

Evaluación del programa de detección prenatal de defectos congénitos por ultrasonido en la provincia Granma, 2008-2011.

Evaluation of the congenital defects ultrasonographic prenatal diagnosis program in the Granma province: 2008-2011.

*Magela Araluce Calderio,^I Arlinis Cabrera Garcés,^{II} María Laura Martínez,^{III}
Iliana Vargas Cruz,^{IV} Jorge Martínez Vazquez,^V Dunieski Álvarez Estrada.^{VI}*

Resumen

Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal, sobre el programa de detección prenatal de defectos congénitos por ultrasonido, en la provincia de Granma, en el periodo de 2008 a 2011. Se incluyeron las gestantes evaluadas en los 13 municipios, los datos del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas, y se valoraron los informes de las interrupciones de embarazos por defectos congénitos. Se estudiaron las variables: cobertura de ultrasonido, casos positivos del primer y segundo trimestre, patologías diagnosticadas, entre otras. Se calculó la especificidad, sensibilidad, valores predictivos, proporciones y porcentajes. La cobertura del programa en el primer trimestre fue 92,8 %, mientras que la del segundo trimestre ascendió a 99,1 %. La sensibilidad de la prueba diagnóstica osciló entre 64,4 y 77 %, con una especificidad de 100 %. Los defectos congénitos más frecuentes fueron las cardiopatías. El programa mostró resultados positivos en el periodo.

Palabras clave: Defectos congénitos, programas prenatales, ultrasonografía.

Abstract

A descriptive transversal cut study of the congenital defects ultrasonographic prenatal diagnosis program in the Granma province corresponding to the period 2008-2011 was carried out. All pregnant women evaluated in the 13 municipalities of the province, as well as data from the Cuban Registry of Congenital Malformations were included, also evaluating the reports on pregnancy interruptions due to congenital defects. The following variables were studied: ultrasound coverage, positive cases in the first and second trimester and diagnosed pathologies, as well as other ones. The specificity, sensitivity, predictive values, proportions and percentages were computed. The study showed that program coverage in the first trimester equaled 92,8 %, while in the second trimester it increased to 99,1 %. The sensitivity value of the diagnostic test varied between 64,4 % and 77 %, and 100 % specificity, with cardiopathies being the most common congenital defects. It was concluded that the program provided positive results in the analyzed period.

Keywords: Congenital defects, prenatal programs, ultrasonography.

^I Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Ginecobstetricia. Profesor Asistente. Centro Provincial de Genética Médica Granma. E-mail: magela@grannet.grm.sld.cu.

^{II} Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Bioestadística. Profesor Instructor. Centro Provincial de Genética Médica Granma. E-mail: acabrera@grannet.grm.sld.cu.

^{III} Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Genética Médica. Profesor Asistente. Centro Provincial de Genética Médica Granma. E-mail: lauragen.grm@infomed.sld.cu.

^{IV} Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Profesor Instructor. Centro Provincial de Genética Médica Granma. E-mail: ivargas@grannet.grm.sld.cu.

^V Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Profesor Instructor. Centro Provincial de Genética Médica Granma.

^{VI} Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Radiología. Policlínico Jinmy Hirtzel, Granma.

Introducción

El Sistema Nacional de Salud cubano cuenta desde el año 1982, con un Programa de Diagnóstico Prenatal de Malformaciones Congénitas y Enfermedades Genéticas.

El modelo de atención primaria establecido en nuestro país, su desarrollo y extensión ha posibilitado nuevos cambios conceptuales de trabajo que revolucionan día a día la práctica médica y la encaminan en lo fundamental hacia lo preventivo donde la Medicina General Integral y sus principales protagonistas, la enfermera y el médico de la familia juegan un papel de extraordinario valor.¹

El diagnóstico prenatal ha mostrado un desarrollo impresionante y rápido, tanto en el número de mujeres estudiadas como en el número de entidades para las que se cuenta en la actualidad con pruebas diagnósticas. Se considera que más de la mitad de los defectos congénitos pueden ser identificados en la etapa prenatal, por estudios de rutina, ya que la mayoría son sospechados a partir de la ultrasonografía.²⁻⁴

Gracias a la tendencia actual a nivel mundial de sustituir las técnicas invasivas, se han introducido nuevas modalidades de ultrasonido para el diagnóstico prenatal ya sea bidimensional, tridimensional, Doppler a color y/o transvaginal. Este medio diagnóstico en manos expertas es un proceder ideal, relativamente barato e inocuo para el diagnóstico intrauterino precoz de defectos congénitos, con un alto porcentaje de sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y negativo.^{5,6}

Mediante las consultas de seguimiento prenatal y las de detección y evaluación de riesgo genético en la comunidad, se atienden una mayor cantidad de personas, se amplían las posibilidades de asesoramiento genético y se acercan los servicios especializados a la población. En cada una de las áreas de salud de los municipios, en todas las provincias del país, se han establecido las consultas de asesoramiento genético, lo que permite brindar una atención más especializada sobre todo a las gestantes.

