

# Correlación entre la ecografía prenatal y el diagnóstico postnatal de las malformaciones congénitas

F.J. Murcia Pascual, L. Delgado Cotán, V. Jiménez Crespo, F. Vázquez Rueda, E. Rodríguez Cano, M. Miño Mora, R.M. Paredes Esteban

Unidad de Gestión Clínica de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

## RESUMEN

**Objetivos.** Valorar la precisión del diagnóstico ecográfico prenatal y analizar el protocolo de actuación frente a un determinado defecto congénito (DC) en nuestro medio.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo de los DC diagnosticados prenatalmente en nuestra área sanitaria entre los años 2004-2013. Como variables del estudio se incluyeron el número de nacimientos totales, derivaciones a medicina fetal (número de consultas, ecografías, técnicas invasivas) anomalías anatómicas por sistemas, cromosomopatías, diagnósticos confirmados, necropsias realizadas, falsos diagnósticos, ausencia de diagnóstico prenatal, número y motivo de interrupciones voluntarias del embarazo (IVEs).

**Resultados.** Durante el período estudiado, la media de nacimientos anuales fue de  $3.646 \pm 1.299$ , con una media de  $2.144 \pm 307$  ecografías prenatales y  $512 \pm 74$  técnicas invasivas anuales. La media anual de diagnóstico prenatal fue de  $26 \pm 8$  cromosomopatías y  $140 \pm 14$  anomalías anatómicas que suponen un 36,44% del total de las ecografías prenatales realizadas. Entre estas últimas se observaron malformaciones del sistema urinario, cardíacas y neurológicas, entre otras. Se observó correlación pre y postnatal en el 95,6% de los DC detectados.

Las causas de interrupción del embarazo más frecuentes fueron las cromosomopatías, seguidas de las malformaciones congénitas (MC) cardíacas y neurológicas.

**Conclusiones.** Debido a la variedad de DC que originan IVE, es recomendable un abordaje multidisciplinar altamente especializado que garantice una información óptima a los padres.

**PALABRAS CLAVE:** Defecto congénito; Malformación congénita; Diagnóstico prenatal; Consejo prenatal.

## CORRELATION BETWEEN PRENATAL ULTRASOUND AND POSTNATAL DIAGNOSIS OF BIRTH DEFECTS

### ABSTRACT

**Objectives.** To assess the accuracy of prenatal ultrasound diagnosis and to analyze the protocol applied for congenital defects (CD) in our environment.

**Methods.** Descriptive study of prenatally diagnosed CD in our area between 2004-2013. Includes: total births, fetal medicine referrals (number of consultations, ultrasound, invasive techniques) anatomical and chromosomal abnormalities, confirmed diagnoses, necropsies performed, false diagnoses, absence of prenatal diagnoses, and number and reasons for abortions (VIEs).

**Results.** Mean annual births were  $3,646 \pm 1,299$ , with a mean prenatal ultrasound of  $2,144 \pm 307$  and  $512 \pm 74$  invasive techniques per year. The annual average of prenatal chromosomopathies diagnosed were  $26 \pm 8$  and  $140 \pm 14$  anatomical abnormalities, which represents a 36.44% from all of the prenatal ultrasound performed. These include: neurological, cardiac and nephron-urological anatomic anomalies. Pre and post-natal correlation was observed in 95.6% of the DCs detected.

Most common causes of abortion were chromosomal abnormalities, heart and neurological diseases.

**Conclusions.** Due to the variety of CD that cause VIEs, a highly specialized multidisciplinary approach is recommended to ensure optimal information for parents.

**KEY WORDS:** Congenital defect; Congenital malformation; Prenatal diagnosis; Counseling.

**Correspondencia:** Dr. Francisco Javier Murcia Pascual. Unidad de Gestión Clínica de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía. Avenida Menéndez Pidal s/n, Córdoba  
E-mail: jmurciapascual@gmail.com

Trabajo presentado en el 54º Congreso de la Sociedad Española de Cirugía Pediátrica celebrado en mayo del 2015 en Alicante. Premio a la mejor comunicación.

