



Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria

Saulo Molina-Giraldo
Luis Alfonso-Ospina
Carolina Parra-Meza
Eder Ariel Lancheros-García
José Luis Rojas-Arias
Edgar Acuña-Osorio

Unidad de Terapia, Cirugía Fetal y Fetoscopia, División de Medicina Materno fetal, Departamento de Obstetricia y Ginecología, Hospital de San José y Departamento de Ginecología y Obstetricia, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud (FUCS), Bogotá, Colombia

RESUMEN

Objetivo: establecer la prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital de San José, Bogotá, Colombia y compararla con las estadísticas nacionales e internacionales.

Material y métodos: estudio retrospectivo, descriptivo y observacional. Se cuantificaron todos los fetos malformados diagnosticados entre el 1 de junio de 2010 y el 30 de junio de 2013. Se consideraron los datos sociodemográficos, antecedentes personales y familiares, exposición a tóxicos, fármacos, infecciones perinatales o sustancias psicoactivas con relevancia clínica para la aparición de malformaciones congénitas.

Resultados: durante el periodo de estudio se registraron 11,914 nacimientos y de éstos se diagnosticaron 236 fetos malformados (1.98%) a una edad gestacional promedio al momento del diagnóstico de 26.7 semanas, con una desviación estándar de 7.1 semanas. Las malformaciones congénitas más frecuentes fueron en el sistema nervioso central: 88 casos (37%) y de éstas, la más prevalente fue la ventriculomegalia 16 (7%). De los 236 fetos malformados, 165 (70%) tuvieron sólo un sistema afectado, 29 (12%) 2 sistemas afectados y 42 (17%) más de tres sistemas dañados. A todas las pacientes se les ofreció cariotipo antenatal; sin embargo, sólo lo aceptaron 63 (26%); de ellas 39 (62%) tuvieron resultado normal y en los restantes se encontraron aneuploidías, y la trisomía 21 fue la más común. Se logró establecer una concordancia de 86% entre el diagnóstico antenatal y posnatal. La mortalidad perinatal fue de 34.7%, sobre todo en fetos con hernia diafragmática congénita (16 casos; 88.8%), hidrops fetal no inmune (8 casos; 80%), anomalías cardiovasculares (31 casos; 46.2%) y genitourinarias (13 casos; 24%). Y los fetos con malformaciones del SNC, como la secuencia acranea-anencefalia, holoprosencefalia y encefalocele fallecieron todos.

Conclusión: la prevalencia de anomalías congénitas es comparable con la reportada para Colombia y otros países; se diagnosticaron y caracterizaron de forma adecuada en más de dos terceras partes por ultrasonido obstétrico realizado por personal adiestrado en diagnóstico prenatal. Siguen teniendo alta morbilidad y mortalidad perinatal las anomalías congénitas torácicas, cardiovasculares, renales y el hidrops no inmunitario.

Palabras claves: anomalía congénita, diagnóstico prenatal, ultrasonografía prenatal, prevalencia, estudio observacional.

Recibido: junio 2015

Aceptado: septiembre 2015

Correspondencia

Dr. Saulo Molina Giraldo
Unidad de Medicina Materno Fetal
Hospital de San José
Calle 10 núm. 18-75
Bogotá, Colombia
molina.saulo@urosario.edu.co

Este artículo debe citarse como:

Molina-Giraldo S, Alfonso-Ospina L, Parra-Meza C, Lancheros-García EA, Rojas-Arias JL, Acuña-Osorio E. Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria. Ginecol Obstet Mex 2015;83:680-689.



Prevalence in birth defects diagnosed by ultrasound: three years experience in university maternal fetal medicine unit

ABSTRACT

Objective: To establish the prevalence of congenital malformations diagnosed in Maternal-Fetal Medicine Unit of Hospital de San José, Bogotá - Colombia and comparing them to national and international reports.

Materials and methods: Retrospective, descriptive observational where the quantification of all malformed fetuses diagnosed in Maternal-Fetal Medicine Unit from June 2010 to June 2013 was performed.

