

# **CARACTERIZACIÓN DE LAS MALFORMACIONES CONGENITAS DIAGNOSTICADAS POR ECOGRAFÍA EN CENTRO DE DIAGNÓSTICO Y TERAPIA FETAL UNIFETAL DEL CARIBE COLOMBIANO. EN UN PERIODO 8 MESES**

## **CHARACTERIZATION OF CONGENITAL MALFORMATIONS DIAGNOSED BY ULTRASOUND IN DIAGNOSIS AND THERAPY CENTER OF FETAL UNIFETAL COLOMBIAN CARIBBEAN. PERIOD IN 8 MONTHS**

Jaimes Escalante Daniel F.(1)

Mendivil Ciodoro Cesar (2)

Gomez Libardo (3)

Obregon Leidy Obregon (4)

(1) Médico Residente Ginecología y Obstetricia III año

(2) Ginecólogo-Obstetra. Jefe Departamento de Ginecología y Obstetricia, Facultad de Medicina Universidad de Cartagena

(3) Médico. Ginecólogo-Obstetra. Especialista en Perinatología y Terapia Fetal.

(4) Médica Internado Rotatorio. Universidad de Cartagena.

### **RESUMEN**

**INTRODUCCIÓN:** En este estudio Se toma como referencia la unidad de diagnóstico y terapia fetal UNIFETAL ubicada en la Ciudad de Barranquilla por ser el principal centro de manejo de alta complejidad de patología materno-fetal, en zona de la costa atlántica. El objetivo principal del estudio es describir y caracterizar las malformaciones congénitas diagnosticadas por ecografía, en el centro de referencia de terapia fetal Unifetal.

**MATERIALES Y METODOS:** Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo de las malformaciones diagnosticadas por ecografía, Se recolecto la información en el periodo de septiembre del 2010 a abril del 2011, se realizaron 671 ecografías obstétricas que correspondían a 392 pacientes, de los cuales se encontraron 52 pacientes con malformaciones fetales.

**RESULTADOS:** la incidencia de malformaciones fue del 13,2% presentándose las malformaciones renales y de vías urinarias de mayor frecuencia en un 21,1%, seguidas de alteraciones cardiovasculares en un 15,3% obteniendo un 3,8% de alteraciones del ritmo fetal, solo se lograron entrevistar 57% de las pacientes, de estas solo el 30% colaboro.

**CONCLUSIÓN:** Las malformaciones de vías urinarias se presentó con mayor frecuencia, las malformaciones cardiovasculares, a diferencia de otros estudios presento una incidencia mucho mayor. La edad materna donde se presentaron más malformaciones fue el rango de edad entre 22 a 35 años con edad promedio de 26,5 años.

**PALABRAS CLAVE:** malformaciones, ecografía obstétrica, trisomías, cromosomopatías.

## **SUMMARY**

**INTRODUCTION:** This study is taken as reference unit UNIFETAL fetal diagnosis and therapy located in the city of Barranquilla as the main center for managing high complexity of maternal-fetal disease in the Atlantic Coast area. The aim of this paper is to describe and characterize the congenital malformations diagnosed by ultrasound, the reference center Unifetal fetal therapy.

**MATERIALS AND METHODS:** A retrospective study of malformations diagnosed by ultrasound, the information was collected in the period September 2010 to April 2011, there were 671 obstetric ultrasound corresponding to 392 patients, of whom 52 were found patients with fetal malformations.

**RESULTS:** The incidence of malformations was 13.2% presenting renal malformations and more frequent urinary tract in 21.1%, followed by cardiovascular changes obtained by 15.3% to 3.8% of rhythm disturbances fetal, only managed to interview 57% of patients, of these only 30% collaborate.

**CONCLUSIONS:** Urinary tract malformations occurred more frequently, cardiovascular malformations, unlike other studies presented a much higher incidence. Maternal age where there were more birth was the age range between 22 to 35 years with a mean age of 26.5 years.

**KEY WORDS:** malformations, obstetric ultrasound, trisomy, aneuploidy

## **INTRODUCCION**

En Latinoamérica existe una base de datos ECLAMC de reportes sobre malformaciones, las cuales se notifican cada 3 meses. Esta institución fue creada hace más de 4 décadas inicialmente en Argentina, luego se expandió a los países de Uruguay y Chile y a partir de la década de los 90 cubrió los 10 países suramericanos incluyendo Costa Rica y República Dominicana, con el fin de observar la prevalencia de cada país y determinar posibles causas ambientales (1).

