fetos de presentar cardiopatías congénitas, existiendo 8 embarazadas diabéticas en el estudio de las cuales 5 recién nacidos presentaron afectaciones cardíacas. Durante el examen ecográfico al percibir hallazgos de anomalías fetales, las pacientes son referidas para que se les realice un ultrasonido nivel 2 junto con su respectivo seguimiento periódico dependiendo de la gravedad de la patología identificada. La edad gestacional con mayor detección de anomalías congénitas fue la semana 15 con 26% del total, en el estudio colombiano antes mencionado indica que el tercer trimestre es el idóneo para la detección de anomalías mayores.

Los hallazgos al examen físico del recién nacido más comunes fueron las cromosomopatías, labio leporino y paladar hendido, polidactilias y cardiopatías congénitas. La totalidad de defectos congénitos identificados en el examen físico que se encontraron en este estudio fue de 172, haciendo la aclaración que hubo casos en los que a los recién nacidos se les identificaba más de una patología. A nivel mundial las cromosomopatías se presentan en 1 de cada 150 casos, pueden llegar a provocar el 50% de abortos espontáneos durante el primer trimestre y 20% en el segundo trimestre.

La importancia de este estudio recae en identificar la correspondencia que exista entre las anomalías que son detectadas por el ultrasonido y las identificadas al examen físico, de las 172 anomalías corroboradas al examen físico, 77 fueron identificadas por ultrasonido y correspondieron a la evaluación pediátrica realizada en los recién nacidos, 95 casos fueron identificados al nacimiento y no habían sido advertidos durante el control prenatal y 59 anomalías

fueron visualizadas en la ultrasonografía, pero no en el examen físico. Consiguiendo una correspondencia en el presente estudio del 44.7%, que se puede comparar con el estudio realizado por la Revista Chilena de Obstetricia que también abarco 2 años y consiguió una correspondencia del 51.3%, que se aproxima al resultado obtenido. Al igual que múltiples estudios nombrados con anterioridad los cuales indican que la capacidad del ultrasonido para corresponder a los hallazgos del examen físico en el recién nacido va desde el 23.6% hasta el 73.7%, variando según la incidencia de anomalías congénitas en la población estudiada.^{6,11}

Las anomalías congénitas que presentaron mayor correspondencia entre ultrasonografía y examen físico fueron las cromosomopatías con 12 casos, labio leporino y paladar hendido 9 casos, cardiopatía congénita 8 casos e hidrocefalia 6 casos. Mientras que los defectos congénitos que no fueron detectados por ultrasonografía, carentes de correspondencia, fueron 11 casos de polidactilia y sindáctila con 7 casos, los cuales se evidenciaron hasta el nacimiento.

6. CONCLUSIONES

Este estudio determinó que la correspondencia entre la detección de anomalías fetales por ultrasonografía y el examen físico efectuado a los neonatos fue del 44.7% (77/172 anomalías). La edad gestacional en la que se detectó la mayor cantidad de anomalías congénitas fue a las 15 semanas de embarazo, y se comprobó que las anomalías más frecuentes fueron: cromosomopatías, labio leporino y paladar hendido, cardiopatías congénitas e hidrocefalia.

7. RECOMENDACIONES

El Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-: debe establecer el perfil epidemiológico de las pacientes embarazadas con antecedente de fetos con anomalías congénitas para tomar medidas preventivas pregestacionales y evitar estas patologías en futuros embarazos.

El Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”: debe fomentar la realización de protocolos de manejo en la evaluación ultrasonográfica de pacientes, para la captación de casos que pueden pasar desapercibidos, tanto en población general, como en población de alto riesgo; debiendo capacitar al personal para la mejora en el diagnóstico prenatal de anomalías fetales y obtener adecuados resultados. Apoyar la creación de una clínica especializada en medicina materno fetal, para mejorar la atención que se brinda.

Finalmente, a la unidad de ultrasonido se recomienda, realizar un adecuado registro de los casos positivos de anomalías fetales para el reporte y seguimiento de estos.