Results: 236 malformed fetuses, a total of 11,914 births, for a prevalence of 1.98 % were included at a mean gestational age at diagnosis of 26.7 weeks (SD 7.1 weeks). The most common congenital malformations were at the level of Central Nervous System (CNS) 88 (37 %) in total and within them, the most prevalent was ventriculomegaly 16 (7 %). Of the 236 malformed fetuses, 165 fetuses (70.2 %) had only one affected system 29 (12.3 %) 2 compromised systems and 42 (17.5 %) over 3 affected systems. Karyotyping was offered to all antenatal patients, however, accepted only 63 (26.7 %), and 39 (62 %) with normal results and the other aneuploidies were found, having Trisomy 21 as the most common. It was possible to establish a concordance of 86% between the antenatal and postnatal diagnosis. The perinatal mortality found in this study was 34.7 %, mainly in fetuses with congenital diaphragmatic hernia 16 cases (88.8 %), fetal non-immune hydrops 8 cases (80%), cardiovascular abnormalities 31 cases (46.2 %) genitourinary and 13 cases (24 %), and fetuses with CNS malformations such as sequence acranea -anencefalia, holoprosencephaly and encephalocele mortality occurred in 100%.

Conclusion: In this study the prevalence of congenital anomalies was found comparable to that reported at local and global levels, which were diagnosed and adequately characterized by more than two-thirds by obstetrical ultrasound performed by trained personnel in prenatal diagnosis. Perinatal morbidity and mortality remain high thoracic, cardiovascular, renal and non-immune hydrops congenital anomalies.

Key words: congenital abnormality, prenatal diagnosis, ultrasonography prenatal, prevalence, and observational study.

ANTECEDENTES

Las malformaciones congénitas son comunes al desarrollo humano y se reportan en la bibliografía mundial en alrededor de 2 a 3% de los

recién nacidos, con trascendentales repercusiones en la salud perinatal porque corresponden a una importante causa de muerte (20%) en este periodo.¹⁻³ La malformación congénita es una alteración estructural de un órgano o parte

de éste, que sucede como consecuencia de una alteración durante la morfogénesis y que puede corresponder a defectos menores o mayores, únicos, múltiples o aislados. En 60% de los casos se desconoce la causa y en 25% es multifactorial.⁴ En Colombia, la tasa de malformaciones congénitas para el año 2009 fue de 2.95 por cada 1000 nacidos vivos.⁵ En general, se estima que cerca de 14% de los recién nacidos pueden tener un defecto congénito menor único y 2-3% un defecto congénito mayor (por ejemplo anencefalia) y menos de 1% de los neonatos malformaciones múltiples.⁶

A pesar de los grandes avances tecnológicos y la comprensión de los defectos congénitos, sobre todo en genética molecular, la causa primaria sigue sin conocerse en la mayoría de los casos.⁷ Muchas anomalías aparecen sin algún antecedente familiar o factores de riesgo conocidos; por lo tanto, cada feto tiene un riesgo de sufrir un defecto estructural significativo al momento de nacer y por esto es de radical importancia la detección oportuna de las malformaciones congénitas, para esto se requiere una exploración sistemática adecuada a una edad gestacional apropiada.⁸⁻¹²

La bibliografía reporta diferentes tasas de detección. Uno de los estudios más grandes es el RADIUS (*Routine antenatal diagnostic imaging with ultrasound*) publicado en 1993,¹³ que evaluó más de 15,000 pacientes de bajo riesgo y encontró una tasa de detección de 35%.¹³ En otro estudio efectuado en Oxford, Inglaterra, publicado en *Lancet* en 1998, se diagnosticaron entre 50 y 55% de las malformaciones congénitas en 33,376 nacidos vivos (396 de 725 casos), por ultrasonografía.¹⁴

El objetivo del estudio es determinar la prevalencia de anomalías congénitas diagnosticadas prenatalmente por ecografía en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital San José,

