

POLICLÍNICO DOCENTE “TURCIOS LIMA”. SAN JOSÉ DE LAS LAJAS

PRINCIPALES HALLAZGOS ULTRASONOGRÁFICOS Y ANATOMOPATOLÓGICOS EN LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS DEL SEGUNDO TRIMESTRE DEL EMBARAZO

Dra. Moraima García Díaz¹, Dr. Richard A. Sera Blanco², Dra. Kalia Lavaut Sánchez³.

1. Especialista de I grado en Medicina General Integral. Master en Atención Integral a la Mujer.
2. Especialista de I grado en Medicina Interna. Especialista de II grado en Medicina Urgencias, Emergencias y Cuidados Intensivos del Adulto. Profesor Asistente. Master en Urgencias Médicas.
3. Especialista de I grado en Medicina General Integral y I grado en Genética Clínica. Aspirante a Investigadora.

RESUMEN

Fueron caracterizadas por los datos ultrasonográficos y anatomopatológicos a 56 embarazadas a cuyos fetos se les detectó alguna malformación congénita en el segundo trimestre de la gestación; a 48 de ellos, se les realizó estudio anatomopatológico. Fueron atendidas en la consulta territorial de genética comunitaria de San José de las Lajas desde el 1ro de enero de 2004 hasta el 31 de diciembre de 2007. Prevalcieron las gestantes de 20 a 35 años con el 85.71%. El 73.21% tenían una malformación única. En el 85.71% fue interrumpida la gestación. Las anomalías específicas más frecuentes por ultrasonido fueron la hidrocefalia, la hidronefrosis, la comunicación interventricular y el mielomeningocele; en el examen de necropsia predominaron los defectos craneofaciales, de la pared toracoabdominal y de las extremidades. Los datos se corresponden con lo reportado por autores nacionales y extranjeros.

Palabras clave: embarazo, anomalías congénitas

Descriptores DeCS: **MUJERES EMBARAZADAS; ULTRASONIDO; HIDROCEFALIA; HIDRONEFROSIS**

INTRODUCCIÓN

Según el Anuario Estadístico del Ministerio de Salud Pública de Cuba, en el año 2006, las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas fueron la segunda causa de muerte en menores de 1 año, con un total de 147 pacientes fallecidos, para una tasa de 1.3 por cada 1000 nacidos vivos¹.

Comparado con años anteriores se observa una reducción de la mortalidad de casi cuatro veces por esta causa, pues en el año 1980 fallecían 552 pacientes para un tasa de 4 por cada 1000 nacidos vivos¹. Esto es el resultado de la aplicación por parte del Ministerio de Salud Pública y de la Revolución, del vasto y efectivo Programa de Atención Materno Infantil en cada provincia y municipio del país, que incluye una pesquisa masiva por ultrasonido de todas las pacientes embarazadas a partir de la 11na semana de gestación, lo cual permite la prevención, diagnóstico y tratamiento oportuno de las malformaciones congénitas.

Hace más de dos décadas que el proceder ultrasonográfico se ha convertido en la piedra angular del diagnóstico de malformaciones congénitas y de anomalías cromosómicas². Se ha planteado que la sonografía permite el diagnóstico de la edad gestacional, el monitoreo del crecimiento fetal, la confirmación de la localización placentaria y detecta los embarazos múltiples^{3,4}.

Mejoras impresionantes se han obtenido también en el diagnóstico de anomalías renales, vesicales, de la hidrocefalia, de los defectos del tubo neural, de la pared abdominal y de los trastornos mendelianos como las displasias esqueléticas⁵. Un estudio realizado en Helsinki en 1990 demostró que la mitad de las malformaciones fetales serias fueron detectadas y la mortalidad perinatal fue significativamente mas baja en el grupo de gestantes con monitoreo regular por ultrasonido que en el grupo contrario, donde la ecosonografía se realizaba solo si el ginecobstetra de cabecera lo creía necesario⁶.

