

Malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de medicina materno fetal de la Maternidad Concepción Palacios

 Rubby Mena,¹  Carmen Sarmiento,²  Alexandra Rivero,³  Marvina Romero,⁴
 Mireya González Blanco.⁵

RESUMEN

Objetivo: Identificar y clasificar las diferentes anomalías del desarrollo diagnosticadas en la unidad de ecografía del servicio de medicina materno fetal de la Maternidad Concepción Palacios entre enero y diciembre de 2023.

Métodos: Estudio retrospectivo, descriptivo, transversal que incluyó la evaluación de los 4225 reportes de ultrasonido obstétrico realizados en 2023. Se excluyeron los estudios sin diagnóstico morfológico. Las variables evaluadas fueron características clínicas de las gestantes, prevalencia según tipo de anomalía del desarrollo y según el aparato o sistema afectado.

Resultados: Se diagnosticaron anomalías del desarrollo en 282 pacientes, para una frecuencia de 6,7 %. Las anomalías fueron únicas en 187 casos (66,3 %) y múltiples en 95 pacientes (33,7 %). El total de malformaciones fue 360 (8,5 %). El mínimo de lesiones detectadas fue una y el máximo fue tres. El sistema afectado con mayor frecuencia fue el sistema nervioso central, con 104 casos (28,9 %); le siguen, en orden de frecuencia, los marcadores aislados, vistos en 92 pacientes (25,6 %) y las anomalías cardiovasculares, en 49 fetos (13,6 %).

Conclusión: La frecuencia de malformaciones congénitas diagnosticadas en el año 2023 fue de 6,7 % de las ecografías realizadas en la unidad de ecografía del servicio de medicina materno fetal de la Maternidad Concepción Palacios; en las dos terceras partes de los casos fueron únicas y el tercio restante fueron múltiples. En orden de frecuencia, los sistemas afectados fueron sistema nervioso central, marcadores aislados de aneuploidias y anomalías cardiovasculares.

Palabras clave: Malformaciones congénitas, Anomalías del desarrollo, Diagnóstico prenatal, Ultrasonido obstétrico.

Congenital malformations diagnosed in the maternal fetal medicine service of the Maternidad Concepción Palacios.

SUMMARY

Objective: To identify and classify the different developmental anomalies diagnosed in the ultrasound unit of the maternal-fetal medicine service of the Concepción Palacios Maternity Hospital between January and December 2023.

Methods: Retrospective, descriptive, cross-sectional study that included the evaluation of the 4225 obstetric ultrasound reports performed in 2023. Studies without morphological diagnosis were excluded. The variables evaluated were clinical characteristics of the pregnant women, prevalence according to type of developmental anomaly and according to the affected apparatus or system.

Results: Developmental abnormalities were diagnosed in 282 patients, with a frequency of 6.7%. The anomalies were single in 187 cases (66.3%) and multiple in 95 patients (33.7%). The total number of malformations was 360 (8.5%). The minimum number of injuries detected was one and the maximum was three. The most frequently affected system was the central nervous system, with 104 cases (28.9%); This is followed by isolated markers, seen in 92 patients (25.6%), and cardiovascular anomalies, in 49 fetuses (13.6%).

Conclusion: The frequency of congenital malformations diagnosed in 2023 was 6.7% of the ultrasound scans performed in the ultrasound unit of the maternal-fetal medicine service of the Concepción Palacios Maternity Hospital; Two-thirds of the cases were singles and the remaining third were multiples. In order of frequency, the affected systems were central nervous system, isolated markers of aneuploidies, and cardiac anomalies.

Keywords: Congenital malformations, Developmental anomalies, Prenatal diagnosis, Obstetric ultrasound.

¹Médico especialista en Obstetricia y Ginecología, Curso de Perfeccionamiento Profesional en Medicina Perinatal. ²Médico especialista en Obstetricia y Ginecología y en Medicina Materno Fetal. Adjunto del Servicio de Medicina Materno Fetal, Maternidad Concepción Palacios. ³Médico especialista en Obstetricia y Ginecología y en Medicina Materno Fetal. Jefa del Servicio de Medicina Materno Fetal, Maternidad Concepción Palacios. ⁴Médico especialista en Obstetricia y Ginecología y en Medicina Materno Fetal. Adjunto del Servicio de Medicina Materno Fetal, Maternidad Concepción Palacios. ⁵Médico especialista en Obstetricia y Ginecología. Asesoría metodológica. Correo de correspondencia: rubbymena@gmail.com

Forma de citar este artículo: Mena R, Sarmiento C, Rivero A, Romero M, González Blanco M. Malformaciones congénitas diagnosticadas en el servicio de medicina materno fetal de la Maternidad Concepción Palacios. Rev Obstet Ginecol Venez. 84(3):235-249. DOI: 10.51288/00840305

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas son anomalías en el desarrollo adquiridas durante el embarazo. Dichas enfermedades han existido en el ser humano desde la prehistoria, y siguen presentes actualmente en una gran parte de los recién nacidos (1). El concepto

de malformación congénita se entiende como una formación anormal de una estructura fetal, presente al momento del nacimiento, debido a un factor subyacente que altera el desarrollo, de origen genético, epigenético o ambiental. Esta es la denominación más utilizada en el ámbito clínico, a pesar de que solo hace referencia a alteraciones anatómicas estructurales. Un concepto más amplio, que incluye alteraciones a nivel celular y molecular, es el de anomalía del desarrollo (2). Se conocen también con el nombre de trastornos congénitos, anomalías congénitas, o defectos congénitos. Considerando esto, pueden definirse como anomalías estructurales o funcionales (por ejemplo, los trastornos metabólicos) que ocurren durante la vida intrauterina y pueden detectarse en el periodo prenatal, en el parto o en un momento posterior de la primera infancia, como los defectos de audición (3).

Estudios publicados alrededor del mundo reportan una prevalencia de malformaciones congénitas al nacimiento entre 20 y 55 casos por cada 1000 neonatos vivos, con una variación significativa, dependiendo de las características demográficas de la población estudiada, la metodología y los criterios diagnósticos utilizados (4). Otros autores han reportado que los defectos congénitos tienen una incidencia anual, a nivel mundial, de 2 % - 3 % de los nacimientos, aunque, teniendo en cuenta aquellos que se diagnostican después del nacimiento, esta incidencia es de 5 % - 10 % (5). Las malformaciones menores aisladas son mucho más frecuentes y su prevalencia es variable según distintos estudios, reportándose cifras entre 14 % y 35,8 %. Los fetos con tres o más malformaciones menores tienen un mayor riesgo de tener un síndrome genético o una malformación mayor (6). Se estima que 7,9 millones de recién nacidos en el mundo presentan algún tipo de anomalía del desarrollo al año. Estas patologías constituyen, junto a la prematuridad, las principales causas de mortalidad durante el primer año de vida en los países desarrollados o en vías de desarrollo (2).

En la mayoría de los países latinoamericanos, las malformaciones congénitas ocuparon en el año 2000, el segundo lugar como causa de mortalidad en niños menores de 28 días y de menos de 5 años. Además, son responsables de más del 20 % de las muertes en niños en edades entre los 3 a 4 años, y pueden dejar secuelas como invalidez, anormalidades mentales o sensoriales, con la subsecuente repercusión emocional y económica sobre la familia y la sociedad. La detección temprana se considera una herramienta fundamental, para evitar sus graves desenlaces (5).

