

Caracterización y diagnóstico prenatal mediante ecografía de malformaciones congénitas en Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena periodo Octubre 2007-Octubre 2008

Miguel Feijóo Palacios,¹ Gonzalo Muñoz Del Solar,¹ Juan Ignacio Moreno Patiño,¹ María Inés Barra Quintana,¹ Dr. Néstor San Martín Urrutia²

(1) Interno de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad de la Frontera, Temuco

(2) Médico Ginecoobstetra, Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena, Temuco.

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: La incidencia de Malformaciones Congénitas (MFC) mayores es cercana a un 3%, últimamente se ha visto un incremento probablemente debido a la mejoría en las técnicas diagnósticas. El ultrasonido reporta sensibilidades de 50-70%. **OBJETIVO:** Caracterizar las MFC comprendidas entre los periodos de octubre 2007-2008 y ver la sensibilidad diagnóstica de la ecografía prenatal. **MATERIAL Y MÉTODO:** Estudio observacional de corte transversal que incluyó a todos los recién nacidos vivos y mortinatos con MFC registrados en el libro de parto, se realizó una revisión de las fichas clínicas maternas, registrando diagnóstico prenatal y utilización de ecografía, entre otros. **RESULTADOS:** Edad promedio 29.9 años, la incidencia de MFC fue de 1.07%, siendo el sistema más afectado el músculo-esquelético en un 25.58%. El 74% tuvo ecografía prenatal, de estas, el ultrasonido detectó un 58%. **DISCUSIÓN:** La ecografía mostró una sensibilidad acorde a lo reportado en otros estudios.

PALABRAS CLAVE: Anomalías Congénitas, Ecografía Prenatal, Diagnóstico Prenatal.

ABSTRACT

BACKGROUND: The incidence of mayor Congenital Malformations (MFC) is close to 3%, and has recently increase probably due to improved diagnostic techniques. The ultrasound reported sensitivities of 50-70%. **OBJECTIVE:** To characterize the MFC between the periods October 2007-2008 and see the sensitivity of prenatal ultrasound diagnosis. **METHODS:** Cross-sectional observational study that included all live births and stillbirths with MFC recorded in the Book of delivery, we made a review of maternal medical records during their puerperium recording prenatal and postnatal diagnosis using ultrasound, among others. **RESULTS:** Mean age 29.9 years, the incidence of MFC was 1.07%, the more affected system was the musculoskeletal 25.58%. 74% had prenatal ultrasound, of these, ultrasound detected 58%. **DISCUSSION:** Ultrasound showed a sensitivity consistent with those reported in other studies.

KEY WORDS: Congenital Abnormalities, Prenatal Ultrasound, Prenatal Diagnosis.

INTRODUCCIÓN

En Chile hay maternidades participantes del ECLAMC (Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas)¹ desde 1969, las que han mantenido un registro ininterrumpido de malformaciones congénitas (MFC) hasta la fecha, contribuyendo así a una vigilancia epidemiológica y conocimiento de la incidencia de las MFC en Chile y en Sudamérica. Cabe destacar que Temuco no pertenece al ECLAMC.

Actualmente se ha registrado más de 4 millones de nacimientos consecutivos, a los que Chile aproximadamente contribuye con el 10%, base con la cual se realizan la mayoría de los estudios. Participan 20 maternidades chilenas del Área Metropolitana, de Valparaíso y Viña del Mar, Concepción y Talcahuano, Valdivia, Rancagua, Linares e Iquique. En Temuco no hay

estudios actualizados, los últimos datos corresponden a los años 1985-86-87, donde se indicaba una incidencia de 3,4/100.000 recién nacidos con MFC.

En Chile la incidencia de las MFC mayores es cercana a 3% mientras que asociadas a MFC menores corresponde al 5%.² Distintos estudios muestran que la edad materna ha ido en aumento en los últimos años, llegando a los 27.7 años como promedio en el 2005; esta se ha relacionado además como factor de riesgo de morbilidad materna, perinatal, infantil, de menor peso al nacer y MFC.³

Se ha observado que las edades maternas avanzadas se relacionan principalmente con MFC de origen cromosómico como las trisomías 13, 18 y 21. Por el contrario, se ha descrito que edades maternas más jóvenes se han relacionado con MFC no cromosómicas, como

gastrosquisis, estenosis pilórica, hidrocefalia, polidactilia, persistencia de ductus arterioso, etc.⁴

Dentro de las MFC que afectan a distintos sistemas orgánicos tales como; renal, cardiovascular y musculoesqueléticas, su pesquisa en el periodo prenatal ha mejorado notablemente tras haber incorporado algunas técnicas de diagnóstico prenatal, como el ultrasonido, diagnósticos genéticos etc. Estas malformaciones antes pasaban desapercibidas.⁵

