



## Ginecología y Obstetricia

© Sociedad Peruana de Obstetricia y Ginecología

**Ginecol. obstet.** 1994; 40 (1): 45-48

### Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas por ultrasonido

JOSE PINEDO<sup>1</sup>, MIGUEL ESPINOZA<sup>2</sup>, JORGE DIAS<sup>3</sup>, [JUAN TRELLES](#)<sup>4</sup>, EDUARDO MARADIEGUE<sup>5</sup>, CARMEN GONZALES<sup>2</sup>

#### Resumen

Se correlacionó retrospectivamente los hallazgos de la Ecografía de Nivel I, realizada a partir del segundo trimestre de gestación, con la evaluación del recién nacido en el Hospital Nacional Cayetano Heredia, para determinar la precisión diagnóstica de la evaluación ecográfica de Nivel I en la detección prenatal de anomalías congénitas. Se incluye en el estudio 900 gestantes con 1033 ecografías realizadas, detectándose 29 recién nacidos con alguna anomalía congénita al nacimiento, lo que determina una incidencia global de 3,17% para esta población. La ecografía de Nivel I tuvo una tasa de detección para anomalías congénitas de, 50%, una especificidad de 99%, una tasa de falsos positivos de 40% y una tasa de falsos negativos de 2%. Al evaluar sólo las anomalías congénitas mayores, los valores fueron 63, 99, 40 y 196, respectivamente. La ecografía de Nivel I tiene una tasa de detección aceptable y una especificidad excelente para la identificación de anomalías y sería un procedimiento diagnóstico útil para la identificación de tales anomalías en una población con baja prevalencia. (Ginecol. Obstet. Perú 1994; 40: 45-48).

Palabra claves: Anomalía congénita, Diagnóstico ecográfico de anomalía congénita.

#### Summary

One thousand thirty three ultrasound studies performed after the second trimester in 900 pregnant women at a first hospital level ultrasound screening unit were correlated with findings in the newborn babies. Twenty nine newborns presented congenital anomalies with an incidence of 3,17%. First level ultrasound screening detection rate was 50% with 99% specificity, 40% false positives and 2% false negatives. With respect to major congenial anomalies, corresponding rates were 63%, 99%, 40% and 1%. First level ultrasound screening has an acceptable detection rate and excellent specificity for congenital anomalies identification and should be a useful diagnostic procedure in low prevalence populations. (Ginecol. Obstet. Perú 1994; 40: 45-48).

Key words: Congenital anomalies, Ultrasound diagnosis.



## Introducción

La aplicación del ultrasonido en Obstetricia por Donald al final de los 50s, se considera uno de los grandes avances de la especialidad<sup>(1,2)</sup> y es, actualmente, el método auxiliar más importante con que cuenta el ginecoobstetra para el diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas<sup>(3,4)</sup>. De acuerdo a la literatura, puede considerarse 2 niveles de estudio ecográfico; el "básico" o de Nivel I, que es el que se realiza en una gestante sin sospecha de anomalía estructural, y el "dirigido" o de Nivel II, que se realiza en gestantes con sospecha de anomalía estructural<sup>(1,6)</sup>. La ecografía de Nivel I, al alcance de los Servicios de Salud y en nuestra institución, es un método que podría permitir la sospecha y/o identificación de una anomalía congénita, a partir del segundo trimestre de gestación<sup>(8,9)</sup>.

En el Hospital Nacional Cayetano Heredia (HNCH) se atiende anualmente un promedio de 4000 nacimientos y, si asumimos una incidencia de anomalías congénitas para la población general entre 3 y 4%<sup>(7)</sup>, se esperará anualmente el nacimiento de 120 a 160 neonatos con alguna anomalía congénita. Por esta razón, consideramos importante conocer la precisión diagnóstica de la ecografía de Nivel I para la detección de anomalías estructurales fetales en nuestra institución. En el presente trabajo correlacionamos los hallazgos de la ecografía de Nivel I realizada a partir del segundo trimestre de gestación, con los de la evaluación del recién nacido.

## Material y Métodos

Estudio retrospectivo realizado en el Gabinete de Ecografía del Departamento de Obstetricia y Ginecología del HNCH con el apoyo del Servicio de Neonatología, durante el periodo comprendido entre enero de 1991 y abril de 1993 (28 meses). Se utilizó un equipo de ultrasonido de tiempo real, de red lineal y sectorial, Aloka Echo- Camara SSD-630 con transductor de 3,5 MHz. El informe ecográfico de Nivel I comprendió el número de fetos, situación, DBP, LF, CA, CC, localización placentaria, volumen de líquido amniótico, viabilidad fetal y una evaluación general por un período de 15 minutos de la anatomía fetal (cabeza, mediastino, tórax, corazón, diafragma, columna, estómago, asas intestinales, siluetas renales, vejiga, genitales y extremidades).