Según la Organización Panamericana de la Salud (OPS), entre las defunciones durante los primeros 28 días de vida, aproximadamente 1 de cada 5 se debe a defectos congénitos (7). Se calcula que en todo el mundo mueren anualmente 240 000 recién nacidos en sus primeros 28 días de vida por trastornos congénitos. Además, los mismos provocan la muerte de otros 170 000 niños de entre 1 mes y 5 años de edad (3). En las últimas décadas la mortalidad infantil ha descendido en gran parte de los países del mundo. El componente de la mortalidad infantil que más se ha reducido es el correspondiente al período posneonatal (de los 28 a los 365 días de vida), cuya reducción se estima en 4,8 % (7), gracias al control de las enfermedades inmunoprevenibles y la desnutrición (8). La proporción de muertes de menores de 5 años por trastornos congénitos aumenta a medida que la mortalidad por otras causas se controla en ese grupo etario (3). Sin embargo, si bien hay heterogeneidad entre los países, el componente neonatal de la mortalidad infantil ha sido más difícil de reducir (apenas 3 %) (7) y además de la prematuridad y el bajo peso, las anomalías congénitas pasaron a tener un mayor peso relativo (8). En Venezuela, para el año 2014, un reporte del Ministerio del Poder Popular para la Salud señaló que las anomalías congénitas ocuparon el segundo lugar de las causas de defunción para la población infantil menor de un año, con 19,76 % y para la población neonatal menores de 28 días con 16,79 % (9).

Si bien los trastornos congénitos pueden deberse a uno o varios factores genéticos, infecciosos, nutricionales o ambientales, con frecuencia es difícil determinar las causas exactas (3).

Las malformaciones congénitas se clasifican en mayores y menores siendo las primeras, las que representan un impacto médico o cosmético significativo, las cuales nunca se consideran como una variación de la normalidad (2).

También se pueden clasificar de acuerdo con ciertas características, como cuando el diagnóstico se realiza mediante inspección clínica, que se clasifican como malformaciones externas y cuando el diagnóstico requiere de metodologías alternas, que se conocen como malformaciones internas. Las externas son anomalías en alguna estructura corporal, que se encuentran presentes al momento del nacimiento y que son observables al momento de hacer una exploración física al recién nacido (4).

Según el número de anomalías presentes en el recién nacido se observan dos grupos de niños con malformaciones: los que presentan un único defecto (defectos aislados) y los que tienen más de uno (polimalformaciones). En este último grupo se reconocen, a su vez, 3 tipos de niños afectados: a) aquellos cuyos defectos corresponden con alguno de los síndromes descritos previamente, que suelen tener la misma causa y el mismo riesgo familiar; b) niños con defectos congénitos que afectan a estructuras corporales diferentes, aparentemente no relacionadas, en quienes no se ha podido diagnosticar ningún síndrome conocido y no se ha identificado un agente causal; y, por último, c) aquellos con un único defecto del desarrollo, pero en quienes, ese defecto, ha dado lugar secundaria y secuencialmente, a alteraciones de otras estructuras cuyo desarrollo morfológico era normal. Las secuencias pueden ser producidas por muchos agentes causales, y pueden manifestarse en polimalformados sin etiología establecida, como síndromes o como una secuencia aislada (10).

Con relación a esta terminología, es necesario diferenciar la malformación congénita, de la deformidad, la disrupción o la secuencia.

Como se describió previamente, la malformación se define como un defecto estructural de la morfogénesis presente al nacimiento, que puede comprometer a un órgano o sistema o varios al mismo tiempo; puede ser leve y hasta pasar inadvertida hasta ser grave y comprometer la vida del feto o del recién nacido. Se conocen también como menores o mayores, dependiendo de su gravedad (11, 12).

La deformidad se refiere a estructuras bien desarrolladas durante la embriogénesis y la organogénesis, que sufren alteraciones por factores mecánicos externos durante el curso de la vida intrauterina, como compresión, por anomalías uterinas o disminución importante de la cantidad de líquido amniótico, o factores intrínsecos como alteraciones que comprometen el sistema musculoesquelético, provocando defectos como el pie bot, artrogriposis, síndrome de Potter, etcétera (11, 12).

La disrupción es un defecto que se produce en un tejido bien desarrollado por acción de fuerzas extrínsecas, daños vasculares u otros factores que interfieran en algún proceso en desarrollo. El ejemplo más conocido es la formación de bridas amnióticas producidas por rupturas del amnios o infección del mismo, generalmente son asimétricas y se ubican en áreas inusuales (11, 12).

Se considera secuencia cuando una causa única compromete a un tejido embrionario del que posteriormente se desarrollan varias estructuras anatómicas o bien la causa provoca una malformación conocida como primaria, la que a su vez provoca otras malformaciones secundarias. Un ejemplo es la agenesia renal bilateral, malformación primaria, que provoca oligohidramnios grave y, como consecuencia de ello, hipoplasia pulmonar por falta de circulación del líquido amniótico por el árbol respiratorio. La

compresión a que está sometido el feto dentro del útero provoca defectos en la cara, en la nariz y en las extremidades: es el conocido como secuencia Potter (11, 12).

Por último, el síndrome, se refiere a que una causa única afecta al mismo tiempo a varias estructuras durante la embriogénesis. Esta causa puede ser cromosómica, la exposición a algún teratógeno ambiental, a una infección viral, etcétera (11, 12).

Las malformaciones congénitas también se clasifican según el origen de la enfermedad o según el órgano o sistema que afectan. En general, se clasifican en malformaciones de: a) sistema nervioso central (SNC); b) ojo, oído, cara y cuello; c) sistema circulatorio; d) sistema respiratorio; e) digestivo; f) órganos genitales; g) sistema urinario; y h) sistema osteomuscular (1).

La mayoría de las malformaciones congénitas son de causa multifactorial, lo cual implica la interacción de factores genéticos y ambientales (13). Una minoría de trastornos congénitos se deben a anomalías genéticas, ya sean alteraciones cromosómicas, como el síndrome de Down, o la presencia de un solo gen defectuoso, como la fibrosis quística. La consanguinidad incrementa la prevalencia de trastornos genéticos congénitos raros y prácticamente duplica el riesgo de muerte neonatal o infantil, discapacidad intelectual y otras anomalías (3).

Un bajo nivel de ingresos puede ser determinante indirecto. Se calcula que aproximadamente un 94 % de los trastornos congénitos graves se dan en países de ingreso bajo y mediano. El mayor riesgo se relaciona con una falta de acceso a alimentos nutritivos en cantidad suficiente por parte de las embarazadas, una mayor exposición a agentes o factores como infecciones y consumo de alcohol, o un deficiente acceso a atención de salud y cribados. La edad de la madre es también un factor de riesgo para el desarrollo de alteraciones estructurales del feto (3).

Otras anomalías se producen por factores ambientales, como infecciones de la madre (sífilis, rubéola, zika), exposición a radiación, algunos contaminantes, carencias nutricionales de la madre (yodo o ácido fólico), enfermedades (diabetes materna) o el consumo de algunas drogas o fármacos (alcohol, fenitoína) (3).

Pese que se han propuesto posibles interacciones ambientales y genéticas, no se conoce la causa de la mayoría de los trastornos genéticos, como los defectos cardíacos congénitos, la fisura labial o palatina y el pie equinovaro (3).