Bogotá, Colombia, caracterizar las más frecuentes por sistema afectado, evaluar la concordancia del diagnóstico prenatal y postnatal, establecer la asociación entre las anomalías congénitas y el resultado perinatal y comparar los resultados encontrados con los reportados en otros estudios.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio retrospectivo, descriptivo, observacional al que se incluyeron todos los registros de pacientes con diagnóstico al feto de por lo menos una malformación congénita identificada por ecografía obstétrica en la Unidad de Medicina Materno Fetal del Hospital San José, Bogotá, Colombia entre el 1 de junio de 2010 y el 30 de junio de 2013. Se tomaron los datos sociodemográficos, antecedentes personales y familiares, exposición a tóxicos, fármacos, infecciones perinatales o sustancias psicoactivas que fueran de relevancia clínica para la aparición de malformaciones congénitas. La evaluación ultrasonográfica se efectuó siguiendo protocolos internacionales establecidos por la *International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* (ISUOG), y el *American Institute of Ultrasound in Medicine* (AIUM).^{11,15-18} En cuanto al nacimiento se obtuvieron los datos respecto a la edad gestacional al momento de nacer, vía de nacimiento, medidas antropométricas, escala de APGAR, puntaje de Ballard y en relación con los desenlaces perinatales se buscaron datos de óbitos, muertes neonatales e interrupciones voluntarias del embarazo.

Se excluyeron los casos con recién nacido malformado que finalizaron el embarazo en el servicio de Obstetricia del Hospital de San José y las madres no fueron atendidas en la Unidad de Medicina Materno Fetal.

Los estudios se realizaron con dos equipos de ultrasonido marca Medison Accuvix V10, Seúl Corea y Toshiba Xario, SSA-660 A. Los datos



se almacenaron en una base de datos de Microsoft® Excel® 2010 versión 14.0.6129.5000. El análisis de la información se realizó con el programa STATA® versión 12. Las variables cualitativas se resumieron con medidas de frecuencia y las cuantitativas con medidas de tendencia central y dispersión. Para algunas variables se calculó la prueba de χ^2 , y se consideraron estadísticamente significativas los valores de $p < 0.05$. Se calculó el porcentaje según el diagnóstico prenatal y postnatal. El estudio fue aprobado por el comité de ética de la Facultad de Medicina de la Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud.

RESULTADOS

Durante el periodo de estudio se registraron 11,914 nacimientos y de éstos se diagnosticaron 236 fetos malformados (1.98%). Las características sociodemográficas y clínicas de las madres se señalan en el Cuadro 1. La edad gestacional promedio al momento del diagnóstico fue 26.7 semanas ($DE \pm 7.1$), 199 (85%) pacientes procedían de Bogotá, ciudad capital de Colombia ubicada a 2,600 m sobre el nivel del mar, densamente poblada, poliétnica; 142 madres (60%) eran primigestas y 116 (49%) tenían vinculación laboral.

Las malformaciones, en orden de frecuencia por sistema afectado, se muestran en el Cuadro 2. Enseguida se describe el sistema afectado, la edad gestacional al momento del diagnóstico y las malformaciones congénitas más frecuentes: sistema nervioso central 88 casos (37%); cardiovasculares 67 casos (28%); genitourinario 54 casos (23%), torácicas 43 casos (18%), músculo-esqueléticas 41 casos (17%), cara 32 casos (14%), pared abdominal 20 casos (8%), gastrointestinal 20 casos (8%), cuello 16 casos (7%), cordón umbilical 12 casos (5%), e hidrops no inmune 10 casos (4%). Después de la evaluación exhaustiva de los fetos con hidrops no

