

**FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD COMPLUTENSE**

TESIS DOCTORAL

**"RELACION COSTE BENEFICIO DEL DIAGNOSTICO ECOGRAFICO
DE LAS MALFORMACIONES FETALES"**

FCO. JAVIER PLAZA ARRANZ

MADRID, 1994.

A mi hija Belen.

AGRADECIMIENTOS

Deseo expresar mi agradecimiento:

Al Prof. Pedro de la Fuente Perez, Catedrático de Obstetricia y Ginecología de la Universidad Complutense de Madrid, por su entrega como Director de la tesis y por su decisiva ayuda como Jefe del Departamento que ha sido la fuente de nuestros datos.

A mi querido Prof. Juan Sobrado Perez, Prof. Titular de Anatomía Humana de la Universidad Complutense de Madrid, como Tutor de la tesis y por su constante, desinteresado e incondicional apoyo, ha sido para mi un ejemplo a seguir.

Agradecer, tanto a los miembros del Departamento de Obstetricia y Ginecología como de Pediatría, Genética y Anatomía Patológica del Hospital "12 de Octubre " de Madrid que me han ayudado en la realización de este trabajo, especialmente a nuestra Jefa de matronas Teresa Cabrera por su colaboración en la recogida de casos.

A Charo, mi mujer por su gran paciencia y estímulo que junto con mis padres siempre han sido mi principal apoyo para llevar a cabo esta tesis.

INDICE DE CAPITULOS

REVISION BIBLIOGRAFICA E HIPOTESIS

INTRODUCCION.....	1
1.CONCEPTO.....	2
1.1.-DEFINICION.....	2
1.2.FRECUENCIA.....	4
2.-CLASIFICACION.....	5
3.ETIOPATOGENIA.....	13
4.-EFICACIA DEL DIAGNOSTICO ECOGRAFICO.....	14
4.1.-HISTORIA.....	14
4.2.-SELECCION DE LOS CASOS.....	15
4.3.-CALENDARIO DE EXPLORACIONES.....	18
4.4.-TECNICA DE EXPLORACION.....	21
4.5.-ESTRATIFICACION DE LAS EXPLORACIONES.....	23
4.6.-RESULTADOS.....	29
4.6.a.-ESTUDIOS RETROSPECTIVOS.....	30
4.6.b.-ESTUDIOS PROSPECTIVOS.....	30
5.-EVOLUCION Y TRATAMIENTO.....	33
6.-CONSECUENCIAS SOCIOECONOMICAS Y SANITARIAS.....	36
7.-HIPOTESIS DE LA TESIS.....	41

MATERIAL Y METODO

1.MATERIAL.....	44
2.-METODOS.....	45

RESULTADOS

1.-RESULTADOS GLOBALES.....	48
2.-RESULTADOS DE LAS MALFORMACIONES POR APARATOS.....	58
2.1.-SISTEMA NERVIOSO CENTRAL.....	59

2.2.-RENALES.....	84
2.3.-CARDIACAS.....	106
2.3.a.-INCIDENCIA DE CARDIOPATIA CONGENITA CON HIDROPS.....	139
2.3.b.-ARRITMIAS CARDIACAS CONGENITAS.....	140
2.3.b.1.-ARRITMIAS CON CARDIOPATIA ESTRUCTURAL.....	141
2.3.b.2.-ARRITMIAS SIN CARDIOPATIA ESTRUCTURAL.....	142
2.4.-DIGESTIVAS.....	144
2.5.-EXTREMIDADES.....	161
2.6.-FACIALES.....	191
2.7.-HIDROPS.....	206
2.8.-RESPIRATORIAS.....	213
2.9.-PARTES BLANDAS.....	226
2.10.-DIAFRAGMATICAS.....	238
2.11.-OVARICAS.....	243
2.12.-ARTERIA UMBILICAL UNICA.....	247
3.-CROMOSOMOPATIAS Y MALFORMACIONES CONGENITAS.....	249
3.1.-FRECUENCIA DE ANOMALIAS CROMOSOMICAS EN MALFORMACIONES CONGENITAS DIAGNOSTICADAS ANTENATALMENTE.....	251
3.2.-TIPOS DE MALFORMACIONES CONGENITAS EN FETOS CON CROMOSOMOPATIA.....	253
3.3.-ASOCIACION DE CROMOSOMOPATIAS Y MALFORMACIONES CARDIACAS CONGENITAS.....	260
4.-COSTES.....	263

DISCUSION

1.-EFICACIA DEL DIAGNOSTICO.....	275
1.1.-INCIDENCIA.....	277
1.2.-CRITERIOS DE SELECCION.....	278
1.3.-EFICACIA GLOBAL DEL DIAGNOSTICO ECOGRAFICO.....	278
1.4.-EFICACIA DEL DIAGNOSTICO DE LAS MALFORMACIONES POR APARATOS.....	281
1.4.a.-SISTEMA NERVIOSO CENTRAL.....	281
1.4.b.-RENALES.....	283
1.4.c.-CARDIACAS.....	287
1.4.c.1.-CARDIOPATIAS CON HIDROPS FETALIS.....	289
1.4.d.-DIGESTIVAS.....	291
1.4.e.-EXTREMIDADES.....	294
1.4.f.-FACIALES.....	295
1.4.g.-HIDROPS.....	297
1.4.h.-RESPIRATORIAS.....	299
1.4.i.-PARTES BLANDAS.....	301
1.4.j.-DIAFRAGMATICAS.....	302

1.4.k.-OVARICAS.....	302
1.4.1.-ARTERIA UMBILICAL UNICA.....	303
2.-CROMOSOMOPATIAS.....	305
3.-COSTES.....	311
CONCLUSIONES.....	316
<hr/>	
BIBLIOGRAFIA.....	320
<hr/>	

**REVISION BIBLIOGRAFICA
E
HIPOTESIS**

INTRODUCCION

Las malformaciones congénitas constituyen un capítulo cada vez más importante tanto para la Obstetricia como para la Neonatología, la Genética y la Biología. Ello es debido a su relativa alta frecuencia, a la posibilidad de su diagnóstico prenatal y a los enormes progresos que se están realizando para comprender mejor su epidemiología, fisiopatología y sobre todo a la posibilidad de diagnóstico cada vez más precoz y en ocasiones, tratarlas.

1.-CONCEPTO:

1.1.-DEFINICION:

El término "malformación fetal" quedó definido de forma progresiva, gracias al gran número de publicaciones hasta el momento realizadas, desarrollándose numerosas clasificaciones de malformaciones mayores y menores. Es importante establecer los conceptos para poder realizar comparaciones entre los diferentes estudios. Nosotros nos hemos basado en la clasificación recomendada por los autores Pretorius y Nyberg¹. Una anomalía congénita es una alteración anatómica o estructural presente en el nacimiento incluyendo: malformación, deformación, disrupción y displasia; Independientemente de que las malformaciones congénitas sean únicas o múltiples; o bien, mayores y menores.

En general, las anomalías mayores están definidas como aquellas que originan una significativa discapacidad a largo tiempo y/o muerte del individuo, en contra de las anomalías menores. En nuestro estudio hemos excluido la mayor parte de las anomalías menores que las recogemos en dos cuadros: el primero, incluidas en el registro de Eurocat² y, el segundo, la clasificación del libro de texto de Smith³.

Guia Eurocat²:

- Espina bífida oculta no complicada.
- Estenosis del conducto lacrimal.
- Pequeñas anomalías faciales, oculares y nasales.
- Anomalías menores de los pezones.
- Hernia umbilical, inguinal y paraumbilical.
- Testículos no descendidos e hidrocele congénito.
- Fimosis e hipospadias.
- Anomalías palmares.
- Manchas cutaneas menores de 4cm²: nevus, hemangioma, tumor glómico y linfangioma.
- Luxación de cadera congénita postural.
- Hallux valgus, hallus varus y dedo martillo.
- Soplo cardiaco funcional.
- Ausencia o hipoplasia de una arteria umbilical.

Smith (text Book)³:

- Asimetría de piernas.
- Hirsutismo facial y corporal.
- Frénula aberrante.
- Pseudohermafroditismo.
- Esternón corto.
- Hoyuelos inusuales sobre prominencias oseas.
- Huellas dactilares de distribución inusual.

1.2.-FRECUENCIA:

Las anomalías congénitas están presentes hasta en un 14% de los recién nacidos⁴, las anomalías mayores en un 2-5%; de las cuales, el 20 o 30% terminan en muerte perinatal^{5,6}.

Heinonen⁷ para reconocer la frecuencia relativa de cada uno de los defectos publicó un estudio basado en un proyecto colaborativo prenatal en 1977, el cual representa una importante fuente de información sobre un total de 50.282 mujeres gestantes, encontrando una prevalencia de 6,5% de malformados y un 8,8% de malformaciones. Un poco más de la mitad fueron consideradas como malformaciones mayores, y definidas como potencialmente tratables en vida postnatal como representación de defectos cosméticos importantes.

En los Estados Unidos nacen cada año de 100.000 a 150.000 niños con alguna anomalía congénita significativa, de los cuales 68.000 tienen una malformación física importante⁸.

Un 4% de los niños al primer año de vida, presentan anomalías neurológicas, cardíacas, renales o de cualquier otro tipo, que al nacimiento aún no se habían manifestado⁹.

Otro 3% tiene malformaciones que usualmente están causadas durante la última etapa de la vida intrauterina por problemas de espacio dentro de la madre¹⁰.

2.-CLASIFICACION:

- Malformación.
- Deformación.
- Disrupción.
- Displasia.

Una malformación es un defecto estructural primario que ocurre durante el desarrollo de un órgano o tejido. La mayor parte de las malformaciones heredables lo hacen como rasgos poligénicos, con un riesgo de recurrencia relativamente bajo y la cirugía correctora con frecuencia es eficaz. Los síndromes con malformaciones múltiples comprenden defectos en dos o más sistemas y con frecuencia se asocian con retraso mental. El riesgo de recurrencia viene determinado por la etiología, que puede ser cromosómica, teratogénica, debida a un gen único o, en la mayoría de los casos, desconocida¹¹.

Algunas anomalías menores y su momento de aparición:

- | | |
|---|---|
| - Sindactilia..... | 6 ^a semana |
| - Surco siniesco..... | 11 ^a semana |
| - Rodete nucal..... | 11 ^a -16 ^a semana |
| - Dermatoglifo..... | 15 ^a -20 ^a semana |
| - Epicantus..... | variable |
| - Hendidura palpebral superior.... | variable |
| - Hendidura palpebral inferior.... | prenatal |
| - Prominencias palatinas..... | prenatal |
| - Hoyuelos sobre prominencias
oseas..... | 3 ^o trimestre |

Algunas anomalías mayores y su momento de aparición:

SNC:

- Holoprosencefalia.....23 dias.
- Anencefalia.....26 dias.
- Meningocele.....28 dias.

Faciales:

- Labio leporino.....36 dias.
- Quiste de surco braquial...8 semanas.
- S.Robin.....9 semanas.
- Hendidura palatina.....10 semanas.

Cuello:

- Atresia esofágica.....30 dias.
- Higroma quístico.....40 dias.

Abdomen:

- Atresia rectal.....6 semanas.
- Hernia diafragmática.....6 semanas.
- Atresia duodenal.....7-8 semanas.
- Malrotación intestinal...10 semanas.
- Laparosquisis.....10 semanas.
- Divertículo de Meckel....10 semanas.

Genitourinarias:

- Extrofia vesical.....30 dias.
- Obstrucción uretral.....9 semanas.
- Utero bicorne.....10 semanas.
- Hipospadias.....12 semanas.
- Criptorquidia.....7-8 meses.

Cardiovascular:

- Transposición G.V.34 dias.
- C.I.V.6 semanas.
- Ductus art. persist.9-10 meses.

Miembros:

- Aplasia del radio.....38 dias.
- Sindactilia.....6 semanas.

La deformación está debida a fuerzas extrínsecas cuya causa no está originada en los propios

tejidos fetales, ni en el desarrollo estructural¹².

La gran mayoría de las deformaciones se manifiestan como deformidades posturales. La hipótesis de que las deformidades pudieran estar causadas por factores mecánicos durante la vida fetal data de antes de Hipócrates, siendo confirmada más recientemente, por Browne¹³ (1934, 1936 y 1955) y por Chapple¹⁴ (1935). Desde 1959 numerosos estudios clínicos radiológicos y patológicos se han realizado al respecto de la etiología de estas deformidades (Dunn, 1969)¹⁵.

Todas las partes del niño pueden estar afectadas, las más importantes deformidades son: diversos tipos de pies deformes, tortícolis esternocleidomastoidea congénita, escoliosis postural congénita y luxación congénita de cadera. Menos comunes y menos importantes deformidades incluyen: curvaturas en las piernas como genu recurvatum, deformidades en los miembros superiores y torax, facies típica por compresión en oligoamnios, plagiocefalia congénita, dolicocefalia, asimetría mandibular y retrognatia, neuropraxias ciática y del obturador. Algunos casos, sobre la línea media como paladar hendido, artrogriposis congénita múltiple y sindactilia parecen tener también origen mecánico.

Un niño de 5 años requiere 6 años para doblar su peso. En cambio, un feto de 28 semanas de gestación, dobla su peso en 6 semanas; y un embrión de 8 semanas de gestación en solo 6 días. Así, si la tasa de crecimiento fuese el único factor determinante de la deformación, pudiera decirse que el feto es 52 veces más vulnerable y el embrión 365 veces que un niño de 5 años. Además, el feto está confinado en un pequeño espacio y está expuesto al tono

uterino y de la pared muscular abdominal materna.

Durante los primeros meses de la gestación, cuando el feto es frágil y crece rápidamente, está protegido de las presiones del útero por el fluido amniótico, que permite también frecuentes movimientos y cambios de posición. A medida que la gestación progresa, el crecimiento fetal sigue avanzando a expensas de la cantidad de este fluido. Cuando el feto normalmente continua su crecimiento hasta el término, el volumen del líquido amniótico comienza a decrecer a las 37 semanas.

Se ha demostrado que tanto el oligoamnios favorece la deformación como el polihidramnios actúa de factor protector frente a presiones extrínsecas¹⁶.

Otro importante factor en la etiología de la deformación prenatal es la forma de la cavidad amniótica, en la cual el feto se desarrolla. Esta forma está en parte determinada por el útero en si mismo, el cual no solamente varía entre cada individuo, como cualquier otra parte del cuerpo; sino que también depende de malformaciones propias, como en los casos de útero unicornio y en los uteros miomatosos.

Otros factores actúan modificando la forma de la cavidad amniótica, como es la estructura de los músculos abdominales maternos. Cuando éstos no han sufrido una importante distensión por previas gestaciones, el alto tono tiende a comprimir el útero contra la columna vertebral.

De todos los niños que presentan malformaciones, mas de una tercera parte tienen

múltiples defectos, algunos de los cuales están causados por anomalías en los cromosomas como mutaciones o por exposición a factores teratogénicos. Estos niños han de ser considerados como portadores de malformación tipo síndrome¹⁷.

En 1961 Benirschke¹⁸ sugirió por primera vez, en un gemelo homocigótico defectos estructurales causados por accidentes vasculares intrauterinos. Se habría una tercera categoría de defectos congénitos: la disrupción. En ellas, el problema ha surgido accidentalmente en el curso de un normal desarrollo fetal con una estructura previamente formada con normalidad y sobre la cual actúa una fuerza destructora: la interrupción del flujo vascular normal, causada por oclusión o hemorragia.

Este es uno de los mecanismos más comunes causantes de la morfogénesis disruptiva. Este tipo de problema afecta, con mayor incidencia, a mujeres que durante el embarazo han usado cantidades importantes de drogas como la cocaína.

Estos tres tipos de categorías¹² de defectos estructurales se pueden esquematizar así:

Problema malformativo:

- Malformación: (mala formación)

* Múltiple / Síndrome.

* Unica.

- Deformación: (causa mecánica)

- Disrupción: (proceso destructivo)

La categoría de malformaciones intrínsecas suele tener origen antes del final del periodo embrionario de la organogénesis, porque las malformaciones están causadas por agentes intrínsecos en el desarrollo tisular. Las disrupciones son el resultado de la destrucción de tejidos formados previamente, por lo tanto, suelen ocurrir durante el final de la gestación. Las deformaciones son usualmente debidas a la falta de espacio dentro del útero, que el feto ha de soportar al final de la gestación; son mas comunes en primigestas, gemelos y otros tipos de gestaciones múltiples, gestaciones prolongadas, presentaciones anómalas, oligoamnios y anomalías estructurales uterinas.

La presentación de nalgas ocurre en alrededor de un 4% de los partos y, está asociada con aproximadamente el 32% de las deformaciones extrínsecas diagnosticadas en el momento del nacimiento⁹. Fetos que permanecen en presentación de nalgas durante un largo periodo de tiempo desarrollan usualmente una forma del craneo característica, con marcada dolicocefalia y un ligero afilamiento de la prominencia occipital ("breech head").

Además, cuando se examina a un niño recién nacido tras un parto de nalgas, se pueden observar otros tipos de deformaciones como la luxación congénita de cadera hasta en un 17% de los casos. Si la presentación es de nalgas puras; es decir, con las piernas estiradas dentro del útero, la incidencia de luxación congénita de cadera asciende hasta un 25%⁹, manifestandose durante varias semanas después del nacimiento con cierta discapacidad funcional. No es extraño, que por compresión o inmovilidad surjan alteraciones como: isquemia neural, deficiente desarrollo y nutrición muscular e incluso atrofia. En casos extremos, la artrogriposis puede estar causada por inmoviliación prolongada (Drachman and Coulombre, 1962)¹⁹.

También se observa postnatalmente, en niños con retraso psicomotor e hipotónicos, que adoptan durante mucho tiempo una posición constante, que tienen el riesgo de desarrollar deformaciones craneofaciales, particularmente plagiocefalia.

El precio a pagar por una mayor madurez fetal al nacimiento y una mayor capacidad de superar el estrés de la vida extrauterina es un 2% de incidencia de deformidades. Quizás sea mejor pensar que el 98% de los niños no presentan deformidades al nacimiento y, que el 90% de las deformaciones se corrigen espontáneamente y con un tratamiento postural adecuado, casi el 100%¹⁶.

Los defectos disruptivos de la morfogénesis han sido recientemente incluidos dentro de los defectos estructurales y aún hay mucho por estudiar dentro de este capítulo. La destrucción de estructuras previamente formadas con normalidad, como resultado de un cambio vascular causado por restos necróticos, como en el caso de gemelos monocigóticos que presentan anastomosis vasculares placentarias²⁰, se produce una coagulación intravascular diseminada resultado de la entrada embolígena procedente del gemelo muerto hacia la circulación del gemelo superviviente. Cuando estos émbolos obstruyen la circulación distal se produce isquemia tisular y secundaria muerte de los tejidos.

Melnick estima en alrededor de un 3% la incidencia de este fenómeno en gemelos monocigóticos a término, produciéndose en el 1% serios defectos cerebrales como consecuencia de la interrupción vascular.

Como se comentó anteriormente, una situación similar de interrupción de origen vascular se

atribuye al uso de cocaína durante la gestación.

Defectos estructurales disruptivos descritos en gemelos monocigóticos supervivientes:

Defectos del sistema nervioso central²¹⁻²³:

- Necrosis cerebelar.
- Hidranencefalia.
- Porencefalia.
- Encefalomalacia multiquística.
- Hidrocefalia.
- Microcefalia.
- Sección de médula espinal.

Defectos gastrointestinales^{24,25} :

- Atresia de intestino delgado.
- Atresia de colon.
- Atresia de apéndice.

Defectos renales²⁶:

- Necrosis cortical.
- Riñón en herradura.

Microsomía hemifacial²².

Aplasia congénita cutánea²⁷.

Defectos distales en miembros²⁸.

Un tipo de anomalía infrecuente que resulta de la disrupción vascular en gemelos, es el defecto denominado acardio-acéfalo, cuya frecuencia se estima en 1 por 34600 nacimientos²⁹. La patogénesis de este trastorno parece radicar en la circulación del gemelo acardio, estableciéndose una perfusión arterial reversa (TRAP), siempre descrito en gemelos

monocigóticos, y con frecuentes las alteraciones cromosómicas en estos casos³⁰. La imagen ultrasónica prenatal es característica, se presenta usualmente como una estructura separada de un feto aparentemente normal todo ello dentro de la cavidad uterina, el feto acardio se muestra como una masa ovoidea con áreas de calcificación lineal dentro de la sólida masa y con densidades ecográficas variables. Con una pequeña area anecoica pulsatil a aproximadamente 50 latidos por minuto. En el exámen macroscópico se diferencia un polo caudal y otro cefálico. A la microscopía se describe tejido cardiaco.

3.-ETIOPATOGENIA:

Muchas de las malformaciones con cromosomopatía presentan anomalía física y mental. Hay múltiples razones para considerar de gran importancia la detección de anomalias congénitas antes del nacimiento con vistas al tratamiento, si es posible; o a la prevención, ya que la mayoría pueden ser detectadas antes del nacimiento; lo que supone un estímulo para la investigación en este campo³¹.

El creciente interés científico viene reflejado en el número de publicaciones aparecidas sobre procedimientos diagnósticos para detectar estas anomalias: en 1979 fueron 97, en 1981 hasta 151 y en 1992 más de 300.

Etiológicamente sólo un 10% de las anomalías registradas pueden ser atribuibles a infecciones virales, un 30% a causas hereditarias, y más del 60% se consideran espontaneas³². Se han descrito múltiples factores etiológicos, que no se han considerado por estar fuera del

objetivo de nuestro trabajo.