Recibido: Mayo 2015

Aceptado: Agosto 2017

Una MC se trata de una alteración en uno o varios mecanismos del desarrollo, o como la ausencia de algún mecanismo del desarrollo embrionario que va a alterar la formación del organismo entero, un segmento corporal, un aparato completo, un órgano o tejidos aislados. Las malformaciones congénitas pueden tener un origen genético, infeccioso o ambiental, aunque en la mayoría de los casos resulta difícil su identificación<sup>(2)</sup>.

La frecuencia global de MC se sitúa, en todos los países y grupos humanos, entre el 2 y el 3% en el momento del nacimiento. Esta cifra no incluye los casos en los cuales ha ocurrido muerte fetal temprana, al igual que los defectos difícilmente detectables en el recién nacido, por lo cual se subestima la verdadera incidencia del problema. Si se amplía el período de observación a los primeros años de vida, esa cifra se eleva hasta el 6-7%, al incluir los defectos de aparición evolutiva. Este tipo de patología constituyen en la actualidad la cuarta causa de muerte neonatal en países en vías de desarrollo tras el parto prematuro, infecciones prenatales y complicaciones del parto y la primera causa de muerte entre los recién nacidos dentro del espectro de los países desarrollados, originando entre el 30-50% de muertes fetales y neonatales<sup>(3,4)</sup>.

En los países desarrollados los cirujanos pediátricos cada año atendemos menos MC debido a la disminución de la natalidad y a la mejora en el diagnóstico prenatal con un aumento de las interrupciones voluntarias del embarazo (IVEs).

En las últimas décadas la medicina ha realizado grandes avances en los métodos de diagnóstico prenatal. La introducción del ecógrafo para su uso en obstetricia por Sir Ian Donald en 1959, se convirtió en una herramienta imprescindible en la evaluación de la anatomía fetal y en la actualidad cerca del 85% de las MC pueden reconocerse antes del parto mediante ecografía. Este porcentaje varía en función del ecografista, la resolución del equipo y el tipo de defecto. Posteriormente, otros avances, como la aparición del efecto Doppler y la resonancia magnética nuclear ultrarrápida, han aumentado el porcentaje de diagnóstico<sup>(5)</sup>.

Hay pocos estudios en la literatura que cuantifiquen claramente el efecto que tiene el diagnóstico prenatal de MC en la cirugía neonatal. El objetivo del presente estudio es valorar la precisión en el diagnóstico y el protocolo de actuación frente a un determinado DC en nuestro medio.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo de las MC diagnosticadas por la unidad de Medicina Fetal en nuestra área de salud en el período comprendido entre enero de 2004 y diciembre de 2013. Los datos fueron proporcionados por dicha unidad. En el estudio se incluyeron todas aquellas pacientes remitidas durante el período de tiempo incluido en el estudio.

Las gestantes estudiadas son remitidas por sospecha de malformación en ecografía previa, sospecha de cromosomopatía en base a antecedentes previos, elevado riesgo en

ecografía o cribado combinado del primer trimestre (edad, beta-HCG, PAP-A y translucencia nuchal), o por alto riesgo de enfermedad genética, habitualmente en función de los antecedentes familiares o por alteraciones ecográficas sugerentes de las mismas. Para confirmar cromosomopatía o enfermedad de origen genético se realiza una técnica invasiva (bien amniocentesis o biopsia corial), encaminadas al estudio de cromosomas o genes que se sospechan alterados. Sin embargo, para la valoración de las malformaciones se realiza una ecografía morfológica detallada y se realiza una orientación etiológica (incluyendo teratógenos e infecciones, TORCH y eritrovirus principalmente, además de estudios cromosómicos o genéticos si la malformación en cuestión se asocia a alteración de los mismos). Una vez estudiada la posible etiología se lleva a cabo una valoración pronóstica conjunta con los profesionales implicados y se asesora a los padres acerca del significado, pronóstico y posibles actitudes a seguir, que incluye el tratamiento intraútero, si lo hubiese, el seguimiento o la IVE si se ajusta a los requisitos exigidos legalmente.