En 1986 fue creado en Cuba⁷ el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) como parte del Programa de Genética, cuyo fin es ofrecer atención clínica y vigilancia epidemiológica de las malformaciones congénitas (MC), encaminada a su prevención. La provincia La Habana⁸ fue incorporada al RECUMAC desde el año 1988. Ferrero Oteiza⁹ en un análisis de MC en fetos de gestaciones interrumpidas y en recién nacidos, reportó, que de 657 embarazadas, el 55.07% de los malformados provino de fetos interrumpidos.

En los fetos extraídos⁹, las anomalías congénitas más frecuentes fueron los defectos del tubo neural (DTN) y otras malformaciones congénitas del sistema nervioso central (SNC) con el 33.94%, seguido de las malformaciones digestivas y renales. Otros autores¹⁰, en un estudio sobre interrupciones de embarazo por malformaciones congénitas en provincia La Habana, han reportado que en 270 interrupciones realizadas durante los años 2000 al 2003, el 25.9% correspondía a defectos del SNC, seguidas de malformaciones del sistema cardiovascular con 16.9% y de las renales con el 11.9%. Almaguer Sabina et al ¹¹, en una casuística de “casos y controles” de un área de salud en el municipio de Cienfuegos, han reportado en 20 niños, una prevalencia diferente de MC, donde predominan las malformaciones osteomioarticulares con el 30%, seguidas de las MC del SNC con el 25% y de las digestivas con el 20%. Pérez Ramírez et al¹² en un estudio realizado en la localidad de Baracoa en nuestro país, informaron en un período de 13 años, de 1983 a 1995, un total de 73 866 ultrasonidos realizados a pacientes embarazadas en el segundo trimestre de la gestación, de los cuales resultaron positivos de malformaciones congénitas 147 (11.3 por año) para un 0,19% de positividad. Las malformaciones mas frecuentes por aparatos, fueron las del SNC con el 57.14%, seguida de las renales con el 17% y de las cardiacas con el 8.16%¹³.

Como no se conocían datos referentes a la incidencia ni al tipo de malformaciones congénitas diagnosticadas en el segundo trimestre de la gestación en el territorio este de provincia La Habana, se decidió realizar esta investigación para presentar los grupos de edad materna en relación con el número de malformaciones detectadas, mostrar la proporción de embarazos interrumpidos, así como exponer las malformaciones diagnosticadas por entidades específicas según el diagnóstico ultrasonográfico y anatomopatológico.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realizó un estudio observacional, longitudinal, descriptivo y retrospectivo en la consulta territorial de genética médica del municipio de San José de las Lajas, que brinda cobertura a los municipios de Madruga, Jaruco y el propio San José de las Lajas. El universo estuvo constituido por todas las embarazadas a las que se les realizó el ultrasonido diagnóstico en el segundo trimestre, entre la 22 y la 26 semanas de la gestación; para la detección de malformaciones congénitas fetales. La muestra fue conformada con 56 pacientes a cuyos fetos se les detectó una o más malformaciones congénitas. Para el estudio ultrasonográfico se usaron las imágenes fetales obtenidas por un equipo TOSHIBA, con un transductor de 3.5 Megahercios (Mhz), aplicado a la pared abdominal de la paciente embarazada.

La investigación fue llevada a cabo en el período comprendido desde el 1 de enero de 2004 hasta el 31 de diciembre de 2007. Los datos se obtuvieron del registro estadístico de la mencionada consulta por la médica responsable de la investigación y anotados en una planilla elaborada al efecto.

Se clasificaron las pacientes según la edad materna en tres grupos: menos de 20 años, de 20 a 35 años y más de 35 años y según el número de malformaciones detectadas en: únicas o múltiples. Se determinó además, la proporción de embarazos interrumpidos.

También se distribuyeron las malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido y por anatomía patológica en relación con la entidad específica.