8. APORTES

Esta investigación aportó información sobre anomalías fetales en el Hospital General “Dr. Juan José Arévalo Bermejo”, ya que en esta institución no se había realizado un estudio de esta índole. Estableció las anomalías fetales más frecuentes encontradas durante el período del 1 de enero del 2017 al 31 de diciembre del 2018.

Además, brindó información sobre la edad media de las madres de los pacientes con anomalías fetales, así como la edad gestacional en la cual fueron diagnosticadas las mismas.

Los resultados de esta investigación ayudaran a crear protocolos de prevención dirigidos a las mujeres en edad reproductiva, enfocándose en suplementación alimentaria, estilos de vida saludable, pruebas de tamizaje para TORCH y su respectivo tratamiento.

También se determinó la sensibilidad del ultrasonido en esta institución, tomando en cuenta que Guatemala es un país con alta incidencia de anomalías fetales.

El estudio mostró cuales son las anomalías fetales que fueron encontradas en el examen físico y que no pudieron ser diagnosticadas por ecografía prenatal, para su consideración al momento de realizar ecografía prenatal.

Se proporcionaron los antecedentes maternos más frecuentemente relacionados con malformaciones congénitas, así como confirmar la relación entre zika y microcefalia, hubo tres pacientes con zika confirmado durante el primer trimestre de gestación donde los recién nacidos presentaron esta patología.

9. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Organización Mundial de la Salud, Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, Organización Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos. Vigilancia de anomalías congénitas: Manual para gestores de programas [en línea]. Ginebra: Organización Mundial de la Salud; 2015 [citado 9 Mar 2019]. Disponible en: <https://bit.ly/2HKC4MT>
2. Duarte Medina IL. Caracterización epidemiológica de pacientes con anomalías congénitas [tesis Médico y Cirujano en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2017. [citado 11 Mar 2019]. Disponible en: http://cunori.edu.gt/descargas/TESIS_FINAL2.pdf
3. Chúa López C A. Anomalías del tubo neural en Guatemala. [tesis Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Humanidades; 2014 [citado 10 Mar 2019]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/07/07_1440.pdf
4. Velásquez Estrada L O. Malformaciones congénitas prevalentes y su impacto en la mortalidad neonatal. [tesis Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado; 2016 [citado 11 Mar 2019]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9998.pdf
5. Restrepo-Cano GA. Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas: ¿se cumple esta política en Colombia?. Ces Medicina [en línea]. 2018 Dic [citado 9 Mar 2019]; 32 (3): 226-234. Disponible en: <http://revistas.ces.edu.co/index.php/medicina/article/view/3735>
6. The American College of Obstetricians and Gynecologists. ACOG practice bulletin No. 101. ACOG. [en línea]. 2009 Feb [citado 9 Mar 2019]; 113 (2): 451-461. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19155920>
7. Casas-Patiño D, Rodríguez Torres A, Galeana Castillo C, Quiroz Pizar I, Reséndiz Rivera S. Ultrasonido en el primer trimestre del embarazo. Rev Med Inst Mex Seguro Soc [en línea]. 2012 [citado 11 Mar 2019]; 50 (5): 497-504. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/imss/im-2012/im125i.pdf>
8. García MA, Imbachi L, Hurtado PM, Gracia G M, Zarante I. Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76.155 nacimientos en las ciudades de Bogotá y Cali, en el periodo 2011-2012. Biomédica [en línea]. 2014 [citado 3 Mar 2019]; 34 (3): 379-386 Disponible en: <https://revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/2259>