Caracterizar las malformaciones nos abre una visión, hacia el problema y la incidencia en nuestra población de malformaciones que pueden ser de diferentes etiologías, como ambientales y cromosómicas, teniendo en cuenta que tanto la notificación como las descripciones de malformaciones realizadas en Colombia no cobijan la zona del Caribe, y los reportes del ECLAMC (Estudio Colaborativo

Latino Americano de Malformaciones Congénitas) son en su mayoría de la zona Pacífica y Andina de nuestro país.

En este estudio Se toma como referencia la unidad de diagnóstico y terapia fetal UNIFETAL ubicada en la Ciudad de Barranquilla por ser el principal centro de manejo de alta complejidad de patología materno-fetal, en zona de la costa atlántica.

El objetivo principal del estudio es describir y caracterizar las malformaciones congénitas diagnosticadas por ecografía, en el centro de referencia de terapia fetal unifetal.

## **MATERIAL Y METODOS**

Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo de las malformaciones diagnosticadas por ecografía en el centro de referencia de terapia y diagnóstico fetal de la costa atlántica unifetal, con sede en la ciudad de Barranquilla. Con previa autorización del comité ética médica de la institución, Se recolectaron los pacientes que se les había realizado ecografía obstétrica en el centro y se incluyeron los que presentaban algún tipo de malformación. Iniciando la recolección de la información en la base de datos del ecógrafo, luego se obtuvieron los informes detallados de los reportes de las ecografías obstétricas y se terminó de recolectar la información por medio de una entrevista vía telefónica a las pacientes que se incluían en el estudio.

Se recolecto la información en el periodo de septiembre del 2010 a abril del 2011, se realizaron 671 ecografías obstétricas que correspondían a 392 pacientes, de los cuales se encontraron 52 pacientes con malformaciones fetales. Se obtuvieron los números telefónicos de 30 pacientes a quienes se le realizaron entrevista complementaria. Solo se logró información de 10 pacientes y el resto de las pacientes no colaboraron.

## **RESULTADOS**

De 392 pacientes y 671 ecografías obstétrica de III nivel en el centro de referencia materno-fetal, con un promedio de 1,7 ecografías por paciente. Donde 52 pacientes que corresponde al 13,2% presentaban algún tipo de malformación fetal, realizado en periodo de septiembre del 2010 a abril del 2011 debido a que este centro de referencia inicio su funcionamiento a partir de septiembre del 2010. Encontrando las mayorías de las pacientes en un rango de edad entre 22 y 35 años, con un promedio de edad de 26,5 años, con una distribución geografía, 30 pacientes provenían de Barranquilla, 10 pacientes provenían de la Guajira

Rioacha, 5 pacientes de la Bolívar ciudad Cartagena y 7 provenían del Cesar Valledupar, presentándose las malformaciones renales y de vías urinarias de mayor incidencia con un 21,1%(11) de los cuales el más común fue dilatación pielocalicial, La presencia de este hallazgo se ha asociado a una mayor incidencia de cromosomopatías (3%), especialmente en el síndrome de Down. La hidronefrosis leve es más frecuente en la trisomía 21, mientras que la hidronefrosis moderada/grave, riñones multiquísticos o agenesia renal se presenta con más frecuencia en las trisomías 18 y 13. Hasta el momento no parece existir una clara evidencia de que haya que ofrecer la realización del cariotipo en los embarazos de bajo riesgo (2).

Las malformaciones cardiovasculares fue la segunda en incidencia del 15,3%, y se incluyeron los hallazgos de alteraciones funcionales como las disritmias fetales las cuales se encontraron 2 pacientes, entre ellas 1 paciente con extrasístoles ventriculares, con bloqueo AV asociado a comunicación interventricular, de tipo perimembranoso de 0,3 mm diagnosticada a la semana 30 de gestación, de una madre de 19 años primigesta, con finalización del embarazo a las 33 semanas con un peso de 2300 gr talla de 47cm acorde para la edad, con ingreso a UCI neonatal presentando ictericia y diagnóstico de reflujo gastroesofágico, con ecocardiograma posterior al nacimiento normal sin alteraciones, la madre refirió consumo de alcohol y cigarrillo hasta las 7 semanas de embarazo. La otra paciente de 30 años también primigesta la cual presento embarazo con feto con bloqueo AV completo, presentando parto por cesárea a las 37 semanas y 5 días, con peso y talla adecuadas para la edad, sin necesidad de ingreso a UCI neonatal, con electrocardiograma con ritmo sinusal, ecocardiograma sin alteraciones postnatal.