Un buen diagnóstico prenatal, unido a un asesoramiento genético correcto y a una adecuada atención integral por el equipo básico de salud constituye una forma de medicina preventiva que abre nuevos horizontes, ayuda a disminuir la ansiedad familiar y asegura que las personas con alto riesgo puedan ejercer el derecho a la reproducción de manera informada y consciente.^{7,8}

Basándonos en la importancia de reducir la morbimortalidad infantil por enfermedades genéticas y defectos congénitos se hace necesario optimizar

todos los programas de diagnóstico prenatal y con este fin se realizó esta investigación, con el objetivo de evaluar el funcionamiento del programa de detección prenatal de defectos congénitos por ultrasonido y sus resultados en cuatro años en la provincia Granma.

Método

Se realizó un estudio descriptivo, de corte transversal, sobre el programa de detección prenatal de defectos congénitos por ultrasonido, en Granma. En el periodo de 2008 a 2011, fueron evaluadas un total de 41703 gestantes. Para la recolección de los datos se utilizó una ficha de vaciamiento, utilizando los registros de interrupciones de embarazos, ultrasonido prenatal y el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) del Centro Provincial de Genética Médica de Granma.

Para la presentación de la información se confeccionaron tablas y gráficos, se analizaron los resultados según medidas de resumen para variables cualitativas como porcentajes y proporciones. Se determinaron además indicadores de eficacia de la prueba diagnóstica: sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y negativo, utilizando el programa Epidat versión 3,1, utilizando las siguientes formulas, con un nivel de confiabilidad del 95 %.

Sensibilidad (S): La probabilidad de que la prueba identifique como enfermo a aquel que efectivamente lo está, siendo entonces $S = \text{verdaderos positivos} / \text{total de enfermos}$.

Especificidad (E): La probabilidad de que la prueba identifique como no enfermo a aquel que efectivamente no lo está, siendo entonces $E = \text{verdaderos negativos} / \text{total de no enfermos}$.

Valor predictivo positivo (VP(+)): La probabilidad condicional de que los individuos con una prueba positiva tengan realmente la enfermedad, siendo entonces $VP(+) = \text{verdaderos positivos} / \text{total de positivos}$.

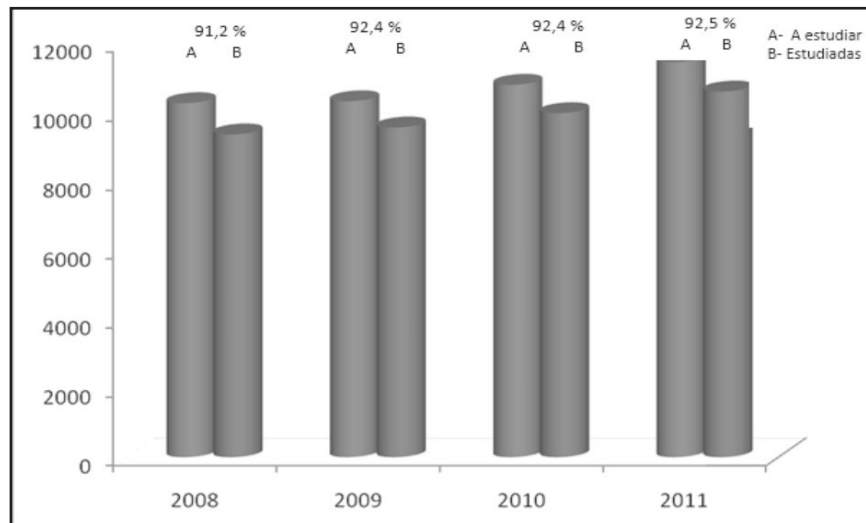
Valor predictivo negativo (VP(-)): La probabilidad condicional de que los individuos con una prueba negativa no tengan realmente la enfermedad, siendo entonces $VP(-) = \text{verdaderos negativos} / \text{total de negativos}$.