9. Ginsberg N, Cadkin A, Pergament E, Verlinsky Y. Detección ultrasonográfica del feto con trisomía 18 y trisomía 21 durante el segundo trimestre. *Am J ObstetGynecol* [en línea]. 1990 [citado 27 Abr 2019]; 163(4): 1186-1190. Disponible en: [https://www.ajog.org/article/0002-9378\(90\)90686-2/pdf](https://www.ajog.org/article/0002-9378(90)90686-2/pdf)
10. Ewigman BG, Crane JP, Frigoletto FD, LeFevre ML, Bain RP, McNellis D. Efecto de la ecografía prenatal en el resultado perinatal. *N Engl J Med* [en línea]. 1993 Sept 16 [citado 4 Mar 2019]; 329: 821-827. Disponible en: <https://journals.sagepub.com/doi/pdf/10.1177/875647939300900629>
11. González GR, Dezerega PV, Vásquez MR. Contribución de la ecografía rutinaria en el período 22 a 26 semanas al diagnóstico de anomalías congénitas: experiencia de 2 años, en 1162 ecografías. *RevChilObstetGinecol* [en línea]. 2005 [citado 1 Mar 2019];70(5): 289-295. Disponible en: <https://bit.ly/30Fy60E>
12. Chapa-Tellez MR. Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonido en la Clínica de Especialidades de la Mujer. *RevSanidMilit Mex* [en línea]. 2004 [citado 17 Mar 2019];58(3):175-81. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/sanmil/sm-2004/sm043f.pdf>
13. Gómez Ruiz J, Fernández N, Páez P, Zarante I. Detección de anomalías congénitas en 12.760 nacimientos de tres hospitales en la ciudad de Bogotá, Colombia 2004-2005, mediante ecografía prenatal. *RevColombObstetGinecol* [en línea]. 2007 [citado 26 Abr 2019].; 58:194-201. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/rcog/v58n3/v58n3a05.pdf>
14. Aremu A, Delgadillo Penadillo AC. Valor predictivo del diagnóstico ultrasonográfico en la detección de anomalías congénitas más frecuentes en gestantes de 11 a 14 semanas atendidas en la unidad básica de atención primaria de salud – Barranco durante el periodo enero – marzo del año 2013. [tesis Licenciado en Tecnología Médica Área de Radiología en línea]. Perú: Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Facultad de Medicina; 2015. [citado 26 Abr 2019]. Disponible en: <https://bit.ly/2VGoizP>
15. Gonzales de Prada E. Defectos congénitos. *RevSoc Bol Ped* [en línea]. 2015 [citado 13 Mar 2019]; 54(3):148-159. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/pdf/rbp/v54n3/v54n3_a06.pdf
16. Argentina. Ministerio de Salud. Anomalías congénitas, enfoque para la atención primaria en salud [en línea]. Argentina: MSAL; 2015 [citado 5 Mar 2019]. Disponible en: <http://bit.ly/2K8EOqi>
17. Estran Buyo B, Iniasta Casas P, Ruiz-Table P, Cornide Carrallo A, Ares A. Las malformaciones congénitas [en línea]. Pamplona: Universidad de Navarra; 2018 [citado 7 Mar 2019]. Disponible en: <https://bit.ly/2YotWIF>

18. Nazer Herrera J, KarachonEssedin L, Cifuentes Ovalle L, Assar Cuevas R. Gastrosquisis: ¿una pandemia con tasas en aumento? Experiencia del estudio colaborativo latino americano de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Chile. Período 1982-2014. RevChilPed [en línea]. 2016 Jul 27 [citado 5 Mar 2019];87(5):380-386. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.rchipe.2016.06.003>
19. Navarrete-Hernández E, Canún-Serrano S, Valdés-Hernández J, Reyes-Pablo AE. Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. Bol MedHospInfMéx [en línea]. 2017 [citado 6 Mar 2019];74(4):301-308. Disponible en: <https://bit.ly/2JYu5i9>
20. Gramajo Aguilar AM, Morbi-mortalidad neonatal. [tesis Médico y Cirujano en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2001. [citado 7 Mar 2019]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_8484.pdf
21. Pineda Escobar AL. Malformaciones del tracto gastrointestinal y pronóstico en neonatos. [tesis Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado; 2017. [citado 6 Mar 2019]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_10512.pdf
22. Peralta Reyes KG. Anomalías congénitas en recién nacidos. [tesis Médico y Cirujano en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2017. [citado 8 Mar 2019]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_10667.pdf
23. Chang HT, Godoy Escobar SM, Caracterización epidemiológica de anomalías gastrointestinales. [tesis Médico y Cirujano en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas; 2013. [citado 6 Mar 2019]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9154.pdf
24. Paiz Palma AM, Tobar Pinto CV. Perfil epidemiológico de la paciente con diagnóstico de anomalía fetal por ultrasonido. [tesis Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado; 2014. [citado 7 Mar 2019]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9272.pdf
25. Carreras E, Fortuny A, González R, López Ramón C, Galindo A, Galindo C. Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas. DiagnPrenat [en línea]. 2013 [citado 3 Mar 2019]; 24(2):57-72. Disponible en: <http://bit.ly/2K4VnDo>