El tratamiento prenatal debe llevarse a cabo siempre que mejore el pronóstico postnatal, siendo candidatos a la terapia fetal los fetos únicos (excepto en los casos en los que la patología sea derivada de la gestación múltiple) y sin patología asociada. Finalmente, la IVE se puede realizar en cualquier tipo de defecto congénito previamente a la semana 22ª de gestación, mientras que en aquellas gestantes que superen dicha fecha, la IVE se permite en aquellos DC incompatibles con la vida y en aquellos inviábiles en el momento del diagnóstico.

Se incluyeron las siguientes variables en el estudio: número de consultas a medicina fetal, ecografías realizadas, técnicas invasivas (amniocentesis y biopsia corial), anomalías anatómicas clasificadas por sistema, cromosomopatías, diagnósticos confirmados, falsos diagnósticos, ausencia de diagnóstico prenatal, número y motivo de IVEs, realización o no de necropsia, y confirmación de diagnóstico *post mortem*.

El examen físico postnatal o a través de pruebas de imagen del recién nacido y/o la necropsia (estudio de anatomía patológica *post mortem*) en el caso de IVE o aborto espontáneo fueron considerados la prueba confirmatoria a partir de la cual se estableció la correlación entre diagnóstico prenatal y postnatal. Se consideraron falsos diagnósticos aquellos pacientes cuya patología no fue confirmada tras el parto o por necropsia. Por otra parte, se consideraron aquellos pacientes con ausencia de diagnóstico prenatal a los que tras el nacimiento se reportó patología no diagnosticada durante su seguimiento prenatal. A todas las IVEs se les ofreció realización de necropsia y asesoramiento genético, ambas de manera voluntaria.

## RESULTADOS

Desde que se inauguró la Unidad de Medicina Fetal en 2003, el número de consultas ha ido creciendo de forma progresiva hasta la actualidad. Hasta 2008 el porcentaje de mu-

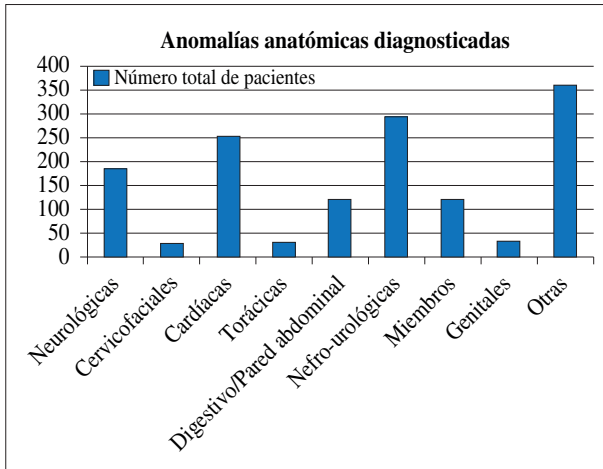


Figura 1. Distribución de las anomalías anatómicas diagnosticadas.

Tabla I. Distribución de falsos diagnósticos en función de las anomalías anatómicas.

Alteraciones neurológicas	26 (42,6%)
Alteraciones cervicofaciales	
Alteraciones torácicas	
Alteraciones cardíacas	8 (13,1%)
Alteraciones digestivas/pared abdominal	12 (19,7%)
Alteraciones nefro-urológicas	3 (4,9%)
Alteraciones de los miembros	3 (4,9%)
Otras	9 (14,8%)
	n= 61

jes derivadas a dicha unidad se mantuvo estable en torno al 2,7%, produciéndose desde ese momento hasta 2013 un aumento en el número de consultas anuales realizadas a dicha unidad de aproximadamente el 350%.

Durante el período de estudio, la media de nacimientos anuales fue de  $3.646 \pm 1.299$ , con una media anual de  $2.144 \pm 307$  ecografías realizadas en la unidad de Medicina Fetal. La media anual de técnicas invasivas propuestas a la paciente gestante fue de  $512 \pm 74$ , realizándose  $490 \pm 83$  del total, lo que supone un 95,6%.

La media anual de MC detectadas fue de  $140 \pm 14$ . Mientras que la media anual de anomalías cromosómicas diagnosticadas fue de  $26 \pm 8$ , que corresponde al 5,4% de todas las técnicas invasivas realizadas.

Las MC más frecuentes englobadas por aparatos y sistemas fueron las anomalías derivadas del sistema urinario (20,9%), seguidas de las anomalías cardíacas (14,5%) y de las anomalías del sistema nervioso o defectos del tubo neural (13,2%) (Fig. 1).