Según estudios recientes el 10 % de las malformaciones son atribuidas a exposición ambiental, que incluyen: patologías maternas, abuso de sustancias ilícitas, infecciones, medicamentos, radiación, hipertermia, exposición a químicos y anomalías uterinas. Entre un 15 % a un 20 % son producidas por alteraciones genéticas únicas, un 5 % por anomalías cromosómicas y en aproximadamente un 65 % a un 75 % la causa es desconocida, en las cuales se puede atribuir a etiologías poligénicas y multifactoriales (2, 5).

Un gran número de malformaciones congénitas se producen cuando el tubo neural abierto, no logra el cierre durante las primeras etapas del desarrollo del embrión humano, estos son los llamados defectos del tubo neural (DTN). Se considera que los DTN tienen una de las tasas más altas del total. El ácido fólico juega un rol importante en la ocurrencia de estos, de ahí que esta vitamina del complejo B, se considera como factor protector a la aparición de DTN, tras su consumo por parte de la madre. Se estima que, si se cumpliera la recomendación de administrar 0,4 mg de ácido fólico a mujeres de edad fértil, un mes antes y 3 meses después de la fecundación, se lograría evitar del 50 % al 70 % de los DTN en recién nacidos (5).

Existen medidas preventivas que se pueden aplicar, destacando aquellas relacionar con evitar el contagio de ciertas infecciones, mejorar el acceso a una

alimentación saludable, asegurar el consumo de ácido fólico preconcepcional y durante todo el embarazo, evitar el consumo de alcohol o drogas ilícitas, y la vacunación contra el virus de la rubéola, entre otras (3). La atención preconcepcional adecuada, juega un papel fundamental entre las intervenciones de prevención (8).

La ecografía, en la medicina fetal, constituye una de las herramientas fundamentales para el diagnóstico prenatal. El examen ecográfico detallado de la anatomía fetal permite detectar las anomalías a través de marcadores ecográficos (13). Uno de los objetivos del control prenatal es la detección de las anomalías congénitas. La información requerida para el diagnóstico y manejo de una anomalía demanda el concurso de varias disciplinas: embriología, obstetricia, genética, anatomía, neonatología, cirugía pediátrica, patología y teratología. El estudio posmortem aporta información valiosa para la clasificación del tipo de malformación (14).

Para el diagnóstico posnatal se requiere de un exhaustivo examen físico e interrogatorio, así como la confección del árbol genealógico familiar. En algunos casos, para llegar al diagnóstico se precisan realizar otros estudios como la cromatina sexual y el cariotipo (13).

Desde la introducción de la ecografía por el escocés Sir Ian Donald, en 1950, para su uso en obstetricia, se ha convertido en una herramienta imprescindible en la evaluación de la anatomía fetal en todas las etapas de la gestación. En la práctica moderna, cerca del 85 % de las malformaciones pueden reconocerse antes del parto, en relación directa con el entrenamiento del examinador, la resolución del equipo y el tipo de defecto. Esta tasa de detección continúa en aumento en la medida que se perfeccionan otras técnicas de imagenología y aparecen nuevas tecnologías diagnósticas (14).

En Venezuela, en 2022, se publicó un estudio que determinó la frecuencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ecografía prenatal, en la Unidad de Perinatología “Dr. Freddy Guevara Zuloaga” del Hospital Universitario de Caracas en un periodo de cinco años (2015-2023). Entre las 1844 gestantes incluidas, se obtuvo una prevalencia general de 3,3 %. En orden de frecuencia, los sistemas afectados fueron: sistema nervioso central, cardiovascular, genitourinario, gastrointestinal y pared abdominal. Con menor frecuencia, se diagnosticaron anomalías en cara y cuello, tórax y pulmón, sistema musculoesquelético y tumores. Las malformaciones más frecuentes fueron: dilatación piélica (8,2 %), ventriculomegalia (7,6 %), gastrosquisis (6,1 %), Arnold Chiari tipo II (3,8 %), secuencia acrania-exencefalia (3,5 %) y comunicación interventricular (3,4 %) (11).

Como se ha descrito, las malformaciones congénitas se encuentran dentro de las principales causas de morbilidad y mortalidad en la infancia, por lo que un diagnóstico temprano resulta de gran importancia para brindar un manejo oportuno de las mismas. Por otro lado, es necesaria la creación y retroalimentación de registros locales y nacionales de estas patologías, que permitan conocer su frecuencia de presentación y características clínicas en el país, para una mejor vigilancia epidemiológica de estas patologías (4).

El presente estudio se realizó con el objetivo de identificar y clasificar las diferentes anomalías del desarrollo diagnosticadas en la unidad de ecografía del servicio de medicina materno fetal de la Maternidad Concepción Palacios en el año 2023.

MÉTODOS

Se realizó un estudio retrospectivo, descriptivo, transversal que incluyó la evaluación de todos los reportes de ultrasonido obstétrico realizados en la

unidad de ecografía del servicio de medicina materno fetal de la Maternidad Concepción Palacios en el periodo enero-diciembre de 2023. Se excluyeron aquellos en los que no estableció ningún diagnóstico morfológico. En total, se hicieron 4225 ecosonogramas en ese periodo.

Las variables evaluadas fueron características clínicas de las gestantes, prevalencia según tipo de anomalía del desarrollo y según el aparato o sistema afectado.

Para realizar la investigación se contó con la aprobación del servicio de medicina materno fetal de la Maternidad Concepción Palacios.

RESULTADOS

Entre las 4225 pacientes que acudieron al área de ultrasonidos en el servicio de medicina materno fetal, se diagnosticaron anomalías del desarrollo en 282 pacientes, para una frecuencia de 6,7 fetos con malformaciones en cada 100 pacientes evaluadas.

Las características clínicas de las pacientes se presentan en la tabla 1. Ciento ochenta y cuatro gestantes (65,2 %) tenían entre 19-34 años; en 161 casos (57,1 %) el diagnóstico ecográfico se realizó en el segundo trimestre, entre las 14 y las 27 semanas; la mayoría de las gestantes eran multigestas (172/61 %).

Las anomalías fueron únicas en 187 casos (66,3 %) y múltiples en 95 pacientes (33,7 %) (Tabla 2). El total de malformaciones fue 360, lo cual proporciona una frecuencia de anomalías del desarrollo de 8,5 %. El mínimo de lesiones detectadas fue una y el máximo fue tres.

El sistema afectado con mayor frecuencia fue el SNC, con 104 casos (28,9 %); le siguen, en orden de frecuencia, los marcadores aislados, vistos en 92

Tabla 1. Características clínicas de las pacientes

Variables	n	%
Edad materna		
< 19 años	37	13,1
19 – 34 años	184	65,2
35 y más años	61	21,6
Edad gestacional		
< 14 semanas	28	9,9
14 – 27 semanas	161	57,1
28 – 36 semanas	87	30,9
37 semanas y más	6	2,1
Escolaridad		
Primaria	27	9,6
Secundaria	198	70,2
Universitaria	57	20,2
Nivel socioeconómico		
Bajo	155	55,0
Medio	127	45,0
Gestas		
Primigesta	110	39,0
Multigesta	172	61,0

pacientes (25,6 %) y las anomalías cardiovasculares, en 49 fetos (13,6 %). En la tabla 3 se puede observar la distribución completa según el órgano o sistema afectado.