La información recolectada se procesó en formato electrónico con la utilización de una computadora personal Pentium IV, con ambiente de Windows XP, volcando los datos en una ficha de vaciamiento mediante el programa Excel de Office2007, que nos permitió expresar la información en números absolutos y porcentuales, tanto para las variables cuantitativas como para las cualitativas, los que fueron plasmados en tablas y gráficos y posteriormente sometidos a un análisis estadístico de números y proporciones, comparándolos con los resultados descritos en la literatura por otros autores llegando a conclusiones pertinentes. Toda la investigación se presenta en un informe final confeccionado en el procesador de texto Word.

RESULTADOS

La tabla 1 muestra la distribución por grupos de edades en relación con el número de malformaciones congénitas. De las 56 afectadas, predominó el grupo de 20 a 35 años, con 48 pacientes para un 85.71%. En cuanto al número de anomalías fetales, prevaleció el grupo de malformación única con 41 pacientes para un 73.21%; donde también fueron mas numerosas las de 20 a 35 años con 36 y 64.28% respectivamente.

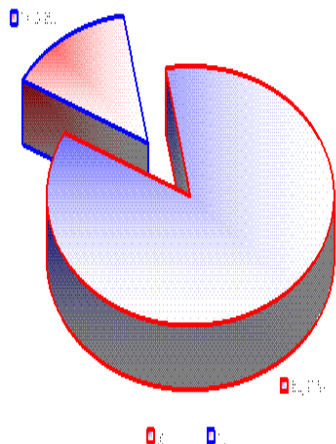
Tabla 1. Distribución de la edad materna en relación con el número de malformaciones congénitas detectadas por el ultrasonido en el segundo trimestre del embarazo.

Grupos de edades (Años)	Única		Múltiple		Total	
	#	%	#	%	#	%
Menos de 20	4	7.14	1	1.78	5	8.92
De 20 a 35	36	64.28	12	21.42	48	85.71
Mas de 35	1	1.78	2	3.57	3	5.35
Total	41	73.21	15	26.78	56	100

Fuente: Registro estadístico.

El gráfico 1 refleja la proporción de interrupción de embarazos. Este se le practicó a 48 gestantes para un 85,71%, mas frecuente que el grupo contrario con 8 y 14.28% respectivamente.

Gráfico 1. Interrupción de embarazos por malformaciones congénitas en el segundo trimestre de la gestación.



Fuente: Registro estadístico.

En la tabla 2 se observan las malformaciones fetales específicas detectadas por examen de ultrasonido en el segundo trimestre de la gestación y por examen anatomopatológico en fetos de embarazos interrumpidos. En cuanto al diagnóstico sonográfico, la hidrocefalia y la hidronefrosis ocuparon el primer lugar con 6 casos para un 10.71%, mas frecuentes que por examen de necropsia, donde se documentaron 3 casos para un 6.25% cada uno. La comunicación interventricular (CIV) ocupó el segundo lugar, con 5 detectados para un 8.92%, mientras que en el grupo contrario no se registró ninguno; el mielomeningocele ocupó el tercer lugar de los diagnósticos de ultrasonido con 4 hallazgos para un 7.14%, mayor que por anatomía patológica con 2 y 4.16% respectivamente. El resto de las patologías tuvo una incidencia mucho menor.

Tabla 2. Malformaciones fetales específicas diagnosticadas por ultrasonido y por anatomía patológica en el segundo trimestre de la gestación

Malformaciones Congénitas	Ultrasonido		Anatomía patológica	
	#	%	#	%
Hidrocefalia	6	10.71	3	6.25
Hidronefrosis	6	10.71	3	6.25
CIV	5	8.92	0	0
Mielomeningocele	4	7.14	2	4.16
Acraneo	4	7.14	5	10.41
Defecto de extremidades	4	7.14	4	8.33