4.-EFICACIA DEL DIAGNOSTICO:

4.1.-HISTORIA:

La ecografía obstétrica nace en 1958 con la imagen bidimensional de un feto en el útero realizada por Donald, Mac Vicar y Brown³³.

En 1978 encabezaba Lars Grennert³⁴ un trabajo sobre los beneficios del screening ecográfico en la gestación de este modo: "Está próximo el día en el cual se pueda realizar una ecografía de rutina a cada embarazada".

Desde mediados de los años 70 se inició la controversia sobre la ecografía obstétrica de screening, surgieron dudas sobre la utilidad de este procedimiento, en países como Alemania y Suecia³⁵, incluso en 1985 autores como Sabagha³⁶ de Chicago propugnaban el uso de ecografía obstétrica dirigida para embarazadas de alto riesgo de portar un feto con anomalía congénita, indicando que la ecografía "dirigida" al diagnóstico de malformación congénita realizada en un nivel 2, no se hacía de forma rutinaria en la mayoría de los centros diagnósticos de los Estados Unidos. La razón principal era, que la relación costo-beneficio aún no estaba bien establecida. Países que actualmente la incluyen de forma indiscutible dentro de sus prestaciones sanitarias públicas.

4.2.-SELECCION DE LOS CASOS:

También preocupaba la cuestión referente a la seguridad e inocuidad del diagnóstico ecográfico; así, en 1984 el Instituto Nacional Estadounidense de la Salud³⁷ convocó una conferencia internacional para enumerar la lista de indicaciones médicas selectivas para la realización de ecografía obstétrica:

- Evaluación del crecimiento fetal.
- Sangrado vaginal durante la gestación.
- Determinación de la presentación fetal.
- Sospecha de gestación múltiple.
- Amniocentesis.
- Discrepancia en la altura uterina.
- Masas pélvicas.
- Sospecha de mola.
- Localización del cerclaje cervical.
- Sospecha de gestación ectópica.
- Sospecha de muerte fetal.
- Sospecha de malformación uterina.
- Localización de dispositivo intrauterino.
- Seguimiento del desarrollo folicular.
- Observación de eventos intraparto.
- Perfil biofísico.
- Sospecha de oligoamnios e hidramnios.
- Abruption placentae.
- Versión externa.
- Estimación del peso fetal en RPM y pretérminos.
- Valores anómalos de alfafetoproteína.
- Seguimiento de anomalías fetales.
- Seguimiento de la localización de la placenta en placenta previa.
- Historia de anomalía congénita anterior.
- Evaluación seriada del peso fetal en gestaciones múltiples.
- Evaluación del estado fetal como cuidado prenatal.

Durante el desarrollo de la misma conferencia del NIH³⁸, se recomendaba el examen ecográfico prenatal sólo cuando existiera una indicación médica específica.

Coincidía en esta apreciación, Li y col.³⁹ apuntando la necesidad de realizar ensayos randomizados controlados para poder recomendar la ecografía de screening durante la gestación.

Estudio más actuales randomizados como el de Newnhan⁴⁰, indican la posibilidad de un mayor riesgo de padecer retraso del crecimiento intrauterino y de tener bajo peso al nacer en fetos explorados, al menos 5 veces, mediante ultrasonidos y Doppler durante el 2º y 3º trimestre de la gestación.

Desde 1973 se realiza en Suecia³⁴ screening ecográfico de rutina dentro de los cuidados prenatales para todas las mujeres embarazadas. Y desde 1974 introdujo la Clínica Mayo⁴¹ la ecografía de forma rutinaria en el final del segundo trimestre y la primera parte del tercero.

La mayoría de los argumentos a favor de la ecografía de screening en la embarazada trataban de identificar la edad gestacional adecuadamente y reconocer las gestaciones múltiples. Sobre estos puntos se basaba el programa de screening realizado en Suecia, programa que posteriormente se completó con el seguimiento prenatal de estos gemelos⁴². Se determinó que el uso de los ultrasonidos era el método más adecuado para datar la gestación, lo que permitió reducir significativamente la incidencia de inducciones por postmadurez, a pesar de que anteriores estudios con este objetivo no obtuvieron tan buenos resultados.

Para Levi⁴³, la ecografía obstétrica antes de 1970, era un privilegio de unos pocos y desde 1975, ha sido progresivamente aplicada en todos los centros de moderna práctica obstétrica pública y privada. Realizó un estudio sobre la aportación de los ultrasonidos a la obstetricia, abordando el problema mediante una metodología experimental que estableció en 5 etapas bien definidas:

1^a.- Comparación retrospectiva de los resultados obtenidos en el periodo precedente y siguiente a la aplicación de los ultrasonidos.

2^a.- Comparación de resultados de forma prospectiva con 2 series de pacientes randomizadas: explorados y no explorados por ultrasonidos.

3^a.- Comparación de resultados obtenidos durante el mismo periodo de tiempo en dos instituciones diferentes: una que aplicó ultrasonidos y la otra no.

4^a.- Comparación a posteriori de resultados obtenidos durante el mismo periodo de tiempo en la misma institución entre pacientes explorados y no.

5^a.- Exámen a posteriori de las historias clínicas juzgando el beneficio subjetivo de la aportación de la ecografía.

Los motivos más comunes de selección de gestaciones de alto riesgo que indiquen el traslado de una gestante a un centro de diagnóstico especializado, suelen ser⁴⁴:

- Sospecha ecográfica en programa de screening.
- Historia familiar.
- Inadecuada precisión de la edad gestacional.
- Retraso en el crecimiento intrauterino.
- Edad materna.
- Confirmación del bienestar fetal.
- Sangrado vaginal.
- Oligoamnios y polihidramnios.
- Patología placentaria.
- Presentaciones fetales anómalas.
- Rotura prematura de membranas.
- Taquicardia fetal.
- Gestación cronológicamente prolongada.
- Muerte fetal anterior.
- Patología materna.
- Exposición a agentes teratógenos.
- Alfafetoproteína elevada.
- Cerclaje cervical previo.
- Cromosomopatías en los progenitores.
- Historia familiar previa desconocida debido a adopción.

4.3.-CALENDARIO DE EXPLORACIONES:

Aunque la utilidad de los ultrasonidos en obstetricia es incuestionable, el número de exámenes y el momento en que se deben de realizar, si es motivo de controversia⁴⁵. Diversos autores trataron de demostrar la ventajosa relación entre eficacia y coste de la ecografía de rutina en el embarazo, tanto a nivel particular como social; Levi y col⁴³ comparan el coste-eficacia de la examinación ecográfica en tres momentos de la gestación con respecto a un seguimiento de la misma sin exámenes ecográficos. Aunque no llega a determinar la relación coste-beneficio de cada una de las tres exámenes por separado.

Belfrage y col⁴⁶. pretenden demostrar, que la ecografía screening de rutina realizada precozmente en la gestación no tiene ninguna repercusión en la tasa de fetos nacidos muertos o sobre puntuaciones bajas del test de Apgar. Pero encuentra un descenso del número de inducciones de parto en la población examinada ecográficamente, con una subsiguiente reducción importante del número de cesáreas, debido a una más precisa determinación de la edad gestacional. Además, la examinación en el segundo trimestre, antes de la 24 semana, también proporciona una buena aproximación de la edad gestacional, como demostró Grennert y col³⁴.

La rentabilidad del diagnóstico ecográfico en el segundo trimestre es mayor que en el tercero, y que por supuesto, el primero; en cambio, es necesario en toda propuesta de diagnóstico de malformación congénita incluir exámenes ecográficos a lo largo de toda la gestación, no solamente porque determinadas malformaciones no sean diagnosticables en ciertos periodos de edad gestacional, sino que es preciso el seguimiento de la evolución, en muchos casos para determinar el pronóstico. El número de ecografías para los principales grupos de trabajo suele ser similar. Estimándose en una media de 4,2 el número de ecografías por caso si el feto es malformado y, una media de 3 en los grupos de control. El promedio en ambos grupos suele ser de: una examinación realizada en el primer trimestre, otra en el segundo trimestre y dos durante el tercero.

Para Lys-Levi⁴⁷ el número máximo de controles ecográficos fue de nueve en el grupo de control y veintidos en el grupo de los casos.

Hill⁴⁸ realizó una sola ecografía en el 58%, dos en el 29%, tres en el 9% y cuatro o más

en el 5%.

En el estudio italiano de Padua⁴⁹, se realizan también una media de 4,31 ecografías en cada caso.

En Hainaut⁵⁰ en 1986, un promedio de cuatro exámenes ecográficos se realizaron durante la gestación: uno en el primer trimestre, uno en el segundo y dos en el tercero. En Francia, dos ecografías de forma rutinaria son reembolsadas al paciente de una manera habitual a través de los recursos sanitarios, según datos de 1981⁵¹. Esta observación indica que otros factores, aparte de las razones médicas, suelen influir con frecuencia en el número de exámenes.

El examen ecográfico de screening es actualmente rutinario en la práctica obstétrica habitual de numerosos países; desde 1980, en Alemania se estableció también el derecho de cada gestante a ser examinada ecográficamente dos veces durante cada embarazo⁵².

Para la Sección de Medicina Perinatal de la Sociedad Española de Obstetricia y Ginecología, durante un embarazo de curso normal, se recomiendan realizar tres exploraciones ecográficas: 1ª) Entre la 8ª y 12ª semana, 2ª) Entre la 18ª y 20ª semana, y 3ª) Entre la 34ª y 36ª semana.

4.4.-TECNICA DE EXPLORACION:

El Colegio Americano de Radiólogos y el Instituto Médico Americano de Ultrasonidos⁵² propusieron un mínimo de objetivos para las exámenes obstétricos ecográficos. En mayo de 1988 el Colegio Americano de Obstetricia y Ginecología, publicó un "Technical Bulletin"⁵³, recomendando también un mínimo de objetivos a cubrir en todo examen ecográfico en la gestante. El concepto de diferentes niveles de examen se revisó y los clásicos términos de "básico" y "dirigido" dejaron de aplicarse. Reconociendo que en algunas situaciones no existían diferencias, y se sugirió una mayor flexibilidad en las categorías. Este "Technical Bulletin" fue un intento de estandarizar el contenido de la examen obstétrica mediante ultrasonidos y, rentabilizar al máximo la información obtenida durante la prueba, dentro de un tiempo razonable aplicado a cada examen. También se trató de orientar, a los pacientes y a la opinión pública, acerca de las limitaciones propias, como en toda prueba diagnóstica capaz de ofrecer una determinada información en un periodo de tiempo limitado.

Una examen básica es apropiada de forma rutinaria en todas las pacientes obstétricas y una prueba dirigida debe realizarse por una indicación específica, como historia familiar de anomalía congénita, anomalías detectadas durante la realización del examen básico, una verdadera elevación o disminución del nivel plasmático de alfafetoproteína en el suero materno. La prueba dirigida debía ser realizada por un obstetra especialmente cualificado en ultrasonidos. La examen básica comprende una serie de componentes que deben de ser especificados lo mas claramente posible. Estos componentes incluyen:

- número de fetos.
- presentación fetal (en segundo y tercer trimestre).

- viabilidad fetal.
- localización placentaria.
- volumen de líquido amniótico.
- edad gestacional (por al menos dos parámetros).
- detección de masas pélvicas (en el prime trimestre).

Es realista reconocer que no todas las malformaciones pueden ser diagnosticadas; a pesar de ello, el "Boletín" proporciona una guía sobre la examinación básica de la anatomía fetal, que debe de ser explorada principalmente siguiendo las siguientes pautas para el nivel 2º:

- cabeza y medula espinal.
- ventrículos laterales, para excluir hidrocefalias precozmente.
- cuello fetal: detección de higromas y masas en la cara anterior.
- torax: derrames pleurales.
- piel: descartar la aparición de edemas.
- miembros: medir la longitud de los huesos largos y evaluar los movimientos (un daño neurológico puede ser inicialmente diagnosticado al detectar una anormal o ausencia unilateral de movimientos fetales.
- corazón (visión de 4 cámaras).
- abdomen: buscar la existencia de ascitis.
- estomago e intestinos: presencia o exceso de acúmulo de fluido que pudiera indicar obstrucción o la presencia de masas abdominales.
- en la inserción del cordón: medir la circunferencia abdominal fetal para reconocer defectos de pared.

- riñones: visión longitudinal y transversa de los riñones y de la vejiga (cuando hay oligoamnios, es particularmente importante visualizar la vejiga para excluir la existencia de una posible agenesia renal).

- determinación de la edad gestacional mediante la medición del DBP, perímetros cefálico y abdominal, estimación del peso fetal y longitud del fémur, a fin de detectar discrepancias en las mediciones que pudieran sugerir un retraso en el crecimiento intrauterino.

- cuando hay una significativa disparidad entre la longitud del fémur y el diámetro biparietal, realizar medidas adicionales en otros huesos largos para excluir una posible displasia esquelética.

- determinar el cociente entre circunferencia abdominal y cefálica y repasar la arquitectura intracerebral.

Se acepta comunmente la posible aparición de determinados problemas técnicos durante la exploración ecográfica, debidos a ciertas posiciones fetales, obesidad materna, o disminución fisiológica del líquido amniótico, principalmente en la última fase de la gestación, que en ocasiones, no permiten la visualización adecuada de alguna de las estructuras fetales.

4.5.-ESTRATIFICACION DE LAS EXPLORACIONES:

La controversia sobre el modo en que deben de ser examinadas las pacientes, ya sea rutinariamente o por indicación previa, no se resuelve comparando los índices de sensibilidad, que pueden ser del 90% en grupos con indicación previa o ligeramente superior al 40% en

la población general de gestantes.

Por otra parte, las anomalías congénitas son difíciles de diagnosticar clínicamente y la mayoría sucede en gestaciones sin factores de riesgo identificables.

Para comparar los resultados de la "ecografía dirigida" con la "ecografía de screening", para la detección de anomalías congénitas, han de tenerse en cuenta los siguientes aspectos:

- conocer la dimensión de la población de gestantes del cual se seleccionan las gestaciones de alto riesgo.

- el número de malformaciones congénitas no diagnosticadas, producto de las gestaciones no seleccionadas.

La cuestión es, saber si el número de fetos afectados y detectados en el examen de la población seleccionada es significativamente mayor o menor que el número de diagnósticos en la población general de gestantes.

Otra cuestión es, la edad gestacional a la cual, las anomalías congénitas son detectadas en ambas poblaciones. Hegge y col⁵⁶ han insistido, de acuerdo con sus hallazgos, que la ecografía obstétrica dirigida basada en factores de riesgo, no sólo no detecta los fetos anormales de gestaciones sin esos factores de riesgo, sino que en determinados casos puede fallar en diagnosticar con suficiente prontitud a fetos alterados en gestantes con una indicación previa que permitan incluirlas dentro del programa de opciones terapéuticas.

La diferencia observada entre las prevalencias de las anomalías congénitas de ambos

grupos, parece indicar que las pacientes no están sometidas normalmente a factores de riesgo. Algunas anomalías congénitas, en ocasiones se ignoran, al no llegarse a diagnosticar y no se contabilizan como falsos negativos si el screening no las detectó. Esto se puede deducir, en determinados programas de screening⁵⁷, que presentan una alta sensibilidad (58,1%), pero con baja prevalencia (1,03%).

El daño psicológico ante un error en el diagnóstico de la ecografía de screening, pudiera considerarse menos grave comparandolo a una eventual equivocación en una exploración dirigida; es otro argumento en favor de la ecografía sistemática de screening. La ansiedad de los progenitores, en el primero y segundo trimestre, por conocer la adecuada formación del feto es un problema habitual, como afortunadamente el valor predictivo negativo es alto, el diagnóstico del feto normalmente formado ofrece una gran seguridad de diagnóstico.

La cuestión más controvertida fue por lo tanto, establecer si los ultrasonidos deben ser aceptados como test de screening para la detección de anomalías congénitas. Para responder esta cuestión, deben de ser considerados los criterios que definen un screening y compararlos con los resultados que permiten obtener.

Por lo tanto, se debe justificar el uso como test de screening para detectar anomalías congénitas sin sospecha clínica si cumple los siguientes criterios⁵⁸:

- poder alcanzar una sensibilidad suficiente: una cifra del 40% parece razonable, teniendo en cuenta que, a menudo las anomalías no son detectables por falta de signos clínicos.

- sea posible obtener una alta especificidad y un bajo número de diagnósticos falso positivos. Con una especificidad superior al 99,9% en el estudio de screening no parece verosímil que pueda mejorarse esta cifra; ya que uno de los riesgos del screening sobre una población de riesgo no elevado, sea el alto número de diagnósticos falsos positivos. El valor predictivo positivo es también muy alto indicando que el número de errores atribuibles al screening es muy bajo.

- Los pacientes puedan encontrarse ante una técnica accesible, cómoda y sin grandes inconvenientes. La ecografía obstétrica es probablemente la única examinación técnica demandada por la propia paciente, a veces con demasiada frecuencia.

- No provoque efectos adversos sobre la madre ni el feto. No se han descrito efectos perjudiciales dentro de las recomendaciones para el uso de las exámenes⁵⁷.

- Una terapia efectiva se pueda realizar sobre determinados problemas: existen posibilidades médicas y quirúrgicas para algunas anomalías congénitas; además, mejorando la capacidad diagnóstica se puede incidir más sobre los recursos terapéuticos y sobre la prevención.

El diagnóstico precoz en fase de screening ofrece beneficios terapéuticos respecto al diagnóstico tardío: como posibilidad de realizar cariotipo y otros análisis adicionales. Además si la anomalía no es tratable, cabe la posibilidad de ofrecer la voluntaria interrupción de la gestación.

- Los beneficios de la ecografía de rutina están plenamente justificados si la magnitud

del coste económico se puede soportar por los recursos humanos y tecnológicos limitados. Para Levi el coste aparece muy por debajo de los beneficios obtenidos, este es uno de los principales objetivos del proyecto multicéntrico Europeo.

- El coste de la ecografía dirigida en infraestructura y tiempo de dedicación en cada exámen para obtener una alta sensibilidad como Sabbagh y col.³⁶ que por término medio precisan de una hora para cada caso, incluyendo:(1)realización de historia clínica y motivos de referencia, (2)realización de ecografía previa según nivel 1 de examinación, usualmente realizada por un médico no especialmente entrenado en ecografía obstétrica y (3)detallada examinación de la anatomía fetal en múltiples cortes sagitales, transversos, coronales y oblicuos por un ecografista experto.

Para otros autores como Levi⁴³ el tiempo medio en cada examinación suele ser de 15 minutos, no incluye ni la fase de documentación, ni la realización de la ecografía básica.

Cuando finalmente parecía aceptado el beneficio de la ecografía de screening en el embarazo, Ewigman BG. y col. junto al Grupo de Estudio RADIUS ⁵⁸ demuestran que no existen diferencias significativas respecto a la morbilidad perinatal, partos pretérminos, postérminos, gemelares y bajo peso al nacer, entre el grupo con ecografía de screening en la gestación y en grupo de control, formado por las gestantes que fueron exploradas por ecografía sólo si existía una indicación basada en la clínica. No obstante, este trabajo en el apartado referente al diagnóstico de las malformaciones fetales, presenta una sensibilidad del 34.8% en el grupo de screening contra sólo el 11% en al grupo de control. Se demuestra así, indirectamente el beneficio de la ecografía en el diagnóstico de las malformaciones fetales,

aunque cuestione el beneficio de la exploración ecográfica en otros aspectos de la gestación.

Un importante aspecto que no se suele contemplar, generalmente en los estudios, es el grado de seguridad total en el diagnóstico, no sólo considerar a un feto como malformado estimandole como verdadero positivo sin especificar si es o no un polimalformado, debieran de describirse antenatalmente el conjunto total de malformaciones que éste presenta.

En general, el grado de seguridad suele depender de cuatro parámetros:

- la experiencia del examinador.
- la prevalencia de la anomalía en una localización geográfica específica.
- si la población fué examinada con historia anterior, test bioquímicos, o ecografías de nivel básico, o por alguna otra complicación de la gestación.
- de la profundidad de la realización del exámen postnatal, con el objeto de detectar anomalías subclínicas en el recién nacido que incremente la tasa de prevalencia de malformaciones.

Manchester⁴⁴ a pesar de obtener una sensibilidad del 99%, reconoce que el 37% de las malformaciones no se llegaron a diagnosticar, ya que para establecer estos índices se suele considerar comunmente como un feto igual a un caso en vez de una malformación igual a un caso. Así, un feto polimalformado figura como un verdadero positivo cuando en el mismo individuo posiblemente se encuentren múltiples anomalías mayores que no se han diagnosticado.

NIVELES ECOGRAFICOS

Los niveles hacen referencia a la experiencia del personal examinador, para Levi⁵⁹ se pueden diferenciar tres niveles:

Nivel 1.- Incluye personal médico o no médico con una experiencia de al menos, 4 meses con ocupación a tiempo completo y haya realizado 400 exámenes obstétricos y 200 ginecológicos.

Nivel 2.- Incluye el nivel 1 más 5 años de experiencia en ultrasonidos, con 5000 exámenes obstétricos y 2000 ginecológicos. El nivel 2 está capacitado para presentar comunicaciones en congresos monográficos.

Nivel 3.- Incluye los requisitos del 2 y haber realizado publicaciones y certificar experiencia en técnicas invasivas asociadas a la ecografía (Sociedad Alemana de Ultrasonidos en Medicina "DEGUM").

4.6.-RESULTADOS:

Numerosos trabajos tanto retrospectivos como prospectivos, han tratado de estimar el beneficio; y en algunos casos, el coste de la examinación ecográfica de la gestante para el diagnóstico de malformaciones congénitas de manera habitual, en forma de screening; y en otras ocasiones, para determinadas gestaciones con factores de riesgo o antecedentes

personales. Es lo que se ha venido denominándose "ecografía dirigida".