Tabla 2. Distribución de pacientes según la prevalencia de anomalías del desarrollo

Característica	n	%
Totales	282	100,0
Según el número		
Única	187	66,3
Múltiples	95	33,7

*MALFORMACIONES CONGÉNITAS DIAGNOSTICADAS EN EL SERVICIO DE MEDICINA MATERNO FETAL
DE LA MATERNIDAD CONCEPCIÓN PALACIOS*

Tabla 3. Distribución de casos según el aparato o sistema afectado

Sistema afectado	n	%
Sistema nervioso central	104	28,9
Marcadores aislados	92	25,6
Cardiovascular	49	13,6
Genitourinario	32	8,9
Gastrointestinal y pared abdominal	31	8,6
Músculoesquelético	21	5,8
Tórax y pulmonar	6	1,7
Cara y cuello	5	1,4
Tumores	4	1,1
Otros	16	4,4

Las anomalías encontradas en el SNC se presentan en la tabla 4. La más frecuente fue la secuencia acrania-exencefalia,

Tabla 4. Distribución de malformaciones del sistema nervioso central

Patologías	n	% del grupo n = 104	% del total n = 360
Secuencia acrania-exencefalia	36	34,6	10,0
Ventriculomegalia	27	26,0	7,5
Arnold-Chiari tipo II	16	15,4	4,4
Encefalocele	6	5,8	1,7
Malformación Dandy Walker	4	3,8	1,1
Megacisterna magna	3	2,9	0,8
Agenesia del cuerpo calloso	2	1,9	0,6
Holoprosencefalia	2	1,9	0,6
Microcefalia	2	1,9	0,6
Agenesia del cerebelo	2	1,9	0,6
Hipoplasia cerebelar	1	1,0	0,3
Otras	3	2,9	0,8

exencefalia, con 36 casos, que representan 34,6 % de los casos del SNC y 10,0 % del total de anomalías del desarrollo. La ventriculomegalia se diagnosticó en 27 fetos (26,0 % de los casos del SNC y 7,5 % del total). El tercer lugar lo ocupó la malformación de Arnold-Chiari tipo II, con 16 casos, 15,4 % del total de anomalías del SNC y 4,4 % del total.

En la tabla 5 se presentan los marcadores aislados de cromosopatías. Predominó el foco ecogénico intracardiaco, observado en 18 fetos (19,6 % de los marcadores observados y 5,0 % del total de anomalías del desarrollo; en segundo lugar, se observaron 17 casos de hueso nasal hipoplásico, lo que representó el 18,5 % de los marcadores y 4,7 % del total de malformaciones. A continuación, hubo 14 casos de pliegue nucal aumentado (15,2 % de los marcadores y 3,9 % del total) y 13 de translucencia nucal aumentada (14,1 % de los marcadores y 3,6 % del total).

Tabla 5. Distribución de casos de marcadores aislados

Patologías	n	% del grupo n = 92	% del total n = 360
Foco ecogénico intracardiaco	18	19,6	5,0
Hueso nasal hipoplásico	17	18,5	4,7
Pliegue nucal aumentado	14	15,2	3,9
Translucencia nucal aumentada	13	14,1	3,6
Arteria umbilical única	12	13,0	3,3
Hueso nasal ausente	9	9,8	2,5
Quiste de plexo coroideo	5	5,4	1,4
Ángulo frontomaxilar aumentado	2	2,2	0,6
Higroma quístico	2	2,2	0,6

Tabla 6. Distribución de casos de malformaciones congénitas cardiovasculares

Patologías	n	% del grupo n = 49	% del total n = 360
Corazón izquierdo hipoplásico	8	16,3	2,2
Cardiomegalia	6	12,2	1,7
Comunicación interventricular	5	10,2	1,4
Foramen oval aneurismático	3	6,1	0,8
Canal auriculoventricular	2	4,1	0,6
Cardiopatía compleja	2	4,1	0,6
Dextroposición cardíaca	2	4,1	0,6
DTSVD	2	4,1	0,6
Efusión pericárdica	2	4,1	0,6
Tetralogía de Fallot	2	4,1	0,6
Agenesia del <i>ductus</i> venosos	1	2,0	0,3
Asimetría de cavidades	1	2,0	0,3
Atresia tricúspidea	1	2,0	0,3
Bloqueo auriculoventricular	1	2,0	0,3
Cavidad derecha hipoplásica	1	2,0	0,3
Coartación aórtica	1	2,0	0,3
Defecto del tabique	1	2,0	0,3
Ectopia cardíaca	1	2,0	0,3
Estenosis mitral	1	2,0	0,3
Estenosis pulmonar	1	2,0	0,3
Hipertrofia del ventrículo izquierdo	1	2,0	0,3
Insuficiencia tricúspidea	1	2,0	0,3
Síndrome heterotópico	1	2,0	0,3
<i>Situs inversus</i>	1	2,0	0,3
Válvula aortica bicúspide	1	2,0	0,3

DTSVD: doble tracto de salida del ventrículo derecho

Con relación a las anomalías cardiovasculares, hubo 8 casos de corazón izquierdo hipoplásico (16,3 % de las malformaciones cardiovasculares y 2,2 % del total), 6 cardiomegalias (12,2 % de las malformaciones cardiovasculares y 1,7 % del total) y 5 comunicaciones interventriculares (10,2 % de las malformaciones cardiovasculares y 1,4 % del total). Otras menos frecuentes fueron el foramen oval aneurismático, la cardiopatía compleja y la dextroposición cardíaca. La distribución completa se presenta en la tabla 6.

En orden de frecuencia, continúan las malformaciones del sistema genitourinario, con los siguientes diagnósticos: 22 pielectasias (68,8 % del grupo y 6,1 % del total), 5 casos de megavejiga (15,6 % del grupo y 1,4 % del total), 2 displasias renales multiquísticas y 2 hidronefrosis (6,3 % del grupo y 0,6 % del total, cada una). Además, hubo un caso de agenesia renal (3,1 % del grupo y 0,3 % del total) (tabla 7).

En la tabla 8 se presentan las malformaciones diagnosticadas en el sistema gastrointestinal y pared abdominal. Las tres malformaciones diagnosticadas con más frecuencia fueron: gastrosquisis, en 13 pacientes (41,9 % del grupo y 3,6 % del total); onfalocelo en 5 fetos (16,1 % del grupo y 1,4 del total) e intestino hiperecogénico en 4 casos (12,9 % del grupo y 1,1 % del total).

Tabla 7. Distribución de casos de malformaciones congénitas del sistema genitourinario

Patologías	n	% del grupo n = 32	% del total n = 360
Pielectasia renal	22	68,8	6,1
Megavejiga	5	15,6	1,4
Hidronefrosis	2	6,3	0,6
Displasia renal multiquística	2	6,3	0,6
Agenesia renal	1	3,1	0,3

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DIAGNOSTICADAS EN EL SERVICIO DE MEDICINA MATERNO FETAL DE LA MATERNIDAD CONCEPCIÓN PALACIOS

Tabla 8. Distribución de casos de malformaciones congénitas del sistema genitourinario

Patologías	n	% del grupo n = 31	% del total n = 360
Gastroquisis	13	41,9	3,6
Onfalocele gastrointestinal	5	16,1	1,4
Intestino hiperecogénico	4	12,9	1,1
<i>Limb body wall complex</i>	2	6,5	0,6
Calcificaciones intrahepáticas	2	6,5	0,6
Atresia esofágica	1	3,2	0,3
Atresia yeyuno duodenal	1	3,2	0,3
<i>Situs visceral inversus</i>	1	3,2	0,3
Estenosis yeyuno ileal	1	3,2	0,3
Quiste mesentérico	1	3,2	0,3

Entre las anomalías del sistema musculoesquelético (tabla 9) destacó la presencia de huesos largos cortos, que se observó en 12 casos (57,1 % del grupo y 3,3 % del total). Hubo 4 casos de displasia esquelética letal (19,0 % del grupo y 1,1 % del total).