Cuadro 1. Características sociodemográficas y clínicas de las madres

	n	(%)
Edad, promedio (DE)	26.7	(7.1)
Procedencia		
Bogotá	199	(85)
Fuera	37	(15)
Ocupación		
Ama de casa	91	(39)
Estudiante	29	(12)
Empleada	116	(49)
Embarazos		
1	101	(43)
2	73	(31)
3	62	(28)
Paridad		
Nulípara	142	(60)
Multípara	94	(40)
Aborto	56	(24)
Vivos	98	(42)
Cesárea	20	(8)
Óbito	3	(1,3)
Muertos	4	(1.7)
Antecedentes médicos	41	(17)
Antecedentes tóxicos	5	(2)
Antecedentes farmacológicos	20	(8)
Antecedentes de malformaciones en la familia	10	(4)
Ecografías previas	226	(96)
Número de ecografías, más de 3	82	(36)
Ecografía fuera de Hospital de San José	227*	(96)
Control prenatal	231	(98)

*Pacientes remitidas de otra institución con ecografía previa que ameritaron valoración exhaustiva en IV nivel de atención.

inmune y aplicar el protocolo de la unidad de terapia fetal, en esos 10 casos no se estableció el diagnóstico de malformación adyacente que explicara su alteración hemodinámica; por eso se consideraron de causas diversas. Se excluyeron las malformaciones placentarias por no considerarse malformación fetal *per se*.

Las malformaciones más frecuentes por sistema se señalan en el Cuadro 3. En el sistema nervio-

Cuadro 2. Malformaciones congénitas y mortalidad perinatal

Sistema	Casos con malformaciones	%	Tasa de malformaciones por 10000 nacidos vivos en HSJ*	Número de muertes fetales	Valor de P
Sistema nervioso central	88	37	7.4	31	0.462
Cardiovasculares	67	28	5.6	31	0.019
Genitourinario	54	23	4.5	13	0.03
Tórax	43	18	3.6	29	0.006
Músculo esquelético	41	17	3.4	22	0.005
Cara	32	14	2.7	15	0.121
Pared abdominal	20	8	1.7	9	0.314
Gastrointestinal	20	8	1.7	13	0.003
Cuello	16	7	1.3	9	0.102
Cordón umbilical	12	5	1.0	6	0.255
Hidrops no inmunitario	10	4	0.8	8	0.002

*HSJ : Hospital San José

so central, con edad gestacional promedio de 27.8 semanas ($DE \pm 7$) las más comunes fueron: ventriculomegalia en 16 casos (7%); hidrocefalia en 9 casos (4%) y Arnold Chiari en 9 casos (4%).

Las malformaciones de la cara se diagnosticaron, en promedio, a las 26.9 semanas ($DE \pm 7.6$) y las más frecuentes fueron: queilopalatosquisis 9 casos (4%).

En el cuello, a una edad gestacional promedio de 18 semanas ($DE \pm 7.4$) las más frecuentes fueron: higroma quístico 5 casos (2%) y teratoma cervical.

En malformaciones en el tórax, a una edad gestacional de 26.7 semanas ($DE \pm 7.9$), se encontraron: hernia diafragmática congénita en 18 casos (8%) y malformación adenomatoide quística en 9 casos (4%).

Las malformaciones cardíacas se diagnosticaron a las 26.5 semanas ($DE \pm 7.2$) y las más comunes fueron: comunicación interventricular 12 casos (5%); síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico 7 casos (3%) y canal aurículo-ventricular común 4 casos (2%).

Las malformaciones en la pared abdominal se encontraron, en promedio, a las 22.8 semanas ($DE \pm 6.4$) y las más frecuentes fueron: gastosquisis 4 casos (2%) y onfalocele 4 casos (2%).

En el aparato gastrointestinal las malformaciones se diagnosticaron a una edad gestacional de 23.5 semanas ($DE \pm 7.4$) y la más frecuente fue la ascitis fetal en 5 casos (2%).

En el aparato genitourinario se diagnosticaron malformaciones, en promedio, a las 28.7 semanas ($DE \pm 6.9$ semanas): hidronefrosis en 19 casos (8%), pielectasia renal en 5 casos (2%) y riñón multiquístico en 4 casos (2%).

Las malformaciones músculo-esqueléticas se evidenciaron, en promedio, a las 25.5 semanas ($DE \pm 7$) y fueron: displasias esqueléticas en 3 casos (1%) y bandas amnióticas en 2 casos (1%).

