

DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO PRE-NATAL DE MALFORMACIONES CONGENITAS

*Drs. Moisés Huamán G. *, José Pacheco R., Rosario Rodríguez B. y Lily Hilser V.*

RESUMEN

Se estudió 30 casos con diagnóstico ecográfico pre-natal de malformaciones congénitas. El 70% de las gestantes tenía entre 25 a 34 años y el 36.7% correspondió a primigestas. Los diagnósticos en su mayoría fueron tardíos.

Las anomalías diagnosticadas con mayor frecuencia fueron del eje neural (70.3%) y, entre ellas, la anencefalia (59%). Hubo hidramnios en el 56.6%; malformaciones múltiples en el 20%; menor incidencia de anomalías digestivas y esqueléticas.

En el 50.5% de anomalías del eje neural hubo hidramnios.

El 50% de los fetos fueron de sexo masculino, hubo 2 casos de sexo indiferenciado.

El peso al nacimiento fue en el 56.7% menor de 2500 gramos.

SUMMARY

Thirty cases with pre-natal ultrasound diagnosis of congenital anomalies were reviewed. Seventy per cent of mothers were 25 to 34 year-old and 36.7% carried their first pregnancy.

Most fetal anomalies were related to the neural axis (70.3%), mainly anencephalies (59%). Hydramnios was present in 56.6% of cases, various anomalies in 20%, and less frequent digestive and skeletal anomalies.

Hydramnios occurred in 50.5% of neural axis anomalies. One half of the babies were male and sex was ambiguous in 2 cases.

Birth weight was less than 2500 gram. in 56.7% of cases.

INTRODUCCION

En los últimos años se ha avanzado bastante en el diagnóstico pre-natal de alteraciones congénitas, tanto con el estudio en líquido amniótico de trastornos citogenéticos y metabólicos (2, 7), como con la ultrasonografía.

La ecografía es un elemento auxiliar importante como procedimiento previo a la amniocentesis y para detestar cierto tipo de malformaciones fetales. Redundará en los resultados, la calidad de los equipos y la experiencia del examinador.

El estudio ecográfico de malformaciones fetales (Nivel II) está indicado en gestantes con alto riesgo

a desarrollar este tipo de anomalías. La investigación se complementará con la determinación de alfa feto proteínas en suero materno y líquido amniótico (3, 4, 5). Presentamos la experiencia en el diagnóstico pre-natal de malformaciones fetales en la Unidad de Ecografía del Dpto. de Obstetricia y Ginecología del Hospital Nacional E. Rebagliati M. del IPSS.

MATERIAL Y METODOS

1.—Se revisó los informes ecográficos de malformaciones congénitas habidos en la Unidad desde Enero de 1983 a Junio de 1985; considerando el diagnóstico clínico, edad gestacional en que se realizó el examen. y hallazgos ecográficos.

* Médicos de la Unidad de Ecografía del Depto. de Obstetricia y Ginecología del Hospital Nacional E. Rebagliati del IPSS.

2.—Se estudió la historia materna: edad, gravidez, antecedente de malformaciones congénitas, hidramnios, tipo de parto.

3.—En la historia del recién nacido, se revisó: edad fetal, peso, natimueertos, descripción de las malformaciones, estudio genético, necropsia.

Nuestros hallazgos son comparados con los de otros reportes.

RESULTADOS

En la evolución del embarazo, se encontró: 4 casos (13.3%) de irritabilidad uterina, 3 casos de ginecorragia (10%), 2 casos de embarazo prolongado (6.7%), 2 casos de hipomotilidad fetal.

Hubo diagnóstico clínico de hidramnios en 5 casos (16.6%).

El parto fue eutócico en 22 casos (73.3%); y por cesárea en 8 casos (26.7%), indicadas por causas fetales.

15 recién nacidos fueron a término (50%), 10 prematuros (33%), 2 inmaduros (6.7%), 2 sobremaduros; hubo un aborto fetal tardío.

10 fetos fueron natimueertos (33.3), siendo la causa relacionada a la malformación congénita.