El 36,5% de las patologías diagnosticadas durante el período prenatal fueron subsidiarias de manejo por parte del cirujano pediátrico (Fig. 2).



Figura 2. Ecografía semana 20ª. Sospecha de malfomación adenomatoida quística tipo 1.

Tabla II. Distribución de ausencias en el diagnóstico prenatal en función de las anomalías anatómicas.

Alteraciones neurológicas	5 (10,9%)
Alteraciones cervicofaciales	3 (6,5%)
Alteraciones torácicas	
Alteraciones cardíacas	15 (32,6%)
Alteraciones digestivas/pared abdominal	10 (21,7%)
Alteraciones nefro-urológicas	
Alteraciones de los miembros	7 (15,2%)
Otras	6 (13,1%)
	n= 46

Se observó correlación pre y postnatal en un 95,6% del total de los DC detectados, bien mediante necropsia o inspección neonatal. En el 4,4% restante de los casos no se observó correlación con el diagnóstico postnatal del total de las anomalías diagnosticadas prenatalmente, siendo las anomalías más frecuentes entre los mismos aquellas derivadas del sistema nervioso fundamentalmente la ventriculomegalia cerebral o microcefalia, así como anomalías derivadas del aparato digestivo como las asas intestinales llamativamente visibles (Tabla I).

Aquellos no diagnosticados durante el período prenatal, y que posteriormente presentaron algún tipo de MC, significaron un 5,4% del total. Los tipos de MC más frecuentes no diagnosticadas durante el período prenatal fueron anomalías cardíacas (32,6%) seguidas de anomalías derivadas del aparato digestivo o pared abdominal (21,7%) (Tabla II).

Se realizaron una media de  $51 \pm 12$  IVEs anuales, las cuales correspondían a anomalías anatómicas (60,4%), anomalías cromosómicas (36,9%) y otras causas diagnosticadas (2,7%). Las anomalías anatómicas que con más frecuencia originan la IVE son aquellas derivadas del sistema nervioso o defectos del tubo neural (26,2%), fundamentalmente aquellas derivadas del sistema nervioso central, seguidas de las anomalías del sistema cardíaco (16,9%) y las anomalías de los

**Tabla III. Distribución de las alteraciones anatómicas causantes de IVEs.**

Alteraciones neurológicas	82 (26,2%)
Alteraciones cervicofaciales	21 (6,7%)
Alteraciones torácicas	12 (3,8%)
Alteraciones cardíacas	53 (16,9%)
Alteraciones digestivas/pared abdominal	18 (5,8%)
Alteraciones nefro-urológicas	15 (4,8%)
Alteraciones de los miembros	31 (9,9%)
Otras	81 (25,9%)
	n= 313

miembros (9,9%). En cuanto a las anomalías cromosómicas diagnosticadas en las cuales se procedió posteriormente a la IVE, las más frecuentes fueron las trisomías del 21, seguidas de alteraciones numéricas de los cromosomas sexuales y otras trisomías, como las trisomías de los cromosomas 18 y 13. Otras cromosopatías que originaron IVE con menor frecuencia fueron translocaciones, inversiones o deleciones génicas (Tabla III).

Se realizó necropsia aproximadamente en el 37,5% de los IVEs, consecuencia fundamentalmente de una baja tasa de consentimiento por parte de los padres o debido a la falta de material adecuado obtenido para análisis tras legrado o porque las condiciones durante el traslado de las muestras no fue el adecuado. Si bien no todas pudieron ser analizadas, cabe destacar que ninguna malformación causante de IVE fue descartada en el estudio posterior.