Tabla 9. Distribución de casos de malformaciones congénitas del sistema músculoesquelético

Patologías	n	% del grupo n = 21	% del total n = 360
Huesos largos cortos	12	57,1	3,3
Displasia esquelética letal	4	19,0	1,1
Polidactilia	2	9,5	0,6
Artrogriposis	1	4,8	0,3
Mano en garra	1	4,8	0,3
Síndrome de regresión caudal	1	4,8	0,3

En la tabla 10 se presenta la distribución de las malformaciones vistas con menor frecuencia. En tórax y pulmón hubo cuatro casos de hernia diafragmática, que representaron el 66,7 % de las anomalías de este grupo y 1,1 % del total de malformaciones. Entre las malformaciones de cara y cuello, la más frecuente fue la queilopalatosquisis, vista en 4 casos (80 % del grupo y 1,1 % del total). Hubo cuatro tumores congénitos, uno cardíaco, 1 cervical, 1 gastrointestinal y 1 tumor quístico abdominal (cada uno representó 25 % del grupo y 0,3 % del total). En otras anomalías del desarrollo se incluyeron 13 fetos con hydrops: 9 inmunes y 4 no inmunes; también se encontró edema prefrontal, edema nuczal y síndrome polimalformativo, un caso cada uno.

Tabla 10. Distribución de casos de malformaciones congénitas menos frecuentes de tórax y pulmonar

Patologías	n	% del grupo n = 31	% del total n = 360
Tórax y pulmón		n = 6	
Hernia diafragmática	4	66,7	1,1
Malformación adenoidea quística	2	33,3	0,6
Cara y cuello		n = 5	
Queilopalatosquisis	4	80,0	1,1
Dacriocistocele	1	20,0	0,3
Tumores congénitos			
Tumor cardíaco	1	25,0	0,3
Tumor cervical	1	25,0	0,3
Tumor gastrointestinal	1	25,0	0,3
Tumor quístico abdominal	1	25,0	0,3
Otras anomalías del desarrollo			
<i>Hidrops fetal inmune</i>	9	56,3	2,5
<i>Hidrops fetal no inmune</i>	4	25,0	1,1
Edema prefrontal	1	6,3	0,3
Edema nuczal	1	6,3	0,3
Síndrome polimalformativo	1	3,3	0,3

DISCUSIÓN

Junto a la anoxia y la prematuridad, los defectos congénitos son los mayores responsables de la morbimortalidad perinatal e infantil. En muchos casos son la causa de complicaciones y de secuelas asociadas a diferentes grados de discapacidad que comprometen el desarrollo y la integración social del individuo (15, 16). En general, entre las defunciones durante los primeros 28 días de vida, aproximadamente 1 de cada 5 se debe a defectos congénitos (7). En los países con menores ingresos, los defectos congénitos representan, en términos relativos, menos de 5 % de las causas de mortalidad infantil, en los países de mayores ingresos a este grupo de causas se asocia el 30 % de las muertes registradas antes del año de vida (16). La detección temprana de las anomalías congénitas se considera una herramienta fundamental, para evitar sus graves desenlaces (5). La ecografía, si bien no cumple todos los criterios propuestos por la OMS, es el mejor método de despistaje prenatal disponible. El protocolo de atención durante la gestación incluye la realización de 3 ecografías repartidas durante el primer, segundo y tercer trimestre. Dentro de los objetivos de la ecografía del primer trimestre se cuentan la determinación de los marcadores de aneuploidía y la valoración anatómica precoz. Esta última debe revalorarse en el segundo y tercer trimestre (15).

La presente investigación se realizó para identificar y clasificar las diferentes anomalías del desarrollo diagnosticadas en la unidad de ecografía del servicio de medicina materno fetal de la Maternidad Concepción Palacios entre enero y diciembre de 2023.

La frecuencia de fetos con malformaciones durante el año 2023, diagnosticados en la unidad fue de 6,7 %. En la literatura consultada se encontraron frecuencias variables desde 0,7 % nacidos vivos (NV) en Panamá, entre 2013 y 2020 (5); 1,47 %, nacimientos en Costa Rica, entre 1996 y 2005 (10), 1,9 % NV en 2018, en Perú (17); 2,1 % NV, entre 2008 y 2017, en Aguascalientes, México (18); en Europa, el *European*

Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT), en el período 2003-2007, registró una prevalencia total de anomalías congénitas graves de 23,9 por cada 1000 nacimientos (19); 2,6 % NV, en Zaragoza, España, en 2021 (20); 3,12 % nacimientos entre 2001 y 2008, en Bogotá, Manizales y Ubaté, en Colombia (21); 8,8 % nacidos vivos entre adolescentes y mujeres mayores de 34 años, en Chile, entre 2002 y 2011 (22), y 13,5 % por cada 100 nacidos (23) en una unidad de terapia intensiva neonatal, en Guadalajara, México.

La frecuencia reportada, en general, se encuentra dentro de lo descrito a nivel mundial, es decir, entre 2 % y 3 % (5, 24), aunque puede ser más elevada si se tienen en cuenta las diagnosticadas después del nacimiento (5). Se observan frecuencias más altas dependiendo de si se incluyen todos los nacimientos, o solo los nacidos vivos, o si se trata de poblaciones más específicas, como gestantes en edades extremas o recién nacidos ingresados en una unidad de cuidados intensivos neonatales.

En esta serie, la frecuencia se estableció a partir de los estudios ecográficos. Previamente, Castro y cols. (11) evaluaron las ecografías realizadas en la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas, en Venezuela, entre 2015 y 2020 y encontraron una prevalencia general de 3,3 % (IC-95 %: 3,0 % – 3,5 %) estudios ecográficos. La frecuencia de casi el doble, probablemente se deba a que, siendo ambas instituciones centros especializados de referencia nacional, con personal preparado para la realización de evaluaciones de detalle morfoestructural, la Maternidad Concepción Palacios es un centro más asequible y de más fácil acceso.

En la presente serie se encontraron malformaciones únicas en 187 casos, es decir, 66,3 %, y múltiples en 95 (33,7 %), habiéndose encontrado entre una y tres anomalías por paciente. Barboza y Umaña (10) encontraron que el 76,3 % de los nacidos malformados presentaron malformaciones simples, y el 23,7 % malformaciones múltiples.

El sistema más afectado fue el SNC, con cerca del 30 % de las anomalías detectadas. Se consideraron en segundo lugar, los casos que presentaban marcadores aislados de cromosomopatías (25,9 %) y en tercer lugar las anomalías cardiovasculares (13,6 %). Castro y cols. (11) también encontraron que el sistema más afectado fue el SNC, con 548 casos, lo que representó el 29,7 % de todas las anomalías diagnosticadas. Le siguen en frecuencia el sistema cardiovascular (23,6 %), genitourinario (17,5 %), gastrointestinal y pared abdominal (12,9 %). Fontaines y Cáceres (25) describieron que las malformaciones cardíacas fueron las más frecuentes en el 25,9 %, seguidas de las del sistema nervioso central y abdomen con 24,1 % cada uno.