El hidrops no inmune se estableció, en promedio, a las 18.2 semanas ($DE \pm 5.6$) y las malformaciones del cordón umbilical a las 26.3 semanas ($DE \pm 8$), la arteria umbilical única fue la más común. Cuadro 3



Cuadro 3. Malformaciones más frecuentes por sistema

Sistema	Casos con malformaciones	% de casos del total de malformados	Tasa de malformación por 10,000 nacidos vivos en el Hospital San José
SNC			
Ventriculomegalia	16	7	1.34
Hidrocefalia	9	4	0.75
Arnold Chiari II	9	4	0.75
Variante Dandy Walker	5	2	0.42
Quiste aracnoideo	5	2	0.42
Megacisterna magna	3	1	0.25
Hidranencefalia	4	2	0.33
Malformación de Dandy Walker	4	2	0.33
Agenesia de cuerpo calloso	3	1	0.25
Acranea	2	1	0.167
Holoprosencefalia	2	1	0.167
Cara			
Queilopalatosquisis	9	4	0.75
Cuello			
Higroma quístico	5	2	0.42
Tórax			
Malformación adenomatoide quística	9	4	0.75
Hernia diafragmática congénita	18	8	1.51
Cardiovasculares			
CIV	12	5	1
Síndrome de corazón izquierdo hipoplásico	7	3	0.58
Cardiopatía compleja	6	3	0.5
Cav común	4	2	0.33
Renales			
Hidronefrosis	19	8	1.59
Pilectasia	5	2	0.42
Riñón multiquístico	4	2	0.33
Pared abdominal			
Gastrosquisis	4	2	0.33
Onfalocele	4	2	0.33
Músculo esquelético			
Displasia esquelética	3	1	0.25
Bandas amnióticas	2	1	0.16
Gastrointestinal			
Ascitis fetal	5	2	0.42

De los 236 fetos malformados, 165 (70.2%) tuvieron un sistema afectado, 29 (12.3%) 2 sistemas y 42 (17.5%) más de 3 sistemas. Se ofreció cariotipo prenatal a todas las pacientes pero sólo se lo realizaron 63 (26.7%) de los que 39 (62%) resultaron normales y en los restantes 24 (38%) las aneuploidías más comunes fueron: T21 7 ca-

sos (11%); T18 6 casos (10%); T13 3 casos (5%); monosomía 45X0, 5 casos (8%) y 1 caso (2%) para trisomía parcial de cromosoma 18, delección 22q11 y trisomía parcial del cromosoma 22.

En relación con los desenlaces perinatales hubo 12 óbitos (5%); 30 pacientes (12%) solicitaron

la interrupción voluntaria del embarazo. La terminación del embarazo fue por cesárea en 159 pacientes (67.4%), la edad gestacional al finalizar el embarazo fue al término en 176 pacientes (83%). El Ballard coincidió con la edad gestacional en 175 recién nacidos (75.3%), el peso al nacer en 127 neonatos fue de 2,500 a 3,500 g (53.5%), 135 (57.2%) requirieron atención en la unidad de cuidados intensivos neonatales, de los que 82 (34.7%) fallecieron. Se encontró una asociación estadísticamente significativa entre el sistema afectado y la mortalidad perinatal en las malformaciones cardiovasculares ($p = 0.019$), genitourinarias ($p = 0.030$), gastrointestinales ($p = 0.003$), músculo esqueléticas ($p = 0.005$), hidrops fetal no inmune ($p = 0.002$), y torácicas ($p = 0.006$).

Las malformaciones con alta mortalidad perinatal fueron: hernia diafragmática congénita en 16 casos (6.8% del total de anomalías congénitas), malformación adenomatoide quística en 3 casos (1.27%) e hidrotórax en 2 casos (0.84%).