Se incluyó todas las gestantes de alto y bajo riesgo obstétrico que tuvieron por lo menos una ecografía de Nivel I después de las 12 semanas de edad gestacional, por biometría fetal, y cuyo parto hubiese sido atendido en el HNCH durante el periodo de estudio. Se excluyó las gestantes cuyos productos presentaron en la evaluación neonatal alguna anomalía congénita no detectada por ecografía (91 nevos epidérmicos y 6 displasias de caderas), y aquéllas cuyos productos presentaron alguna anomalía congénita de escasa significancia en su expectativa y pronóstico de vida normal (7 hidroceles y 4 criptorquidias). En el caso de gestantes con más de una ecografía, se incluyó todas las ecografías. Cuando fueron gestaciones gemelas, se consideró la evaluación de cada feto como una ecografía independiente. De 2517 ecografías de Nivel I realizadas en 2190 gestantes durante el periodo de estudio, se incluyó en el estudio 900 gestantes con un total de 1033 ecografías. Para correlacionar los hallazgos ecográficos con los de la evaluación neonatal, se separó las ecografías en dos grupos: uno con todas las ecografías informadas como normales (N= 1008) y otro con las sospechas de la presencia de una anomalía estructural (n=25).

Se determinó la precisión diagnóstica de la ecografía de Nivel I para la detección prenatal de anomalías congénitas mediante la tasa de detección, especificidad, tasas de falsos positivos y falsos negativos. El análisis estadístico se realizó con el programa Epistat, usándose la prueba de chi cuadrado. Se dio significancia estadística a un valor de p menor que 0,001.

## Resultados

Se evaluó al nacimiento un total de 914 recién nacidos, detectándose 29 con alguna anomalía congénita, dando una incidencia global de anomalías congénitas para esta población de 3,17%. De éstos, 23 (79%) presentaron una anomalía congénita mayor, obteniéndose una tasa de 2,15%.

Se diagnosticó 30 anomalías congénitas en 25 ecografías, no siendo confirmadas por la evaluación al nacimiento 16 de ellas (diagnóstico falso positivo). En la Tabla 1 se presenta las anomalías congénitas diagnosticadas y su relación con los hallazgos ecográficos según el órgano o sistema comprometido.



La ecografía de Nivel I tuvo un alto valor predictivo para el diagnóstico de anomalías congénitas en general, observándose una tasa de detección (TD) de 44%, una especificidad de 99%, una tasa de falsos positivos (TFP) de 40% y una tasa de falsos negativos (TFN) de 2% (Tabla 2).

Cuando se consideró sólo los productos con una anomalía detectable según el tiempo de gestación al momento que se realizó la ecografía, se excluyó 4 productos (1 producto con síndrome de Down evaluado a las 15 semanas, otro con defectos faciales múltiples a las 13 semanas, y otro con atresia duodenal, síndrome de Down y defecto septal evaluado a las 19 semanas). Se observó un aumento de la TD a 50% (Tabla 3). El potencial predictivo de la ecografía de Nivel I mejora cuando se considera sólo las anomalías congénitas mayores. La TD para estas anomalías es 63%, especificidad 99%, TFP 40% y TFN 1% (Tabla 4).

## Discusión

El diagnóstico prenatal precoz de una anomalía congénita permite un manejo obstétrico y neonatal adecuado <sup>(10)</sup>, y da tiempo a los padres a estar preparados para las decisiones críticas que enfrentarán al término del embarazo. Antes del uso del ultrasonido, el diagnóstico anteparto de las anomalías congénitas era muy difícil y en muchas ocasiones imposible de realizar. Las anomalías congénitas ocurren frecuentemente en forma espontánea e impredecible, por lo que un método de tamizaje para identificar gestaciones en riesgo sería de gran valor. Nuestros hallazgos demostraron que la ecografía de Nivel I tiene un papel importante al respecto.

Se ha reportado varios estudios retrospectivos orientados a la detección de anomalías congénitas mediante la ecografía de Nivel I en poblaciones de bajo riesgo para tales anomalías, con un diseño semejante al empleado en el presente trabajo. Ellos informan tasas de detección que van desde 38 ó 39% en los estudios de Li <sup>(11)</sup>, Rosendhal y Allen <sup>(13)</sup>, hasta 60 y 70% en los de Shirley <sup>(14)</sup> y Chitty <sup>(12)</sup>, respectivamente. La TD de la ecografía para anomalías congénitas en el Hospital Nacional Cayetano Heredia fue de 50%, cuando se considera la semana de gestación en que se realiza el examen, factor que influye en la detección de estas anomalías <sup>(10,15)</sup>.

La especificidad entre 99 y 99,7% informadas por los mismos autores, es comparable con la de 99% hallada en este estudio. Si bien la ecografía de Nivel I realizada no fue enfocada específicamente para la detección de anomalías congénitas, ésta tendría una TD aceptable y una excelente especificidad para la identificación de las mismas.