Se encontro la incidencia de alteraciones funcionales cardiacas del 3,8% un poco mayor con las reportadas en otros países como en Chile 1 al 3% o Brasil del 1,7% (3). También se reportó síndrome de corazón izquierdo hipoplásico asociado a coartación de la aorta, con diagnóstico de esta patología a las 32 semanas y nacimiento por cesárea a las 37 semanas 5 días con peso al nacer de 2900gr talla de 46 cm, requiriendo UCI neonatal y manejo por cirugía cardiovascular. Entre otras malformaciones se encontró aneurisma del foramen oval, rabiomioma del ventrículo derecho y comunicación interventricular perimembranosa no se pudieron concretar datos de estas pacientes pues no fue posible contactarlas.

Las malformaciones del sistema nervioso central se encontraron en 5 pacientes que corresponden al 9,6%, entre ellas 3 casos de malformaciones de fosa posterior, cerebelo hipoplásico, y 2 anencefalias, no fue posible establecer el desenlace perinatal de estos pacientes.

Las malformaciones de extremidades correspondieron al 6%, de las cuales se observó 1 paciente con mesomelia del miembro inferior izquierdo, en el reporte ecográfico se describió como fémuratresico con pie rudimentario y pie talipes del miembro inferior derecho, otra paciente se observó en la ecografía fracturas bilaterales de fémur tibia y peroné, diagnosticado a las 32 semanas, con una adecuada relación cardio-toracica sin fracturas costales, hallazgos compatibles

con osteogenesis imperfecta tipo I, no tenemos datos al nacimiento ni seguimiento postnatal. 1 reporte de sirenomelia con fémur único, ausencia de tibia y peroné con pie rudimentario o unipus, con ausencia de sacro y huesos pélvicos, no se observó siluetas renales ni vejiga, asociado a otros marcadores de aneuploidias como TN aumentada y hueso nasal ausente, patología congénita incompatible con la vida con incidencia reportada de 1 y 2 por 100.000 y con cariotipos en su mayoría normales, con relación masculino-femenino 3 a 1, y se ha relacionado con agentes teratogénicos como los derivados de la Vitamina A, abuso de sustancia como cocaína, y casi en un 4% en madres con diabetes pregestacional por su teoría vascular (4), no se logró establecer causa efecto en este caso por ser difícil contactar a la paciente. También se diagnosticó feto compatible con displasia ósea, a las 30 semanas con madre de 24 años, encontrando en el reporte de ecografía calota creciendo > P95 y huesos largos < P3.

Las malformaciones pulmonares y pared torácica, se encontraron 3 casos, 2 casos con diagnóstico de adenomatosis quística pulmonar al cual se les realizó esclerosis intraquística a las 16 y 18 semanas, con polidocanol sustancia esclerosante guiado por ecografía, con sobrevida de los 2 fetos y nacimiento a término. La otra paciente de 38 años con reporte de hernia diafragmática izquierda, diagnosticada a las 18 semanas, sin obtener datos del nacimiento o manejo instaurado a este feto.

Se encontraron 2 pacientes que corresponden al 4% con ecografías entre las 11 a 13 semanas y 6 días con aumento de la sonolucencia nuchal, madres de 40 y 30 años, teniendo en cuenta que esta alteración, es un marcador de cromosopatías con una correlación del 73%, y 2 pacientes con higroma quístico asociado a edema subcutáneo, ascitis diagnosticado a las 14 semanas y 25 semanas respectivamente con madres de 22 y 21 años respectivamente. No se encontró ninguna alteración facial.