En el sistema nervioso central la secuencia acranea (anencefalia, holoprosencefalia y el encefalocele) tuvo mortalidad de 100%. En las malformaciones en el cuello, el higroma quístico se diagnosticó en 6 casos (2.54%) y el teratoma cervical en 2 casos (0.84%).

Entre las malformaciones cardiovasculares, la CIV asociada con síndrome de malformación se registró en 7 casos (3%) y el síndrome de corazón izquierdo hipoplásico en 6 casos (2.54%). Las malformaciones de la pared abdominal fueron: 2 casos (0.84%) de gastosquisis, 2 (0.84%) de onfalocele y 100% con síndrome de tallo fetal. En el aparato genitourinario se registraron 3 casos (1.27%) de hidronefrosis. Entre las gastrointestinales, la ascitis fetal tuvo 2 casos (0.84%), la atresia duodenal 2 casos (0.84%). El hidrops no inmune sucedió en 8 casos (3.4%).

DISCUSIÓN

La prevalencia de las malformaciones congénitas en la población general es de alrededor de 2% y constituyen la principal causa de mortalidad neonatal después de la prematuridad. El cuarto objetivo del milenio de la Organización de las Naciones Unidas propone, como meta, reducir la mortalidad infantil en menores de cinco años en dos terceras partes para el 2015.¹⁹ En los últimos años se ha observado un aumento importante en la mortalidad neonatal, que para América Latina se estima en 55 casos por cada 1000 nacidos vivos.¹⁹

La edad gestacional promedio al momento del diagnóstico en este estudio fue de 26.7 semanas; sin embargo, estudios como los de Carvalho y su grupo encontraron un promedio de edad gestacional más precoz para detección de anomalías estructurales. Esto pudo deberse a que nuestro hospital es un centro de referencia local y regional y muchos casos llegan para valoración a edades gestacionales más avanzadas.

De los 236 casos, las malformaciones más frecuentes afectaron los sistemas: nervioso central, cardiovascular, genitourinario y torácico, con lo que se logró establecer en 86.8% concordancia entre el diagnóstico antenatal y el posnatal. Este último confirmado clínica e imagenológicamente por el servicio de Pediatría de nuestro hospital. Se reportaron 135 casos (57.2%) que ingresaron para atención en la unidad de cuidados intensivos neonatales, de los que 82 (34.7%) fallecieron, principalmente, a consecuencia de malformaciones congénitas torácicas, cardiovasculares, y en el sistema nervioso central. Ante el diagnóstico ecográfico de una malformación congénita mayor se indicó, en todos los casos, la realización de estudio genético prenatal invasivo; sin embargo, este sólo se realizó en 26% de los casos. Las aneuploidías más frecuentes, en su orden, fueron: T21, monosomía 45xO, T18 y T13.



En este estudio la prevalencia de defectos congénitos fue de 1.98% para la población general, semejante a la encontrada en estudios similares efectuados en Colombia en años anteriores y a estadísticas internacionales, que se encuentran en límites de entre 2 y 3% de los nacimientos.^{5,21}

Este es el primer estudio de características similares efectuado en la unidad del Hospital San José en Bogotá, aunque existen estudios que comparten características en otros lugares del país²² e, incluso, en el mismo municipio en años anteriores y alrededor del mundo,¹⁴ lo que permite en gran medida comparar perfiles epidemiológicos entre sí, generar espacios de investigación que se puedan extrapolar a poblaciones más grandes. En términos generales, la prevalencia encontrada de defectos congénitos comparada con la de la bibliografía disponible no evidenció grandes variaciones en su resultado; esto sugiere que la prevalencia de estos defectos a través del tiempo ha permanecido constante y es similar, independientemente de las características sociodemográficas del grupo en estudio.