Agenesia renal	3	5.35	3	6.25
Defecto craneofacial	3	5.35	5	10.41
Gastrosquisis	3	5.35	3	6.25
Cardiopatía compleja	3	5.35	1	2.08
Microcefalia	2	3.57	2	4.16
Hipoplasia renal	2	3.57	1	2.08
Fibroelastosis	2	3.57	1	2.08
Onfalocele	2	3.57	2	4.16
Tetralogía de fallot	2	3.57	1	2.08
Síndrome de dandy-walker	1	1.78	1	2.08
Anencefalia	1	1.78	1	2.08
Calcificación periventricular	1	1.78	1	2.08
Riñón multiquístico	1	1.78	1	2.08
Quiste renal gigante	1	1.78	1	2.08
Aorta hipoplásica	1	1.78	1	2.08
Raquisquisis	1	1.78	1	2.08
Hipoplasia pulmonar	1	1.78	1	2.08
Secuestro pulmonar	1	1.78	0	0
Canal A-V completo	1	1.78	0	0
Coartación aórtica	1	1.78	0	0
Quiste coroideo	1	1.78	1	2.08
Transposición de grandes vasos	1	1.78	1	2.08
Hernia diafragmática	1	1.78	0	0
Cifoescoliosis	0	0	1	2.08
Insuficiencia tricuspídea	0	0	1	2.08
Cromosomopatías	0	0	2	4.16
Estenosis ureteral bilateral	0	0	1	2.08
Enfermedad adenomatoide pulmonar	0	0	1	2.08

Fuente: Registro estadístico.

En cuanto al diagnóstico por anatomía patológica, los más frecuentes fueron elacráneo y el defecto craneofacial con 5 confirmados para un 10.41% cada uno, mayor que por ultrasonido donde el reporte delacráneo fue de 4 casos para un 7.14% y el defecto craneofacial fue de 3 y

5.35% respectivamente. El segundo lugar lo ocupó el defecto de extremidades con 4 casos para un 8.33%, ligeramente mayor que por ultrasonido con 4 y 7.14% respectivamente. El resto de los dictámenes anatomopatológicos fueron mucho menos frecuentes.

DISCUSIÓN

En la casuística de Martínez González et al ¹⁴ prevalecieron las embarazadas con MC de 20 a 34 años con el 74.5%, cifra menor a la reportada por esta investigación en la que se encontró un 85.71%., lo que coincide con los resultados de este estudio.

La proporción de malformaciones de esta investigación fue de 73.21% para el defecto aislado, que se corresponde con el 72.1% reportado por Ferrero Oteiza⁹. Muy similar también, es esta proporción para las malformaciones múltiples, pues esta autora encontró un 26.78% y el mismo autor ⁹ reportó un 27.9% en Ciudad de La Habana en el período comprendido entre enero de 2000 a junio de 2002.

En este estudio fue interrumpida la gestación del 85.71% de las pacientes, sin embargo, Ferrero Oteiza⁹ reportó un 55.07%, un valor menor que el de esta investigación; pero tuvo en cuenta también, los recién nacidos vivos o fallecidos. Otros autores^{8,12-14} también han informado un predominio de interrupción del embarazo por MC en el segundo trimestre de la gestación, sobretodo a consecuencia de las anomalías del SNC. Sanfield et al¹⁵ informaron un 64.1% de interrupciones de embarazo por anomalías fetales renoureterales, valor también mas bajo que el de este reporte.

Por entidades específicas los diagnósticos de este reporte concuerdan con el de Pérez et al¹² que planteó una mayor incidencia de la hidrocefalia en el diagnóstico sonográfico de anomalías del SNC. La hidronefrosis uni o bilateral también ha sido una alteración estructural encontrada con mayor frecuencia por otros autores¹⁵.

El examen anatomopatológico de esta investigación concuerda con Oviedo et al¹⁶ que informó un predominio de la anencefalia, el craneo y la hidrocefalia con el 35.7%. El defecto de extremidades fue el segundo hallazgo necrópsico en incidencia en esta investigación con el 8.33%; sin embargo, en casuísticas de otros autores¹⁷⁻¹⁹, los defectos del sistema osteomioarticular han sido mucho menos frecuentes.