El estudio genético post-parto se realizó en 8 casos: anencefalia (2 casos), atresia duodenal (2 casos), síndrome de Marfan (1 caso), deficiencia de complemento (1 caso), malformaciones no específicas (1 caso), discondroplasia (1 caso).

La necropsia se realizó en 5 casos, confirmando el diagnóstico ecográfico.

COMENTARIOS

En el cuadro N° 1, se evidencia que el mayor porcentaje de malformaciones fetales, corresponden a gestantes entre 25 a 34 años (70%), hallazgo que se relaciona a la concentración etárea de gestantes en general; esto remarca que no es correcto sospechar en anomalías congénitas solo en gestantes añosas. Esta observación también es reportada por otros autores (1, 3).

En el cuadro N° 2, se observa que un porcentaje importante (36.7%) de gestantes fueron primigestas, dato significativo para identificar las gestantes de riesgo que serán sometidas a estudio genético pre-natal.

En cuatro gestantes (13.3%) había antecedentes de malformaciones congénitas, resultado menor al de otros informes.

En el cuadro N° 3, se observa que los diagnósticos fueron tardíos, lo que impide indicar el aborto tera-

CUADRO N° 1

MALFORMACIONES CONGENITAS DIAGNOSTICO ECOGRAFICO PRE-NATAL

Edad Materna	N° de Casos	%
20 – 24 años	3	10
25 – 29 "	11	37
30 – 34 "	10	33
35 – 39 "	3	10
40 – 44 "	3	10
TOTAL	30	100

CUADRO N° 2

MALFORMACIONES CONGENITAS DIAGNOSTICO ECOGRAFICO PRE-NATAL

Gravidez	N° de Casos	%
Primigesta	11	36.7
G2 – G5	12	40.0
Mayor G5	7	23.3
TOTAL	30	100.0

CUADRO N° 3

MALFORMACIONES CONGENITAS DIAGNOSTICO ECOGRAFICO PRE-NATAL

Edad Fetal (DX)	N° de Casos	%
Hasta 20 Sem.	2	6.7
21 – 27 "	5	16.6
28 – 37 "	13	43.3
38 – 42 "	8	26.7
Mayor 42 Sem.	2	6.7
TOTAL	30	100.0

péutico de los casos de malformaciones incompatibles con la vida, o de realizar terapia intraútero (5, 9). La sospecha clínica existió solo en el 20% de los casos, como se aprecia en el cuadro N° 4.

CUADRO N° 4

MALFORMACIONES CONGENITAS
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO PRE-NATAL

Motivo del Examen	N° de Casos	%
Edad Fetal	9	30.0
D/C Anencefalia	4	13.3
D/C Embarazo múltiple	4	13.3
D/C Hidramnios	4	13.3
Precisar presentación	2	6.7
D/C Embarazo prolongado	2	6.7
Eritoblastosis	1	3.3
Ginecorragia	1	3.3
D/C Obito fetal	1	3.3
Tumor anexial	1	3.3
D/C Anomalía congénita	1	3.3
TOTAL	30	100.0

* Hubo sospecha clínica en 6 casos (20%).

Los diagnósticos ecográficos (cuadro N° 5), fueron en su mayoría de patología del eje neural (70.3%), siendo la anencefalia la más frecuente; hubo hidramnios en 12 de estos casos (50.5%), resultado análogo a otros reportes (6, 10 11).

Hubo hidramnios en 17 casos (56.6%), signo importante que debe orientar hacia la sospecha clínica de malformaciones (7, 11).

El estudio sistemático de las extremidades fetales permite el diagnóstico de displasias óseas, como ocurrió en 4 casos revisados.

En 2 casos se observó dilatación gástrica y ausencia de imágenes de intestinos; diagnosticado la atresia duodenal, se comunica al cirujano pediatra para su oportuna intervención, mejorando así el pronóstico del neonato (9). Actualmente, en otros países se está investigando el tratamiento intraútero de algunas malformaciones como hidrocefalia, obstrucción del sistema excretor urinario, quilotórax congénito, quistes gigantes, hernia diafragmática, etc., con resultados alentadores (9, 11).