En el SNC, la anomalía más frecuente fue la secuencia acrania-exencefalia, seguida por las ventriculomegalias y en tercer lugar la malformación de Arnold-Chiari tipo II. En la serie de Castro y cols. (11), entre las malformaciones del SNC, predominó la ventriculomegalia con 26,1 % de todas las malformaciones del área; el segundo hallazgo, en frecuencia, fue la malformación de Arnold Chiari tipo II, con 71 casos (12,9 %), seguido por la secuencia acrania-exencefalia con 66 (12,0 %). Se observa que, en ambas series, las tres anomalías del SNC más frecuentes son las mismas, con leves variaciones en cuanto a la frecuencia.

La anencefalia es la anomalía del sistema nervioso central diagnosticada con más frecuencia en la vida intrauterina (26), con una prevalencia mundial de 5,1 por cada 10 000 nacimientos; además, en los países donde está prohibida la interrupción del embarazo, la incidencia de anencefalia tiende a ser aún mayor (27). Es el resultado final de un proceso que se inicia con la ausencia de calota fetal, acrania, y una posterior exposición del tejido cerebral amorfo al líquido amniótico, la exencefalia; posteriormente esa exposición lleva a la desaparición del tejido cerebral, la anencefalia. De ahí la denominación secuencia

acráneo-exencéfalo-anencéfalo(26). La patogénesis de la secuencia acrania-exencefalia-anencefalia (AEA), un defecto del tubo neural rostral, no se comprende completamente. Sin embargo, se cree que múltiples mecanismos, como los que involucran el metabolismo del ácido fólico, juegan un papel importante (28).

La ventriculomegalia cerebral fetal es un hallazgo observado en, aproximadamente, el 1 % de las ecografías obstétricas. En el segundo y tercer trimestre, la ventriculomegalia leve (≥ 10 mm) y la ventriculomegalia grave (≥ 15 mm) se definen de acuerdo con la medición de los ventrículos laterales distales que se incluye en el examen ecográfico de rutina del sistema nervioso central. Se debe realizar una neurosonografía detallada y una ecografía anatómica para detectar otras anomalías asociadas en el sistema nervioso central y en otros sistemas, respectivamente (29).

Las malformaciones de Arnold-Chiari presentan desafíos únicos en el embarazo y el trabajo de parto; son un grupo de anomalías congénitas caracterizadas por anomalías estructurales en la fosa posterior del cráneo, que implican el desplazamiento de las amígdalas cerebelosas por debajo del nivel del foramen magnum, hacia el canal espinal (30).

En el área cardiovascular, hubo gran variedad de diagnósticos, con bajas frecuencias. Las anomalías más observadas fueron: corazón izquierdo hipoplásico (16,3 %), cardiomegalias (12,2 %) y comunicaciones interventriculares (10,2 %). Otras menos frecuentes fueron el foramen oval aneurismático, la cardiopatía compleja y la dextroposición cardíaca. Castro y cols. (11) también encontraron una gran dispersión, con múltiples diagnósticos establecidos con baja frecuencia. Las patologías más frecuentes en esa serie fueron la comunicación interventricular (14,7 %), el doble tracto de salida del ventrículo derecho (8,5 %) y el canal auriculoventricular (8,04 %).

Las cardiopatías congénitas son las anomalías estructurales fetales más comunes, con una incidencia que oscila entre 8 y 12 por cada 1000 nacidos vivos, dependiendo del momento del diagnóstico. La incidencia de cardiopatías congénitas en la gestación temprana puede ser aún mayor, dado que algunas son complejas y suelen conducir a la muerte fetal. Hasta el 50 % - 60 % de las cardiopatías coronarias requieren correcciones quirúrgicas, y el 25 % de las afecciones de este grupo son críticas, lo que constituye una de las principales causas de mortalidad infantil. Con el diagnóstico prenatal, existe la oportunidad de programar el parto en un centro terciario capaz de ofrecer una intervención cardíaca necesaria después de una evaluación oportuna por parte de un equipo multidisciplinario de especialistas en cardiología, cirugía, cuidados intensivos y neonatología (27). En 2020, la OPS describió los defectos congénitos asociados a muerte neonatal en la región de Las Américas (7). Del total de defunciones ocurridas en la Región y debidas a defectos congénitos, 1 de cada 3 corresponden a malformaciones congénitas del corazón, que representan la principal causa de muerte de este grupo y cuya tendencia se ha mantenido en el tiempo, así, las malformaciones congénitas del sistema circulatorio contribuyen en mayor medida en la mortalidad neonatal (33,6 %). De ahí que el diagnóstico prenatal temprano sea de vital importancia.

En el sistema genitourinario, el 68,8 % fueron pielectasias, 15,6 % megavejigas, 6,3 % displasias renales multiquisticas, 6,3 % hidronefrosis y 3,1 % agenesia renal. Castro y cols. (11) encontraron resultados similares, con un predominio de dilatación piélica (47,1 %), otros diagnósticos frecuentes fueron displasia renal multiquistica e hidronefrosis. Fontaines y cols. (25) encontraron que las anomalías del sistema genitourinario representaron el 12,1 % (ectasia renal, dilatación pielocalicial e hidronefrosis).

Con relación a las malformaciones gastrointestinales y de la pared abdominal, las tres malformaciones diagnosticadas con más frecuencia fueron:

gastroquiasis (41,9 %), onfalocele (16,1 %) e intestino hiperecogénico (12,9 %). Castro y cols. (11) encontraron gastroquiasis (48,1 %), atresia esofágica (10,5 %) y onfalocele (7,2 %). Fontaines y cols. (25) encontraron onfalocele (8,6 %) y gastroquiasis (5,2 %) e intestino hiperecogénico (3,4 %). Las frecuencias descritas por estos autores, notablemente más bajas, se refieren a frecuencias generales de malformaciones, a diferencia del estudio de Castro y cols. (11) y el presente, en los que las frecuencias se refieren al órgano o sistema involucrado.

La gastroquiasis es una anomalía de la pared abdominal que provoca la hernia del intestino y otros órganos abdominales, generalmente en el lado derecho de la inserción normal del cordón umbilical. La mayoría de los casos de gastroquiasis, aproximadamente el 90 % - 98 %, se pueden identificar prenatalmente hoy en día. La evidencia reciente sugiere que la prevalencia de gastroquiasis está aumentando, hasta 5,1 por cada 10 000 nacimientos. Si bien la mortalidad fetal-neonatal general debido a la gastroquiasis sigue siendo relativamente baja (5 % - 10 %), los embarazos complicados por esta anomalía a menudo se asocian con restricción del crecimiento fetal, parto prematuro y complicaciones neonatales, como atresia intestinal, perforación, estenosis, isquemia y enterocolitis necrotizante (27).