26. Hospital Vall d'Hebron. Ecografía del primer trimestre y screening de alteraciones cromosómicas y estructurales en el primer trimestre del embarazo [en línea]. Barcelona: Hospital Vall d'Hebron; 2015 [citado 6 Mar 2019]. Disponible: <http://bit.ly/2wo4G9o> (PDF)
27. Guerra-Jasso JJ, Valcarce-León JA, Quintela-Núñez-Del Prado HM. Nivel de evidencia y grado de recomendación del uso del método de Ponseti en el pie equino varo sindromático por artrogriposis y síndrome de Moebius: una revisión sistemática. Acta Ortop Mex [en línea]. 2017 [citado 29 Abr 2019]; 31(4): 182-188. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/ortope/or-2017/or174f.pdf>
28. Hospital Universitario de Barcelona. Diagnóstico prenatal de las anomalías cromosómicas y monogénicas: estimación de riesgos [en línea]. España: Hospital Clinic de Barcelona. 2014 [citado 9 Mar 2019]. Disponible en: <https://medicinafetalbarcelona.org/protocolos/es/patologiafetal/EstudiosGeneticosEnMuestrasFetales.pdf>
29. Faundez Loyola JC. Guía clínica de microcefalia y macrocefalia [en línea]. Santiago de Chile: Ministerio de Salud; 2011 [citado 28 Abr 2019]. Disponible en: <http://bit.ly/2KgtrwL>
30. Barad DH, Masas pelvianas [en línea]. New Jersey: Merck Sharp & Dohme; 2016. [citado 25 Abr 2019]. Disponible en: <https://msdmnls.co/2EBUzSV>
31. Orellana M, Baquedano P, Carvajal J. Diagnóstico y manejo de la pielectasia fetal. Rev chil obstet ginecol [en línea]. 2004 [citado 27 Abr 2019]; 69(6): 476-482. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75262004000600013
32. Villanueva Ramírez A. Fisiología y tratamiento del hidrocele. RevMed CR y CA [en línea]. 2013 [citado 27 Abr 2019]; 70 (608): 701 – 703. Disponible en: <http://www.binasss.sa.cr/revistas/rmcc/608/art24.pdf>
33. Méndez García AG, Santizo López CA. Atlas anomalías congénitas neonatales asociadas o no a síndromes [tesis Maestría en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ciencias Médicas, Escuela de Estudios de Postgrado; 2013. [citado 28 Abr 2019]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/05/05_9022.pdf
34. Huertas ALL, Góngora RE, Calvo MTM. Patología del descenso testicular. Pediatr Integral [en línea]. 2015 [citado 27 Abr 2019]; 18 (10): 718-728. Disponible en: <https://www.pediatrintegral.es/publicacion-2014-12/patologia-del-descenso-testicular/>
35. Valls MS, Collantes C de L, López CA. Enfermedades quísticas renales. Pediatr Integral [en línea]. 2017 Dic [citado 29 Abr 2019]; 21 (8): 541-548. Disponible en: <https://bit.ly/2XfK7rx>