Resultados

El programa de detección de defectos congénitos por ultrasonido muestra una cobertura alrededor del 93 % en el primer trimestre, tal como se aprecia en la figura 1. La mayoría de los casos en los que no se realizó fueron captaciones tardías en las que al sobrepasar la edad gestacional en la que se realiza el estudio, no era posible recuperarlo. Las captaciones tardías atentan

contra la evaluación de las embarazadas en el primer trimestre de la gestación, este fenómeno ha sido analizado en varias ocasiones en la provincia.

Figura 1. Cobertura del programa de detección de defectos congénitos por ultrasonido del primer trimestre. Granma, 2008-2011.



El año 2008 mostró el mayor porcentaje de cobertura de ultrasonido en el segundo trimestre, pero de forma general ha mantenido una tendencia estable con un rango de 98 a 99 %. En este periodo del embarazo se logran mejores coberturas que en el primer trimestre. (Tabla 1)

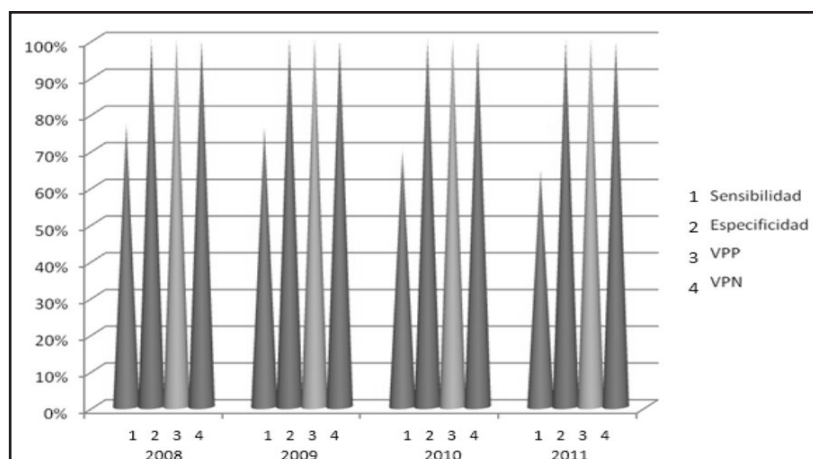
La sensibilidad de la prueba en el periodo evidencia

el gran valor diagnóstico de la misma (Figura 2). El año de mayor nivel de sensibilidad fue el 2008, con un 77 %. El valor predictivo positivo, así como la especificidad resultaron ser del 100% en los cuatro años. El valor predictivo negativo osciló de 99,5 a 99,7 %. El año 2009 fue el de mejores resultados al analizar todos los parámetros de manera integral.

Tabla 1. Cobertura del programa de detección de defectos congénitos por ultrasonido del segundo trimestre. Granma, 2008-2011.

Gestantes	Año 2008	Año 2009	Año 2010	Año 2011
A estudiar	10 201	10 322	10 138	11 042
Estudiadas	10 178	10 247	9 963	10 825
Cobertura	99,7 %	99,3 %	98,3 %	98,0 %

Figura 2. Evaluación del medio diagnóstico ultrasonográfico. Granma, 2008-2011.



La tabla 2 muestra que los ultrasonidos positivos del primer trimestre tuvieron una tendencia ascendente en la identificación de defectos congénitos, no obstante el ultrasonido del segundo trimestre aportó mayores frecuencias absolutas y porcentajes de diagnósticos positivos. (Tabla 3)

Los defectos más diagnosticados en el primer trimestre resultaron ser los defectos de cierre del tubo neural (DTN) y los defectos de cierre de pared anterior (DPA) (Tabla 2) con 19 y 21 respectivamente, siendo para los DPA los años 2008 y 2011 los de mayor aporte y para los DTN los años 2009 y 2011, coincidiendo este último año con ser el de mayor número de

interrupciones por defectos congénitos tanto en el primer como en el segundo trimestre del embarazo.

Los defectos congénitos más diagnosticados por ultrasonido en el segundo trimestre, fueron las malformaciones renales y las cardiopatías, mostrando las renales en 2008 su mayor valor absoluto y porcentual, y las cardiopatías tuvieron su mayor valor absoluto y porcentual en 2011. Ha habido un avance importante en el diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas, no obstante se mantienen como primera causa de mortalidad infantil por defectos congénitos. (Tabla 3)

Tabla 2. Distribución de los ultrasonidos positivos del primer trimestre según causas. Granma, 2008-2011.