4.6.a.-ESTUDIOS RETROSPECTIVOS:

El primer estudio retrospectivo se publicó en 1983, por el Person-Kullander⁶⁰, tratando de demostrar los beneficios del screening ecográfico para las malformaciones sobre una amplia población de 22400 gestantes, obtuvieron una sensibilidad de sólo el 24%.

Lys⁴⁷ realizan otro estudio retrospectivo sobre el beneficio ecográfico en 1988 en una población de 8316 gestantes, con una incidencia de un 2,3% de malformados obtienen una sensibilidad de sólo el 14%, con valores del 98% de especificidad.

En la Universidad de Padua, en 1988, Luzzato y col⁴⁹. alcanzan una sensibilidad del 30% sobre una población seleccionada y orientada.

4.6.b.-ESTUDIOS PROSPECTIVOS:

La Escuela Sueca de Malmo fue la primera en introducir el screening ecográfico en toda gestante, Lars Grenner³⁴ publica en 1978 la lista de los beneficios ecográficos en la gestación sobre el diagnóstico en gemelares y en el diagnóstico de gestaciones postérmino y amenazas de parto pretermino mediante un adecuado establecimiento de la edad gestacional; aunque no aporta datos sobre la sensibilidad en el diagnóstico de las malformaciones, establece las bases metodológicas del screening ecográfico.

La respuesta de la Escuela Americana al trabajo sueco, surge un año después, en 1979, Hobbins⁶¹ en una población de gestantes seleccionadas con una incidencia de 1,4% de malformaciones sobre una población de 2500 gestantes. Tampoco aporta datos sobre la sensibilidad y especificidad en el diagnóstico, pero alcanza a diagnosticar hasta 36 malformaciones intraútero frente a las 4 que sólo habían llegado a diagnosticarse en el estudio anterior.

Bakketeig³⁵ en 1980 realiza un trabajo prospectivo randomizado en el screening ecográfico durante la gestación, no especialmente dirigido al diagnóstico de malformaciones, pero obtiene unas conclusiones negativas al respecto del beneficio de la ecografía sistemática en la gestación.

Persoon⁶⁰ publica otro estudio prospectivo de screening sobre una población general, con una incidencia de 0,4% de malformados, tampoco aporta datos de la sensibilidad en el diagnóstico y la incidencia es muy baja.

Hill⁴⁸, de la clínica Mayo, en 1983 sobre una población de 5420 gestantes obtiene un 31% de sensibilidad con un 100% de especificidad en una población seleccionada de 1,2% de incidencia de malformados. En el mismo año Sabbagha³⁶ obtiene, sobre una población seleccionada, los mejores índices en el diagnóstico que se hayan publicado, obteniendo un 95% de sensibilidad, 99% de especificidad, 95 y 99% de valor predictivo positivo y negativo, respectivamente; en una pequeña población de 615 gestantes especialmente seleccionadas.

Tres trabajos se publican en 1987. Uno belga, de Levi⁶², sobre una población con una

incidencia de malformados de 2,3% obtiene un 34,4% de sensibilidad y un 99,9% de especificidad. Más alta sensibilidad obtiene Brocks⁶³: 54% de sensibilidad y 99% de especificidad, pero sobre una población de 27515 obtiene una incidencia de solo 0,67% de fetos malformados.

Porter⁶⁴ incluye en su estudio importantes sesgos metodológicos, como es el incluir dentro de la lista de malformaciones a los fetos con retraso de crecimiento intrauterino y patologías placentarias. Así se obtiene un 80% de sensibilidad sobre una población seleccionada previamente.

Saari-Kemppainen⁶⁵ en Lancet 1990, publica un trabajo de screening prospectivo obteniendo un 76,9% de sensibilidad.

Levi⁵⁹ en 1991, obtiene una sensibilidad de 40,4% sobre una población con un 2,3% de fetos malformados; siendo un trabajo referido a la población general de gestantes, es por lo tanto un trabajo de screening con una alta tasa de detección de malformados como muestra la incidencia, dato que la mayoría de los autores parecen ocultar o, que involuntariamente no incluyen en sus trabajos y debiera ser imprescindible en el rigor del screening diagnóstico. Así, los autores que obtienen una mayor sensibilidad no reflejan la prevalencia de malformados. En cambio, los grupos que obtienen una incidencia del 2-3% de malformados, cifra habitualmente aceptada en la población general, no suelen superar una sensibilidad del 40%.

La especificidad del diagnóstico suele ser en todos los trabajos bastante buena,

generalmente superiores al 90%, ya que la incidencia de la alteración en la población general es pequeña y es elevado el número de casos verdaderos negativos.

Los índices de valores predictivos positivo y negativo, también suelen superar el 90% por la misma razón.

Es importante remarcar que los excelentes resultados obtenidos por determinados grupos de trabajo se basan en la gran experiencia en ecografías y el tiempo que presumiblemente dedican a cada examinación, además de la alta selección de la población de estudio.

5.-EVOLUCION Y TRATAMIENTO:

Como en la mayoría de los casos, la única propuesta de "tratamiento" suele ser la interrupción de la gestación, de ahí la importancia de los métodos de screening y detección para diagnosticarlas en la primera mitad de la gestación. Por esta razón, la mayoría de los programas de screening se establecen antes de la 22 semanas de gestación⁶⁶.

Por diferentes factores, no todas las anomalías son detectables antes de la semana 22:

1.- Debido a la variación en el tiempo en que se producen las anomalías, muchas pueden llegar a ser diagnosticadas fuera del periodo disponible para la interrupción del embarazo.

2.- Los primeros signos ecográficos pueden ser sugerentes, pero no concluyentes en el

diagnóstico; sobre todo para un observador dentro de un programa de screening y que posteriormente debe de enviar el caso clínico a su centro de referencia, dotado de observadores mas experimentados y que en ocasiones, deben realizar un diagnóstico progresivo sobre la magnitud de la malformación.

Malformaciones inusualmente detectables antes de la 22 semana⁵⁹

Cabeza:

- Macro y microcefalia.
- Craneosinóstosis.

Renales:

- Algunas uropatías obstructivas.
- Determinadas displasias quísticas.

Digestivas:

- Atresias esofágicas e intestinales.
- Estenosis pilórica.
- Obstrucción de colon.
- Tumores de via biliras.

Casos de hidrops.

Visceromegalias.

Hipoplasia adrenal.

Aunque la interrupción de la gestación es la propuesta mas común tras el diagnóstico de una importante malformación; en muchas ocasiones, ésta no es la única, asi Harrison y col⁶⁷. establecen 5 alternativas terapeuticas posibles:

- 1.- Aborto selectivo.
- 2.- Corrección tras el parto.
- 3.- Inducción del parto pretérmino con el objeto de realizar una terapia neonatal precoz.
- 4.- Parto profiláctico con cesarea para reducir el trauma fetal.
- 5.- Terapia intraútero.

Las anomalías fetales que tienen una potencial corrección antes del nacimiento son muy limitadas y hasta ahora, con una eficacia escasa y con efectos a muy corto plazo.

Tres modalidades de tratamiento intrauterino se han desarrollado:

- Tratamiento médico.
- Tratamiento quirúrgico bajo control ecográfico.
- Tratamiento quirúrgico "a cielo abierto".

El tratamiento médico se ha desarrollado en dos vertientes: una preventiva, como es la administración en periodo periconcepcional a la madre de ácido fólico para la prevención de defectos del tubo neural; el otro tipo de terapia médica farmacológica se realiza aprovechando el conocido paso transplacentario de determinadas sustancias que se le administran a la gestante, y sobre la cual ejerce un efecto inocuo, como es el caso del digital para el tratamiento de determinadas taquiarritmias fetales.

Respecto al tratamiento quirúrgico, se han realizado hasta el momento, experiencias sobre casos de hidronefrosis, cardiopatías, transfusiones e hidrocefalia. Es un campo aún reciente

y poco desarrollado en la medicina fetal, pero que ha causado ya gran impacto en el ambiente médico y la opinión pública⁴¹.

Para la mujer que elija el riesgo de llevar a la gestación a término, el conocimiento de la condición fetal debe influenciar los cuidados obstétricos y neonatales, determinando el cuando y donde se ha de realizar el parto. Una adecuada información debe permitir el ajuste progresivo emocional, y evitar un trauma psicológico agudo tras el nacimiento de un niño malformado de forma inesperada. Finalmente, aunque la capacidad de tratamiento sobre el feto intraútero de una manera directa, que pudiera aminorar o superar el efecto de la anomalía congénita, es mínimo en la actualidad, hay muchas razones para creer que en el futuro pueda haber un amplio desarrollo y mejora de la eficacia de estos procedimientos.

6.-CONSECUENCIAS SOCIOECONOMICAS Y SANITARIAS:

El coste nacional sanitario ha crecido en los últimos años, como en la mayoría de los países industrializados. En muchos de estos países, el porcentaje del producto interior bruto destinado a lo social y sanitario ha ido disminuyendo.

En materia sanitaria, se impone la racionalización, primero en las compras de suministro de materiales y segundo, que cada procedimiento diagnóstico se analice sobre su coste, número de procedimientos y la eficacia diagnóstica de los mismos. Es preciso un consejo técnico para minimizar el efecto negativo que supone el recorte presupuestario, pues de otra forma las decisiones políticas pudieran estar influenciadas excesivamente por grupos de

presión con intereses ajenos al ámbito sanitario.

El médico puede jugar un importante papel en el escrutinio de este coste sanitario, a pesar de que el gasto en reciente tecnología para tratamiento es menos del 1% del gasto nacional sanitario⁶⁸, frecuentemente han sido culpadas estas técnicas de imagen en contribuir a la escalada del coste. A fin de optimizar los recursos, el ideal de gestión sería el conocer la cuantía exacta económica de cada procedimiento diagnóstico y terapéutico; posteriormente, estimar el número de acciones necesarias para rentabilizar la infraestructura existente humana y material; y finalmente, ajustarse a una adecuada actualización tecnológica^{69,70}. En ocasiones, surge la cuestión⁴³ sobre si el punto de vista económico es compatible con lo que el paciente exige actualmente de la medicina. En el aspecto humano y médico, el diagnóstico prenatal ofrece unos beneficios evidentes, muy superiores a los riesgos y a los aspectos negativos que pudieran derivarse de un diagnóstico equivocado. Pero estas técnicas son aplicables exclusivamente a una pequeña parte de la población: la mujer gestante.

En cambio, el punto de vista económico, que pudiera en ocasiones parecer inhumano, pero más realista, podría otorgar el calificativo de rentable a una técnica si puede ser sistemáticamente aplicada al conjunto total de la población, en beneficio del despistaje de una enfermedad.

En todo análisis coste-beneficio⁷¹, ambos dependerán directamente del número de individuos incluidos en el estudio. Un reducido número de pacientes abaratará el coste y aumentará la eficacia si la población está previamente seleccionada por factores de riesgo. En cambio, técnicas diagnósticas con alto coste per se aplicadas de forma sistemática a toda la

población de gestantes con o sin factores de riesgo, aumenta enormemente el coste económico. Otro aspecto es quién debe de llevar a cabo el diagnóstico que, en nuestro caso, es ecográfico: obstetras, radiólogos, médicos de familia, técnicos sanitarios especializados; en consultas particulares o dentro del nivel sanitario público en el primer, segundo o tercer nivel.

Todo ello contribuye a abrir un intervalo en el coste que puede variar según el autor Youngblood³², entre 11 y 360 dólares con una media de 100, por examinación, según datos de 1989.

Según un estudio no publicado del NIH⁷³ indica que la relación coste-beneficio del diagnóstico ultrasonográfico era constante: por cada dolar gastado en screening se recuperaba, al menos, otro en coste médico.

Para Roy Pitkin⁶⁶, llevar a cabo un screening de detección de malformaciones congénitas puede suponer de 66 a 335 dólares por caso. Y el coste entre 110 a 663 que pudiera suponer sobre una población previamente seleccionada ("targeted"), según datos de 1991.

Lars Grennert³⁴ estableció que el beneficio en el coste del screening por ecografía en la población de embarazadas se basaba en gran medida en la persona que realizara las exploraciones; en su caso matronas, estimó el coste medio en 11 dólares según datos de 1978. Este estudio no aporta datos sobre la sensibilidad en el diagnóstico, sólo indica que durante los 5 años que duró el programa sobre 848 gestantes, se llegaron a diagnosticar sólo 3 malformaciones.

Kratoviwk³⁴ que estimó el coste de cada examinación ecográfica en 30 dólares, en Austria de 1986; propuso la realización de ecografía en el primer trimestre cuando ésta estuviera específicamente indicada, con el fin de ahorrar hasta 22000 dólares por cada 1000 pacientes.

Durante el mismo periodo de tiempo, en la República Federal de Alemania, se incluía en un programa de screening para gestantes la realización de dos examinaciones ecográficas durante el embarazo exclusivamente. La primera entre la 15 y 21 semanas y la segunda, entre 32 y 33 semanas. En otros países del entorno europeo como Francia y Bélgica, hasta bien avanzada la década de los 80, se incluían dentro del coste sanitario público, el derecho a cada gestante a dos examinaciones ecográficas.

Geitung⁶⁸ estima también el coste de la realización del diagnóstico ecográfico basado en el trabajo de médicos residentes en ecografías:

- Tiempo del examinador.....	5%
- Tiempo de anamnesis.....	9%
- Fotografía.....	9%
- Depreciación del equipamiento.....	17%
- Coste hospitalario añadido.....	5%
- Depreciación del hospital.....	54%

Según estas cifras, los mayores costes repercuten sobre la depreciación; tanto del hospital, que es prácticamente invariable independientemente del uso realizado, como de la depreciación del equipamiento, más dependiente ya del empleo del aparataje. Por lo tanto,

entre el coste de la depreciación y el atribuible al personal sanitario se incluye el 85% del total, estimando la vida media del equipo de ecografía en 12 años.

El factor de la depreciación no viene contemplado en numerosos trabajos sobre análisis coste-beneficio de pruebas diagnósticas; quizás despreciado por su escasa cuantía comparado con el coste de otros apartados como el atribuible a personal y hospitalización, en muchas ocasiones, excesivamente incrementado y pudiera convertirse en un indicador de mala gestión de los recursos.

Levi⁴³ estima que el coste-beneficio de la ecografía obstétrica incluyendo: ecografía, hospitalización materna y neonatal, baja laboral materna, cuidados maternos y transfusiones. Compara el coste total del embarazo seguido bajo control ecográfico y sin él; y estima asimismo, un coste ideal teórico. Según el trabajo realizado en 1982, el coste ecográfico sería de 72 dólares, la hospitalización materna durante seis días de 960, los cuidados maternos de 36000, los cuidados fetales de 4800, la baja laboral materna de 1680, la hospitalización neonatal 2400 y eventual transfusión de 72. El coste global de la gestación controlada con ultrasonidos sería de 291, sin ecografías sería de 334. Y el coste teórico ideal sería de 180. Este estudio incluye también los componentes de atención a una gestante portadora de un feto con malformación no curable, estimando una proporción de 3,4 entre 2805; es decir, proporción próxima a 1000 veces menos de coste si la gestación ha sido controlada ecograficamente.

HIPOTESIS

Las malformaciones congénitas son la causa más frecuente de mortalidad neonatal y están dentro de las tres primeras etiologías de la subnormalidad psíquica y/o motora.

Por otra parte, en la actualidad es posible, al menos teóricamente, diagnosticar la mayoría de ellas durante la vida intrauterina. Diversos grupos de investigadores se esfuerzan, por una parte, en diseñar protocolos y pautas de exploración encaminados a seleccionar los grupos de gestantes con riesgo de tener un feto con una importante malformación congénita; y por otra, a dilucidar qué tipo de exploración y en qué época de la gestación deben realizarse para obtener mejores resultados.

La ecografía, utilizando conjuntamente la modalidad bidimensional, TM, Doppler y Doppler color; es sin duda alguna, el método más eficaz para el diagnóstico prenatal de las malformaciones fetales.

Pero aún está por dilucidar la eficacia del método en los diferentes tipos de malformaciones, cuándo debe realizarse éste tipo de exploración y su relación coste beneficio.

En este trabajo nos proponemos investigar estos tres puntos, es decir:

1.- Eficacia de la ecografía en el diagnóstico prenatal de las anomalías estructurales del feto.

2.- Si existe una edad gestacional propicia, en la cual, es más fácil el diagnóstico de éstas malformaciones.

3.- Estimar la relación coste beneficio de la exploración ecográfica durante el embarazo con estos fines.

MATERIAL Y METODO

1.- MATERIAL:

Durante el trienio 1990-92, la población a estudio estuvo compuesta por las gestaciones controladas en las consultas de embarazos patológicos del Departamento de Obstetricia y Ginecología del Hospital "12 de Octubre" de Madrid. Mas los casos estudiados en el Servicio de fisiopatología fetal por sospecha de malformación congénita remitidos, tanto del area 11 como desde fuera de la misma. Y en cualquier caso, si finalizaron la gestación en nuestro hospital, obtuvimos los datos del Servicio de Neonatología, de los archivos de las consultas externas de las diferentes especialidades pediátricas y los informes biópsicos y necrópsias del Servicio de Anatomía Patológica del hospital.

Si los casos estudiados finalizaron la gestación fuera de nuestro hospital, se contactó telefonicamente con los padres para completar el informe y con los Servicios de Obstetricia y Ginecología, Anatomía Patológica y Pediatría de los diferentes hospitales donde concluyeron el embarazo.

Por otra parte, incluye el resto de los partos realizados en nuestro hospital durante el citado periodo de tiempo y que aportan informe del Servicio de Neonatología y Anatomía Patológica, caso de fallecimiento del feto o neonato, para los casos de malformación que no fueron diagnosticados antes del parto.

Como parte del diagnóstico prenatal, durante el mismo periodo de tiempo, en el Servicio de Genética se realizaron un total de 159 cariotipos fetales en líquido amniótico y en sangre fetal por sospecha ecográfica de malformación fetal.

2.- METODO:

Para la evaluación de la relación coste-beneficio de la prueba diagnóstica, se precisó realizar un estudio epidemiológico de tipo no controlado de corte longitudinal prospectivo sobre casos y controles.

Se analiza a la ecografía como prueba eficaz de SCREENING en la detección precoz de las malformaciones embrionarias y fetales y para conocer de la incidencia de malformación congénita en el ámbito de nuestra población.

Se determina la Sensibilidad y Verdaderos Positivos en el diagnóstico del conjunto de las malformaciones y en cada uno de los grupos por aparatos y años que comprende el estudio.

Además, se confirma a la ecografía como PRUEBA DIAGNOSTICA sobre el mismo grupo de pacientes, determinando la Especificidad, Verdaderos negativos, Falsos Positivos y Falsos Negativos.

Se establece el criterio de asociación estadísticamente significativa mediante el cálculo de los valores esperados y realizando la prueba de chi cuadrado .

Finalmente, se discute la validez de los resultados obtenidos y se cuantifican los gastos que se generan tras la realización de un diagnóstico ecográfico de malformación, como nuevas ecografías, amniocentesis, cordocentesis, pruebas biológicas y bioquímicas sobre la sangre fetal y materna, posible hospitalización de las pacientes por interrupción de la gestación, procedimientos diagnósticos y terapéuticos sobre el recién nacido con alguna malformación, estudios anatomopatológicos y el compromiso del seguimiento de ulteriores gestaciones que tuvieran estas pacientes por parte de nuestras consultas de embarazos patológicos, considerándolas gestaciones de alto riesgo, como parte de la estrategia a seguir para un mejor diagnóstico prenatal y como medida eficaz en la prevención de nuevas malformaciones congénitas.

Para la obtención del coste en pesetas, se recurrió a fuentes oficiales del Ministerio de Sanidad (BOE 8-7-93) que establece el sistema de Unidades Ponderadas de Asistencia (UPA's). Y datos del informe de la Gerencia de nuestro Hospital sobre la actividad y coste del Departamento de Obstetricia y Ginecología referentes al año 1993.