La prevalencia estimada de todos los tumores congénitos varía entre 1 y 13,5 por cada 100 000 nacidos vivos, y el número real de estas anomalías puede ser mayor, ya que es probable que no se informen tales afecciones. La detección de un tumor fetal constituye un dilema diagnóstico y terapéutico dada la variedad de posibles diagnósticos diferenciales y el curso variable durante el embarazo y después del nacimiento. Con frecuencia, es imposible distinguir entre las masas fetales que requieren una intervención prenatal y aquellos casos en los que el tratamiento posnatal inmediato también es una opción (27). En esta serie se encontraron cuatro tumores fetales: uno cardíaco, uno cervical, uno gastrointestinal y uno quístico abdominal. Castro y

cols. (11) diagnosticaron tumores de ovario, teratomas sacrococcígeos, rabdomioma, tumores intracardíacos, entre otros. En general, la frecuencia fue baja (32 casos, 2 %).

Mención aparte fue la consideración de los marcadores aislados de cromosopatías, independientemente del órgano o sistema que afecte. Estuvieron presentes en 25,6 % estudios ecográficos realizados. Predominaron el foco ecogénico intracardíaco (19,6 %), el hueso nasal hipoplásico (18,5 %), el pliegue nucal aumentado (15,2 %) y la translucencia nucal aumentada (14,1 %). Fontaines y cols. (25) reportaron 19 % de translucencia nucal y 3,4 % de ausencia de hueso nasal.

Los exámenes genéticos prenatales se utilizan para evaluar si existe un mayor riesgo de que el feto se vea afectado por un trastorno genético. Hoy en día, el cribado genético prenatal se divide en cuatro categorías: ecografía, estado de portadora materna de trastornos genéticos específicos, ensayos de suero materno en busca de marcadores bioquímicos específicos indicativos de aneuploidía y, más recientemente, ADN fetal libre de células fetales de plasma materno (31).

El ecosonograma genético es la evaluación de marcadores ecográficos de aneuploidía. La translucencia nucal es el marcador con más potencia dentro del cribado combinado de primer trimestre. De hecho, pequeñas desviaciones en su medida se han correlacionado con disminuciones importantes en la eficacia del cribado combinado de primer trimestre. Los marcadores ecográficos secundarios del primer trimestre son el hueso nasal ausente, el ductus venoso con flujo ausente o reverso a la contracción atrial y la regurgitación tricuspídea. En el segundo trimestre se incluye la valoración de los siguientes nueve marcadores ecográficos de T21: hueso nasal hipoplásico o ausente (≤ 2.5 mm), arteria subclavia derecha aberrante (ARSA), ventriculomegalia (≥ 10 mm), pliegue nucal aumentado (≥ 6 mm), hiperecogenicidad intestinal

(similar al hueso), dilatación piélica (≥ 4 mm), foco hiperecogénico intracardíaco, húmero acortado ($<$ percentil 5°) y fémur acortado ($<$ percentil 5) (32).

En el área músculoesquelética, se encontraron 21 anomalías, siendo el acortamiento de los huesos largos el 57,1 % de ellas y la displasia esquelética letal representó un 19 % adicional. Castro y cols. (11) encontraron en este grupo el pie equinvaro (32,6 %), la displasia esquelética letal (16,3 %), la polidactilia (11,6) y los huesos largos cortos (8,1 %). Llama la atención que en la presente serie no se observara ningún caso de pie equinvaro.

Finalmente, se observaron anomalías menos frecuentes en tórax y pulmón y cara y cuello. Adicionalmente, se incluyeron como otros, 9 casos de *Hidrops* fetal inmune y 4 de *Hidrops* fetal no inmune, un edema nucal y un síndrome polimalformativo.

La ecografía fetal es una modalidad estándar y rutinaria que se realiza en todos los embarazos. El objetivo de los exámenes más frecuentes en la población de alto riesgo es detectar anomalías en la etapa temprana, cuando aún puede ser factible una intervención adicional. Tradicionalmente, se ha realizado un estudio anatómico fetal completo a mediados del segundo trimestre para evaluar las anomalías anatómicas. Gracias a la mejora y el avance de la ecografía, las anomalías pueden detectarse a finales del primer trimestre. La identificación temprana de las anomalías fetales permite a la paciente realizar pruebas diagnósticas, asesoramiento genético y el tiempo adecuado para tomar una decisión informada (33). En general, se puede decir que el diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas, constituye una forma de medicina preventiva, que abre nuevos horizontes y cuyos resultados ayudan a disminuir la ansiedad de las madres y a formular decisiones relacionadas con el manejo de los casos y con el futuro reproductor de la pareja (25).

Se concluye que la frecuencia de malformaciones congénitas diagnosticadas en el año 2023 fue de 6,7 % de las ecografías realizadas en la unidad de ecografía del servicio de medicina materno fetal de la Maternidad Concepción Palacios; en las dos terceras partes de los casos fueron únicas y el tercio restante fueron múltiples. En orden de frecuencia, los sistemas afectados fueron SNC, marcadores aislados de aneuploidías y anomalías cardiovasculares.

SIN CONFLICTOS DE INTERES

REFERENCIAS

1. Estrán B, Iniasta P, Ruiz-Tagle P, Cornide A. Las malformaciones congénitas. Influencia de los factores socioambientales en las diferentes comunidades autónomas [tesis en Internet]. Navarra: Universidad Autónoma de Navarra; 2018 [consultado 1 de febrero de 2024]. Disponible en: https://www.unav.edu/documents/4889803/17397978/67_Orvalle_Enfermedades+cong%C3%A9nitas.pdf
2. Muñoz M, Kilchemmann C, Román A, Baeza B. Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos de la región de la Araucanía. *Andes Pediatr.* 2022;93(3):383-391. DOI: 10.32641/andespediatr.v93i3.3854
3. Organización Mundial de la Salud [Internet]. Ginebra: Trastornos congénitos; 2023 [actualizado 27 de febrero de 2023; consultado 1 de febrero de 2024]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>
4. Calderón-Alvarado AB, Rojas-Villegas MS, Dehesa-López E. Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas al nacimiento en un hospital de segundo nivel en Sinaloa. *Acta Pediatr Mex.* 2017;38(6):363-370. DOI: 10.18233/APM38No6pp363-3701503
5. Ferguson E. Análisis de los datos del sistema de vigilancia de malformaciones congénitas observables en el Hospital Materno Infantil José Domingo de Obaldía, Panamá, 2013 – 2020. *Am J Field Epidemiol.* 2023; 1 (1): 53-60. DOI:10.59273/ajfe.v1i1.7519
6. Vargas P, Mergudich T, Martinovic C, Córdova V, Valdés R, Luna D, *et al.* Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y alteraciones cromosómicas: resultado de la experiencia CIMAF - Hospital Dr. Sótero Del Río. *Rev Chil Obstet Ginecol* [Internet]. 2020 [consultado 20 de noviembre de 2021]; 85(4):358–365. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rchog/v85n4/0717-7526-rchog-85-04-0358.pdf>
7. de Francisco A, Serruya S, Durán P, Gordillo-Tobar A, Rodríguez E, Quinlan M, coordinadores. Presente y futuro de la vigilancia de defectos congénitos en las Américas [Internet]. Washington, DC: Organización Panamericana de la Salud y Banco Mundial; 2020 [consultado 1 de febrero de 2024]. Disponible en: <https://www.paho.org/es/documentos/presente-futuro-vigilancia-defectos-congenitos-americas>
8. Groisman B, Paz M, Duarte S, Tardivo A, Barbero P, Liascovich R. Epidemiología descriptiva de las anomalías congénitas estructurales mayores en Argentina. *Medicina (Buenos Aires)* [Internet]. 2018 [consultado 1 de febrero de 2024]; 78(4): 252-257. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802018000400004
9. Ministerio del Poder Popular para la Salud. República Bolivariana de Venezuela. [Internet]. Caracas: Anuario de Mortalidad 2014; 2018 [consultado 1 de febrero de 2024]. Disponible en: <https://www.ovsalud.org/wp-content/uploads/Anuario-Mortalidad-2014.pdf>
10. Barboza Argüello MP, Umaña Solís LM. Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en Costa Rica. *AMC* [Internet]. 2008 [consultado 1 de febrero de 2024]; 50(4):221-229. Disponible en: https://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-60022008000400007
11. Castro M, Villegas C, Márquez D, Milano A, Martínez B. Prevalencia de malformaciones congénitas en la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas. *Rev Obstet Ginecol Venez.* 2022; 82(2):167-178. DOI: 10.51288/00820206
12. Putti P. Defectos congénitos y patologías incompatibles con la vida extrauterina. *Rev Méd Urug* [Internet]. 2016 [consultado 1 de febrero de 2024]; 32(3):218-223. Disponible en: http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-03902016000300011&lng=es.
13. Amador R, Sánchez K, Campo A, Pupo L, Balleste I. Anomalías congénitas diagnosticadas en el Hospital Ginecobstétrico de Guanabacoa en 10 años. *Rev Cuba Genét Comun* [Internet]. 2020 [consultado 1 de febrero de 2024]; 3(2):e100. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revcubgencom/cgc-2020/cgc202g.pdf>
14. Vélez JE, Herrera LE, Arango F, López G. Malformaciones congénitas: correlación, diagnóstico ecográfico y clínico. *Rev Colomb Obstet Ginecol.* 2004;55(3):201-208. DOI: 10.18597/rcog.591
15. Borobio V, Bannasar M, Sabriá J, Marimon E. Screening