Causas	Año 2008		Año 2009		Año 2010		Año 2011	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
DTN	1	5,9	5	29,4	1	6,7	12	34,3
DPA	6	42,9	5	29,4	2	13,3	8	22,9
Higroma	4	28,6	4	23,5	2	13,3	5	14,2
Multimalformado	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	2,9
Hidropis	0	0,0	1	5,9	5	33,3	5	14,2
Renal	1	7,1	0	0,0	2	13,3	0	0,0
Tumor Abdominal	0	0,0	1	5,9	1	6,7	0	0,0
Displasia Esquelética	1	7,1	1	5,9	0	0,0	0	0,0
Síndrome de Robert	1	7,1	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Cardiopatías	0	0,0	0	0,0	0	0,0	2	5,7
Digestivas	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	2,9
SNC	0	0,0	0	0,0	1	6,7	0	0,0
Oligoamnio severo	0	0,0	0	0,0	1	6,7	0	0,0
Hernia Diafragmáticas	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	2,9
Total	14	100	17	100	15	100	35	100

DTN: Defecto de cierre del tubo neural, DPA: Defecto de cierre de pared anterior.

Tabla 3. Distribución de los ultrasonidos positivos del segundo trimestre según causas. Granma, 2008-2011.

	Año 2008		Año 2009		Año 2010		Año 2011	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
DTN	5	5,8	2	2,5	3	5,0	1	1,6
Otras SNC	8	9,2	11	13,9	7	11,7	5	7,9
Renales	46	52,9	28	35,4	17	28,3	18	28,6
Digestivas	4	4,6	10	12,7	5	8,3	1	1,6
DPA	1	1,1	1	1,3	0	0,0	3	4,8
Diafragmas	2	2,3	0	0,0	5	8,3	2	3,2
Cardiopatías	11	12,6	16	20,3	14	23,4	16	25,4
Otros	10	11,5	11	13,9	9	15,0	17	26,9
Total	87	100	79	100	60	100	63	100

DTN: Defecto de cierre del tubo neural, DPA: Defecto de cierre de pared anterior.

La tabla 4 muestra el número de interrupciones de embarazos por defectos congénitos diagnosticados por ultrasonido. En el año 2011, no se interrumpieron 6 embarazos que tenían hallazgos positivos en el ultrasonido del segundo trimestre: 2 por edad gestacional avanzada, 2 pareja no optaron por esta opción y en otros dos casos, no había criterio médico

para la interrupción.

Los defectos congénitos más frecuentes en los nacidos vivos resultaron ser las cardiopatías con valores absolutos de 17, 17, 12 y 10 respectivamente, seguidas por defectos congénitos menores y anomalías genitourinarias. (Tabla 5)

Tabla 4. Interrupciones de embarazos por defectos congénitos diagnosticados por ultrasonido. Granma, 2008-2011.

Diagnóstico	Años							
	2008		2009		2010		2011	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
US 1er Trimestre	14	20,9	17	26,2	14	20,9	35	39,3
US 2do Trimestre	53	79,1	48	73,8	53	79,1	54	60,7
US 3er Trimestre	0	0,0	0	0,0	0	0,0	0	0,0
Total	67	100	65	100	67	100	89	100

US: ultrasonido

Tabla 5. Nacidos vivos con defectos congénitos o enfermedades genéticas. Granma, 2008-2011.

Defectos congénitos o enfermedades genéticas	Años							
	2008		2009		2010		2011	
	No	%	No.	%	No.	%	No.	%
Defectos congénitos menores	23	25,8	8	14,0	7	12,2	17	22,1
Cardiopatías congénitas	17	19,1	17	29,8	12	21,0	10	12,9
Enfermedades Esqueléticas	8	9,1	8	14,0	11	19,3	17	22,1
Cromosomopatías	5	5,6	3	5,2	4	7,0	6	7,8
Defectos Faciales	9	10,1	4	7,0	5	8,7	8	10,4
Defectos Genitourinarios	14	15,7	4	7,0	6	10,5	9	11,7
Multimalformado	0	0,0	1	1,8	0	0,0	1	1,3
Defectos Digestivos	6	6,7	4	7,0	3	5,3	1	1,3
Afecciones del SNC	0	0,0	1	1,8	0	0,0	0	0,0
DTN	3	3,4	4	7,0	0	0,0	2	2,6
DPAA	0	0,0	1	1,8	1	1,8	0	0,0
Enfermedad Renal	3	3,4	1	1,8	4	7,0	1	1,3
Defectos Vasculares	0	0,0	0	0,0	1	1,8	0	0,0
Auditiva	0	0,0	0	0,0	1	1,8	0	0,0
Nasofaríngeo	0	0,0	0	0,0	1	1,8	0	0,0
Hernia Diafragmática	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	1,3
Genodermatosis	0	0,0	0	0,0	0	0,0	3	3,9
Defectos Pulmonares	1	1,1	1	1,8	1	1,8	0	0,0
Defectos Oculares	0	0,0	0	0,0	0	0,0	1	1,3
Total	89	100	57	100	57	100	77	100