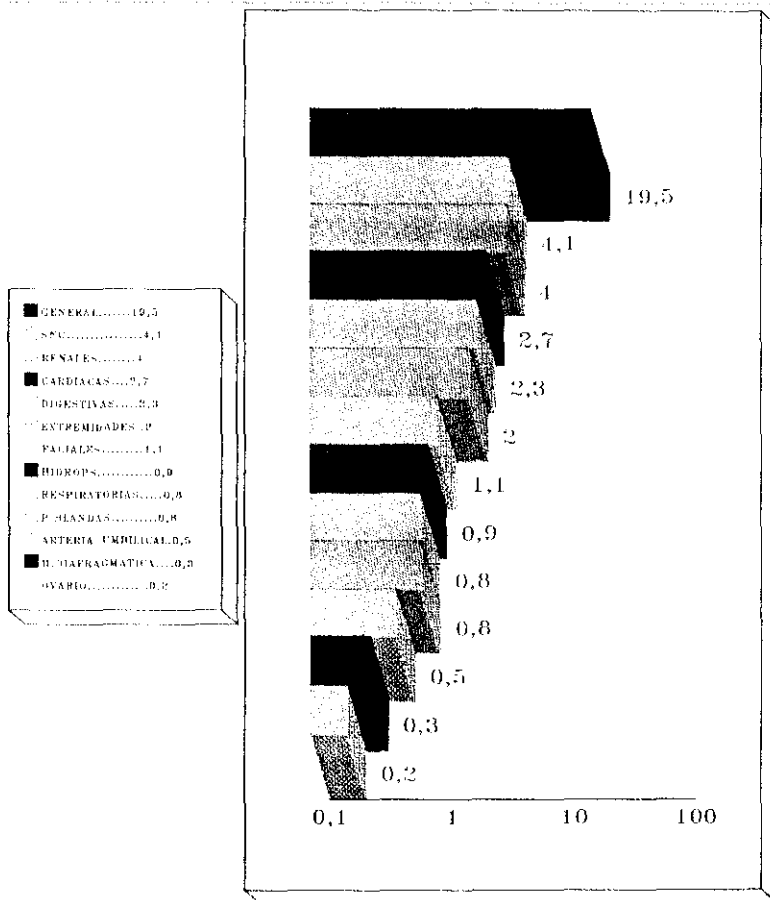
1.- RESULTADOS GLOBALES

ESTADISTICA GENERAL

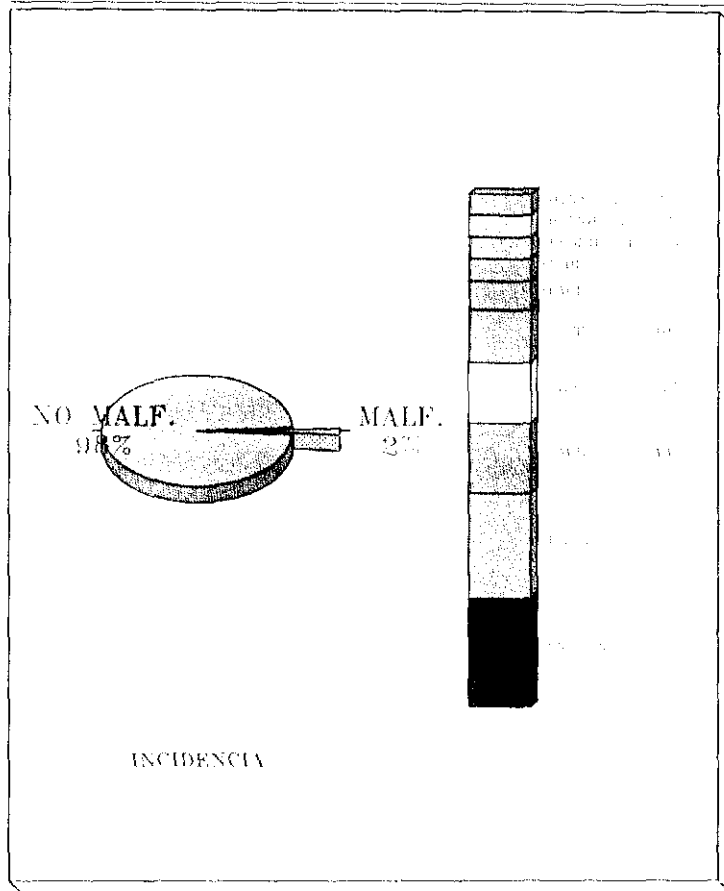
DE LOS AÑOS:.....1990 1991 1992 TOTAL

nºde partos	7699	7740	7116	22555
nºde malformados	119	180	140	439
Incidencia	1.55%	2.32%	1.97%	1.95%
nºde diagnosticados	88	124	98	310
nºde no diagnosticados	31	56	42	129
Sensibilidad	74%	69%	70%	71%
Especificidad	99%	99.6%	99.8%	99.6%
Valor predictivo positivo	89%	84%	87%	85%
Valor predictivo negativo	99.5%	99%	99%	99.4%
Falsos positivos	0.17%	0.34%	0.2%	0.25%
Falsos negativos	26%	38%	38.9%	29.4%

INCIDENCIA (n° casos/mil)

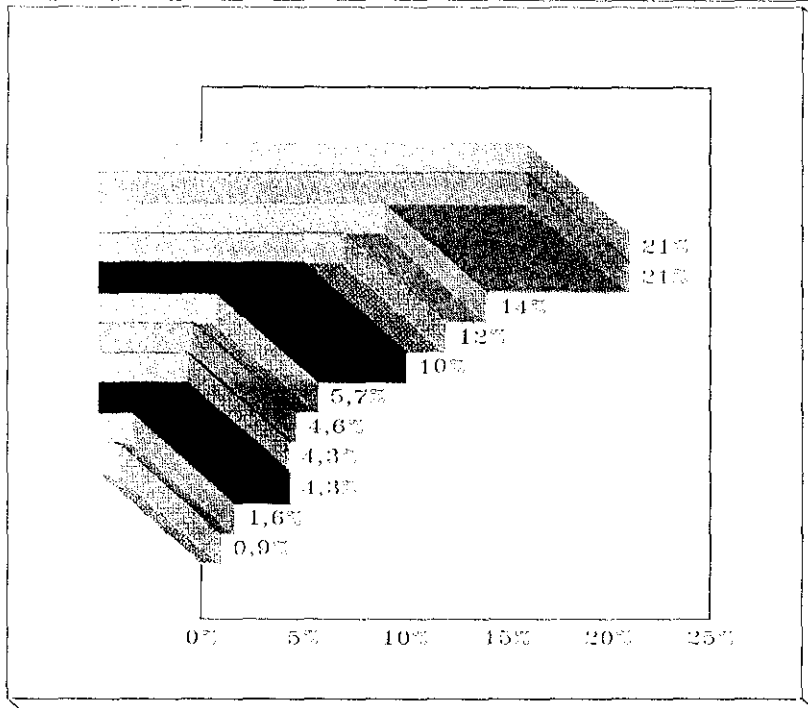


CLASIFICACION DE LAS MALFORMACIONES

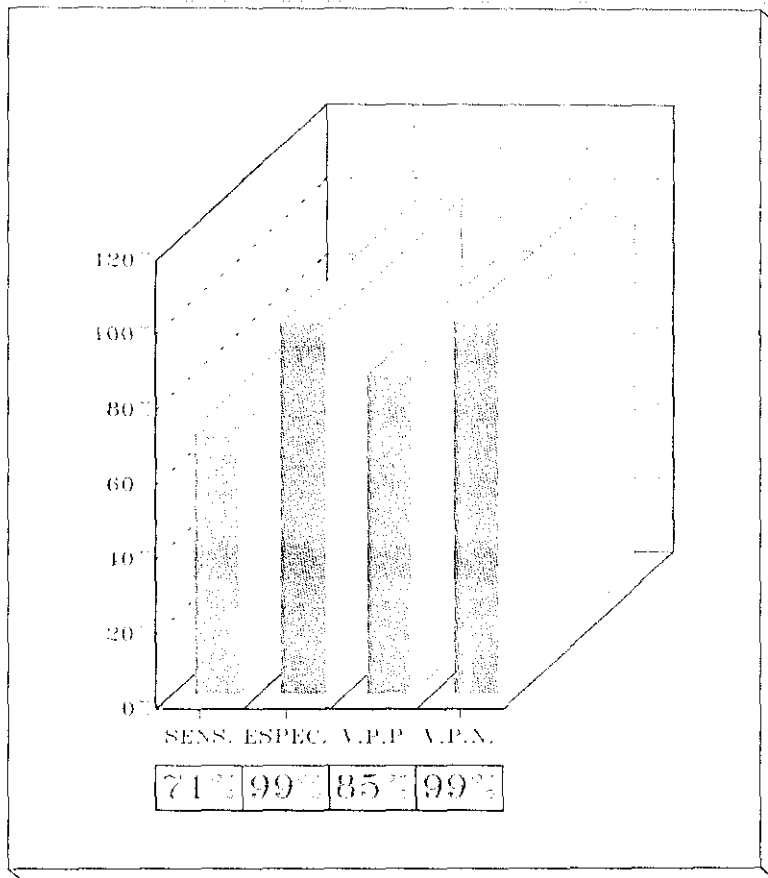


CLASIFICACION (%)

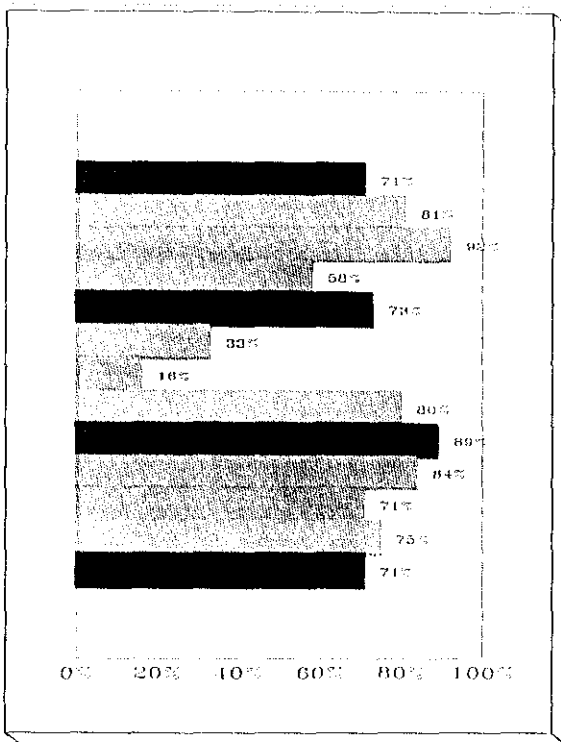
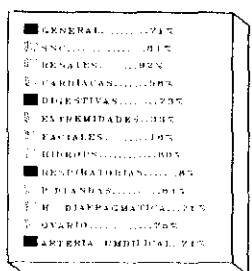
SNC.....93	RENALES.....02	CARDIACAS...62
DIGESTIVAS.....52	EXTREMIDADES...10	FACIALES.....25
HIDROPS.....20	RESPIRATORIAS.....19	P. BLANDAS.....19
R. DIAFRAGMATICA...7	OVARIO.....4	



EFICACIA DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO
MALFORMACIONES EN GENERAL.

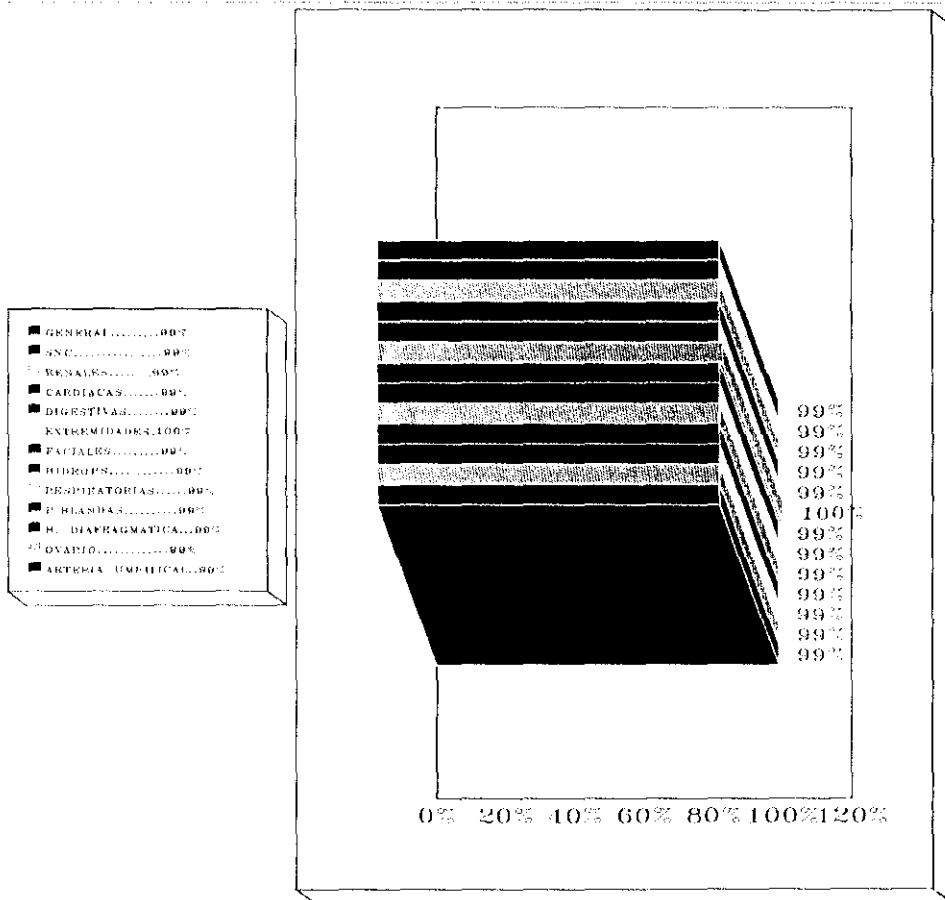


SENSIBILIDAD TIPOS DE MALFORMACIONES

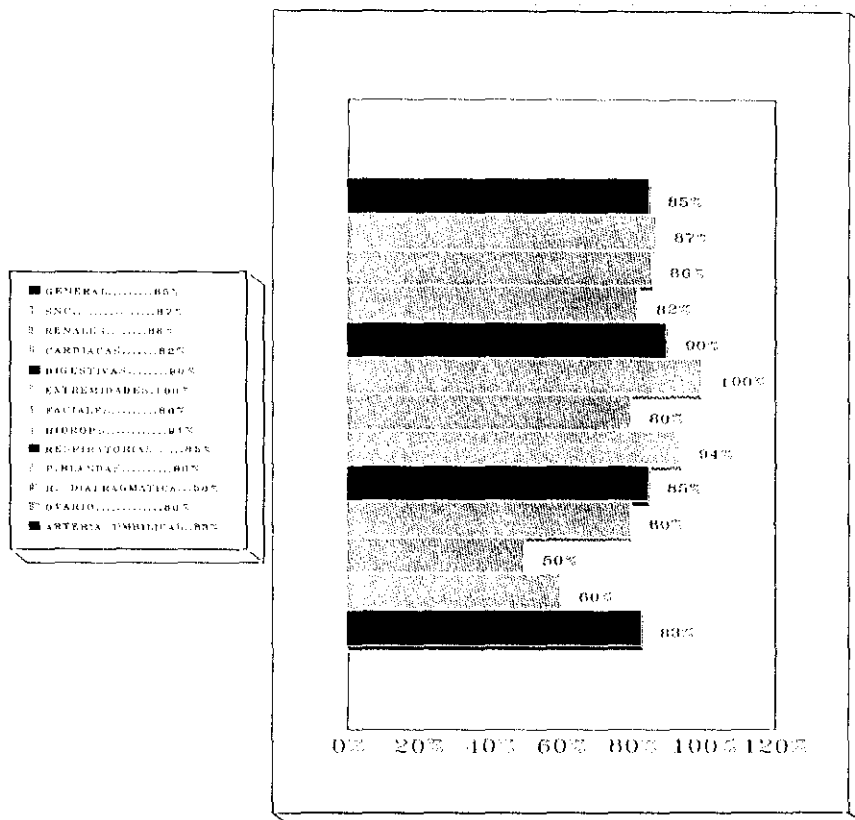


ESPECIFICIDAD

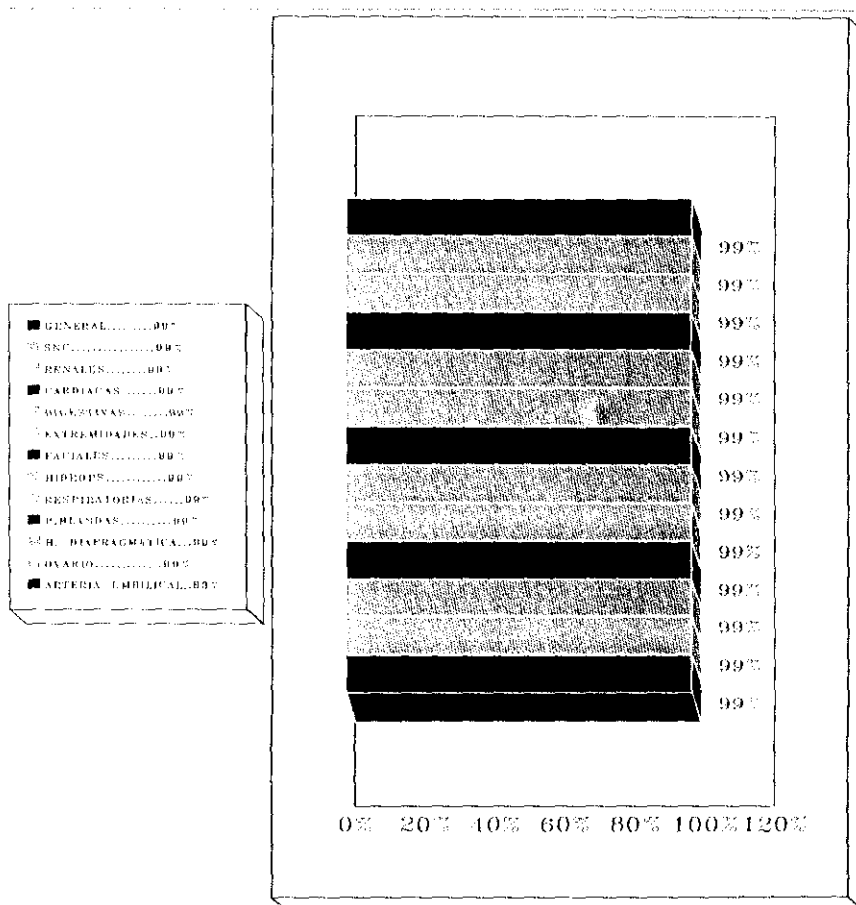
TIPOS DE MALFORMACIONES



VALOR PREDICTIVO POSITIVO TIPOS DE MALFORMACIONES

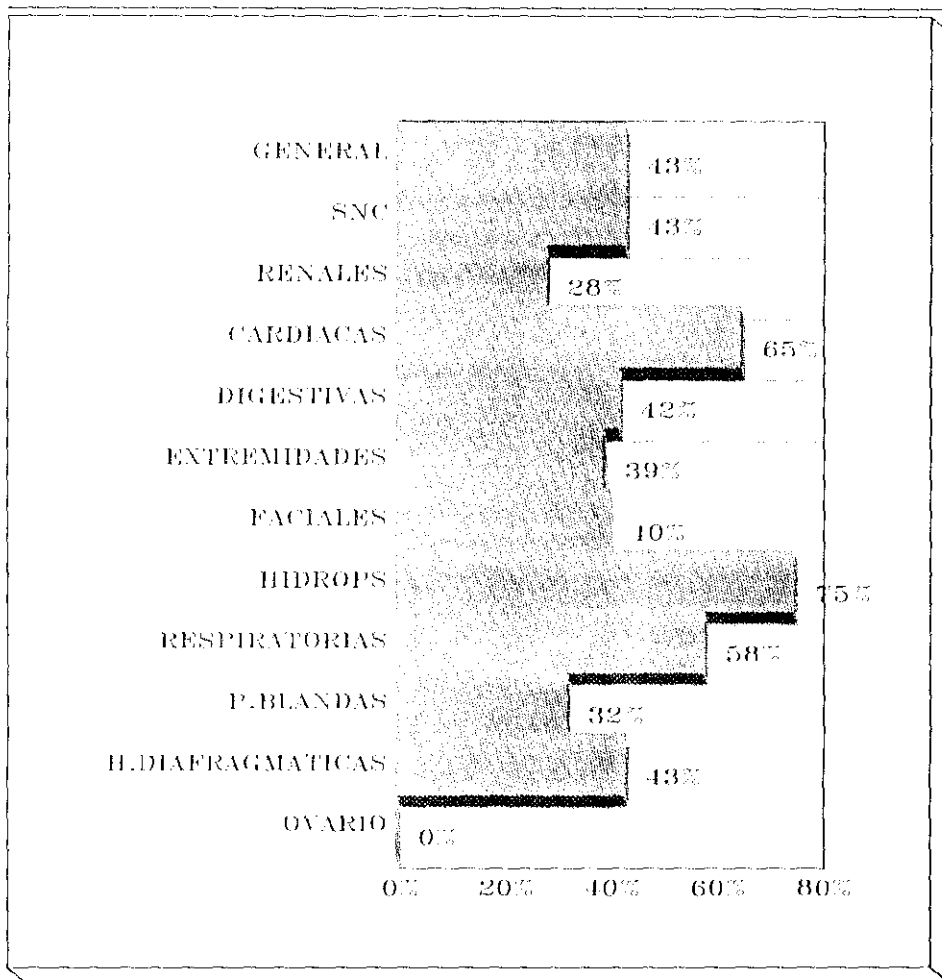


VALOR PREDICTIVO NEGATIVO TIPOS DE MALFORMACIONES



ASOCIACION DE MALFORMACIONES

% DE MALFORMACIONES ASOCIADAS



**2.-RESULTADOS DE LAS
MALFORMACIONES POR APARATOS**

2.1.- MALFORMACIONES DEL S. NERVIOSO CENTRAL

- INCIDENCIA:

* N° de malformaciones del SNC: 93

* Frecuencia: 93 casos/22555 nacidos:

4.1/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone:

$93/439 = 21\%$ (Incidencia en la población de malformados).

* Malformaciones del SNC Aisladas:53

$53/93(\%) =$ supone el 57% de las malformaciones del SNC

- Incidencia en la población general: 2.3/mil

- Incidencia en la población de malformados: 12%

* Malformaciones del SNC Asociadas:40

$40/93(\%) =$ supone el 43% de las malformaciones del SNC

- Incidencia en la población general: 1.8/mil

- Incidencia en la población de malformados: 9.1%

- Porcentajes por aparatos:

- Mf. Renales.....	12%
- Mf. Cardiacas.....	11%
- Mf. Digestivas.....	8%
- Mf. Faciales.....	5%
- Mf. Miembros.....	4%
- Arteria umbilical única.....	2%
- Hernia diafragmática.....	1%

VALOR DIAGNOSTICO DE LA ECOGRAFIA EN LAS MALFORMACIONES DEL SNC:

- Todos los casos de malformación tenían ecografías obstétricas realizadas.