La TFP de 40% fue muy alta en relación a las tasas próximas a cero reportadas por otros autores <sup>(10,13)</sup>. Esto puede explicarse por identificación defectuosa de la anatomía fetal, obesidad materna y posición fetal <sup>(16)</sup>. Esta tasa podría disminuir si a toda paciente con sospecha de anomalía se realiza una ecografía de Nivel II. En nuestro estudio, la TFN fue baja (2%). Se considera al tamaño de la lesión no detectada como el principal factor de esta falla.

La precisión diagnóstica de la ecografía de Nivel I dependerá de la experiencia del ecografista, el tiempo que dure el examen, la prevalencia de la anomalía en la localidad y la existencia de algún factor de riesgo. Es de esperar, como otros estudios lo demuestran <sup>(7, 10,15)</sup> que la precisión diagnóstica de la ecografía para la detección de anomalías congénitas mejore según aumente la experiencia y destreza de los ecografistas. El aumento de la TD, cuando se consideró sólo las anomalías congénitas mayores de 50 a 63%, fue semejante a la informada por Shirley <sup>(14)</sup> y Levi <sup>(17)</sup>, quienes describen un aumento de la TD de 35 y 60% a 55 y 73%, respectivamente. Estos hallazgos sugieren, al igual que otros estudios <sup>(10)</sup>, la necesidad de mejorar las tasas de detección globales mediante una adecuada evaluación de la estructura fetal, la identificación de factores de riesgo para anomalías congénitas específicas y la decisión del momento de la gestación más adecuado para descartar las mismas.

En conclusión, la ecografía de Nivel I sería un procedimiento diagnóstico útil para la detección de anomalías congénitas en una población con bajo riesgo de presentarlas. Es de esperar que su precisión diagnóstica mejore conforme aumente la experiencia y destreza de los ecografistas.



## Referencias bibliográficas

1. Gabbes G. Conceptos actuales sobre Ultrasonido en Obstetricia. Clin. Obst. y Ginecol. 1988; 1: 1.
2. National Institutes of Health- Consensus Conference: The use of diagnostic ultrasound imaging during pregnancy. JAMA 1984; 252: 669.
3. Sabbagha R, Tamura R, Socol M. Empleo del Ultrasonido en Obstetricia. Clin. Obst. y Ginecol. 1982; 4: 781.
4. Ewigman B, LeFevre M, Hesser J. A randomised trial of routine prenatal ultrasound. Obstet. Gynecol. 1990; 76: 189.
5. Warsof S, Pearce J, Campbell S. Estado actual del examen ecográfico de rutina. Clin. Ginec. y Obstet. 1983; 3: 459.
6. Waldenstrom U, Axelsson O, Nilsson S, et al. Effects of routine one stage ultrasound screening in pregnancy: a randomised controlled trial. Lancet 1988; 10: 585.
7. Fleischer. The principles and practice of ultrasonography in obstetrics and gynecology. Ed. Appleton- Lange, Norwalk, USA. Fourth Edition. 1991.
8. Bakketeig I, Eik- Ness S, Jacobsen G, et al. Randomised controlled trial of ultrasonographic screening in pregnancy. Lancet 1984; 28: 207.
9. Campbell S, Pearce J. Diagnóstico prenatal de las malformaciones congénitas mediante ultrasonido. Clin. Ginecol. y Obstet. 1983; 3: 489.
10. Luck C. Value of routine ultrasound scanning at 19 weeks: a four year study of 8849 deliveries BMJ 1992; 304: 1474.
11. Pitkin R. Screening and detection of congenital malformation. Am. J. Obstet. Gynecol. 1991; 164: 1045.
12. Chitty L, Hunt G, Moore J, et al. Effectiveness of routine ultrasonography in detecting fetal structural abnormalities in a low population. BMJ 1991; 3: 1165.
13. Allen S, Gray L, Freentzen B, et al. Ultrasonographic diagnosis of congenital anomalies in twins. Am. J. Obstet. Gynecol. 1991; 165: 1056.
14. Shirley I, Bottomley F, Robinson V. Routine radiographer screening for fetal abnormalities by ultrasound in an unselected low risk population. Br. J. Radiol. 1992; 65: 564.
15. Hill L, Breckle R, Gehrking W. Prenatal detection of congenital malformations by ultrasonography. Am. J. Obstet. Gynecol. 1985; 151: 44.
16. Thornton J, Lilford L, Newcombe R. Table for estimation of individual risk of fetal neural tube and ventral wall defects, incorporating prior probability, maternal serum alphafetoprotein examination results. Am. J. Obstet. Gynecol. 1991; 164: 154.
17. Levi S, Cruzet P, Schapps J, et al. Ultrasound screening for fetal malformations. Lancet 1989; 25: 678.