DTN: Defecto de cierre del tubo neural, DPAA: Defecto de cierre de pared anterior.

Discusión

La reversibilidad de algunos hallazgos ecográficos obliga a una valoración cautelosa del valor predictivo como marcador de enfermedades genéticas, por lo que en ocasiones apoya la indicación de estudios cromosómicos. En el primer trimestre de la gestación se valora la condición embrionaria y se buscan marcadores indirectos de cromosomopatías y malformaciones fetales.⁹

La cobertura de este programa, en este periodo de gestación, muestra en nuestro estudio resultados positivos, lo que evidencia la voluntad política por llevar el servicio a todas las gestantes, aún así persisten los casos de captaciones tardías, que son la principal causa de no realización del ultrasonido del primer trimestre. Este ultrasonido se realiza en Cuba, 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 años, esta técnica ha permitido además un diagnóstico más temprano de defectos del tubo neural y de otras malformaciones.¹⁰

El ultrasonido del segundo trimestre (entre las 20-22 semanas de embarazo) identifica un importante número de defectos congénitos, algunos de ellos incompatibles con la vida o que comprometen la calidad de vida de los que sobreviven, por lo que en función del pronóstico, se les ofrece en ocasiones a las parejas, la opción de interrumpir el embarazo.

La ecografía ha representado la herramienta más significativa en el avance del conocimiento perinatal que se ha producido en los últimos años. Con ella se ha podido llegar de forma inequívoca al feto y su entorno, y se ha conseguido detectar y estudiar las características no tan solo somáticas, sino también funcionales. El perfeccionamiento de los equipos y la mayor calidad de los exploradores han conseguido un porcentaje de aciertos en los diagnósticos. En un principio, tan solo las grandes anomalías anatómicas estructurales eran diagnosticadas precozmente; en la actualidad y mediante los estudios funcionales se pueden detectar anomalías muchos más sutiles y poco evidentes.¹¹

En un estudio en el que se notificaron 92 fetos con malformaciones renales por ultrasonido, solamente un 46 % tuvieron realmente una malformación después del nacimiento demostrando una baja sensibilidad

diagnóstica. Plantean estos autores un aumento de las tasas haciendo ultrasonografía de forma más tardía en el segundo trimestre de la gestación.¹²

Entre los nacidos vivos los defectos congénitos más frecuentes fueron las cardiopatías. (Tabla 5) Existen varias causas por las cuales el diagnóstico ultrasonográfico de estos tipos de defectos se ve comprometido, uno de ellos es la habilidad y experiencia de los ultrasonografistas claramente definido como el factor crítico.¹³ El segundo elemento está determinado por la edad gestacional que se toma para realizar el estudio, a menor edad gestacional resulta más difícil perfilar la anatomía fetal, por tanto esto conlleva un mayor número de errores diagnósticos.¹⁴ Además la vista de cuatro cámaras del corazón es más eficaz en edades gestacionales más avanzadas, alrededor del 80 % por encima de las 18 semanas y menos de un 10 % por debajo de esta edad. Esta observación fue planteada por los estudios de *Tegander* en el 1994.¹⁴ El tercer elemento sería la definición de la variable anomalía; por ejemplo, es discutible la exclusión de algunas malformaciones como las de cara, pequeñas pielectasias, intestinos ecogénicos, entre otras que no implican compromiso para la vida. Por último el equipamiento de que se dispone es también determinante para el diagnóstico ultrasonográfico.¹⁵

Los valores de la sensibilidad de la prueba en los años estudiados oscilan entre 64 y 77 % (Figura 2) siendo el mejor resultado correspondiente al 2008. La especificidad y el valor predictivo positivo fueron igual a 100% en todos los años. Diferentes autores informan datos similares a los encontrados en esta investigación. *Shirley* notifica cifras de 60,7 y 99 % para sensibilidad y especificidad, *Chitty* y sus colegas mostraron valores de 77,4 y 98 %, *Luck* cita valores de 85 y 99,9 %.¹⁶ Estas variaciones en los estudios se deben a variables como edad gestacional, diseño del estudio, experiencia de los operadores y la definición de anomalías.