- De los 93 casos de malformaciones del SNC comprobadas en el periodo neonatal o en autopsias los resultados del diagnóstico ecográfico intrauterino fueron:

* Diagnosticados..... 75 casos ... 81% de las Mf. del SNC.

* No diagnosticados... 18 casos ... 19% de las Mf. del SNC.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnosticadas.....42 casos ... 79% de las Mf. aisladas del SNC.

- No diagnosticadas. 11 casos ... 21% de las Mf. aisladas del SNC.

* De las Mf. asociadas:

- Diagnosticadas.....33 casos ... 82% de las Mf.asociadas del SNC.

- No diagnosticadas.. 7 casos.... 18% de las Mf.asociadas del SNC.

- De los 92 diagnósticos emitidos de malformación del SNC

intraútero :

* Diagnósticos verdaderos positivos....75 casos... 81% de los diagnósticos intraútero.

* Diagnósticos falsos positivos.....17 casos... 18% de los diagnósticos intraútero.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnósticos verdaderos positivos...42 casos ... 76% de los diagnósticos intraútero.

- Diagnósticos falsos positivos.....13 casos ... 24% de los diagnósticos intraútero.

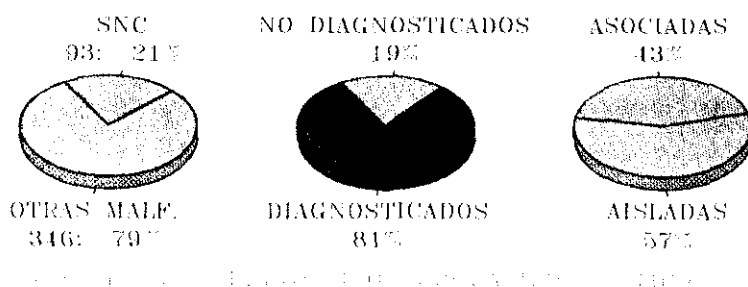
* De las Mf. asociadas:

- Diagnósticos verdaderos positivos...33 casos ... 89% de los diagnósticos.

- Diagnósticos falsos positivos..... 4 casos ... 11% de los diagnósticos.

MALFORMACIONES DEL SNC

INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO



DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	MALFORMADOS	
	SI	NO
SI	75	18
NO	18	22444

SENSIBILIDAD: 81%
ESPECIFICIDAD: >99%
VALOR PREDIC. POSITIVO: 81%
VALOR PREDIC. NEGATIVO: >99%

* El 81% de las malformaciones se diagnosticaron.

* El 81% de los diagnósticos fueron acertados.

- DIAGNOSTICO ECOGRAFICO RESULTADOS GLOBALES:

TIPO DE MALFORMACION: AISLADAS..... ASOCIADAS							INCIDENCIA
	vp	fp	fn.....	vp	fp	fn	Y % EN EL
DIAGNOSTICOS:	n %	n %	n %	n %	n %	n %	TOTAL
							n %
HIDROCEFALIAS:.....							36(39%)
HIDROCEFALIA:							
16(16%)	6(6%)	2(2%)	15(15%)	2(2%)	1(1%)		34(37%)
DANDY-WALKER:							
2(2%)	1(1%)	0	0	1(1%)	0		2(2%)
ANOMALIAS DEL CIERRE:.....							35(38%)
ENCEFALOCELE:							
0	1(1%)	0	4(4%)	0	0		4(4%)
MENINGOCELE:							
2(2%)	0	1(1%)	1(1%)	0	0		4(4%)
MIELOMENINGOCELE:							
3(3%)	2(2%)	1(1%)	2(2%)	0	2(2%)		8(9%)
ESPINABIFIDA:							
0	0	1(1%)	1(1%)	0	0		2(2%)
ACRANEO-EXENCEFALIA:							
4(4%)	0	0	2(2%)	0	0		6(6%)
ANENCEFALIA:							
9(9%)	0	0	2(2%)	0	0		6(6%)
ANOMALIAS DEL TAMAÑO Y LA FORMA:							11(11%)
MICROCEFALIA:							
3(3%)	0	1(1%)	0	0	0		4(4%)
MACROCEFALIA PRIMARIA:							
0	0	1(1%)	0	0	0		1(1%)
DOLICOCEFALIA:							
0	0	0	1(1%)	0	0		1(1%)
BRAQUICEFALIA:							
0	0	0	2(2%)	1(1%)	0		2(2%)
CRANEO EN TREBOL:							
0	0	0	1(1%)	0	0		1(1%)

APERT:	0	0	0	0	0	1(1%)	1(1%)
TURRICEFALIA:	0	0	1(1%)	0	0	0	1(1%)
ANOMALIAS DE LA LINEA MEDIA:.....	6(6%)						
HOLOPROSENCEFALIA:	0	0	0	1(1%)	0	1(1%)	2(2%)
AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO:	0	0	2(2%)	1(1%)	0	1(1%)	4(4%)
ENCEFALOPATIAS CIRCULATORIAS:.....	4(4%)						
HIDRANENCEFALIA:	2(2%)	0	1(1%)	0	0	0	3(3%)
PORENCEFALIA:	1(1%)	1(1%)	0	0	0	0	1(1%)
TUMORACIONES:.....	0						
QUISTE COROIDEO:	0	2(2%)	0	0	0	0	0
OTRAS:.....	1(1%)						
ATROFIA DE CEREBELO:	0	0	0	0	0	1(1%)	1(1%)
<hr/>							
	42(45%)	13(14%)	11(12%)	33(35%)	4(4%)	7(7%)	93(100%)

* El resultado final del 100% lo incluyen las columnas de verdaderos positivos y falsos negativos. Lógicamente, los falsos positivos no pertenecen a la incidencia; por lo tanto, no se suman al mismo.

*** SINDROMES:**

- MECKEL: 2 casos diagnosticados;ambos con HIDROCEFALIA.

- APERT: 1 caso diagnosticado; asociado a atresia
intestinal.

*** ARNOLD-CHIARI:**

2 casos diagnosticados TIPO-I;ambos con HIDROCEFALIA ; ninguno
asociado a mielomeningocele (tipo-II).

*** DANDY-WALKER:**

2 casos diagnosticados y un falso positivo.

ASOCIACIONES A OTRAS MALFORMACIONES:

- nº de MF SNC asociadas a otras MF:40

- por aparatos:

* **RENALES:** 11 casos, supone el 28% de las asociaciones;
por otra parte, es la asociación más frecuente.

- **RIÑONES POLIQUISTICOS** (5 casos) supone el 12,8%
* 2 en S. Meckel.
* 2 en Hidrocefalias.
* 1 en Craneo trebol.

- **HIDRONEFROSIS Y DILATACION S. EXCRETOR** (3 casos):
* 4 en Hidrocefalias (2 en trisomías, 21, 13).

- **RIÑÓN HERRADURA** (2 casos):
* 1 en Dolicocefalia de trisomía 18.
* 1 en Dandy-Walker de 45XO.

* **CARDIACAS** (10 casos):
La asociación más frecuente es con la CIV (5 casos):
* 2 en Hidrocefalias.
* 2 en Mielomeningocele.
* 1 en Holoprosencefalia.

* **DIGESTIVAS** (5 casos):
5 casos asociados a atresia-estenosis digestivas.

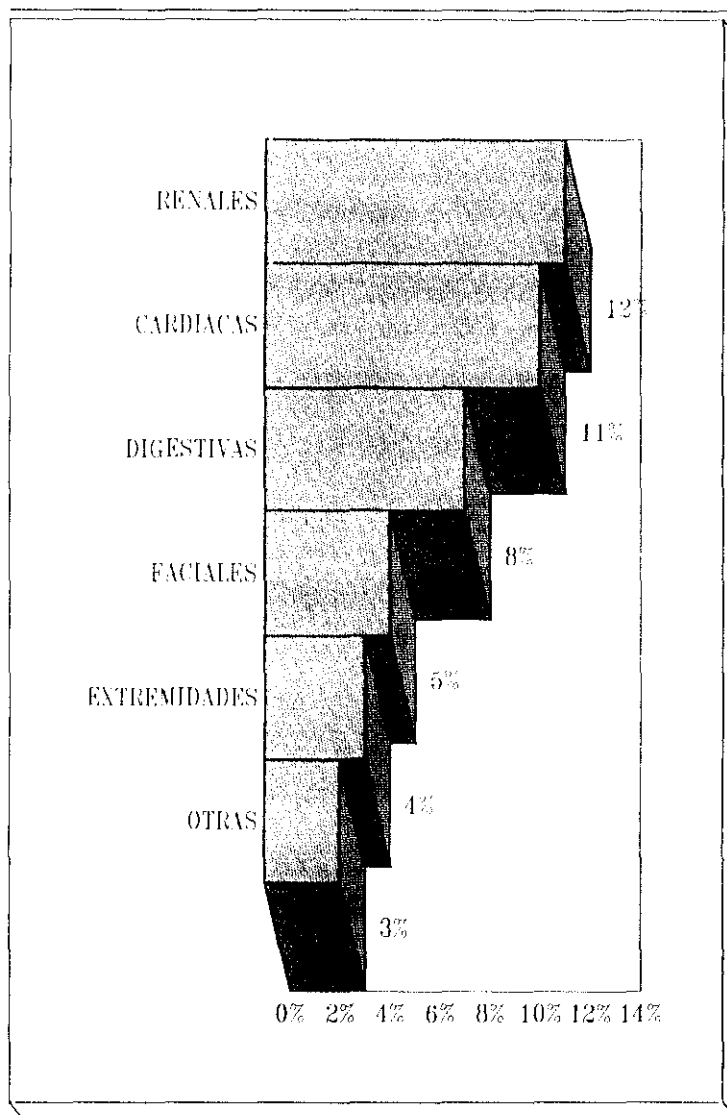
* **FACIALES** (5 casos):
4 Leporinos
1 S. Robinow.

* **OSEAS** (4 casos): (sin incluir craneos).

* **ONFALOCELES** (2 casos).

* **ARTERIA UMBILICAL UNICA** (2 casos).

MALFORMACIONES ASOCIADAS A MF. SNC
% DE MALFORMACIONES ASOCIADAS



HIDROCEFALIA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 36

incidencia en la población general: 1.5/mil

incidencia en la población de malformados: 8.2%

incidencia en la población con malformaciones del SNC: 39%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.....	33	77%	92%
Falsos positivos.....	10	23%	
Falsos negativos.....	3		8%

Sensibilidad: 92%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 77%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 13

Incidencia en la población general: 0.6/mil

Incidencia en la población de malformados: 2.9%

Incidencia en la población con malformaciones del SNC: 14%

Incidencia en la población con hidrocefalia: 36%

Por aparatos:

MF.renales: 16.5% de las hidrocefalias.

- Hidronefrosis y dilatación del sistema excretor: 11%
- Poliquistosis: 5.5%

MF.cardiacas: 8% de las hidrocefalias.

- Comunicación interventricular: 5.5%
- Hipoplasia de cavidades: 2.7%

MF.faciales: 5.5% de las hidrocefalias.

- Leporino: 2.7%
- Síndrome de Robinow: 2.7%

Onfalocele: 2.7% de las hidrocefalias.

Arteria umbilical única: 2.7% de las hidrocefalias.

ENCEFALOCELE:

(1) INCIDENCIAS:

n: 4

incidencia en la población general: 0.2/mil

incidencia en la población de malformados: 0.9%

incidencia en la población con malformaciones del SNC: 4.3%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.....	4	80%	100%
Falsos positivos.....	1	20%	
Falsos negativos.....	0		-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 80%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 4

Incidencia en la población general: 0.2/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.9%

Incidencia en la población con malformaciones del SNC:4.3%

Incidencia en la población con encefalocele: 100%

Por aparatos:

Mf. Renales: 50% de los encefalocelos.

-Poliquistosis renal constituyendo el síndrome de Meckel.

Mf. Oseas: 50% de los encefalocelos.

-Polidactilia componente del síndrome de Meckel.

-Hipoplasia maxilar.

MENINGOCELE, MIELOMENINGOCELE, ESPINA BIFIDA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 14

Incidencia en la población general: 0.6/mil

Incidencia en la población de malformados: 3.1%

Incidencia en la población de malformaciones del SNC: 15.3%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.....	9	82%	64%
Falsos positivos.....	2	18%	
Falsos negativos.....	5		36%

Sensibilidad: 64%

Especificidad: > 99%

Valor predictivo positivo: 82%

Valor predictivo negativo: > 99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 6

Incidencia en la población general: 0.3/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.4%

Incidencia en la población de malformados del SNC: 6.4%

Incidencia en la población de mielo-meningoceles : 30%

Por aparatos:

- MF cardiacas(comunicación interventricular): 14% de los mielomeningoceles.
- Un grupo heterogeneo de atresias digestiva,labio leporino, polidactilia y hernia diafragmática;cada caso en el 7% de los mielomeningoceles.

ACRANEO-EXENCEFALIA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 6

Incidencia en la población general: 0.3/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.4%

Incidencia en la población de malformados del SNC: 6.5%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.....	6	100%	100%
Falsos positivos.....	0	-	
Falsos negativos.....	0		-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: > 99%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: > 99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 2

Incidencia de la población general: 0.1/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.5%

Incidencia de la población de malformados del SNC: 2.2%

Incidencia de la población de craneos-exencefalos: 33%

Por aparatos:

- MF. cardiacas: El 33% de los craneos-exencefalos.

Generalmente acardios y ectopia cardis.

ANENCEFALIA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 11

Incidencia de la población general: 0.5/mil

Incidencia de la población de malformados: 2.5%

Incidencia de la población de malformados del SNC: 12%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.....	11	100%	100%
Falsos positivos.....	0	-	
Falsos negativos.....	0		-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: > 99%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: > 99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 2

Incidencia de la población general: 0.1/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.5%

Incidencia de la población de malformados del SNC: 2.2%

Incidencia de la población de anencefalos: 20%

Por aparatos:

- MF. cardiacas: (9%),acardios.
- MF. digestivas: (9%),atresias digestivas.

HOLOPROSENCEFALIA Y AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO:

(1) INCIDENCIAS:

n: 6

Incidencia de la población general: 0.3/mil

Incidencia de la población de malformados: 1.4%

Incidencia en la población de malformados del SNC: 6.3%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.....	2	100%	40%
Falsos positivos.....	0	-	
Falsos negativos.....	3		60%

Sensibilidad: 40%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 4

Incidencia de la población general: 0.2/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.9%

Incidencia de la población de malformados del SNC: 1.1%

Incidencia de la población con Holoprosencefalia o con
agenesia de c. calloso: 67%

Por aparatos:

- MF. Cardiacas: El 33% de las Holoprosencefalias asocian cardiopatía congénita.
- MF. Faciales: El 16% se asocian al labio leporino.
- Arteria umbilical única se presenta en el 16%

HIDRANENCEFALIA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 3

Incidencia de la población general: 0.1/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.7%

Incidencia de la población de malformados del SNC: 2%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.....	2	100%	67%
Falsos positivos.....	0	-	
Falsos negativos.....	1		33%

Sensibilidad: 67%

Especificidad: > 99%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: > 99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

No se encontró ninguna asociación.

QUISTE COROIDEO:

Se emitieron dos diagnósticos intraútero ,no confirmándose ninguno de ellos en la ecografía postnatal.

Tampoco se estableció ninguna asociación con otro tipo de malformación congénita.

PORENCEFALIA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 1

Incidencia de la población general: 0.05/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.2%

Incidencia de la población de malformados del SNC: 1%

(2) VALOR DE ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

La sensibilidad y especificidad fueron totalmente positivos, aunque el valor predictivo positivo fue del 50%.

(3) POLIMALFORMACIONES:

No se encontró ninguna asociación a otro tipo de malformaciones.

ANOMALIAS DE LA FORMA:

Incluye: Microcefalia y macrocefalia primarias, dolicocefalia, braquicefalia, craneo "en trébol", turricefalia y resto de craneosinóstosis.

(1) INCIDENCIAS:

n: 11

Incidencia de la población general: 0./mil

Incidencia de la población de malformados: 2.5%

Incidencia de la población de malformados del SNC: 12%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.....	7	88%	64%
Falsos positivos.....	1	12%	
Falsos negativos.....	4		36%

Sensibilidad: 64%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 88%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 4

Incidencia de la población general: 0.2/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.9%

Incidencia de la población de malformaciones del SNC: 36%

Por aparatos:

- MF. renales: frecuentemente asocian oligoamnios que secundariamente dan origen a dolicocefalias.
- La braquicefalia parece asociarse a atresias digestivas en casos de síndrome de Down.
- El craneo "en trébol" suele ser componente integrante de grandes polimalformados.
- La sindactilia como componente, junto con la acrocefalia, del síndrome de Apert.

2.2.- MALFORMACIONES RENALES Y DEL TRACTO URINARIO

- INCIDENCIA:

* N° de malformaciones renales: 92

* Frecuencia: 92 casos/22555 nacidos:

4/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone:

$92/439 = 21\%$ (Incidencia en la población de malformados).

* Malformaciones renales Aisladas: 68

$68/92(\%) =$ supone el 74% de las malformaciones renales.

- Incidencia en la población general: 3/mil

- Incidencia en la población de malformados: 15.5%

* Malformaciones renales Asociadas: 24

$24/92(\%) =$ supone el 26% de las malformaciones renales.

- Incidencia en la población general: 1.1/mil

- Incidencia en la población de malformados: 5.5%

- Porcentajes por aparatos:

- Mf. SNC.....	9%
- Mf. Digestivas.....	6.5%
- Mf. Faciales.....	4%
- Mf. Cardiacas.....	3%
- Mf. Miembros.....	3%
- Hidrops.....	0.5%

VALOR DIAGNOSTICO DE LA ECOGRAFIA EN LAS MALFORMACIONES RENALES:

- Todos los casos de malformación tenían ecografías obstétricas realizadas.

- De los 92 casos de malformaciones renales comprobadas en el periodo neonatal o en autopsias, los resultados del diagnóstico ecográfico intraútero fueron:

* Diagnosticados.... 85 casos ... 92% de las Mf. renales.

* No diagnosticados. 7 casos ... 8% de las Mf. renales.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnosticadas.....65 casos ... 96% de las Mf. aisladas renales.

- No diagnosticadas.. 3 casos ... 4% de las Mf. aisladas renales.

* De las Mf. asociadas:

- Diagnosticadas.....20 casos ... 83% de las Mf.asociadas renales.

- No diagnosticadas.. 4 casos.... 17% de las Mf.asociadas renales.

- De los 92 diagnósticos emitidos de malformación renal

intraútero :

* Diagnósticos verdaderos positivos....85 casos... 86% de los diagnósticos intraútero.

* Diagnósticos falsos positivos.....14 casos.. 14% de los diagnósticos intraútero.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnósticos verdaderos positivos...65 casos ...90% de los diagnósticos intraútero.

- Diagnósticos falsos positivos.....12 casos ...10% de los diagnósticos intraútero.

* De las Mf. asociadas:

- Diagnósticos verdaderos positivos...20 casos ... 91% de los diagnósticos.

- Diagnósticos falsos positivos..... 2 casos ... 9% de los diagnósticos.

MALFORMACIONES RENALES

INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO

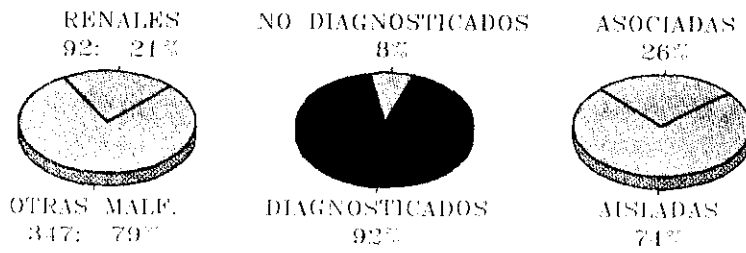


Fig. 1. Distribución de las malformaciones renales.

		MALFORMADOS	
		SI	NO
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	SI	85	14
	NO	7	22444

SENSIBILIDAD: 92%
ESPECIFICIDAD: >99%
VALOR PREDICTIVO POSITIVO: 86%
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO: >99%

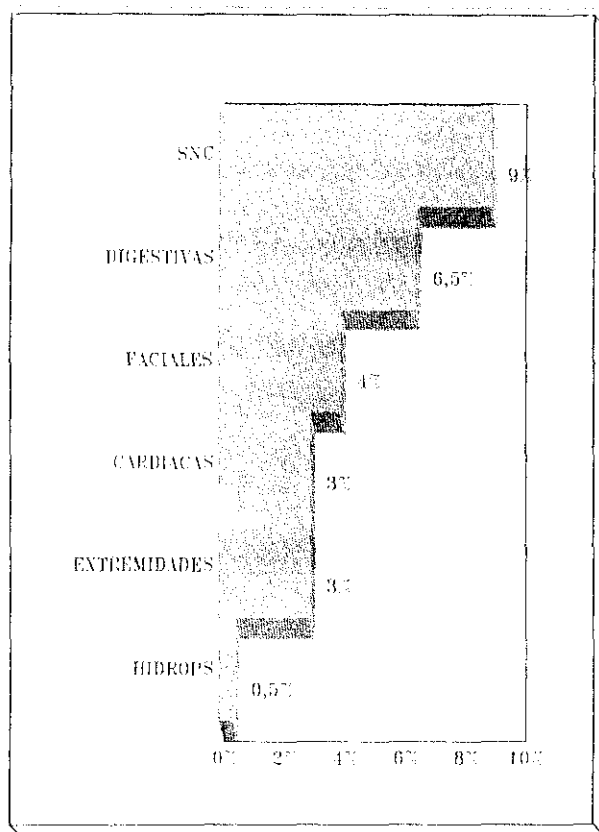
* El 92% el se diagnosticaron y el 86% de los diagnósticos fueron acertados.