## DISCUSIÓN

En los últimos años, tanto el diagnóstico como la terapia prenatal han modificado drásticamente el desarrollo de la cirugía neonatal. Actualmente los programas de cribado materno, así como las ecografías seriadas realizadas durante la gestación permiten detectar un mayor número de anomalías congénitas. El diagnóstico prenatal es capaz de influenciar en el posterior manejo perinatal del paciente con un determinado DC. Las ventajas del diagnóstico prenatal son múltiples, en primer lugar permite definir el tipo DC y su pronóstico, para a continuación aportar a los padres una información adecuada, que ayude a una correcta toma de decisiones (tratamiento, seguimiento o IVE); ayuda a realizar un correcto seguimiento del embarazo; permite planear el momento y la vía adecuada del parto para prevenir un potencial daño del feto e incluso el tratamiento intraútero si fuera necesario; se ha demostrado que un correcto diagnóstico prenatal mejora el pronóstico de los distintos DC; y, finalmente, reducen el nivel de ansiedad familiar causado por una patología de origen desconocido<sup>(5)</sup>. Por este motivo, cada vez cobra mayor relevancia el papel del cirujano pediá-

trico, capaz de aportar una información detallada sobre la historia natural prenatal y postnatal, además de las distintas opciones terapéuticas disponibles y el pronóstico a largo plazo de las mismas<sup>(6,7)</sup>.

La ecografía prenatal es la prueba de elección empleada en la práctica totalidad de las gestaciones, para el diagnóstico prenatal de los distintos DC. Se trata de una prueba no invasiva y coste-efectiva que, sin embargo, no se encuentra exenta de ciertas limitaciones, por lo que cada vez se utilizan con más frecuencia determinadas pruebas complementarias, como la resonancia magnética nuclear, que incrementa el grado de sensibilidad en la visualización de determinados órganos, como el sistema nervioso central. La combinación de las distintas pruebas complementarias ha permitido en nuestro centro que solo el 4,4% de todas las anomalías anatómicas no fueran detectadas prenatalmente.

El empleo universal de la ecografía y las mejores técnicas de la misma aumentan el diagnóstico de las MC, al igual que incrementan la tasa de falsos diagnósticos o diagnósticos de MC de carácter evolutivo. Esto puede provocar la necesidad de realización de pruebas diagnósticas invasivas o incluso la IVE. La tasa de diagnósticos no confirmados en nuestro estudio corresponde a un 4,4%, correspondiendo un elevado porcentaje a patologías con carácter evolutivo, como la comunicación interventricular, la hidronefrosis o la hidrocefalia, que durante el período intrauterino evolucionan hacia la resolución como parte de su propia historia natural. Además, un cierto porcentaje, al carecer de relevancia clínica postnatal, no requiere de confirmación diagnóstica, como los quistes cerebrales de pequeño tamaño. El falso diagnóstico prenatal de sospecha de obstrucción intestinal se encuentra reflejado en nuestro estudio, siendo descrito en estudios realizados previamente el escaso valor predictivo positivo de la ecografía en cuanto a dicha patología<sup>(8-10)</sup>.

La tasa hallada de ausencias de diagnóstico prenatal (5,4%) se debe principalmente a aquellas MC no diagnosticadas en la ecografía realizada entre las semanas 18<sup>a</sup> y 22<sup>a</sup>, aquellas con un marcado carácter evolutivo, además de los casos de pacientes de bajo riesgo, donde probablemente la baja sospecha de MC limita en mayor medida el diagnóstico de las mismas en comparación con pacientes de alto riesgo.

La mayor parte de las anomalías anatómicas diagnosticadas corresponden a anomalías del sistema urinario (20,9%), seguidas de anomalías cardíacas (14,4%) y del sistema nervioso (13,2%). Del total de las malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente, el 36,4% de las mismas sería subsidiario de manejo por parte del cirujano pediátrico. Asimismo, cabe reseñar que algunas anomalías anatómicas detectadas prenatalmente que originaron IVEs serían subsidiarias de tratamiento quirúrgico, tales como anomalías cervicofaciales (labio leporino, fisura palatina), anomalías torácicas (quiste broncogénico), anomalías del aparato digestivo y pared abdominal (atresia de esófago, atresia duodenal, gastrosquisis u onfalocele) y anomalías nefro-urológicas (válvulas de uretra posterior).