36. Aguinaga-Ríos M, Frías S, Arenas-Aranda DJ, Morán-Barroso VF. Microtia-atresia: aspectos clínicos, genéticos y genómicos. Bol MedHospInf Mex [en línea]. 2015 [citado 29 Abr 2019]; 71(6): 387-95. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.bmhmx.2014.11.001>
37. Ríos Orbañanos I, Vela Desojo A, Martínez-Indart L, Grau Bolado G, Rodríguez Estévez A, Rica Echevarría I. Síndrome de turner: del nacimiento a la edad adulta. EndocrinolNutr [en línea]. 2015 [citado 29 Abr 2019]; 62(10):499-506. doi:10.1016/j.endonu.2015.06.010
38. Donoso Bernal B, OyarzúnEbensperger E. Anomalías congénitas. Medwave [en línea]. 2012 Oct [citado 29 Abr 2019]; 12(09):5537-5547. doi: 10.5867/medwave.2012.09.5537
39. Bravo-Grau S, Cruz Q JP. Estudios de exactitud diagnóstica: Herramientas para su Interpretación. Revchilradiol [en línea]. 2015 [citado 14 Mar 2019]; 21(4):158-64. Doi: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-93082015000400007>
40. Ulloque JA. Embarazo de alto riesgo [en línea]. Colombia: Federación Colombiana de Asociaciones de Perinatología; 2003. [citado 13 Mar 2019]. Disponible en: https://www.fecopen.org/images/Embarazo_de_Alto_Riesgo.pdf
41. Banco de Guatemala. Guatemala en cifras 2018[en línea]. Guatemala: Banco de Guatemala; 2018. [citado 26 Feb 2019]. Disponible en: http://www.banguat.gob.gt/Publica/guatemala_en_cifras_2018.pdf
42. Guatemala. Instituto Nacional de Estadística. Estadísticas demográficas y vitales 2014 [en línea]. Guatemala: INE; 2015. [citado 06 Mar 2019]. Disponible en: <https://bit.ly/2YBjr5k>
43. Medina Galindo RC. Propuesta para la implementación del hospital de día, en el IGSS zona 6, Doctor Juan José Arévalo Bermejo, Ciudad Guatemala. [tesis Ingeniera Industrial en línea]. Guatemala: Universidad de San Carlos de Guatemala, Facultad de Ingeniería; 2007. [citado 7 Mar 2019]. Disponible en: http://biblioteca.usac.edu.gt/tesis/08/08_1783_IN.pdf
44. Guatemala. Congreso de la Republica. Acuerdo legislativo No. 18-93 Sección séptima: Salud, Seguridad y Asistencia Social [en línea]. Guatemala: El Congreso de Guatemala; 1993 [citado 7 Mar 2019] Disponible en: <https://bit.ly/1zKzBtA>
45. Guatemala. Congreso de la República. Código de Salud. Decreto No. 90-97 [en línea]. Guatemala: Congreso de la República; 1997 [citado 7 Mar 2019] Disponible en: <https://bit.ly/2X7aeRf>
46. Guatemala. Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social. Acuerdo Gubernativo No. 376-2007. Reglamento para la regulación, autorización, acreditación y control de establecimientos de atención para la salud [en línea]. Guatemala: MSPAS; 2007 [citado 7 Mar 2019] Disponible en: <https://www.congreso.gob.gt/acuerdo-detalle/?id=16525>

47. Vélez JE, Herrera LE, Arango F, López G. Malformaciones congénitas: correlación, diagnóstico ecográfico y clínico. RevColombObstetGinecol [en línea]. 2004 [citado 30 Abr 2019]; 55 (3): 201-208. Disponible en: <https://bit.ly/2MRBMZ5>



11. ANEXOS

Anexo 11.1. Lista de cotejo hoja 1 para recolección de datos de las pacientes incluidas en el estudio.