- DIAGNOSTICO ECOGRAFICO RESULTADOS GLOBALES:

TIPO DE MALFORMACION:	AISLADAS..... ASOCIADAS						INCIDENCIA Y % EN EL TOTAL
DIAGNOSTICOS:	vp n %	fp n %	fn..... n %	vp n %	fp n %	fn n %	
AGENESIA E HIPOPLASIA RENAL:							
	1(1%)	0	0	4(4%)	1(1%)	1(1%)	6(7%)
POLIQUISTOSIS RENAL (POTTER I):							
	11(12%)	0	1(1%)	4(4%)	0	0	16(17%)
DISPLASIA QUISTICA (RIÑON MULTIQUISTICO):							
	8(9%)	4(4%)	0	5(5%)	0	1(1%)	14(15%)
ECTOPIA RENAL:							
	1(1%)	0	0	0	0	0	1(1%)
RIÑON EN HERRADURA:							
	0	0	0	0	0	1(1%)	1(1%)
DILATACION DEL SISTEMA EXCRETOR:							
	39(42%)	8(9%)	2(2%)	6(7%)	1(1%)	1(1%)	48(52%)
S. PRUNNE-BELLY:							
	5(5%)	0	0	1(1%)	0	0	6(7%)
	65(71%)	12(13%)	3(3%)	20(22%)	2(2%)	4(4%)	92(100%)

(Los porcentajes se establecen sobre 92 malformados).

MALFORMACIONES ASOCIADAS A MF. RENALES
% DE MALFORMACIONES ASOCIADAS



AGENESIA E HIPOPLASIA RENAL:

(1) INCIDENCIAS:

n: 6

incidencia en la población general: 0.27/mil

incidencia en la población de malformados: 1.4 %

incidencia en la población con malformaciones renales: 6.5 %

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos...	5	83%	83%
Falsos positivos.....	1	17%	
Falsos negativos.....	1		17%

Sensibilidad: 83 %

Especificidad: > 99 %

Valor predictivo positivo: 83 %

Valor predictivo negativo: > 99 %

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 5

Incidencia en la población general: 0.2/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.1%

Incidencia en la población con malformaciones renales: 5.4%

Incidencia en la población con agenesia o hipoplasia
renal:83%

Por aparatos:

- MF.digestivas: 50% de las agenesias e hipoplasias renales.
 - Atresia intestinal.
- MF.del cardiacas: 33% de las agenesias e hipoplasias renales.
 - CIV
- MF. oseas: 33% de las agenesias e hipoplasias renales.
- Hidrops: 33% de las agenesias e hipoplasias renales.

POLYQUISTOSIS RENAL (POTTER I):

(1) INCIDENCIAS:

n: 16

Incidencia en la población general: 0.7/mil

Incidencia en la población de malformados: 3.6%

Incidencia en la población de malformados del aparato excretor urinario: 17%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos..15	100%	94%
Falsos positivos.....0	0%	
Falsos negativos.....1		6%

Sensibilidad: 94%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 4

Incidencia en la población general: 0.17/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.9%

Incidencia en la población de malformados del aparato
excretor: 4.3%

Incidencia en la población con poliquistosis renales: 25%

Por aparatos:

+MF. del SNC y craneo: 20% de las poliquistosis renales.

- Hidrocefalia.

+MF. faciales: 6% de las poliquistosis renales.

DISPLASIA QUISTICA (RIÑÓN MULTIQUISTICO):

(1) INCIDENCIAS:

n: 14

Incidencia en la población general: 0.6/mil

Incidencia en la población de malformados: 3.2%

Incidencia en la población de malformaciones del aparato excretor: 15%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnosticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.....	13	76%	93%
Falsos positivos.....	4	24%	
Falsos negativos.....	1		7%

Sensibilidad: 93%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 76%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 6

Incidencia en la población general: 0.3/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.1 %

Incidencia en la población de malformados del aparato
excretor: 6.5 %

Incidencia en la población de las displasias quísticas
renales: 43 %

Por aparatos:

MF. del SNC: 20% de las displasias quísticas renales.

- Mielomeningoceles.

MF. óseas: 14% de las displasias quísticas renales.

ECTOPIA RENAL:

(1) INCIDENCIAS:

n: 1

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población de malformados del aparato excretor: 1%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.	1	100%	100%
Falsos positivos.....	0	-	
Falsos negativos.....	0		-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 0

RIÑÓN EN HERRADURA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 1

Incidencia de la población general: <0.1/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.2%

Incidencia de la población de malformados del aparato excretor: 1%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos....0		-	-
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....1			100%

Sensibilidad: 0%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 0%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 1

Incidencia de la población general: <0.1/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.2%

Incidencia de la población de malformados del aparato
excretor: 1%

Incidencia de la población con riñón en herradura: 100%

Por aparatos:

El único caso registrado de riñón en herradura se
encontró en un feto polimalformado, que era portador de una
trisomía 18 con una atresia esofágica y dolicocefalia
asociadas.

DILATACION DEL SISTEMA EXCRETOR:

Se incluyen en este grupo, todos los grados de dilatación del sistema excretor; por lo tanto, desde la simple ectasia piélica hasta el grado más avanzado de hidronefrosis.

(1) INCIDENCIAS:

n: 48

Incidencia de la población general: 2.1/mil

Incidencia de la población de malformados: 10%

Incidencia en la población de malformados del aparato excretor: 52%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.	45	83%	94%
Falsos positivos.....	9	17%	
Falsos negativos.....	3		6%

Sensibilidad: 94%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 83%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 7

Incidencia de la población general: 0.3/mil

Incidencia de la población de malformados: 1.6%

Incidencia de la población de malformados del aparato
excretor: 7.6%

Incidencia de la población de fetos con dilatación del
sistema excretor: 15%

Por aparatos:

+ MF. faciales:
- El labio leporino

+ MF. digestivas:
- atresia esofágica.

+ MF. cardiacas:
- CIV.

+ MF. SNC:
- Hidrocefalia.

+ Arteria umbilical única.

Clasificación, en grado y localización, de las

dilataciones del sistema excretor:

1.- Hidronefrosis

2.- Ectasia de pelvis y/o cálices renales.

(1).- HIDRONEFROSIS:

n:40

Incidencia en la población general: 1.8/mil

Incidencia en la población malformados: 9.1 %

Incidencia en la población de malformados del sistema excretor: 43.5%

Incidencia en la población de malformados con dilatación del sistema excretor: 83%

Localización:

- Derecho únicamente: en 7 casos, supone el 16%
- Izquierdo únicamente: en 15 casos, supone el 37%
- Bilateral: en 18 casos, supone el 45% .Es el grupo

que más frecuentemente asocia a otras malformaciones de otros órganos.

(2).- ECTASIA:

n:8

Incidencia en la población general: 0.35/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.8%

Incidencia en la población de malformados del sistema
excretor: 8.7%

Incidencia en la población de malformados con
dilatación del sistema excretor: 17%

Localización:

- Derecho únicamente: en 1 caso, supone el 2%
- Izquierdo únicamente: en 2 casos, supone el 5%
- Bilateral: en 5 casos, supone el 11%

PRUNNE-BELLY:

(1) INCIDENCIAS:

n: 6

Incidencia en la población general: 0.27/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.7%

Incidencia en la población de malformados del aparato excretor: 6.5%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos...6		100%	100%
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....0			-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n:1

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población de malformaciones del sistema excretor: 1%

Incidencia en la población de fetos con Prunne-Belly: 17%

Por aparatos:

El único caso registrado fue un feto polimalformado con ano imperforado e higroma quístico cervical, además de la malformación del sistema excretor de orina.

2.3.- MALFORMACIONES CARDIACAS:

- INCIDENCIA:

* N° de malformaciones cardiacas: 62

* Frecuencia: 62 casos/22555 nacidos :

2,7/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone :

$62/439 = 14\%$ (Incidencia en la población de malformados).

* Malformaciones Cardiacas Aisladas: 22

$22/62(\%) =$ supone el 35% de las malformaciones cardiacas.

- Incidencia en la población general: 0.97/mil

- Incidencia en la población de malformados: 5%

* Malformaciones Cardiacas Asociadas: 40

$40/62(\%) =$ supone el 65% de las malformaciones cardiacas.

- Incidencia en la población general: 1,7/mil

- Incidencia en la población de malformados: 9,1%

- Porcentajes por aparatos:

- Mf. Cardiacas:.....	39%
- Hidrops:.....	21%
- Mf. SNC:.....	7%
- Mf. Digestivas:.....	3%
- Mf. Renales:.....	3%
- Otras:.....	4%

- VALOR DIAGNOSTICO DE LA ECOGRAFIA EN LAS MALFORMACIONES CARDIACAS:

- Todos los casos de malformación tenían ecografías
obsétricas realizadas.

- De los 62 casos de malformación cardiaca comprobados en el
periodo neonatal o en autopsias, los resultados del
diagnóstico ecográfico intraútero fueron:

* Diagnosticados..... 36 casos ... 58% de las Mf.cardiac.

* No diagnosticados ... 26 casos ... 47% de las Mf.cardiac.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnosticadas 11 casos ... 50% de las Mf. aisladas
cardiacas.

- No diagnosticadas . 11 casos ... 50% de las Mf. aisladas
cardiacas.

* De las Mf. asociadas:

- Diagnosticadas 25 casos ... 62.5% de las Mf.
asociadas cardiacas.

- No diagnosticadas . 15 casos ... 37.5% de las Mf.
asociadas cardiacas.

- De los 44 diagnósticos emitidos de malformación cardiaca intraútero :

* Diagnósticos verdaderos positivos... 36 casos... 82% de los diagnósticos de malformado.

* Diagnósticos falsos positivos..... 8 casos... 18% de los diagnósticos de malformado.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnósticos verdaderos positivos..11 casos ... 65% de los diagnósticos de malformado.

- Diagnósticos falsos positivos..... 6 casos ... 35% de los diagnósticos de malformado.

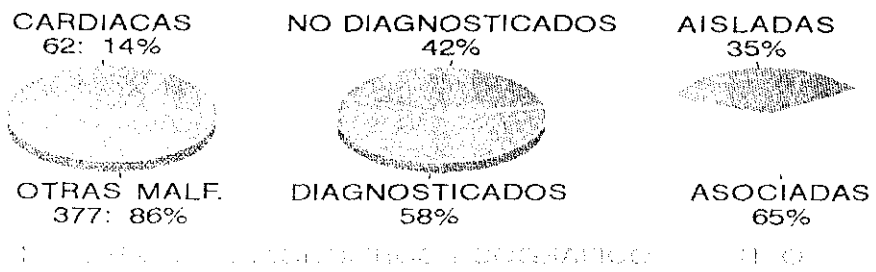
* De las Mf. asociadas:

- Diagnósticos verdaderos positivos .25 casos ... 93% de los diagnósticos de malformado.

- Diagnósticos falsos positivos..... 2 casos ... 7% de los diagnósticos de malformado.

MALFORMACIONES CARDIACAS

INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO



MALFORMADOS

		SI	NO
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	SI	36	8
	NO	26	22485

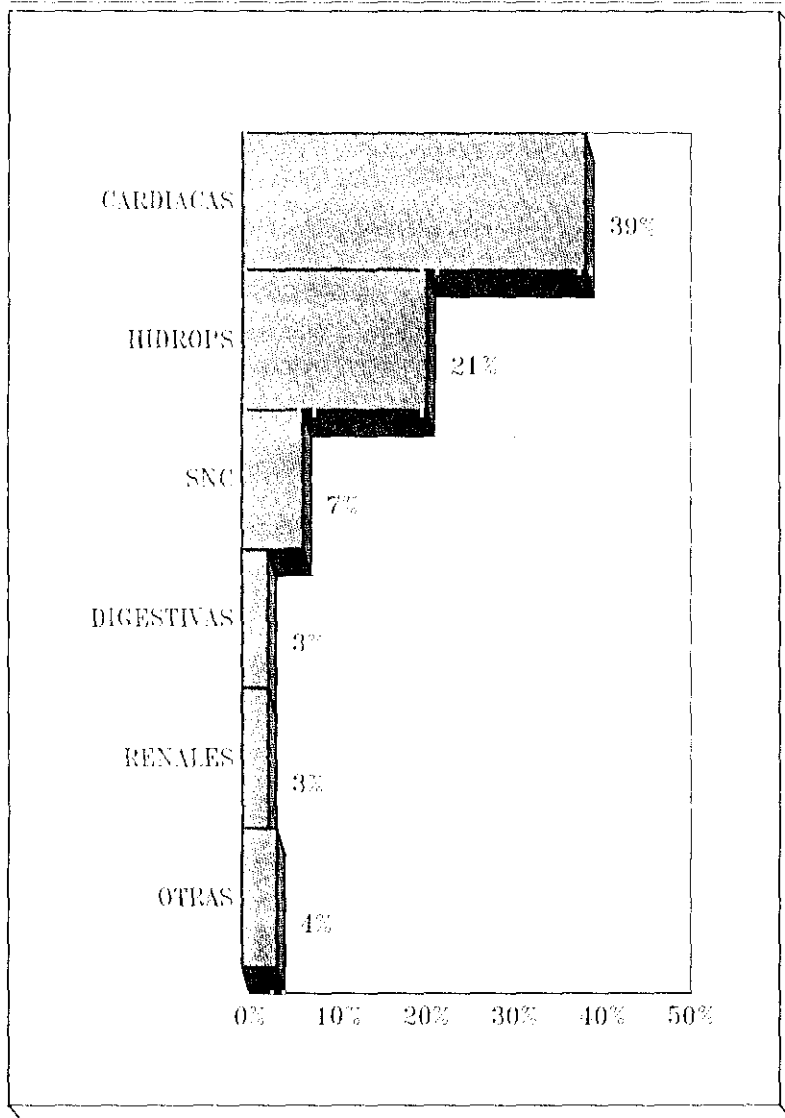
SENSIBILIDAD: 58%
ESPECIFICIDAD: >99%
VALOR PREDICTIVO POSITIVO:82%
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO:>99%

* El 58 % de las malformaciones cardiacas se diagnosticaron.
 * El 82 % de los diagnosticós fueron acertados.

- DIAGNOSTICO ECOGRAFICO RESULTADOS GLOBALES:

TIPO DE MALFORMACION: AISLADAS..... ASOCIADAS							INCIDENCIA Y % EN EL
DIAGNOSTICOS:	vp n %	fp n %	fn..... n %	vp n %	fp n %	fn n %	TOTAL n %
COMUNICACION INTERVENTRICULAR:	0	5(8%)	0	10(16%)	0	3(5%)	13(21%)
COMUNICACION INTERAURICULAR:	0	0	1(2%)	2(3%)	1(2%)	3(5%)	6(10%)
CANAL ATRIOVENTRICULAR:	1(2%)	0	0	0	0	0	1 (2%)
HIPOPLASIA DE CAVIDADES IZQ.:	2(3%)	0	2(3%)	1(2%)	1(2%)	0	5 (8%)
CARDIOMEGALIA:	1(2%)	1(2%)	0	3(5%)	0	0	4 (6%)
CARDIOPATIA COMPLEJA:	1(2%)	0	1(2%)	3(5%)	0	0	5 (8%)
ECTOPIA CARDIACA:	0	0	0	2(3%)	0	1(2%)	3 (5%)
ACARDIO:	1(2%)	0	0	0	0	0	1 (2%)
VALVULOPATIAS:	1(2%)	0	0	2(3%)	0	2(3%)	5 (8%)
COMUNICACION AORTICO-PULMONAR:	1(2%)	0	0	0	0	2(3%)	3 (5%)
COARTACION AORTICA:	0	0	1(2%)	1(2%)	0	2(3%)	4 (6%)
TRANSPOSICION DE GRANDES VASOS:	0	0	2(3%)	0	0	2(3%)	4 (6%)
TRILOGIA DE FALLOT:	1(2%)	0	0	0	0	0	1 (2%)
TETRALOGIA DE FALLOT:	2(3%)	0	4(6%)	1(2%)	0	0	7 (11%)
	11(17%)	6(10%)	11(17%)	25(40%)	2(3%)	15(24%)	62(100%)

MALFORMACIONES ASOCIADAS A MF. CARDIACAS
% DE MALFORMACIONES ASOCIADAS



COMUNICACION INTERVENTRICULAR:

(1) INCIDENCIAS:

n: 13

incidencia en la población general: 0.6/mil

incidencia en la población de malformados: 2.9%

incidencia en la población con malformación cardiaca: 21 %

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..	10	67%	77%
Falsos positivos.....	5	33%	
Falsos negativos.....	3		23%

Sensibilidad: 77%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 67%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 13

Incidencia en la población general: 0.58/mil

Incidencia en la población de malformados: 2.9%

Incidencia en la población con malformación cardiaca: 21%

Incidencia en la población de las comunicaciones
interventriculares: 100%

Por aparatos:

- MF. cardiacas:(62% de las comunicaciones
interventriculares).
- Integrante de Fallot.
- Con CIA.
- Con coartacion aórtica.
- Con transposición de grandes vasos.
- MF. SNC: 38% de las comunicaciones interventriculares.
- Mielomeningocele.
- Hidrocefalia.
- Holoprosencefalia.

- MF. hernia diafragmática: 10% de las comunicaciones interventriculares.

- MF. renales: 10% de las comunicaciones interventriculares.

- Agenesia renal.

- Malformaciones digestivas, onfalocele y de extremidades, con menos del 10%.

* Los porcentajes son superiores al 100% al tratarse de fetos polimalformados.

COMUNICACION INTERAURICULAR:

(1) INCIDENCIAS:

n: 6

Incidencia en la población general: 0.3/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.4%

Incidencia en la población con malformación cardiaca: 9.7%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..2		67%	40%
Falsos positivos.....1		33%	
Falsos negativos.....3			60%

Sensibilidad: 40%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 67%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 5

Incidencia en la población general: 0.22/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.3%

Incidencia en la población con malformación cardíaca: 8.1%

Incidencia en la población de las comunicaciones
interauriculares: 83%

Por aparatos:

- MF. cardíacas: 67% de las comunicaciones interauriculares.
 - Con CIV.
 - Con dextrocardia y coartación aórtica.
 - Con valvulopatías.
- MF. SNC e hidrops con menos del 10%

CANAL ATRIOVENTRICULAR:

(1) INCIDENCIAS:

n: 1

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población con malformación cardiaca: 1.6%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos....1		100%	100%
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....0			-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n= 0 El único caso registrado fue aislado.

HIPOPLASIA DE CAVIDADES IZQUIERDAS:

(1) INCIDENCIAS:

n: 5

Incidencia en la población general: 0.2/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.3%

Incidencia en la población con malformación cardiaca: 8%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..3		75%	60%
Falsos positivos.....1		25%	
Falsos negativos.....2			40%

Sensibilidad: 60%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 75%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n:1

El único caso de hipoplasia de cavidades cardíacas con alteraciones asociadas que se registró, presentaba hidrops fetalis. Dicho de otro modo, sólo el 20% de las hipoplasias de cavidades izquierdas presentaban hidrops.

CARDIOMEGALIA:

Se incluyen también las dilataciones diverticulares de parte de los ventrículos.

(1) INCIDENCIAS:

n: 4

Incidencia de la población general: 0.2/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.9%

Incidencia de la población con malformación cardiaca: 6.5%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..4		80%	100%
Falsos positivos.....1		20%	
Falsos negativos.....2			-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 80%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 3

Incidencia de la población general: 0.13/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.68%

Incidencia de la población con malformación cardiaca: 4.8%

Incidencia de la población de las cardiomegalias: 75%

Por aparatos:

En el 100% de los casos se asociaba **HIDROPS** .

CARDIOPATIA COMPLEJA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 5

Incidencia de la población general: 0.22/mil

Incidencia de la población de malformados: 1.3%

Incidencia en la población con malformación cardiaca: 8%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..4		100%	80%
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....1			20%

Sensibilidad: 80%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 3

Incidencia de la población general: 0.13/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.68%

Incidencia de la población con malformación cardíaca: 4.8%

Incidencia de la población de fetos con cardiopatía
compleja: 60%

Por aparatos:

-En el 100% de los casos, se asociaba a **HIDROPS**.

-En algún caso, con agenesia renal.

ECTOPIA CARDIACA :

(1) INCIDENCIAS:

n: 3

incidencia en la población general: 0.13/mil

incidencia en la población de malformados: 0.68%

incidencia en la población con malformación cardiaca: 4.8%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos....	2	100%	67%
Falsos positivos.....	0	-	
Falsos negativos.....	1		33%

Sensibilidad: 67%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n:3

Incidencia en la población general: 0.13/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.68%

Incidencia en la población con malformaciones
cardiacas:4.8%

Incidencia en la población de ectopias cardiacas: 100%

Por aparatos:

-MF. cardiacas 66.6% de los casos de ectopia cardiaca.

-Con CIV y CIA.

-Mf. SNC (exencefalia): en un caso.

ACARDIO (AGENESIA CARDIACA):

(1) INCIDENCIAS:

n:1

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población de malformaciones cardiacas: 1.6%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..1		100%	100%
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....0			-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 1

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población de malformaciones cardíacas: 1.6%

Por aparatos:

El único caso registrado se diagnosticó asociado a anencefalia en un embarazo gemelar.