Estudios chilenos estiman la sensibilidad de la ecografía prenatal para el estudio de MFC cercano a un 50 – 60 %, contrastando con la especificidad que es alrededor de un 98%.²⁶ En poblaciones de bajo riesgo la sensibilidad de este método de examen varía de un 20 – 30% lo que aumenta sustancialmente a un 90% en poblaciones de alto riesgo.⁵

No existen datos actualizados respecto a la incidencia de MFC en Temuco, el último estudio data del año 1977, donde se apreciaba una mayor incidencia de MFC en la raza mapuche, determinada fundamentalmente por anomalías de oído, cara y cuello, fisura labiopalatina y/o paladar hendido.⁷ Se pretende con este estudio caracterizar la epidemiología actual de las MFC y el rol de la ecografía en diagnóstico prenatal.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional de corte transversal, que incluyó a todos los recién nacidos, mortinatos, mortinonatos y neonatos mayores de 26 semanas de gestación por tener viabilidad extrauterina dada por la maduración pulmonar y posibilidad de tratamiento, con MFC registrados en el libro de parto del servicio de Maternidad del Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena (HHHA) durante el periodo de Octubre 2007 a Octubre 2008, en el cual las matronas de la unidad agregaron una nueva sección donde se registró a todas las madres en las que en el examen físico del recién nacido se encontrara una MFC, registrándose datos generales como presencia o no de MFC, edad gestacional, peso, talla, circunferencia craneana, APGAR y otras variables.

Posteriormente se realizó una revisión de fichas clínicas a todas las madres con hijos con presencia de MFC, durante su hospitalización en puerperio registrando datos como sistemas orgánicos afectados, diagnóstico ecográfico prenatal de MFC realizado por ginecólogo de acuerdo a programa nacional de control prenatal, asociación con etnia mapuche, edad materna, comorbilidades durante embarazo, exposición a toxas farmacológicas y otras drogas en periodo gestante. Los datos fueron incluidos en

una planilla Microsoft Excel® 2007 que incluyó la totalidad de las variables consignadas y analizados en Stata® 11.1.

Se agrupó arbitrariamente según edad materna: menores de 15, 15 a 19, 20 a 24, 25 a 29, 30 a 34, 35 a 39, y mayores de 40 años. Las MFC se clasificaron por sistemas de la siguiente manera:¹² sistema músculo esquelético, urinario, órganos genitales, digestivo, labio, boca y paladar, sistema respiratorio, circulatorio, ojos, orejas, cara y cuello, sistema nervioso central y otras anomalías congénitas. Se definió etnia mapuche a los pacientes con al menos un apellido mapuche de acuerdo a la ley indígena vigente 19.253.⁸

RESULTADOS

De un total de 5289 recién nacidos vivos durante el periodo estudiado 57 presentaron algún tipo de MC con una incidencia del 1.07%. La edad materna promedio fue de 29.9 años (DS=9,1), la edad paterna a su vez fue de 32.6 años (DS=9,01), de las mujeres el 40% resultó tener etnia mapuche (Figura 1) y de los hombres un 24%.

El 31.6% de las mujeres presentaron patología en el embarazo destacando los síndromes hipertensivos del embarazo y la diabetes gestacional en un 24.5 y 7.01% respectivamente (Figura 2). No hubo casos de consanguinidad entre padres.

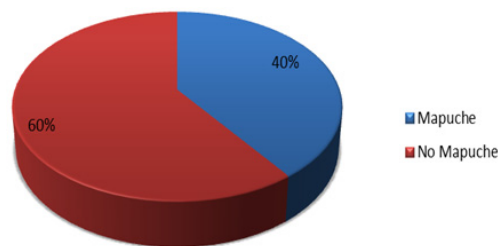


Figura 1. Etnia materna.

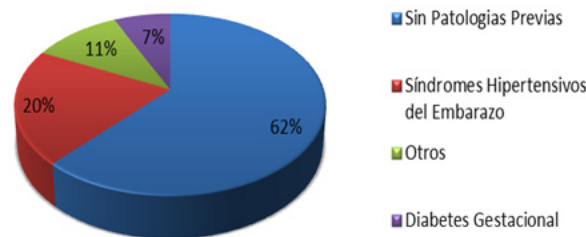


Figura 2. Distribución de patologías previas de la Madre.

De las MFC, las más frecuentes fueron las del sistema músculo-esquelético con un 25.58%, seguido del aparato urinario con un 16.27%, siendo las demás de menor

frecuencia las malformaciones respiratorias, como se aprecia en la Figura 3.