CONCLUSIONES

- Predominaron las gestantes de 20 a 35 años con el 85.71%. Fue mas frecuente la

malformación única con el 73,21%.

- El 85.71% de las embarazadas con MC se interrumpió la gestación.
- Las anomalías específicas más frecuentes por ultrasonografía, fueron la hidrocefalia, la hidronefrosis, la CIV y el mielomeningocele. En el examen de necropsia los hallazgos más frecuentes fueron el acraqueo, el defecto craneofacial y el defecto de extremidades.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mortalidad por malformaciones congénitas en menores de 1 año según componentes. En: Ministerio de Salud Pública. Anuario estadístico de Cuba (en línea). 2006. Disponible en: <http://www.sld.cu/servicios/estadisticas/view.php?http%3A%2F%2Fbvs.sld.cu%2FAnuario%2Ftablas%2FANUARIOCU1>. Acceso: 2 junio 2009.
2. D'Alton ME, De Cherney AH. Prenatal diagnosis. *N Eng J Med* 1993; (328):1710-12.
3. D'Alton ME, Romero R, Grannum PM, De Palma L, Jeanty P, Hobbins JC, et al. Antenatal diagnosis of renal anomalies with ultrasound: bilateral multicystic kidney disease. *Am J Obstet Gynecol* 1986; (154):532-37.
4. Mercer S, Mercer B, D'Alton ME, Soucy P. Gastroschisis: ultrasonographic diagnosis, perinatal embryology, surgical and obstetric treatment and outcomes. *Can J Surg* 1988; (31):25-6.
5. Ultrasound in pregnancy. Washington, DC: American College of Obstetricians and Gynecologists; 1998.
6. Saari-Kemppainen A, Karjalainen O, Ylostalo P, Heinonen OP. Ultrasound screening and perinatal mortality: controlled trial of systematic one-stage screening in pregnancy: the Helsinki ultrasound trial. *Lancet*. 1990; (336):387-91.
7. Heredero L. Un programa de genética en un país en desarrollo. *Bol Of Sanit Panam* 1993; 115 (1):32-8.
8. Delgado Díaz OL, Lantigua Cruz A, Cruz Martínez G, Díaz Fuentes C, Berdasquera Corcho D, Rodríguez Pérez S, et al. Interrupciones de embarazo por malformaciones congénitas. *Rev Cubana Med Gen Integr* (periódica en línea). 2007; (23)2. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S086421252007000200006&lng=es&nrm=iso&tlng=es Acceso: 2 junio 2009.
9. Ferrero Oteiza ME, Pérez Mateo MT, Álvarez Fumero R, Rodríguez Peña L. Comportamiento clínico-epidemiológico de los defectos congénitos en la Ciudad de La Habana. *Rev Cubana Pediatr* (periódica en línea). 2005; 77(1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S003475312005000100002&lng=es&nrm=iso&tlng=es Acceso: 2 junio 2009.
10. Bolk A, Ricker RS, Kirby RS. Case fatality among infants with congenital malformations by lethality. *Birth Defects Res Part A Clin Mol Teratol* 2004; 70(9):597-602.
11. Almaguer Sabina P, Fonseca Hernández M, Romeo Escobar M, Corona Martínez LA.

Comportamiento de algunos factores de riesgo para malformaciones congénitas en la barriada de “San Lázaro”. Rev Cubana Pediatr (periódica en línea). 2002; 74 (1).

Disponible en:

[http://scielo.sld.cu/scielo.php?](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S003475312002000100006&lng=es&nrm=iso&tlng=es)

[script=sci_arttext&pid=S003475312002000100006&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S003475312002000100006&lng=es&nrm=iso&tlng=es) Acceso: 2 junio 2009.