VALVULOPATIAS:

(1) INCIDENCIAS:

n: 5

Incidencia en la población general: 0.22/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.3%

Incidencia en la población con malformación cardiaca: 8.1%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..3		100%	60%
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....2			40%

Sensibilidad: 60%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n:4

Incidencia en la población general: 0.2/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.9%

Incidencia en la población con malformación cardiaca:6.5%

Incidencia en la población de fetos con valvulopatía: 80%

Por aparatos:

-MF. cardiacas: en el 80% de las valvulopatías se asociaba con alguna otra malformación cardiaca principalmente con CIV (tetralogía de Fallot) y CIA (trilogía de Fallot).

Se diagnosticaron arritmia cardiaca en el 20% de los casos aproximadamente.

COMUNICACION DE GRANDES VASOS:

(1) INCIDENCIAS:

n: 3

Incidencia en la población general: 0.13/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.68%

Incidencia en la población con malformación cardiaca: 4.8%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.....	1	100%	67%
Falsos positivos.....	0	-	
Falsos negativos.....	2		33%

Sensibilidad: 67%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 2

Incidencia en la población general: 0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.45%

Incidencia en la población con malformación cardiaca: 3.2%

Incidencia en la población de las comunicaciones de grandes vasos: 67%

Por aparatos:

-MF. cardiacas: 67% de las comunicaciones se asocian a otros tipos de malformaciones cardiovasculares.

-Con CIA,CIV,atresia pulmonar.

COARTACION AORTICA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 4

Incidencia en la población general: 0.2/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.9%

Incidencia en la población con malformación cardiaca: 6.5%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..1		100%	25%
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....3			75%

Sensibilidad: 25%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3)POLIMALFORMACIONES:

n: 3

Incidencia en la población general: 0.13/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.68%

Incidencia en la población con malformación cardiaca: 4.8%

Incidencia en la población con coartación aórtica: 75%

Por aparatos:

- MF. cardiacas: 75% de las coartaciones aórticas. Con CIV

en todos los casos, también se registraron valvulopatías y CIA.

TRANSPOSICION DE GRANDES VASOS:

(1) INCIDENCIAS:

n: 4

Incidencia en la población general: 0.2/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.9%

Incidencia en la población con malformación cardíaca: 6.5%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..0		-	-
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....4			100%

Sensibilidad: -

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: -

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 2

Incidencia en la población general: 0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.45%

Incidencia en la población con malformación cardiaca: 3.2%

Incidencia en la población con transposición de grandes
vasos: 67%

Por aparatos:

Mf. cardiacas: CIV en el 50% de los casos.

FALLOT:

(1) INCIDENCIAS:

n:8

Incidencia en la población general: 0.35/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.8%

Incidencia en la población con malformación cardíaca:13%

Trilogía de Fallot(CIA + Estenosis pulmonar): 1 caso que se diagnosticó intraútero y no se asociaba a ninguna otra malformación.

Tetralogía de Fallot(CIV + Estenosis pulmonar): 7 casos.

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..4		100%	50%
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....4			50%

Sensibilidad: 50%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 1

Incidencia en la población de Fallot: 12.5% sólomente. Se asoció a holoprosencefalia.

2.3.a.- INCIDENCIA DE CARDIOPATIA CONGENITA CON HIDROPS

	n	tasa
Cardiopatía congénita estructural:	58	85%
- Con hidrops:	10	
- Sin hidrops:	48	
- Razón hidrops/no hidrops:.....		21%
Arritmia congénita:	6	9%
- Con hidrops:	1	
- Sin hidrops:	5	
- Razón hidrops/no hidrops:.....		9%
Cardiopatía congénita estructural y arritmia:	4	6%
- Con hidrops:	1	
- Sin hidrops:	3	
- Razón hidrops/no hidrops:.....		33%

* El 21% de las malformaciones cardiacas se presentan con hidrops.

* Los diferentes tipos de cardiopatía congénita encontradas en fetos hidróticos se describen en el capítulo del hidrops.

2.3.b.- ARRITMIAS CARDIACAS CONGENITAS

Incidencia de arritmia fetal: 0.47%.

Nº de arritmias diagnosticadas intrauterino: 10 casos

Arritmias fetales:

- Arritmia sin cardiopatía estructural: 6 casos, 60%
- Arritmia con cardiopatía estructural: 4 casos, 40%

Clasificación de las arritmias diagnosticadas:

	n	%
- Taquiarritmias:	8	80
* Taquicardias:	3	30
* Extrasístoles:	4	40
* Fibrofluter:	1	10
- Bradiarritmias:	3	30
* Bloqueos au-v:	2	20
* Bradiarritmias:	1	10

Los porcentajes son superiores al 100% porque el número de arritmias es superior al número de individuos.

2.3.b.1.- ARRITMIAS CON CARDIOPATIA ESTRUCTURAL:

Con hidrops: 1 caso

Sin hidrops: 3 casos

Descripción de la evolución de los casos:

caso 1º: taquicardia+cardiomegalia+hidrops+insuficiencia cardiaca.

E.G. de diagnóstico:32+3 sem.

tratamiento: Digital

Seguimiento prenatal:apreciable mejoría tras dos semanas de tratamiento.

Seguimiento postnatal:vivo, varón, nació con 2510 gr.

caso 2º: bloqueo au-v+cardiopatía compleja sin hidrops.

tratamiento:no

Seguimiento:nace vivo.

caso 3º: trigeminismo+cardiomegalia sin hidrops.

E.G. de diagnóstico 31 sem.

tratamiento:no

Seguimiento:vivo,varón de 3120 gr.

caso 4º: extrasístoles +saculasción de la válvula de Eustaquio sin hidrops.

E.G. de diagnóstico 32 sem.

tratamiento: no.

Seguimiento:vivo y normal.

2.3.b.2.- ARRITMIAS SIN CARDIOPATIA ESTRUCTURAL:

Con hidrops: 1 caso.

Sin hidrops: 5 casos.

Descripción de los casos:

caso 1º:taquicardia supraventricular paroxística+ extrasístoles
ventriculares + hidrops + insuficiencia cardiaca.

E.G. de diagnóstico 32 sem.

tratamiento: digital,se apreció una importante mejoría a la semana.

Seguimiento: vivo y normal.

caso 2º:Fibrofluter au-v sin repercusión hemodinámica ni hidrops.

tratamiento: digital,mejoría significativa.

Seguimiento: vivo y normal.

caso 3º:Extrasístoles auriculares sin repercusión hemodinámica ni hidrops.

tratamiento: ninguno.

Seguimiento: vivo y normal.

caso 4º:Bradycardias sin repercusión hemodinámica ni hidrops.

tratamiento: ninguno.

Seguimiento: vivo y normal.

caso 5º: Taquicardia supraventricular con repercusión hemodinámica y sin hidrops.

E.G. de diagnóstico 33 sem.

tratamiento: digital, antiarrítmicos y cateterismo invasivo.

Seguimiento: feto muerto varón, de 34 semanas sin malformaciones.

caso 6º: Bloqueo au-v sin repercusión hemodinámica ni hidrops.

E.G. de diagnóstico 25 sem.

tratamiento: no

Seguimiento: vivo y normal.

En resumen, de los cuatro casos tratados, tres mejoraron muy significativamente y sólo un caso no mejoró y el feto falleció a consecuencia de su patología malformativa de base.

2.4.- MALFORMACIONES DEL APARATO DIGESTIVO

- INCIDENCIA:

* N° de malformaciones digestivas: 52

* Frecuencia: 52 casos/22555 nacidos:

2.3/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone:

$52/439 = 12\%$ (Incidencia en la población de malformados).

* Malformaciones digestivas Aisladas: 30

$30/52(\%) =$ supone el 58% de las malformaciones

digestivas.

- Incidencia en la población general: 1.3/mil

- Incidencia en la población de malformados: 6.8%

* Malformaciones digestivas Asociadas:22

$22/52(\%) =$ supone el 42% de las malformaciones

digestivas.

- Incidencia en la población general: 1/mil

- Incidencia en la población de malformados: 5%

- Porcentajes por aparatos:

- Mf. SNC:.....	11%
- Mf. Cardiacas:.....	9%
- Mf. Renales:.....	9%
- Mf. Miembros:.....	3%
- Mf. Faciales:.....	3%
- Mf. Partes blandas:.....	3%
- Arteria umbilical única:..	10%

VALOR DIAGNOSTICO DE LA ECOGRAFIA EN LAS MALFORMACIONES DIGESTIVAS:

- Todos los casos de malformación tenían ecografías obstétricas realizadas.

- De los 52 casos de malformaciones digestivas comprobadas en el periodo neonatal o en autopsias los resultados del diagnóstico ecográfico intraútero fueron:

* Diagnosticados.... 38 casos ... 73% de las Mf. digestivas.

* No diagnosticados. 14 casos ... 27% de las Mf. digestivas.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnosticadas....27 casos ... 90% de las Mf. aisladas digestivas.

- No diagnosticadas. 3 casos ... 10% de las Mf. aisladas digestivas.

* De las Mf. asociadas:

- Diagnosticadas.....11 casos ... 50% de las Mf.asociadas digestivas.

- No diagnosticadas..11 casos.... 50% de las Mf.asociadas digestivas.

- De los 52 diagnósticos emitidos de malformación digestiva intraútero :

* Diagnósticos verdaderos positivos....38 casos... 90.5% de los diagnósticos intraútero.

* Diagnósticos falsos positivos..... 4 casos... 9.5% de los diagnósticos intraútero.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnósticos verdaderos positivos. 27 casos ... 87% de los diagnósticos intraútero.

- Diagnósticos falsos positivos.....4 casos ... 13% de los diagnósticos intraútero.

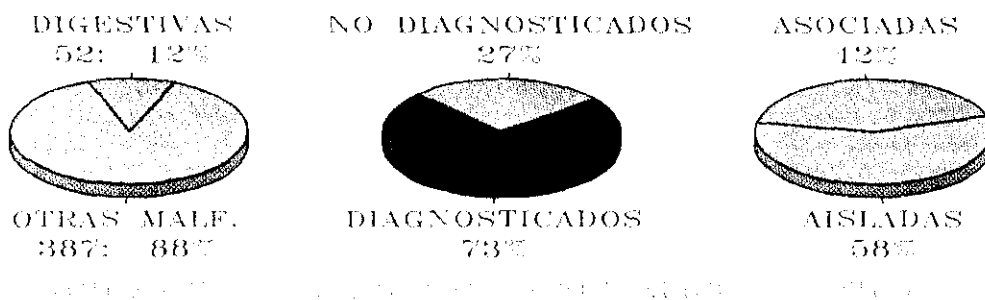
* De las Mf. asociadas:

- Diagnósticos verdaderos positivos..11 casos ...100% de los diagnósticos.

- Diagnósticos falsos positivos..... 0 casos ... 0% de los diagnósticos.

MALFORMACIONES DIGESTIVAS

INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO



MALFORMADOS

		SI	NO
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	SI	38	4
	NO	14	22499

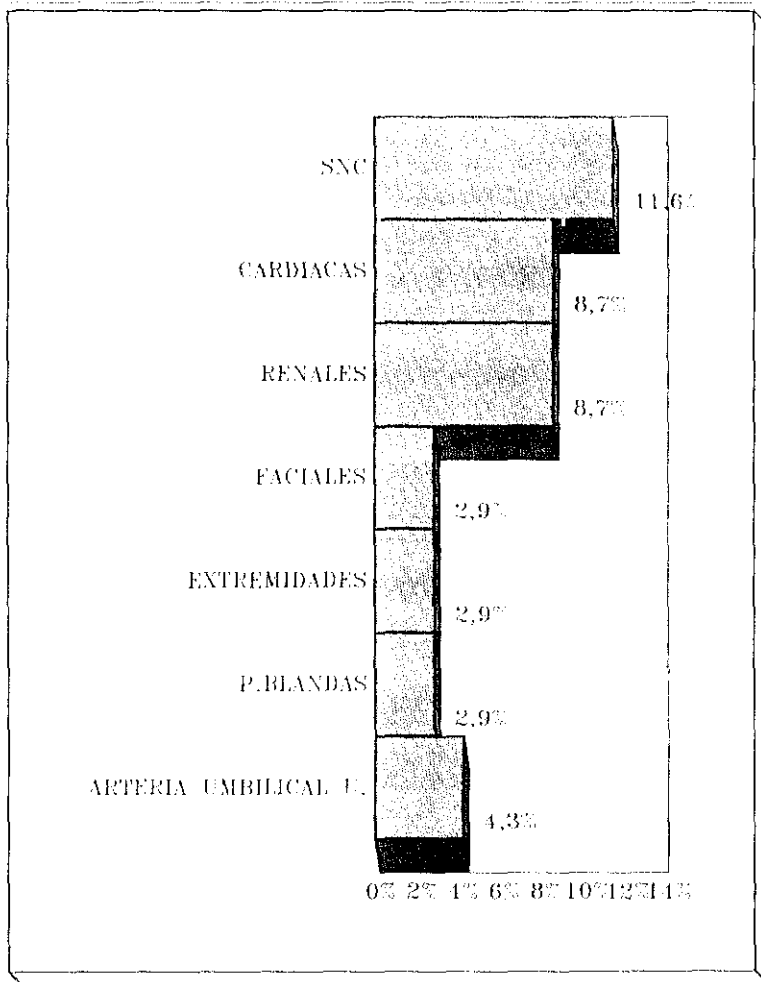
SENSIBILIDAD: 73%
ESPECIFICIDAD: >99%
VALOR PREDICTIVO POSITIVO: 90%
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO: >99%

* El 73% se diagnosticaron y 90 % de los diagnósticos fueron acertados.

- DIAGNOSTICO ECOGRAFICO RESULTADOS GLOBALES:

TIPO DE MALFORMACION:	AISLADAS..... ASOCIADAS						INCIDENCIA Y % EN EL TOTAL
DIAGNOSTICOS:	vp n %	fp n %	fn..... n %	vp n %	fp n %	fn n %	
ATRESIA Y ESTENOSIS ESOFAGICA:	6(12%)	0	0	3(6%)	0	4(8%)	13(26%)
ATRESIA Y ESTENOSIS INTESTINAL:	13(26%)	3(6%)	0	5(10%)	0	1(2%)	20(39%)
ONFALOCELE:	5(10%)	0	2(4%)	3(6%)	0	1(2%)	11(21%)
GASTROAQUISIS:	3(6%)	0	0	0	0	0	3(6%)
ANO IMPERFORADO:	0	0	0	0	0	4(8%)	4(8%)
PATOLOGIA BILIAR:	0	1(2%)	0	0	0	1(2%)	1(2%)
	27(52%)	4(8%)	3(6%)	11(21%)	0	11(21%)	52(100%)

MALFORMACIONES ASOCIADAS A MF. DIGESTIVAS
% DE MALFORMACIONES ASOCIADAS



ATRESIA Y ESTENOSIS ESOFAGICA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 13

incidencia en la población general: 0.6/mil

incidencia en la población de malformados: 3%

incidencia en la población con malformación digestiva: 26%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.	9	100%	69%
Falsos positivos.....	0	-	
Falsos negativos.....	4		31%

Sensibilidad: 69%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 7

Incidencia en la población general: 0.3/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.6%

Incidencia en la población con malformación digestiva: 13.5%

Incidencia en la población con atresia esofágica: 54%

Por aparatos:

- MF.renales: 23% de las atresias esofágicas.
 - Agenesia renal.
 - Hidronefrosis.
 - Riñón en herradura.
- MF.digestivas: 23% de las atresias esofágicas.
 - Atresia anal.
 - Estenosis del píloro.
- MF.del SNC: 16% de las atresias digestivas.
 - Braquicefalia.
 - Raquisquisis.
- Arteria Umbilical única: 8% de las atresias esofágicas.

ATRESIA Y ESTENOSIS INTESTINAL:

(1) INCIDENCIAS:

n: 20

Incidencia en la población general: 0.9/mil

Incidencia en la población de malformados: 4.6%

Incidencia en la población de malformados del aparato
digestivo: 39%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.18		86%	90%
Falsos positivos.....3		14%	
Falsos negativos.....2			10%

Sensibilidad: 90%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo:86%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 6

Incidencia en la población general: 0.3/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.3%

Incidencia en la población de malformados del aparato
digestivo: 11.5%

Incidencia en la población con atresia intestinal: 30%

Por aparatos:

- MF. del SNC y craneo: 43% de las atresias intestinales.

- Anomalías de la forma del craneo.

- Anencefalia.

- MF. cardiacas: 29% de las atresias intestinales.

- Comunicación interventricular.

- MF. renales: 29% de las atresias intestinales.

- Trisomía 21 (Síndrome de Down): 33% de las atresias

intestinales.

ONFALOCELE:

(1) INCIDENCIAS:

n: 11

Incidencia en la población general: 0.5/mil

Incidencia en la población de malformados: 2.5%

Incidencia en la población de malformaciones del aparato
digestivo: 21%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..8		100%	73%
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....3			27%

Sensibilidad: 73%

Especificidad:100%

Valor predictivo positivo:100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 5

Incidencia en la población general: 0.2/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.1%

Incidencia en la población de malformados del aparato
digestivo: 9.6%

Incidencia en la población de los onfaloceles : 45%

Por aparatos:

- MF. cardiacas: 40% de los onfaloceles.
 - Comunicación interventricular.
- MF.renales: 20% de los onfaloceles.
 - Hidronefrosis.
 - Poliquistosis.
- Arteria umbilical única: 20% de los onfaloceles.
- Trisomía 13: 40% de los onfaloceles se encuentran en

fetos con este tipo de trisomía, que conlleva la
asociación a múltiples malformaciones.

GASTROSQUISIS:

(1) INCIDENCIAS:

n: 3

Incidencia en la población general: 0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.7%

Incidencia en la población de malformados del aparato
digestivo: 6%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos..3	100%	100%
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....0		-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES: n: 0

ANO IMPERFORADO (ATRESIA ANO-RECTAL):

(1) INCIDENCIAS:

n: 4

Incidencia de la población general: 0.2/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.1%

Incidencia de la población de malformados del aparato
digestivo: 8%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..0		-	-
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....4			100%

Sensibilidad: 0%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 0%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 4

Incidencia de la población general: 0.2/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.1%

Incidencia de la población de malformados del aparato
digestivo: 9.6%

Incidencia de la población de los años imperforados: 100%

Por aparatos:

- MF. renal: 50% de los años imperforados.
 - Displasias renales.
- MF. digestivas: 50% de los años imperforados.
 - Atresia esofágica.
- Otras con baja incidencia: Higroma quístico como

componente de una polimalformación.

PATOLOGIA DE LA VIA BILIAR:

(1) INCIDENCIAS:

n: 1

Incidencia de la población general: 0.05/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población de malformados del aparato
digestivo: 2%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos..0	-	-
Falsos positivos.....1	100%	
Falsos negativos.....1		100%

Sensibilidad: 0%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo:0%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 1

Incidencia de la población general: 0.05/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.2%

Incidencia de la población con malformación digestiva : 2%

Incidencia de la población con patología biliar: 100%

Por aparatos:

- MF. digestivas: atresia anal.

2.5.- MALFORMACIONES DE EXTREMIDADES:

- INCIDENCIA:

* N° de malformaciones de extremidades: 46

* Frecuencia: 46 casos/22555 nacidos:

2/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone:

$46/439 = 10\%$ (Incidencia en la población de malformados).

* Malformaciones de miembros Aisladas: 28

$28/46(\%) =$ supone el 61 % de las malformaciones de extremidades.

- Incidencia en la población general: 1.2/mil

- Incidencia en la población de malformados: 6.4%

* Malformaciones de miembros Asociadas: 18

$18/46(\%) =$ supone el 39% de las malformaciones de miembros.

- Incidencia en la población general: 0.8/mil

- Incidencia en la población de malformados: 4.1%

- Porcentajes por aparatos:

- Mf. SNC:.....15%
- Mf. Reanales:.....10%
- Mf. Cardiacas:..... < 10%
- Mf. Digestivas:..... < 10%
- Casos aislados de onfalocele y hernia diafragmática.

VALOR DIAGNOSTICO DE LA ECOGRAFIA EN LAS MALFORMACIONES DE MIEMBROS:

- Todos los casos de malformación tenían ecografías obstétricas realizadas.

- De los 46 casos de malformaciones de miembros comprobadas en el periodo neonatal o en autopsias los resultados del diagnóstico ecográfico intrauterino fueron:

* Diagnosticados..... 15 casos ... 33% de las Mf. de miembros.

* No diagnosticados... 31 casos ... 67% de las Mf. de miembros.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnosticadas..... 5 casos ...18% de las Mf. aisladas de miembros.

- No diagnosticadas. 23 casos ...82% de las Mf. aisladas de miembros.

* De las Mf. asociadas:

- Diagnosticadas.....10 casos ...56% de las Mf.asociadas de miembros.

- No diagnosticadas.. 8 casos....44% de las Mf.asociadas de miembros.

- De los 15 diagnósticos emitidos de malformación de miembros intrauterino :

* Diagnósticos verdaderos positivos...15 casos...100% de los diagnósticos intrauterino.

* Diagnósticos falsos positivos.....0 casos... 0% de los diagnósticos intrauterino.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnósticos verdaderos positivos... 5 casos ...100% de los diagnósticos intrauterino.

- Diagnósticos falsos positivos..... 0 casos ... 0% de los diagnósticos intrauterino.

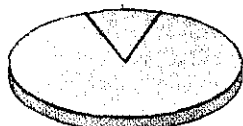
* De las Mf. asociadas:

- Diagnósticos verdaderos positivos...10 casos ...100% de los diagnosticos.

- Diagnósticos falsos positivos..... 0 casos ... 0% de los diagnósticos.