**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
HOSPITAL "GENERAL DR. JUAN JOSÉ ARÉVALO BERMEJO"
MÉDICO Y CIRUJANO**



LISTA DE COTEJO

"DIAGNÓSTICO PARA DETECCIÓN DE ANOMALÍAS FETALES POR ULTRASONOGRAFÍA Y SU CORRELACIÓN AL NACIMIENTO"

Datos maternos		No. de ficha	
Fecha		Edad	
		Edad gestacional	
No. de ultrasonidos realizados durante el embarazo			
No. de Afiliación			
No. de gestas		No. de partos	
		No. de cesárea	
		No. de abortos	
Antecedentes médicos			
☐ Enfermedades infecciosas por vector			
☐ Diabetes mellitus			
☐ Otros			
☐ Síndromes convulsivos			
☐ Hipertensión arterial			
☐ Ninguno			
☐ Desórdenes tiroideos			
☐ TORCH			
Hallazgos ecográficos			
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			
6.			
7.			
8.			
9.			
10.			

Anexo 11.2. Lista de cotejo hoja 2 para recolección de datos de las pacientes incluidas en el estudio.



**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
HOSPITAL "GENERAL DR. JUAN JOSÉ ARÉVALO BERMEJO"
MÉDICO Y CIRUJANO**

LISTA DE COTEJO

**"DIAGNÓSTICO PARA DETECCIÓN DE ANOMALÍAS FETALES
POR ULTRASONOGRAFÍA Y SU CORRELACIÓN AL NACIMIENTO"**

Recién Nacido	
No. afiliación recién nacido	
☐ Microcefalia	☐ Masa pélvica
☐ Macrocefalia	☐ Poliquistosis renal
☐ Anencefalia	☐ Pielocaliectasia renal
☐ Hidrocefalia	☐ Displasias esqueléticas
☐ Agenesia del cuerpo calloso	☐ Sindáctilia
☐ Holoprosencefalia	☐ Hernia diafragmática
☐ Encefalocele	☐ Cardiopatías congénitas
☐ Meningocele	☐ Síndrome de Potter
☐ Mielomeningocele	☐ Cromosomopatías
☐ Labio leporino y paladar hendido	☐ Polidactilia
☐ Gastrosquisis	
☐ Onfalocele	

Anexo 11.3. Hallazgos ultrasonográficos que corresponde al examen físico

Tabla 11.1 Hallazgos ultrasonográficos que correspondieron al examen físico del recién nacido.

No. De ficha	Examen físico	Hallazgos ultrasonográficos
120	Labio leporino y paladar hendido	Pérdida de la continuidad del labio superior
29	Cromosomopatías	Insuficiencia tricúspidea
		Arteria umbilical única
139	Pielocaliectasia renal	Aumento del tamaño renal
		Pelvis renal dilatada
75	Cromosomopatías	Acortamiento de huesos largos
30	Hidrocefalia	Agnesia renal bilateral
		Hidrocefalia
111	Microcefalia	Microcefalia
148	Cromosomopatías	Acortamiento de huesos largos
		Cardiopatía fetal
	Holoprosencefalia	Holoprosencefalia
104	Agnesia del cuerpo calloso	Agnesia del cuerpo calloso
		Cardiopatía fetal
109	Poliquistosis renal	Riñón fetal derecho poliquístico
73	Cardiopatía fetal	Defecto cardíaco interventricular
129	Onfalocele	Arteria umbilical única
		Onfalocele
46	Labio leporino y paladar hendido	Pérdida de la continuidad del labio superior
90	Gastrosquisis	Evisceración del contenido abdominal en la cavidad amniótica sin cobertura de membrana
103	Cardiopatía fetal	Cardiopatía fetal
	Mielomeningocele	Cierre posterior incompleto de los elementos óseos de la columna
3	Macrocefalia	Ventriculomegalia
		Micrognatia
102	Cromosomopatías	Pelvis renal dilatada
		Circunferencia abdominal aumentada