Se observaron 2 (4%) casos interesantes de vesículas vitelinas grandes mayores de 7mm, diagnosticadas a las 5 y 7,5 semanas, de madres con edades de 40 y 38 años respectivamente, terminaron en aborto espontáneo. Solo el 2% de estos fetos evolucionan a término con malformaciones asociadas y casi el 100% terminan en aborto (5).

Se evidenciaron en 5 fetos (9,6%) múltiples malformaciones, se encontró en un feto con diagnóstico a las 24 semanas de foco ecogénico intracardiaco asociado a mega uréter e hidronefrosis, en una madre de 31 años. Otro feto con ecografía a las 27 semanas, se encontró cordón umbilical con arteria umbilical única, con presencia de megacisterna magna, quiste subaracnoideo, hipoplasia del vermix cerebeloso, dedos de manos superpuestos y hueso nasal hipoplásico, edad de la madre 24 años. El tercer feto diagnóstico a las 29 semanas con pie izquierdo equinovaro, sindactilia del 4° y 5° dedo con sandal gap, implantación baja de orejas, micrognatia y dedos de manos superpuestos, en madre con 26 años de edad. El siguiente se diagnosticó a las 24 semanas con madre con 21 años de edad, con presencia de holoprocenfaliasemilobar, no se observan estructuras de

fosa posterior, transposición de grandes vasos, adenomatosis quística pulmonar tipo I, dedos superpuestos, hipoplasia del hueso nasal, micrognatia y exoftalmos. Se observó en un feto de 11 semanas 5 días en una madre de 37 años, encontrando quiste subaracnoideo, manos superpuestas, micrognatia, ventrículo único y arteria umbilical única, se correlaciono con cariotipo fetal el cual reporto trisomía 18 XX.

Con respecto a la gestación gemelar, se una incidencia de 7,7%(4). 1 embarazo monocorialbiamniótico donde se reportó en feto número 1, ausencia de hueso de la calota, con tejido cerebral en cavidad amniótica, cambios compatibles con excencefalia, el feto número 2 con marcadores de aneuploidias negativos, diagnostico que se hizo a las 12 semanas en madre de 23 años, con nacimiento a término del feto normal. 2 casos de embarazo gemelar con RCIU selectivo diagnosticado a las 22 y 24 semanas, realizando en 1 de los 2 embarazos escleroterapia del cordón umbilical del feto con RCIU severo a las 26 semanas, para evitar el compromiso del feto sano, el otro embarazo evolución normal con 2 fetos vivos a las 36 semanas. 1 embarazo gemelar monocorialbiamniótico, el cual se diagnosticó síndrome de transfusión feto-fetal, compatible con malformación vascular a nivel placentario, y se realizó fotocoagulación con láser a las 22 semanas, obteniendo fetos vivos a las 34 semanas.

El hidrops fetal se encontró una incidencia de 5,8%(3), 1 feto con hidrops fetal con corazón morfológicamente normal, derrame pleural y pericárdico severo, doppler fetal severamente alterado, presentando óbito fetal a las 28 semanas, con reporte de cariotipo fetal compatible con trisomía 21, síndrome de down, en madre de 36 años. El segundo feto con hidrops fetal, con embarazo de 29 semanas, con derrame pericárdico y pleural con cardiomegalia, insuficiencia tricúspidea, hematomegalia, microcalcificaciones del SNC, dilatación del seno portal, de etiología infecciosa, madre de 21 años, no hay datos de desenlace perinatal.

## **DISCUSIÓN:**

En un estudio realizado en Colombia, el cual era detectar las malformaciones congénitas diagnosticadas por ecografía prenatal en 3 centros hospitalarios de Bogotá, donde encontraron un total de 12760 nacidos vivos, de los cuales hubo 382 con malformaciones congénitas (2,9%), el promedio por ecografías fue de 3,47, solo el 49% de las malformaciones fueron detectadas por ecografía prenatal, y la mayoría se detectó en el tercer trimestre, se concluyó que la tasa de detección prenatal por ecografía es muy baja, y hace necesario mejorar la calidad y la tecnología de la detección de las malformaciones (6).

Otro estudio que se realizó en Colombia en 78 pacientes con diagnostico ecográfico de malformaciones, con una edad promedio de 26 años, se registró que el 5% se relacionó a exposición a teratógenos en el primer trimestre, 15% tenían antecedente familiar de malformaciones, y el 10% presentaba enfermedades

sistémicas concurrentes con el embarazo. Las anomalías de vías urinarias y sistema nervioso central fueron las más comunes (7).