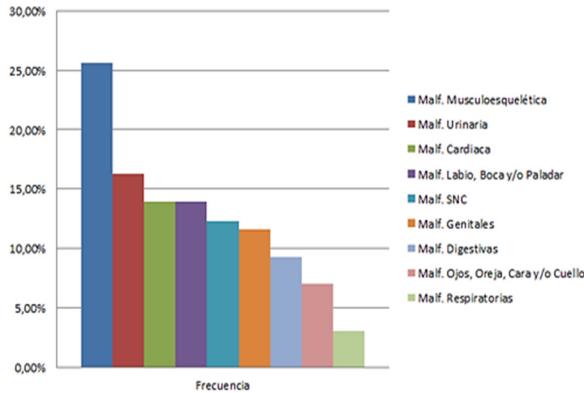


Figura 3. Distribución de MFC por sistemas.

El 74.4 % de los pacientes tuvo control ecográfico durante su embarazo, y de estos pacientes la ecografía fue capaz de detectar un 58.13% de las MC (figura 4 y 5), siendo las más frecuentes las del sistema urinario en un 86% de los casos como se puede apreciar en la Figura 6.

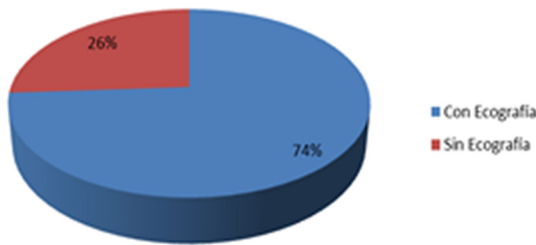


Figura 4. Ecografía en embarazo.

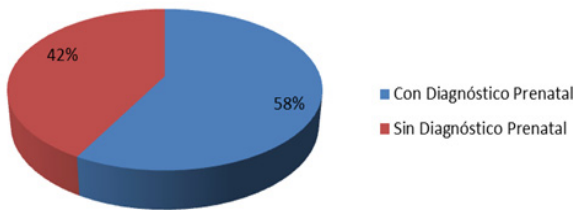


Figura 5. Diagnóstico Ecográfico Prenatal.

El grupo etario que tuvo más incidencia de MFC fue el de mayores de 40 años con un 22.8%, seguidos por el grupo de 20 a 24 con un 25% y posteriormente por el grupo de 15 a 19 años con un 15.78%. No hubo recién nacidos con MFC en el grupo menores de 15 año (Figura 7).

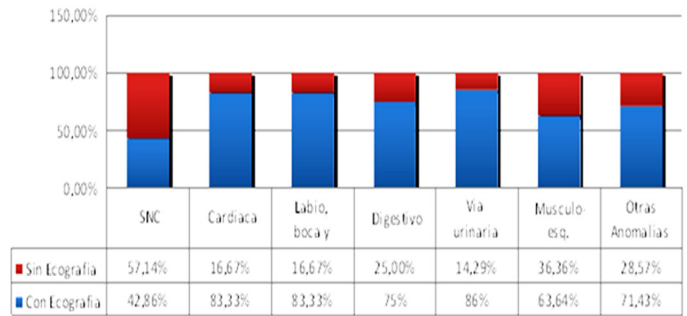


Figura 6. Diagnóstico ecográfico de MFC por sistema.

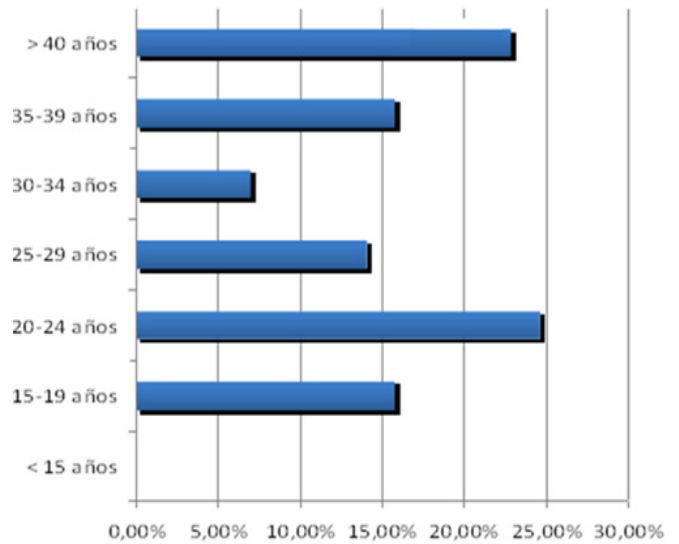


Figura 7. Frecuencia de MFC por rango etario.