No. De ficha	Examen físico	Hallazgos ecográficos
135	Anencefalia	Anencefalia
26	Cromosomopatías	Acortamiento de huesos largos
40	Cromosomopatías	Hidrocefalia
		Agenesia de miembro inferior
		Riñón fetal derecho poliquístico
		Perdida de la continuidad del labio superior
		Intestino hiperecogenico
		Polidactilia
		Cardiopatía fetal
112	Cromosomopatías	Translucencia nucal aumentada
		Dedos en sandalia
		Acortamiento de huesos largos
4	Microcefalia	Microcefalia
142	Cromosomopatías	Translucencia nucal aumentada
52	Cromosomopatías	Riñones hipoplasicos
		Ventriculomegalia cerebral
66	Macrocefalia	Ventriculomegalia cerebral
15	Poliquistosis renal	Riñón fetal derecho poliquistico
28	Cardiopatía fetal	Comunicación interventricular
108	Displasias esqueléticas	Acortamiento de huesos largos
88	Cromosomopatías	Onfalocele
	Onfalocele	
106	Displasias esqueléticas	Fractura en huesos largos
		Acortamiento de huesos largos
		Hidrocefalia
72	Cromosomopatías	Evisceración del contenido abdominal en la cavidad amniótica sin cobertura de membrana
32	Displasias esqueléticas	Acortamiento de huesos largos
		Pelvis renal dilatada

No. De ficha	Examen físico	Hallazgos ultrasonográficos
36	Onfalocele	Onfalocele
		Arteria umbilical única
64	Cardiopatía fetal	Corazón izquierdo hipoplásico
		Insuficiencia valvular derecha
5	Cromosomopatías	Pérdida de la continuidad del labio superior
124	Encefalocele	Encefalocele
	Cromosomopatías	Cardiopatía fetal
131	Hernia diafragmática	Protrusión de las vísceras abdominales a la cavidad torácica por defecto diafragmático
32	Cromosomopatías	Edema en cuero cabelludo fetal
		Micrognatia
		Protrusión de las vísceras abdominales a la cavidad torácica por defecto diafragmático
		Hidrotórax
		Hidrops fetal
68	Labio leporino y paladar hendido	Pérdida de la continuidad del labio superior
146	Cromosomopatías	Ausencia de hueso nasal
		Translucencia nuchal aumentada
39	Gastrosquisis	Riñón fetal derecho poliquístico
		Evisceración del contenido abdominal en la cavidad amniótica sin cobertura de membrana
118	Hernia diafragmática	Protrusión de las vísceras abdominales a la cavidad torácica por defecto diafragmático
122	Cromosomopatías	Hidrotórax
		Edema en cuero cabelludo fetal
		Dedos en sandalia
51	Cromosomopatías	Sospecha de Síndrome Dandy Walker
98	Mielomeningocele	Cierre posterior incompleto de los elementos óseos de la columna
22	Cardiopatía fetal	Cardiomegalia

No. De ficha	Examen físico	Hallazgos ultrasonográficos
55	Anencefalia	Anencefalia
27	Cromosomopatías	Lordosis exagerada de columna dorso lumbar
	Displasias esqueléticas	Agenesia ósea
	Gastrosquisis	Evisceración del contenido abdominal en la cavidad amniótica sin cobertura de membrana
13	Labio leporino y paladar hendido	Perdida de la continuidad del labio superior
113	Labio leporino y paladar hendido	Microcefalia
	Microcefalia	
86	Hidrocefalia	Ventriculomegalia cerebral
	Cromosomopatías	
91	Gastrosquisis	Evisceración del contenido abdominal en la cavidad amniótica sin cobertura de membrana
7	Masa pélvica	Hidronefrosis bilateral
		Hidroureter izquierdo
		Translucencia nucal aumentada
84	Anencefalia	Anencefalia
17	Poliquistosis renal	Riñón fetal izquierdo poliquístico
130	Cromosomopatías	Polidactilia
85	Displasias esqueléticas	Hidrocefalia
136	Secuencia de Potter	Agenesia renal bilateral
33	Cromosomopatías	Dedos en sandalia
31	Cromosomopatías	Anencefalia
37	Cromosomopatías	Hidrocefalia
	Hidrocefalia	
77	Polidactilia	Corazón izquierdo hipoplásico
	Labio leporino y paladar hendido	
138	Labio leporino y paladar hendido	Pérdida de la continuidad del labio superior