La concordancia del diagnóstico ecográfico antenatal con el resultado posnatal fue de 86.8%. Este valor de concordancia es muy superior al encontrado en el estudio de Boyd A y su grupo que reporta una concordancia de 55%, debido en gran parte a las malformaciones detectadas después del nacimiento (fístulas traqueoesofágicas, ambigüedad genital, alteraciones en la piel, etc.), casi todas de difícil diagnóstico prenatal.¹⁴

Si las alteraciones cromosómicas numéricas de este estudio se reportaran como tasa, ésta sería de 20.1 por cada 10,000 nacidos vivos, valor inferior al reportado por Tucker David y sus coautores en el estudio efectuado entre 2000-2006 en Europa, donde la tasa fue de 43.8 x cada 10,000 nacidos vivos. Sin embargo, no pueden extrapolarse conclusiones de la semejanza o

no de la población de estudio a una población más grande.²³

Por lo que se refiere a las malformaciones en la cara, la tasa encontrada fue de 7.5 por cada 10,000 nacidos vivos para queilopalatosquisis, que es menor a las tasas del *Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas* (ECLAMC) de 11.2 por cada 10,000 nacidos vivos. Para el estudio de Cali, Colombia, llevado a cabo por Pachajoa y su grupo de 2004 a 2008, la tasa para este mismo defecto fue de 10.91 por cada 10,000 nacidos vivos lo que, a su vez, fue similar a la tasa del estudio de Zarante y colaboradores realizado en Bogotá en 2004-2005.⁵

En la revisión de la bibliografía colombiana no se denota el porcentaje o la tasa de multimalformados (más de un sistema) detectadas en sus estudios. En este estudio, de los 236 fetos evaluados, 70% tuvieron un sistema alterado y el restante 30% más de un sistema. Es importante recordar esto a la hora de cuantificar malformaciones contra el número de pacientes, debido a que en el momento de tabular la información se encontrará mayor número de malformaciones que de pacientes y al interpretarlas en tasas puede tender a confundirse debido a que un mismo paciente puede tener más de una malformación.

Como fortalezas de este estudio destacan el haber podido establecer la prevalencia de las malformaciones congénitas en nuestra población, porque el Hospital de San José es un centro de referencia local y regional; además de caracterizar las más frecuentes y determinar una concordancia de 86.8% entre los diagnósticos antenatal y posnatal debido, sobre todo, a que es una institución de cuarto nivel de complejidad con recursos humanos altamente capacitados e infraestructura con tecnología de punta. Además, se pudo conocer en todos los casos el desenlace perinatal.

Las limitaciones de nuestro estudio fueron que, incluso en 76% de los casos no pudo establecerse el diagnóstico prenatal invasivo ni hacerse la autopsia clínica en los casos de desenlaces fatales. Esto debido a que la mayoría de las pacientes rechazó el estudio y en otras situaciones por inconvenientes administrativos. Esto hubiera sido importante conocerlo para aportar asesoría genética a futuro.

En Colombia existen leyes que regulan la interrupción voluntaria del embarazo en casos incompatibles con la vida extrauterina, y vale la pena evaluar si la posibilidad de diagnósticos más tempranos de malformaciones mayores puede tener alguna repercusión en la morbilidad materna derivada del diagnóstico tardío; y también desde el punto de vista socioeconómico y emocional que implica la pérdida de un feto en un embarazo avanzado para la madre y su núcleo familiar.⁸

CONCLUSIONES

La ultrasonografía obstétrica es una herramienta decisiva en el diagnóstico prenatal porque permite identificar más temprano, y con alto nivel de certeza, las anomalías congénitas que generan gran discapacidad física y cognitiva, igual que las que son incompatibles con la vida extrauterina. En países como el nuestro, donde la interrupción voluntaria del embarazo es un derecho en este tipo de situaciones, esto puede tener alguna repercusión benéfica al reducir tasas de mortalidad perinatal y morbilidad materna. Lo importante es no sólo diagnosticar la anomalía, sino también poder orientar en relación con el seguimiento, pronóstico y posibles desenlaces.

