
EDITORIAL

La ultrasonografía y su valor para el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos en Cuba

Beatriz Marcheco Teruel¹

La ultrasonografía ha constituido uno de los más notables avances tecnológicos en la práctica de la obstetricia. Los criterios con los cuales se indican ultrasonidos en el curso del embarazo son múltiples y diversos e incluyen: la estimación de la edad gestacional a través de mediciones biométricas, evaluación del crecimiento fetal, sospecha de embarazo múltiple, como herramienta asociada al uso de métodos invasivos por ejemplo, la amniocentesis y cordocentesis, entre otros. En el contexto del diagnóstico prenatal, es posible identificar múltiples defectos congénitos mayores, e incluso menores, a través del uso de esta tecnología que fue introducida a nivel internacional en la década del 70 del pasado siglo XX. No es posible, sin embargo, realizar el diagnóstico del 100% de los defectos congénitos por este método, ni esperar un 100% de certeza ante la sospecha de defectos congénitos fetales en el ultrasonido, aún cuando la técnica sea realizada por el mejor experto y con el equipo técnicamente más avanzado. Algunas anomalías son más fácilmente diagnosticables comparadas con otras. Por ejemplo, la anencefalia y la hidrocefalia marcada no deberían escapar al diagnóstico, mientras que defectos como hendiduras faciales, hernias diafrágmáticas, ciertas anomalías esqueléticas, un número de cardiopatías congénitas y algunos defectos del tubo neural resultan más complejos o imposibles de diagnosticar.

A pesar de que no existen dudas acerca del inestimable valor de la ultrasonografía de alta resolución para la detección de anomalías fetales, la certeza diagnóstica depende de varios factores, entre los que se encuentran: el entrenamiento y experiencia del ecografista, la calidad del equipo que se utiliza y su estado técnico, el tiempo dedicado a realizar el proceder, la edad gestacional en el momento en que tiene lugar el ultrasonido, e incluso el riesgo a priori de la anomalía en cuestión. Estos elementos indican que es necesario reconocerle limitaciones a esta técnica y los reportes internacionales mencionan ejemplos al respecto. Un estudio realizado en California, Estados Unidos, revisó los hallazgos ultrasonográficos en 161 fetos con espina bífida identificados a través del pesquisaje de alfafeto proteína en suero materno. Antes de que la información encontrada durante el pesquisaje de alfafeto proteína estuviera disponible para el ultrasonografista, en 13 de los 161 fetos no se visualizó la presencia de espina bífida y aún después de estar disponible la información, en 3 de los casos no fue posible detectar ningún signo de sospecha de la malformación en el ultrasonido realizado y la presencia de la anomalía solo fue diagnosticada tras el nacimiento. Un estudio realizado para evaluar la eficacia del ultrasonido de rutina en etapa prenatal denominado estudio RADIUS (Routine Antenatal Diagnostic Imaging with Ultrasound) reportó que la vista de 4 cámaras del corazón permitió detectar solo el 43% de los fetos con cardiopatías complejas y solo el 30% de los fetos con labio y paladar hendido.

A nivel internacional se considera inapropiado extrapolar cifras de agudeza diagnóstica de un servicio de ultrasonografía prenatal a otro, y se plantea que cada servicio debe evaluar sus propias estadísticas en función de los diversos elementos que pueden influir en la capacidad de sospecha y certeza diagnóstica que se alcancen.

A inicios de la década del '80 se introdujo en Cuba la práctica de la ultrasonografía con fines de diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas durante el segundo trimestre del embarazo en el Hospital Ramón González Coro de la capital, un programa de pesquisa de alcance universal que poco tiempo después y tras el entrenamiento de especialistas en ginecobstetricia y en radiología fundamentalmente y la adquisición de la tecnología necesaria, fue extendido a los departamentos provinciales de genética médica de todo el país. A partir del año 2004 se comenzó a descentralizar este programa a nivel de áreas de salud, incrementando el acceso al mismo. A inicios de 2006 se incorporó progresivamente un segundo ultrasonido como parte de los servicios de diagnóstico prenatal, esta vez durante el primer trimestre de la gestación.

¹ Doctora en Ciencias Médicas. Doctora en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesora Titular e Investigadora Titular. Centro Nacional de Genética Médica.