En este trabajo se encontró una incidencia mayor, por el poco tiempo que se utilizó para recoger la muestra, y no contar con otro centro de referencia. La correlación del diagnóstico ecográfico y clínico de las malformaciones es muy importante para evaluar calidad de la técnica, pero solo en el 19% de las pacientes se pudo correlacionar desenlace perinatal y correlación clínicamente.

La relación causa efecto fue muy difícil cumplirla, debido a que solo se lograron contactar el 57% de las pacientes y de estas el 80% no quisieron colaborar con el estudio y se obtuvo un promedio de ecografías por paciente de 1,7.

Se observó un comportamiento similar en las de mayor incidencia como las malformaciones de vías urinarias, pero en nuestro estudio se encontró una incidencia mayor de malformaciones cardiovasculares y lo más interesante es la incidencia de 3,8% de alteraciones funcionales del ritmo cardiaco, que comparado con reportes en otros países como en Chile y Brasil no supera el 3%.

Cabe resaltar en nuestro estudio, se incluyó el síndrome de transfusión feto fetal y RCIU selectivo en gemelos monocorialesbiamnióticos, por considerar la alteración de la placenta como una malformación vascular.

## **CONCLUSIONES:**

Las malformaciones de vías urinarias se presentaron con mayor frecuencia, estuvo acorde con los reportes de estudios previos. Las malformaciones cardiovasculares, a diferencia de otros estudios presento una incidencia mucho mayor, y las alteraciones del ritmo fetal tienen una incidencia mayor cuando se compara con otros estudios.

La edad materna donde se presentaron más malformaciones fue el rango de edad entre 22 a 35 años con edad promedio de 26,5 años.

Faltan estudios donde involucren otros centros de referencia, con una muestra más significativa. No se logró correlacionar causa efecto de las malformaciones, y la relación diagnóstica entre la ecografía prenatal y los hallazgos clínicos al nacer. Faltan estudios de prevalencia en nuestra región de malformaciones, para determinar el comportamiento de estas en el tiempo, y definir un posible patrón causal.

En las 10 pacientes a las cuales se les realizó el interrogatorio lo siguiente: la mayoría de las pacientes tuvo parto por cesárea. La mayoría de los fetos tuvieron un adecuado peso al nacer. Cirugía fetal e ingreso a UCI Gracias al diagnóstico temprano ecográfico el cual impacto en mortalidad. Los más datos son insuficientes para analizar o mostrar relación debido a la no colaboración del resto de pacientes.

## BIBLIOGRAFIA

1. Dr G. Montalvo, Dr A. Camacho. Frecuencia de malformaciones congénitas en hospitales de ecuatorianos en la Red ECLAMC periodo de Junio 2001 a junio 2005. H.C.A.M Vol 9 Ene-Jul 2006.
2. Drs. Víctor Dezerega P., Edgardo Corral S., Waldo Sepúlveda L. Diagnóstico Prenatal de Malformaciones Urinarias. Revista Chil de Ultrasonografía Vol 3 N°4 2000.
3. Erik Baltaxe; Ignacio Zarate. Prevalencia de malformaciones cardíacas congénitas en 44,985 nacimientos en Colombia. Archivos CardiolMex 2006;76:263-268.
4. Armicson F Lozano; Wilmar Saldarriaga. Foco Epidemiológico de Sirenomelia en Cali Colombia. Colombia MedocaVol 37 N°3 2006 (Julio-sept)
5. F Bonilla – Musoles. Ecografía Vaginal. Edición 2010 Cap 9 Pg (156 – 159)
6. Juan CamilioGomez-Ruiz; NicolasFernandez; Ignacio M Zarate. Detección de anomalías congénitas en 12760 nacimientos de 3 hospitales en la ciudad de Bogotá Colombia 2004-2005, mediante ecografía prenatal. Revista Col de Ginecología y Obst. Vol 58 N°3 2007 (194-201)
7. Jorge Eduardo Velez; Luis Edilberto Herrera; Fernando Arango; Guillermo Lopez. Malformaciones Congenitas correlación, diagnóstica, ecográfica y clínica. Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología Vol. 55 No.3 • 2004 • (201-208)
8. Castilla EE, Orioli IM, Lo'pez-Camelo JS, Dutra MG, Nazer-Herrera J, Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC): Am J Med Genet 2003; 123A: 123-128.
9. 15.Rittler M, Orioli IM: Acondrogenesis type 11 with polydactyly. Am J MedGenet 1995;59: 157-160.
10. Valencia A, Muñoz OL, Escobar AM. Anomalías congénitas en Caldas, 1993-1995. Boletín Epidemiológico de Caldas 1997;8:1.
11. Fescina R. Introducción a la ultrasonografía en perinatología. Crecimiento intrauterino. Publicación científica Centro Latinoamericano de Perinatología y Desarrollo. Humano. Montevideo: CLAP/OPS; 1982.