REFERENCIAS

1. Goldberg JD. Routine screening for fetal anomalies: expectations. *Obstet Gynecol Clin North Am.* 2004;31(1):35-50.
2. Gomez-Ruiz J. Detección de anomalías congénitas en 12.760 nacimientos de tres hospitales en la ciudad de bogotá, Colombia, 2004-2005, mediante ecografía prenatal. *Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología* 2007;58:194-201.
3. Munim S, Nadeem S, Khuwaja NA. The accuracy of ultrasound in the diagnosis of congenital abnormalities. *J Pak Med Assoc.* 2006;56(1):16-8.
4. Bernfield MR. Progress in birth defects research. *Calif Med.* 1970;112(2):26-42.
5. Zarante AM, Gracia G ZI. Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMIC) en Bogotá entre 2001 y 2010. *Universitas Médica.* 2012;53(11):11-25.
6. Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. *Am J Obstet Gynecol.* 1999;181(2):446-54.
7. Stewart TL. Screening for aneuploidy: the genetic sonogram. *Obstet Gynecol Clin North Am.* 2004;31(1):21-33.
8. Carvalho MH, Brizot ML, Lopes LM, Chiba CH, Miyadahira S, Zugaib M. Detection of fetal structural abnormalities at the 11-14 week ultrasound scan. *Prenat Diagn.* 2002;22(1):1-4.
9. Romosan G, Henriksson E, Rylander A, Valentin L. Diagnostic performance of routine ultrasound screening for fetal abnormalities in an unselected Swedish population in 2000-2005. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009;34(5):526-33.
10. Whitworth M, Bricker L, Neilson JP, Dowswell T. Ultrasound for fetal assessment in early pregnancy. *Cochrane Database Syst Rev.* 2010(4):CD007058.
11. Salomon LJ, Alfirevic Z, Berghella V, Bilardo C, Hernandez-Andrade E, Johnsen SL, et al. Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011;37(1):116-26.
12. Carrera JM, Torrents M, Mortera C, Cusí V, Muñoz A. Routine prenatal ultrasound screening for fetal abnormalities: 22 years' experience. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1995;5(3):174-9.
13. Ewigman BG, Crane JP, Frigoletto FD, LeFevre ML, Bain RP, McNellis D. Effect of prenatal ultrasound screening on perinatal outcome. *RADIUS Study Group.* *N Engl J Med.* 1993;329(12):821-7.
14. Boyd PA, Chamberlain P, Hicks NR. 6-year experience of prenatal diagnosis in an unselected population in Oxford, UK. *Lancet* 1998;352(9140):1577-81.
15. Salomon LJ, Alfirevic Z, Bilardo CM, Chalouhi GE, Ghi T, Kagan KO, et al. ISUOG practice guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41(1):102-13.
16. International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Carvalho JS, Allan LD, Chaoui R, Copel JA, DeVore GR, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2013;41(3):348-59.



17. AIUM practice guideline for the performance of fetal echocardiography. *J Ultrasound Med.* 2013;32(6):1067-82.
18. AIUM practice guideline for the performance of obstetric ultrasound examinations. *J Ultrasound Med.* 2013;32(6):1083-101.
19. Unidas N. objetivos del desarrollo del milenio. naciones unidas: nacones unidas, 2013 Contract No.: 2.000.
20. Roberts T, Henderson J, Mugford M, Bricker L, Neilson J, Garcia J. Antenatal ultrasound screening for fetal abnormalities: a systematic review of studies of cost and cost effectiveness. *BJOG.* 2002;109(1):44-56.
21. Control CfD, Prevention. Hospital stays, hospital charges, and in-hospital deaths among infants with selected birth defects--United States, 2003. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep.* 2007;56(2):25-9.
22. Pachajoa H, Ariza Y, Isaza C, Méndez F. [Major birth defects in a third-level hospital in Cali, Colombia, 2004-2008]. *Rev Salud Publica (Bogota).* 2011;13(1):152-62.
23. Wellesley D, Dolk H, Boyd PA, Greenlees R, Haeusler M, Nelen V, et al. Rare chromosome abnormalities, prevalence and prenatal diagnosis rates from population-based congenital anomaly registers in Europe. *Eur J Hum Genet.* 2012;20(5):521-6.