En el grupo con 25 años o menos, las MFC del sistema Músculo esquelético fueron las más frecuentes con 36% seguidas por ojos, orejas y cara y cuello con un 24%. En las mayores de 40 años las MFC del Sistema nervioso central ocurrieron en un 30.76% seguidos por el grupo de otra malformaciones (incluye síndrome de Down) y del sistema músculo esquelético, ambas con un 23.07%.

DISCUSIÓN

Se aprecia una menor incidencia de MFC en este estudio respecto a nivel nacional, podría deberse a un sesgo de la metodología al utilizar el examen físico del recién nacido por las matronas pudiendo no ser este el profesional más idóneo o con suficiente experiencia para realizar el diagnóstico. Aun así esta cifra, 1.07%, está dentro de los rangos descritos en la literatura internacional donde se aprecia una incidencia entre un 0.3 a un 3.2%.^{9,10}

Dado que no hay literatura local actualizada respecto a la incidencia de MFC en la etnia mapuche, es difícil hacer comparaciones respecto a la incidencia; además se presenta un sesgo poblacional dado la alta población mapuche que se atiende en el HHHHA.

Hay correlación en este estudio respecto a la incidencia de MFC de acuerdo a grupos etarios más afectados, destacando una mayor presentación en edades extremas. Al igual que lo descrito en la literatura, se observó una mayor frecuencia de alteraciones del SNC y cromosómicas en mujeres de mayor edad.

En cuanto al diagnóstico de las malformaciones por ecografía en este estudio se puede apreciar que fue capaz de detectar un 58%, dato se correlaciona con la sensibilidad reportada en la literatura, destacando el estudio multicéntrico EUROFETUS Trial,⁹ el cual reportó una

sensibilidad de la ecografía de un 56,2%. Por otra parte, en cuanto al diagnóstico de los distintos sistemas afectados con MFC mediante ecografía, diferentes estudios han mostrado diversas tasas de detección, siendo las mayores tasas en SNC y del sistema urinario, a diferencia de nuestro estudio en donde la mayor tasa de detección por la ecografía fue en el sistema urinario y las malformaciones cardíacas. Podría explicarse por falta de ecografistas especializados en diagnóstico prenatal en nuestro servicio y el hecho de ser la ecografía un examen operador dependiente.

Solo se revisó si se realizó ecografía prenatal y si esta fue diagnóstica para MFC, no objetivando otros datos como a que edad gestacional fue hecho el diagnóstico, por lo que nos deja una tarea importante para una próxima revisión.

Rev Estud Med Sur 2011; 7(2):21-24

REFERENCIAS

1. Nazer J, Cifuentes C, Meza M. Incidencia de las malformaciones congénitas en 10 maternidades chilenas participantes del eclamc. Rev Méd Chile 1997; 125: 993-1001.
2. Yurác C, Romero G. Experiencia de 5 años en el diagnóstico ecográfico de malformaciones estructurales del feto. Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología, 1984; 49 (6): 369-99.
3. Ministerio de Salud. Malformaciones Congénitas, Guías Nacionales De Neonatología. 2005.
4. Donoso E, Villarroel L. Edad materna avanzada y riesgo reproductivo. Rev. Méd. Chile 2003; 131(1): 55-59.
5. Águila A, Nazer J. Las anomalías congénitas como causa de muerte en el primer año de vida en Chile. Rev Hosp Clín U Chile. 1999; 10 (3): 244-7.
6. González R; Dezerega V, Vásquez R. Contribución de la ecografía rutinaria en el período 22 a 26 Semanas al Diagnóstico de anomalías congénitas: Experiencia de 2 Años, en 1162 Ecografías. Rev. Chil. Obstet. Ginecol 2005; 70(5): 289-295.
7. Soza G, et al. Malformaciones congénitas: Incidencia en la raza mapuche. Rev. Chil Pediatr 1977; 48(3):147-152.
8. República de Chile. Ley N° 19.253, Ley Indígena.
9. Grandjean H, Larroque D, Levi S. The Performance Of Routine Ultrasonographic Screening Of Pregnancies In The Eurofetus Study. Am J Obstet Gynecol 1999; 181:446.
10. Sfakianaki AK, Copel J. Routine Prenatal Ultrasonography As A Screening Tool, Literature Review Current Through. 2011.
11. Gómez E, Fuentes D. Detección de anomalías congénitas en población de bajo riesgo en el sistema público de Salud. Hospital de La Serena 1998-2000: Revista chilena de ultrasonografía 2002; 5 (1): 208-24.
12. Pardo R, Nazer J, Cifuentes L. Prevalencia al nacimiento de malformaciones congénitas y de menor peso de nacimiento en hijos de madres adolescentes. Rev. Méd Chile. 2003;131(10): 1165-1172.