El ultrasonido del primer trimestre se realiza en el país, entre las 11 y las 13.6 semanas del embarazo y resulta de alto valor para el diagnóstico de la posible presencia de aneuploidías y otras malformaciones en el feto, a la vez que satisface el deseo legítimo de la pareja de conocer sobre el bienestar fetal tan temprano en el embarazo, como sea posible. En los últimos cuatro años, esta técnica ha permitido además un diagnóstico más temprano de defectos del tubo neural y de otras malformaciones. Al concluir el 2009, los servicios de genética médica reportaron la realización de 114 137 ultrasonidos en el primer trimestre de la gestación, con lo que el programa alcanzó una cobertura del 92,89% de las embarazadas del país. Se detectaron un total de 217 malformaciones congénitas por este método, 61 de las cuales correspondieron a defectos del tubo neural, en otros 25 casos se confirmó la presencia de un defecto cromosómico y en los restantes 131 se diagnosticaron otras malformaciones congénitas. Una captación temprana de la gestación, en los servicios de atención primaria de salud con información adecuada sobre la oportunidad de realización de este ultrasonido, resulta de decisivo valor para incrementar el acceso a este proceder diagnóstico.

El ultrasonido del segundo trimestre (entre las 20-22 semanas de embarazo), iniciado en el año 1982, muestra una cobertura al cierre de 2009, que supera el 98,7% de las gestantes del país con un total de 1312 malformaciones congénitas diagnosticadas. El mayor número de diagnósticos corresponde a defectos renales con 422, seguido por las cardiopatías congénitas con 268, otras malformaciones del sistema nervioso central 139, malformaciones digestivas 89, defectos del tubo neural en 36 casos, defectos de pared anterior 35, hernias diafrágmáticas en 22 casos, entre otras.

En gestantes con riesgo incrementado de presencia en el feto de cardiopatías congénitas se realiza estudio ecocardiográfico prenatal entre las 22-24 semanas de embarazo. El entrenamiento de los profesionales y el servicio de referencia nacional para este proceder diagnóstico son conducidos en el país por especialistas de alto nivel técnico del Cardiocentro Pediátrico William Soler. Las cardiopatías congénitas constituyen a su vez la primera causa de muerte entre las malformaciones congénitas en niños menores de 1 año en Cuba.

En el transcurso del actual año, se han realizado dos publicaciones que son fundamentales para continuar el desarrollo de este programa de diagnóstico prenatal. La primera de ellas es el libro escrito por el Profesor Dr. José Oliva Rodríguez, fundador de los servicios de diagnóstico prenatal por ultrasonido en el país, que tiene como título Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica realizada por la Editorial Ciencias Médicas. Se trata de un texto de alto valor científico en el que se combinan los conocimientos actualizados sobre el tema con la experiencia de alrededor de 30 años de trabajo de un profesional, que es el principal referente para el diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas por ultrasonido en Cuba y que ha desempeñado un rol decisivo en la formación de varias generaciones de especialistas en el tema que trabajan en las provincias de todo el país. Este libro es un instrumento de considerable utilidad práctica para los servicios de ecografía prenatal y a su vez un recurso para la formación y superación de los especialistas.

La segunda publicación se titula Detección prenatal de defectos congénitos por ultrasonido genético. Manual de normas y procedimientos realizado por un grupo multidisciplinario de especialistas en el tema y en el que tiene un notable valor, los aportes realizados a partir de su experiencia práctica en el diagnóstico prenatal ultrasonográfico, por el profesor Dr. Luis Raúl Martínez del Centro Provincial de Genética Médica de Pinar del Río. Este manual, elaborado a partir de un taller de trabajo entre profesionales de todas las provincias para consensuar los procedimientos de la ultrasonografía prenatal para diagnóstico de malformaciones congénitas, contiene las pautas de procedimientos de este programa a fin de armonizar su práctica en el país y hacerlo corresponder con estándares internacionales.

¿Qué aspectos resultan decisivos para consolidar y perfeccionar cada vez más el uso de esta tecnología en función del bienestar y la seguridad que busca la pareja en relación con la salud de su futuro hijo?

Es preciso asegurar una organización adecuada en la formación y superación de los profesionales a cargo de este programa, la realización de las consultas de ecografía prenatal incluyendo el seguimiento evolutivo de los signos positivos, el control de las estadísticas y la vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos, la confirmación prenatal (en los casos en que la pareja solicita la interrupción de la gestación) o postnatal de la presencia del defecto congénito observado en el ultrasonido, el asesoramiento genético a las parejas con embarazos e hijos previos afectados en relación con el riesgo de recurrencia y oportunidades de atención y prevención para próximos embarazos, así como la publicación de las experiencias de los diferentes servicios de diagnóstico prenatal del país, con el fin de caracterizar cada vez mejor el comportamiento de estos defectos congénitos en nuestro medio.