El equipo de consejo de diagnóstico prenatal debe ser un equipo multidisciplinar compuesto por especialistas en medicina materno-fetal, neonatólogos, genetistas, radiólogos, microbiólogos, anatomopatólogos, cirujanos pediátricos, así como otras subespecialidades pediátricas. En nuestro centro realizamos una primera consulta de consejo prenatal, con la participación del equipo multidisciplinar, aportando una información precisa acerca de la historia natural prenatal y postnatal, posibilidad de tratamiento y pronóstico a largo plazo de las distintas malformaciones congénitas. De esta manera, al igual que expresan diferentes autores, se intenta disminuir la ansiedad familiar<sup>(11,12)</sup>.

Además, la frecuencia de las distintas MC ha disminuido considerablemente en los últimos años. Probablemente como consecuencia de un incremento en el número de IVEs tras la detección de las distintas alteraciones fetales, como consecuencia de un uso generalizado y mejoría en las distintas técnicas diagnósticas, y en menor medida debido a una mejoría en el cuidado médico durante el período gestacional, una adecuada planificación de la misma y a una mayor cultura sanitaria en nuestra población<sup>(3,4)</sup>.

## CONCLUSIONES

El uso generalizado y las mejorías en las distintas técnicas diagnósticas han incrementado la detección prenatal de los distintos DC. Sin embargo, estas no están exentas de falsos diagnósticos y ausencias de diagnóstico prenatal.

La tasa de falsos diagnósticos se debe fundamentalmente al incremento en la utilización de pruebas de elevada sensibilidad y al carácter evolutivo de ciertas patologías.

La ausencia de diagnóstico prenatal de MC viene determinada principalmente por el carácter evolutivo de alguna de ellas y el protocolo de estudio aplicado.

Puesto que un 36,4% de las MC sería subsidiario de manejo por parte del cirujano pediátrico, sería esencial una participación activa por parte del mismo en el proceso de asesoramiento antenatal.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Anomalías congénitas. Nota descriptiva nº 370. Abril 2015. [Último acceso: 11-1-16]. Disponible en: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/es/>
2. Karim JN, Roberts NW, Salomon LJ, Papageorghiou AT. Systematic review of first trimester ultrasound screening in detecting fetal structural anomalies and factors affecting screening performance. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2016. doi: 10.1002/uog.17246 [Epub ahead of print]
3. Bermejo Sánchez E. Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias. *Semergen*. 2010; 36: 449-55.
4. Correa C, Mallarino C, Peña R, Rincón LC, Gracia G, Zarante I. Congenital malformations of pediatric surgical interest: Prevalence, risk factors, and prenatal diagnosis between 2005 and 2012 in the capital city of a developing country. Bogotá, Colombia. *J Pediatr Surg*. 2014; 49: 1099-103.
5. Cass DL. Impact of prenatal diagnosis and therapy on neonatal surgery. *Semin Fetal Neonatal Med*. 2011; 16: 130-8.
6. Aite L, Zaccara A, Cuttini M, Mirante N, Nahom A, Bagolan P. Lack of institutional pathways for referral: results of a survey among pediatric surgeons on prenatal consultation for congenital anomalies. *Prenatal Diagnosis*. 2013; 33: 904-7.
7. Gagnon A, Wilson RD, Allen VM, Audibert F, Blight C, Brock JA, et al. Evaluation of prenatally diagnosed structural congenital anomalies. *J ObstetGynaecol Can*. 2009; 31: 875-81.
8. Borsellino A, Zaccara A, Nahom A, Trucchi A, Aite L, Giorlandino C, et al. False-positive rate in prenatal diagnosis of surgical anomalies. *J Pediatr Surg*. 2006; 41: 826-9.
9. Phelps S, Ross F, Partington A, Dykes E. Prenatal ultrasound diagnosis of gastrointestinal malformations. *J Pediatr Surg*. 1997; 32: 438-40.
10. Ruiz MJ, Thatch KA, Fisher JC, Simpson LL, Cowles RA. Neonatal outcomes associated with intestinal abnormalities diagnosed by fetal ultrasound. *J Pediatr Surg*. 2009; 44: 71-5.
11. Kemp J, Davenport M, Pernet A. Antenatally diagnosis surgical anomalies: the psychological effect of parental antenatal counselling. *J Pediatr Surg*. 1998; 33: 1376-9.
12. Benachi A, Sarnacki S. Prenatal counselling and the role of the paediatric surgeon. *Semin Pediatr Surg*. 2014; 23: 240-3.