MALFORMACIONES CONGÉNITAS DIAGNOSTICADAS EN EL SERVICIO DE MEDICINA MATERNO FETAL
DE LA MATERNIDAD CONCEPCIÓN PALACIOS

- ecográfico fetal [Internet]. Barcelona: Hospital Clínic; Hospital Sant Joan de Déu; Universitat de Barcelona; 2008 [actualizado 18 de octubre de 2016; consultado 10 de marzo de 2024]. Disponible en: <https://portal.medicinafetalbarcelona.org/protocolos/es/patologia-fetal/SCREENINGECOGRAFICO.pdf>
16. Durán P, Liascovich R, Barbero P, Bidondo MP, Groisman B, Serruya S, *et al.* Sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en América Latina y el Caribe: presente y futuro. *Rev Panam Salud Públ.* 2019;43:e44. DOI: 10.26633/RPSP.2019.44
 17. Ayala FD, Guevara E, Carranza C, Luna A, Espinola-Sánchez M, Racchumi A, *et al.* Factores asociados a malformaciones congénitas. *Rev Peru Investig Matern Perinat* 2019;8(4):30-40. DOI: 10.33421/inmp.2019171
 18. Palacios-Arenas MO, Terrones-Saldívar MC. Prevalencia de malformaciones congénitas en recién nacidos de madres que residen en el estado de Aguascalientes. Perspectiva de los últimos 10 años. *Lux Med.* 2020; 43:3-12. DOI: 10.33064/43lm20202494
 19. Dolk H, Loane M, Garne E. The prevalence of congenital anomalies in Europe. *Adv Exp Med Biol.* 2010;686:349-64. DOI: 10.1007/978-90-481-9485-8_20.
 20. Faci E, Ramos F, González R, Casado J. Estudio epidemiológico de defectos congénitos en un área poblacional de Zaragoza, España. *Bol Pediatr Arag Rioj Sor* [Internet]. 2021 [consultado 10 de marzo de 2024]; 51: 71-80. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8098045>
 21. Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomed.* 2010;30(1):65-71. DOI: 10.7705/biomedica.v30i1.154
 22. Nazer J, Cifuentes L. Prevalencia de malformaciones congénitas en hijos de madres mayores de 34 años y adolescentes. Hospital Clínico de la Universidad de Chile, 2002-2011. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2013;78(4):298-303. DOI: 10.4067/S0717-75262013000400009.
 23. Márquez-González RM, Gutiérrez-Padilla JA, Pérez-Rulfo ID, Rodríguez-OJ, Márquez-Amezcuca JM, Del Villar-Vilchis JD, *et al.* Malformaciones congénitas: visión epidemiológica 2012- 2015 en terapia intensiva neonatal. *Rev Med* [Internet]. 2018 [consultado 10 de marzo de 2024]; 9.10(3):226-232. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=82595>
 24. Ávila GA. Informe de evento de defectos congénitos, Colombia, año 2018 [Internet]. Instituto Nacional de Salud; 2018 [consultado 10 de marzo de 2024]. Disponible en: https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/DEFECTOS%20CONG%C3%89NITOS_2018.pdf
 25. Fontaines FM, Cáceres M. Prevalencia de malformaciones congénitas fetales detectadas mediante ultrasonido. *Rev Científ CMDLT.* 2021; 15(1): e-211003. DOI: 10.55361/cmdlt.v15i1.30
 26. Eguiluz I, Barber MA, Plasencia W, Doblaz PA. Secuencia acráneo-exencefalo-anencefalo. Diagnóstico prenatal precoz. *Clin Invest Gin Obst.* 2004;31(1):28-30. DOI:10.1016/S0210-573X(04)77297-4
 27. Sadlecki P, Walentowicz-Sadlecka M. Prenatal diagnosis of fetal defects and its implications on the delivery mode. *Open Med (Wars).* 2023;18(1):20230704. DOI: 10.1515/med-2023-0704.
 28. Tonni G, Grisolia G, Rizzo G, Ruano R, Sepulveda W. ‘Turkish turban’ sign: rare phenotype of acrania-exencephaly-anencephaly sequence. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2023;61(3):417-418. DOI: 10.1002/uog.26086.
 29. Giorgione V, Haratz KK, Constantini S, Birnbaum R, Malinger G. Fetal cerebral ventriculomegaly: What do we tell the prospective parents? *Prenat Diagn.* 2022;42(13):1674-1681. DOI: 10.1002/pd.6266.
 30. Mishra A, Hirani S, Hirani S, Shaikh MYD, Khanholkar S, Prasad R, *et al.* Arnold-Chiari Malformations in Pregnancy and Labor: Challenges and Management Strategies. *Cureus.* 2023;15(8):e43688. DOI: 10.7759/cureus.43688.
 31. Gordon S, Umandap C, Langaker MD. Prenatal Genetic Screening. En: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 [actualizado 16 de enero de 2023]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557702/>
 32. Sabrià J, Borobio V, Borrell A. Cribado prenatal de las anomalías cromosómicas [Internet]. Barcelona: Hospital Clínic; Hospital Sant Joan de Déu; Universitat de Barcelona; 2009 [actualizado 20 de febrero de 2019; consultado 10 de marzo de 2024]. Disponible en: <https://portal.medicinafetalbarcelona.org/protocolos/es/patologia-fetal/diagnostico-prenatal.html>
 33. Andelija S, Tafti D. Sonography Fetal Assessment, Protocols, and Interpretation. En: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 [actualizado 22 de mayo de 2023; consultado 10 de marzo de 2024]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK576427/>

Recibido 10 de junio de 2024

Aprobado 10 de julio de 2024