12. Pérez Ramírez M, Mulet Matos E, Hartmann Guilarte A. Diagnóstico ultrasonográfico de malformaciones congénitas: nuestra experiencia en el período 1983-1995. Rev Cubana Obstet Ginecol (periódica en línea). 1997; 23(1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138600X1997000100010&lng=es&nrm=iso&tlng=es Acceso: 2 junio 2009.
13. Delgado Díaz OL, Lantigua Cruz A, Cruz Martínez G, Díaz Fuentes C, Berdasquera Corcho D, Rodríguez Pérez S, et al. Prevalencia de defectos congénitos en recién nacidos. Rev Cubana Med Gen Integr (periódica en línea). 2007; 23 (3). Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/revistas/mgi/vol23_3_07/mgi07307.htm Acceso: 2 junio 2009.
14. Martínez González LR, Valladares Hernández M, Pérez Martínez C. Cardiopatía congénita: diagnóstico e interrupciones en nuestra provincia, 1994-1999. Rev Cubana Obstet Ginecol (periódica en línea). 2001; 27(2) Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138600X2001000200010&lng=es&nrm=iso&tlng=es Acceso: 2 junio 2009.
15. Sanfield Espinoza R, Díaz Novo JM, Sánchez Hidalgo MR, González Pompa I, Alvarez Sadín I, Nogueras Garcés C, et al. Diagnóstico ultrasonográfico de afecciones renales fetales. Hospital Carlos M. de Céspedes (en línea). 2001-2002. Disponible en: <http://www.monografias.com/trabajos32/ultrasonido-renal-fetal/ultrasonido-renal-fetal.shtml> Acceso: 2 junio 2009.
16. Oviedo Pages J, Barreras Lopez A. Comportamiento de las malformaciones congénitas durante seis años en el Hospital José R. Martínez. IX Congreso Virtual Hispanoamericano de Anatomía Patológica. UNINET; 2006. Disponible en: http://www.conganat.org/9congreso/trabajo.asp?id_trabajo=682&tipo=2&tema=53
17. Rivera Martínez VM, Llanusa Ruiz C, Sánchez Lombana R, Carrillo Bermúdez L, Rodríguez Peña L, Nodarse Rodríguez A, et al. Comparación entre el diagnóstico prenatal y anatomopatológico de las anomalías congénitas. Rev Cubana Obstet Ginecol (periódica en línea). 2007; 33 (1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138600X2007000100003&lng=es&nrm=iso&tlng=es Acceso: 12 septiembre 2009.
18. Salram S, Al-Habib A, Sassam S. Natural history of fetal hydronehrosis diagnosed on midtrimester ultrasound. Ultrasound Ginecol 2001; 17 (3):191-6.
19. Picone O, Levailant JM, Hirt R, Frydman R, Boulvain M, Senat MV, et al. Correlation between referral ultrasound with suspected foetal anomalies and autopsy examination in two prenatal diagnosis centres. Impact of the routine use of 3D/4D scan. Pren Diagn 2008; 28 (3):191-96.

SUMMARY

It was characterized by ultrasonography and anatomopathologic data, 56 pregnant women whose fetuses were detected some type of congenital malformation in the second trimester of gestation, 48 underwent anatomopathologic study. They were assisted in the territorial genetic community consult of San José de las Lajas from January 1st, 2004 until December 31st, 2007. Pregnant women between 20 to 35 years prevailed with 85.71%. 73.21% had a single malformation. In 85.71% gestation was interrupted. The most frequent specific anomalies in the ultrasound examination were hydrocephaly, hydronephrosis, interventricular communication and myelomeningocele; in the necropsy examination predominated craniofacial defects, thoracoabdominal wall defects, and limb ones. Collected results matched with reports of national and foreign authors.

Subjects Headings: **PREGNANT WOMEN; ULTRASONICS; HYDROCEPHALUS; HYDRONEPHROSIS**

Dra. Moraima García Díaz

E-mail:morgarcia@infomed.sld.cu