12. Arias F. Antenatal diagnosis of congenital diseases. In: Arias F (ed). Practical Guide to High-Risk Pregnancy and Delivery. Second edition. St Louis: Mosby Year Book; 1993. p. 22-52.
13. Rittler M, Paz JE, Castilla EE: VATERL: An epidemiologic analysis of risk factors Am J Med Genet 1997; 73: 162- 169.
14. Castilla EE, Martinez Frias ML: Congenital healed cleft lip. Am J MedGenet 1995;58:106-112.
15. Genética clínica. Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias. J. Jesús Guizar - Vásquez. Ed. El manual moderno. Año 2001. p. 337.
16. Manning FA. The anomalous fetus.Aspects of diagnosis and management. In: Manning FA (ed). Fetal Medicine:principles and practice. Appleton & Lange; 1995. p. 451-576.
17. Castilla EE, Orioli IM. Estudio colaborativo latinoamericano de anomalías congénitas: ECLAMC/MONITOR. Interciencia 1983;3:271-8.
18. López-Camelo SJ, Orioli IM. Heterogeneous rates for birth defects in Latin America: hints of causality. Genet Epidemiol 1996;13:469-81.
19. Penchaszadeh V, Beiguelman. Medical genetics services in Latin America: report of a meeting of experts. Pan Am J Public Health 1998;3:409-20.
20. Lopez-Camelo JS, Orioli IM Heterogeneous rates for birth defects in Latin America: hints on causality. GeneticEpidemiology 13:469-481, 1996.

PACIENTE TOTAL(num)	52	
SISTEMA AFECTADO	PACIENTE	
	número	%
Cabeza-Cuello	4	7,7
Cardiovascular	8	15,3
Digestivo	3	6
Renal Vías Urinarias	11	21,1
Extremidades	4	8
Pulmonar y tórax	3	6
SNC	5	9,6
Embrionarias	2	4
Síndrome	5	9,6
Hidrops	3	5,8
Gemelar	4	7,7

#### TABLAS DE RESULTADOS

Cuadro 1. Resultados de Malformaciones genéticas encontrados

Cuadro n.2. CARACTERÍSTICAS DE LA POBLACIÓN

<b>ANTECEDENTES FAMILIARES</b>	
Fisura labiopalatina	1
Diabetes- hipertensión	1
<b>ANTECEDENTES PATOLOGICOS</b>	
Tiroides- Diabetes gestacional	1
<b>INGESTA ALCOHOL- TOXICOS</b>	
	2
<b>ANTECEDENTES GINECO-OBSTÉTRICOS</b>	
Primigestante	9
Embarazo controlado	5
Uso de A.O.	1

Cuadro n.3. RESULTADOS OBTENIDOS POR VARIABLES

<b>RESULTADOS PERINATALES OBTENIDOS</b>	
<b>VARIABLE</b>	<b>PACIENTES</b>
EDAD GESTACIONAL DE FINALIZACIÓN	
21- 28 semanas	2
29-36 semanas	3
>37 semanas	4
Parto por cesárea	7
Parto vaginal	2
Aborto	1
RECIEN NACIDO VIVO	6
RECIEN NACIDO MUERTO	3
MUERTE NEONATAL (Displasia osea)	1
PESO AL NACER	
1.000- 2000 GR	1
2.000-3000 GR	4
> 3.000 GR	1
Ingreso a UCI	4
Cirugía neonatal	2
Examen Eco-cardio-gamagrafia	5
Cariotipo (Hidrops fetal)	1