Hubo un caso de quiste gigante abdominal, que luego causó la muerte del feto intraútero, siendo el diagnóstico por necropsia de quiste de ovario.

El estudio genético fue parcial, en cuanto al número de casos evaluados, como a las limitaciones técnicas; lo mismo sucedió con los estudios necrópsicos.

CUADRO N° 5

MALFORMACIONES CONGENITAS
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO PRE-NATAL

Diagnóstico Ecográfico	N° de Casos	%
Hidramnios	17	56.6
Anencefalia *	13	43.3
Anomalías múltiples **	6	20.0
Hidrocefalia	5	16.6
Ascitis	4	13.3
Acondroplasia	3	10.0
Meningocele	3	10.0
Atresia Duodenal	2	6.7
Focomelia	1	3.3
Quiste abdominal gigante	1	3.3

* Un embarazo gemelar con un feto anencefálico.

** Un embarazo gemelar con un feto con malformaciones múltiples.

CUADRO N° 6

MALFORMACIONES CONGENITAS
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO PRE-NATAL

Sexo R. N.	N° de Casos	%
Masculino	15	50.0
Femenino	13	43.3
Indiferenciado	2	6.7
Peso R. N.		
Menor 2500 gramos	17	56.7
2500 gramos a más	13	43.3

CONCLUSIONES

1.—El estudio ecográfico pre-natal, posibilitó el diagnóstico de algunas malformaciones fetales (eje neural, aparato locomotor, tubo digestivo, etc.). La patología del eje neural se identificó con mayor frecuencia (anencefalia, hidrocefalia, meningocele).

2.—Los diagnósticos ecográficos fueron, en mayor porcentaje, en fetos pre término y a término.

3.—Es necesario identificar en nuestra población hospitalaria, el grupo de gestantes con riesgo para estas anomalías (hidramnios, evolución anormal del embarazo, hipomotilidad fetal, etc.), para hacer la detección ecográfica y por otros medios diagnósticos en forma oportuna.

BIBLIOGRAFIA

- 1.—Adams, Melissa y col.: Utilización del diagnóstico genético pre-natal en mujeres de 35 años y mayores en EE.UU. Year Book de Obstetricia y Ginecología pág. 181, 1982.
- 2.—Arnold, L. Medears y col.: Anormalidad fetal y anomalía pélvica. Clínicas Obstétricas y Ginecológicas. Vol. 2, pág. 335, 1984.
- 3.—Callen, Peter.: Ultrasonografía Obstétrica y Ginecológica, pág. 87, 1985.
- 4.—Campell, Stuart.: Diagnóstico pre-natal temprano por ultrasonido de los defectos del tubo neural. Clínicas Obstétricas y Ginecológicas, pág. 341. Junio de 1977.
- 5.—Claire, Leonard.: Investigación masiva del alfa feto proteína sérica para identificar defectos del tubo neural. Clínicas Obstétricas y Ginecológicas. Vol. 4, pág. 1133, 1981.
- 6.—Hadlock, Frank y col.: Detección sonográfica de patrones anormales de crecimiento fetal. Clínicas Obstétricas y Ginecológicas. Vol. 2, pág. 439, 1984.
- 7.—Henry, George: Diagnóstico genético pre-natal. Clínicas Obstétricas y Ginecológicas. Vol. 2, pág. 349, 1978.
- 8.—Kremkau, Frederick: Seguridad y efectos a largo plazo de los ultrasonidos. Clínicas Obstétricas y Ginecológicas. Vol. 2, pág. 352, 1984.
- 9.—Queenan, John: Terapéutica fetal: estado actual y perspectivas futuras. Clínicas Obstétricas y Ginecológicas. Vol. 2, pág. 481, 1983.
- 10.—Sabbagha, Rudy: Sonar como instrumento para el diagnóstico de anomalías congénitas fetales. Clínicas Obstétricas y Ginecológicas, pág. 269. Junio 1977.
- 11.—Sabbagha, Rudy: Diagnóstico ultrasónico pre-natal de defectos genéticos. Clínicas Obstétricas y Ginecológicas. Vol. 4, pág. 115. 1981.