De manera general existe una alta cobertura de diagnóstico ultrasonográfico en las gestantes siendo más alta en el segundo trimestre, incide negativamente en el cumplimiento del estudio durante el primer trimestre las captaciones tardías. El mayor número de interrupciones por defectos congénitos, diagnosticados por ultrasonido, se realizaron en el segundo trimestre.

De manera general, podemos concluir que la ultrasonografía prenatal, en los años analizados, mostró resultados positivos en la provincia Granma.

Referencias bibliográficas

1. Echevarría Cabrera E, Hernández Soto B, Nuñez Hernández D, Menéndez García R. Comportamiento de los programas de diagnósticos prenatal en Consolación del Sur. Enero 2003 – Febrero 2004. *Revista de Ciencias Médicas Pinar del Río*.2005;9(1).
2. Piloto Morejón M, Choconta Sanabria MI, Menendez García R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. *Rev Cub Obstet Ginecol sept – dic 2001*;27(3):233 –240.
3. Díaz Martínez AC, Valdés Abreu MC, Dalmau Díaz A. Antecedentes y actualidades en el diagnóstico prenatal. *Rev Cubana Obstet Ginecol* 1999;23(1):25-30.
4. Cáceres FM, Uscátegui AM, Rojas JD, Becerra C, Hernán C, Díaz LA. Incidencia de las malformaciones congénitas. *Med UNAB* 1999;2(6):109-114.
5. Boyd PA, Chamberlay P, Hicks NR. Six Years experience of prenatal diagnosis in an unselected population in Oxford, UK. *Lancet* 1998;352(9140):577-81.
6. D' Ottavio G. Comparisons of first and second trimester screening for fetal abnormalitis. *Ann Ny Acad Sci* 1998;847:200-9.
7. Magripes V, Coppel JA. Accurate detection of anomalies by routine ultrasonography in an indigent clinic population. *Am J Obstet Gynecol* 1998;79(4):978-81.
8. Tennstedt C, Chaoui R, Bollmann R, Korner H, Dietel M. Correlation of prenatal ultrasound diagnosis and morphological findings of fetal autopsy. *Pathol Res Pract* 1998;194(10):721-4.
9. Gómez E, Fuentes V, Arredondo N. detección de anomalías congénitas en población de bajo riesgo en el sistema público de salud: Hospital de la Serena 1998 – 2000. *Rev Chil Ultrason* 2002;5(1):20-24.
10. Marcheco B. La ultrasonografía y su valor para el diagnóstico prenatal. *Rev Cubana Genet Comunit*. Mayo- Ago 2010; 4(2):5-9.
11. Oliva Rodríguez, José A. Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas,2009.
12. Chitty LS. Ultrasound screening for fetal abnormalities. *Prenat Diag* 1995;15(13):1241-57.
13. González Jiménez G, Gómez Baute R, González Iglesias Y. Evaluación de la eficacia diagnóstica por ultrasonografía en malformaciones congénitas mayores. Hospital Clínico-Quirúrgico-Docente Gustavo Aldereguía, Cienfuegos. *Rev Cubana Obstet Ginecol*. 2002;28(3).
14. Tegander E, Eik-Nes SH, Linber DT. Incorporating the 4 chamber view of the fetal heart into the second trimester routine fetal examination. *Ultrasound Obstetric Gynecol* 1994;4(13):24-8.
15. Cunningham FG, MacDonald PC. Endocrine disorders. In: Cunningham FG, ed. *Williams Obstetrics USA*. Prentice Hall International Inc;1993. p.1201-28.
16. González Jiménez Gabriel, Gómez Váñez Rafael, González Iglesias Yaney. Evaluación de la eficacia diagnóstica por ultrasonografía en malformaciones congénitas mayores. *Rev Cubana Obstet Ginecol* [revista en la Internet]. 2002 Dic [citado 2011 Ene 27];28(3):Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2002000300001&lng=es.