No. De ficha	Examen físico	Hallazgos ultrasonográficos
23	Cromosomopatías	Cierre posterior incompleto de los elementos óseos de la columna
	Microcefalia	Microcefalia
82	Cardiopatía fetal	Comunicación intraauricular
79	Polidactilia	Comunicación interventricular
	Anencefalia	
145	Cromosomopatías	Hidrocefalia
		Translucencia nuchal aumentada
50	Labio leporino y paladar hendido	Pérdida de la continuidad del labio superior
96	Cardiopatía fetal	Cardiopatía fetal
		Acortamiento de huesos largos
18	Hernia diafragmática	Protrusión de las vísceras abdominales a la cavidad torácica por defecto diafragmático

Anexo 11.4. Antecedente medico “otros”

Tabla 11.2 Antecedentes médicos “otros” que fueron referidos por las pacientes que llevaron control prenatal.

Antecedentes “Otros”	Frecuencia	Porcentaje
Síndrome de Antifosfolípidos	4	23.5%
Papilomatosis	3	17.6%
Anomalías fetales previas	2	11.8%
Enfermedad renal crónica	2	11.8%
Hiperprolactinemia	1	5.9%
Colestasis del embarazo	1	5.9%
Anemia por déficit de hierro	1	5.9%
Fibromatosis uterina	1	5.9%
Acondroplasia materna	1	5.9%
Asma	1	5.9%
Total	17	100.0%

Anexo 11.5. Antecedente de TORCH

Tabla 11.3 Antecedentes médicos de “TORCH” que fueron referidos por las pacientes que llevaron control prenatal.

TORCH	Frecuencia	Porcentaje
Toxoplasmosis	11	78.6%
*Citomegalovirus	3	21.4%
**Total	14	100%

* Tres pacientes presentaron titulaciones de toxoplasmosis juntamente con citomegalovirus elevadas, por lo que el total de esta tabla es mayor al que se indica en la Tabla No. 6.

* *Ninguna de las pacientes incluidas en el estudio presentaba titulaciones altas de rubeola o herpes v

Anexo 11.6. Correspondencia de anencefalia en ultrasonografía y examen físico

Tabla 11.4 Correspondencia entre hallazgos durante el ultrasonido prenatal de anencefalia y hallazgos al examen físico del recién nacido

Ultrasonografía	Examen físico		Total
	Si	No	
Si	4 (80%)	1 (100%)	5
No	1 (20%)	0 (0%)	1
Total	5 (100%)	1 (100%)	6

Anexo 11.7. Correspondencia de displasias esqueléticas en ultrasonografía y examen físico

Tabla 11.5 Correspondencia entre hallazgos durante el ultrasonido prenatal de displasias esqueléticas y hallazgos al examen físico del recién nacido

Ultrasonografía	Examen físico		Total
	Si	No	
Si	4 (36.36%)	2 (100%)	6
No	7(63.64%)	0 (0%)	7
Total	11 (100%)	2 (100%)	13

Anexo 11.8. Correspondencia de macrocefalia en ultrasonografía y examen físico

Tabla 11.6 Correspondencia entre hallazgos durante el ultrasonido prenatal de macrocefalia y hallazgos al examen físico del recién nacido.

Ultrasonografía	Examen físico		Total
	Si	No	
Si	3 (60.0%)	1 (100%)	4
No	2 (40.0%)	0 (0%)	2
Total	5 (100%)	1 (100%)	6

Anexo 11.9. Correspondencia de Secuencia de Potter en ultrasonografía y examen físico

Tabla 11.7 Correspondencia entre hallazgos durante el ultrasonido prenatal de Secuencia de Potter y hallazgos al examen físico del recién nacido

Ultrasonografía	Examen físico		Total
	Si	No	
Si	2 (66.67%)	1 (100%)	3
No	1 (33.33%)	0 (0%)	1
Total	3 (100%)	1 (100%)	4