MALFORMACIONES DE EXTREMIDADES INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO

EXTREMIDADES
16: 10%



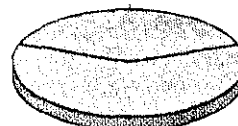
OTRAS MALF.
393: 90%

DIAGNOSTICADOS
33%



NO DIAGNOSTICADOS
67%

ASOCIADAS
39%



AISLADAS
61%

MALFORMADOS

		SI	NO
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	SI	15	0
	NO	31	22509

SENSIBILIDAD: 33%
ESPECIFICIDAD: 100%
VALOR PREDICTIVO POSITIVO: 100%
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO: >99%

- * El 33% de las malformaciones se diagnosticaron.
- * El 100 % de los diagnósticos fueron acertados.

- DIAGNOSTICO ECOGRAFICO RESULTADOS GLOBALES:

TIPO DE MALFORMACION: AISLADAS..... ASOCIADAS							INCIDENCIA
	vp	fp	fn.....	vp	fp	fn	Y % EN EL
DIAGNOSTICOS:	n %	n %	n %	n %	n %	n %	TOTAL
	n %	n %	n %	n %	n %	n %	n %
ACONDROGENESIS:	1 (2%)	0	0	3 (6%)	0	0	4 (9%)
TANATOFORO:	2 (4%)	0	0	0	0	0	2 (4%)
OSTEOGENESIS IMPERFECTA:	0	0	1 (2%)	0	0	0	1 (2%)
FEMUR CURVO:	1 (2%)	0	0	0	0	0	1 (2%)
FEMUR CORTO:	1 (2%)	0	0	0	0	0	1 (2%)
FOCOMELIA:	0	0	2 (4%)	0	0	0	2 (4%)
HEMIMELIA LATERAL:	0	0	1 (2%)	0	0	0	1 (2%)
SINDACTILIA:	0	0	0	0	0	2 (4%)	2 (4%)
POLIDACTILIA:	0	0	3 (6%)	1 (2%)	0	2 (4%)	6 (13%)
AGENESIA DE MANO:	0	0	3 (6%)	0	0	0	3 (6%)

ADACTILIA:

0 0 5(11%) 0 0 2(4%) 7(15%)

MANO "TRISOMICA":

0 0 0 5(11%) 0 0 5(11%)

MANO "TRIDENTE":

0 0 1(2%) 0 0 0 1(2%)

PIE "ZAMBO":

0 0 5(11%) 0 0 1(2%) 6(13%)

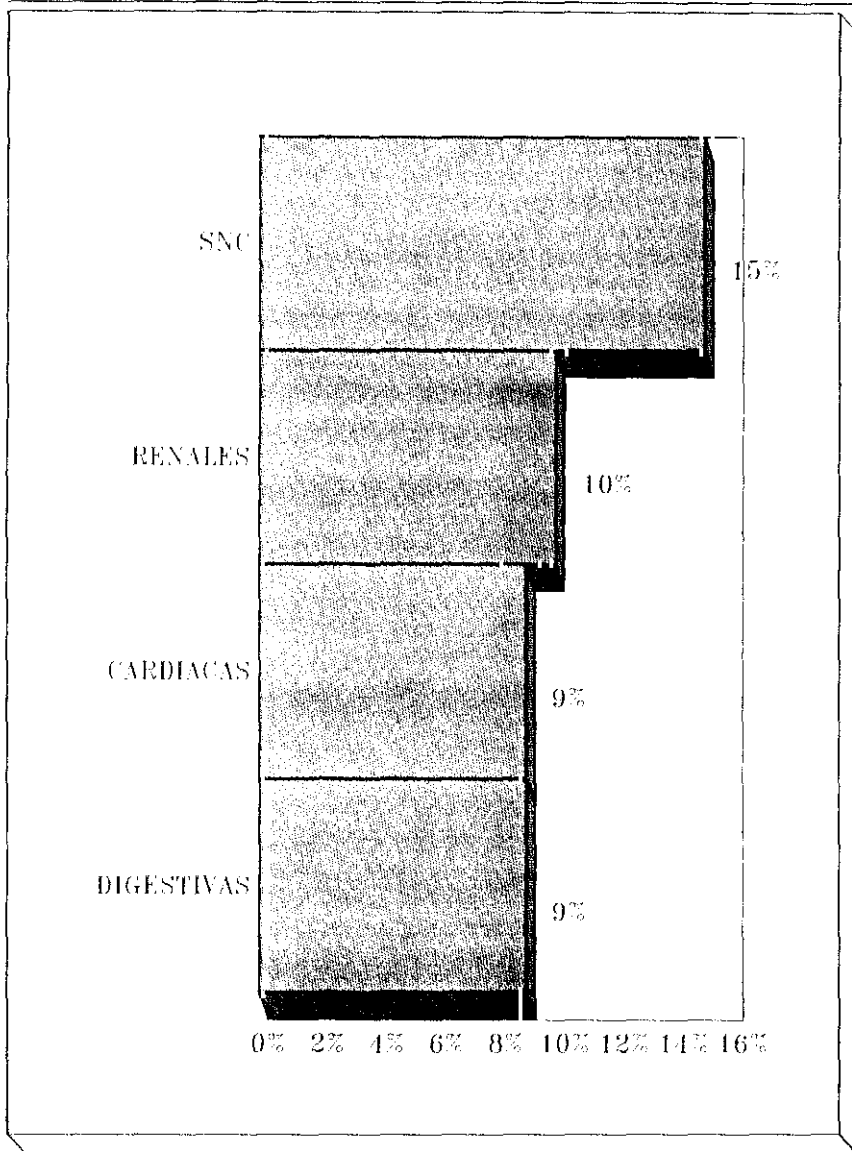
ARTROGRIPOSIS:

0 0 2(4%) 1(2%) 0 1(2%) 4(9%)

5(11%) 0 23(50%) 10(22%) 0 8(17%) 46(100%)

(Los porcentajes se establecen sobre 46 malformados)

MALFORMACIONES ASOCIADAS A MF. EXTREMIDADES
% DE MALFORMACIONES ASOCIADAS



ACONDROGENESIS:

(1) INCIDENCIAS:

n: 4

incidencia en la población general: 0.18/mil

incidencia en la población de malformados: 0.9%

incidencia en la población con malformaciones en extremidades: 8.7%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..4		100%	100%
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....0			-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 3

Incidencia en la población general: 0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.7%

Incidencia en la población con malformaciones de extremidades: 6.5%

Incidencia en la población con acondrogénesis: 75%

Por aparatos:

- MF. SNC: se registró un caso de hidrocefalia ,lo que supone el 25% de las acondrogénesis.

- MF. renales: se registró un casos de agenesis renal,lo que supone el 25% de las acondrogénesis.

- MF: orales: se registró un caso de fisura palatina,lo que supone el 25% de las acondrogénesis.

ENANISMO TANATOFORO:

(1) INCIDENCIAS:

n: 2

incidencia en la población general: <0.1/mil

incidencia en la población de malformados: 0.5%

incidencia en la población con malformaciones en extremidades:4.3%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos. 2		100%	100%
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....0			-

Sensibilidad: 100%

Especificidad:100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES

n: 0. Los casos de enanismo se encontraron sin malformaciones asociadas.

OSTEOGENESIS IMPERFECTA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 1

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población de malformaciones del aparato locomotor: 2%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 0	0%	0%
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....1		100%

Sensibilidad: 0%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 0%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n= 0. El único caso registrado fue malformación aislada.

FEMUR CURVO:

(1) INCIDENCIAS:

n: 1

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población de malformados del aparato locomotor: 2%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de los diagnóstico de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.	1	100%	100%
Falsos positivos.....	0	-	
Falsos negativos.....	0		-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES: n: 0. El único caso fue aislado.

FEMUR CORTO:

(1) INCIDENCIAS:

n: 1

Incidencia de la población general: <0.1/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.2%

Incidencia de la población de malformados del aparato locomotor: 2%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 1	100%	100%
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....0		-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 0 El único caso fue una malformación aislada.

FOCOMELIA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 2

Incidencia de la población general: <0.1/mil

Incidencia de la población de malformados: 0.5%

Incidencia en la población de malformados del aparato locomotor: 4.3%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 0	-	-
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....2		100%

Sensibilidad: 0%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 0%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 0. Los únicos casos fueron malformaciones aisladas.

HEMIAPLASIA LATERAL:

(1) INCIDENCIAS:

n: 1

incidencia en la población general: <0.1/mil

incidencia en la población de malformados: 0.2%

incidencia en la población de malformados del aparato

locomotor : 2%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 0	-	-
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....1		100%

Sensibilidad: 0%

Especificidad:100%

Valor predictivo positivo: 0%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n:0. El único caso fue malformación aislada.

SINDACTILIA:

(1) INCIDENCIAS:

n:2

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.5%

Incidencia en la población de malformados del aparato locomotor: 2%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 0	-	-
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....2		100%

Sensibilidad: 0%

Especificidad:100%

Valor predictivo positivo: 0%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 2

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.5%

Incidencia en la población de malformaciones del aparato locomotor: 2%

Incidencia en la población de fetos con sindactilia: 100%

Por aparatos:

- MF. digestivas: uno de los casos se asociaba con atresia digestiva, como integrante de un síndrome de Apert.

- MF. de miembros: el otro caso, se asociaba con polidactilia.

POLIDACTILIA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 6

Incidencia en la población general: 0.27/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.4%

Incidencia en la población con malformaciones del aparato locomotor: 13%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 1	100%	17%
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....5		83%

Sensibilidad: 17%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n:3

Incidencia en la población general: 0.13/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.7%

Incidencia en la población de malformados del aparato locomotor: 13%

Incidencia en la población de fetos con polidactilia: 50%

Por aparatos:

-Polimalformados: el 33% de los las polidactilias se encontraron en polimalformados con trisomía 13 (labio leporino, hidrocefalia, hidronefrosis, onfalocele,etc).

-MF. de miembros: otro caso se encontró asociado a sindactilia sin otra malformación asociada.

AGENESIA DE MANO (AQUEIRIA):

(1) INCIDENCIAS:

n: 3

Incidencia en la población general: 0.13/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.7%

Incidencia en la población con malformación del aparato locomotor: 6.5%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 0	-	-
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....3		100 %

Sensibilidad: 0%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 0%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 0. Todos los casos fueron aislados.

ADACTILIAS:

(1) INCIDENCIAS:

n: 7

Incidencia en la población general: 0.3/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.6%

Incidencia en la población de malformaciones del aparato locomotor: 15%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 0	-	-
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....7		100 %

Sensibilidad: 0%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 0%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 2

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.5%

Incidencia en la población de malformaciones del aparato locomotor: 4.3%

Incidencia en la población de las adactilias: 29%

Por aparatos:

- Polimalformados: el 29% de las adactilias. Los dos casos encontrados con adactilia a los que se asociaban otras malformaciones, presentaron polimalformaciones, con y sin trisomía 13, como agenesia renal, comunicación interventricular, labio leporino, meningocele e hidrops fetal. Por lo tanto, la mayoría de las adactilias (71%) se presentan como malformación aislada pero si aparece otra malformación asociada, este hallazgo parece un indicativo de la existencia de otras múltiples malformaciones diagnosticables en el feto afecto, y de la posibilidad de tratarse de una cromosomopatía.

MANO TRISOMICA:

Entendiendo como tal a la disposición peculiar de los dedos de la mano de un feto portador de trisomía 18. Es una anomalía posicional que también se encuentra definida como manos crispadas por su posición en flexión permanente, irreducible de la mano en relación con el antebrazo y de los dedos con tendencia al acabalgamiento.

(1) INCIDENCIAS:

n: 5

Incidencia en la población general: 0.22/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.1%

Incidencia en la población de malformaciones del aparato locomotor: 11%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 5	100%	100%
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....0		-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 5

Incidencia en la población general: 0.22/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.1%

Incidencia en la población de malformaciones del aparato locomotor: 11%

Incidencia en la población de las manos trisómicas: 100%

Por aparatos:

-Polimalformados: Como integrante de una trisomía que se manifiesta con múltiples malformaciones. En los cinco casos registrados se encontraron las siguientes :

Por aparatos:

Mf. cardiacas: el 80% con comunicación interventricular.

Mf. digestivas: el 40% con atresia esofágica.

Hernia diafragmática: el 40%

Mf. del SNC: el 40% con hidrocefalia.

MANO HENDIDA O EN PINZA DE CANGREJO:

(1) INCIDENCIAS:

n:1

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población de malformados del aparato locomotor: 2%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 0	-	-
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....1		100%

Sensibilidad: 0%

Especificidad:100%

Valor predictivo positivo: 0%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 0. El único caso fue unamalformación aislada.

PIE DEFORME:

Incluye en este grupo un conjunto de malformaciones posicionales del los pies, como rotaciones externas e internas excesivas , flexiones y extensiones exageradas, como el "pie zambo".

(1) INCIDENCIAS:

n: 6

incidencia en la población general: 0.27/mil

incidencia en la población de malformados: 1.4%

incidencia en la población de malformaciones del aparato locomotor: 13%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 0	-	-
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....6		100%

Sensibilidad: 0%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 0%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 1

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población de malformaciones del
aparato locomotor: 2%

Incidencia en la población de pies deformes: 17%

ARTROGRIPOSIS:

(1) INCIDENCIAS:

n: 4

Incidencia en la población general: 0.18/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.9%

Incidencia en la población de malformaciones del aparato locomotor: 8.7%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.	1	100%	25%
Falsos positivos.....	0	-	
Falsos negativos.....	3		75%

Sensibilidad: 25%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 2

Incidencia en la población general: <0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.5%

Incidencia en la población de malformaciones del aparato locomotor: 4.3%

Incidencia en la población de fetos con artrogriposis: 50%

Por aparatos:

Mf. Renales: el 25% de las artrogriposis.

- Ectasia pielocalicial.

Mf. del SNC: el 50% de las artrogriposis.

- Hidrocefalia.

Mf. de partes blandas: el 25% de las artrogriposis.

- Higroma quístico cervical.

2.6.- MALFORMACIONES FACIALES

- INCIDENCIA:

* N° de malformaciones faciales: 25

* Frecuencia: 25 casos/22555 nacidos:

1.11/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone:

$25/439 = 5.7\%$ (Incidencia en la población de malformados).

* Malformaciones faciales Aisladas:13

$13/25(\%) =$ supone el 60% de las malformaciones faciales

- Incidencia en la población general: 0.66/mil

- Incidencia en la población de malformados: 3.4%

* Malformaciones faciales Asociadas:12

$12/25(\%) =$ supone el 40% de las malformaciones faciales

- Incidencia en la población general: 0.44/mil

- Incidencia en la población de malformados: 2.3%

- Porcentajes por aparatos:

- | | |
|-----------------------------|-----|
| - Mf. Renales:..... | 24% |
| - Mf. SNC:..... | 16% |
| - Mf. Miembros:..... | 16% |
| - Mf. Pared abdominal:..... | 16% |
| - Mf. Cardiacas:..... | 4% |

VALOR DIAGNOSTICO DE LA ECOGRAFIA EN LAS MALFORMACIONES FACIALES:

- Todos los casos de malformación tenían ecografías obstétricas realizadas.

- De los 25 casos de malformaciones faciales comprobadas en el periodo neonatal o en autopsias los resultados del diagnóstico ecográfico intraútero fueron:

* Diagnosticados..... 4 casos ... 16% de las Mf. faciales.

* No diagnosticados... 21 casos ... 84% de las Mf. faciales.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnosticadas.... 2 casos ... 15% de las Mf. aisladas

faciales.

- No diagnosticadas. 11 casos ... 85% de las Mf. aisladas faciales.

* De las Mf. asociadas:

- Diagnosticadas..... 2 casos ... 16% de las Mf.asociadas faciales.

- No diagnosticadas. 10 casos.... 84% de las Mf.asociadas faciales.

- De los 5 diagnósticos emitidos de malformación facial

intraútero :

* Diagnósticos verdaderos positivos.... 4 casos... 80% de los diagnósticos intraútero.

* Diagnósticos falsos positivos..... 1 caso... 20% de los diagnósticos intraútero.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnósticos verdaderos positivos... 2 casos ... 100% de los diagnósticos intraútero.

- Diagnósticos falsos positivos..... 0 casos ... 0% de los diagnósticos intraútero.

* De las Mf. asociadas:

- Diagnósticos verdaderos positivos... 2 casos ... 66% de los diagnósticos.

- Diagnósticos falsos positivos..... 1 caso ... 33% de los diagnósticos.

MALFORMACIONES FACIALES
INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO



MALFORMADOS

DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	MALFORMADOS	
	SI	NO
SI	4	1
NO	21	22529

SENSIBILIDAD: 16%

ESPECIFICIDAD: > 99%

VALOR PREDICTIVO POSITIVO: 80%

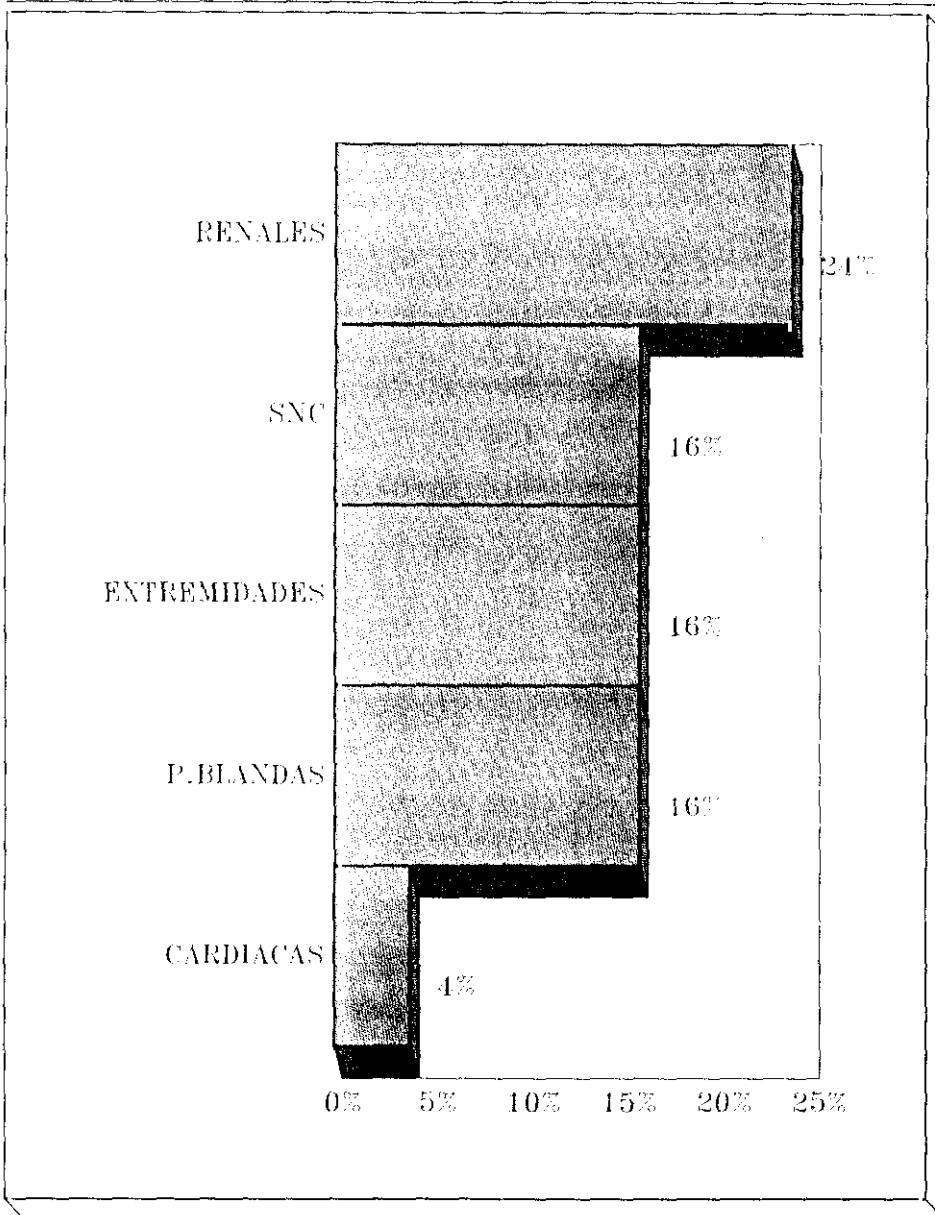
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO: > 99%

- * El 16% de las malformaciones se diagnosticaron.
- * El 80 % de los diagnósticos fueron acertados.

- DIAGNOSTICO ECOGRAFICO RESULTADOS GLOBALES:

TIPO DE MALFORMACION:	AISLADAS..... ASOCIADAS						INCIDENCIA
DIAGNOSTICOS:	vp	fp	fn.....	vp	fp	fn	Y % EN EL
	n %	n %	n %	n %	n %	n %	TOTAL
							n %
HENDIDURAS ORALES:.....							21(84%)
LABIO LEPORINO AISLADO:							
	1(4%)	0	3(12%)	2(8%)	1(4%)	4(16%)	10(40%)
FISURA PALATINA AISLADA:							
	0	0	0	0	0	1(4%)	1(4%)
LABIO LEPORINO CON FISURA PALATINA:							
	0	0	4(16%)	0	0	1(4%)	5(20%)
SINDROME DE PIRRE ROBIN:							
	1(4%)	0	3(12%)	0	0	1(4%)	5(20%)
HIPERTELORISMOS:.....							3(12%)
SINDROME DE ROBINOW:							
	0	0	0	0	0	1(4%)	1(4%)
SINDROME DE CONRADI:							
	0	0	0	0	0	1(4%)	1(4%)
OTRA DISPLASIA FACIAL:							
	0	0	0	0	0	1(4%)	1(4%)
ATRESIA DE COANA NASAL:.....							1(4%)
	2(8%)	0	11(44%)	2(8%)	1(4%)	10(40%)	25(100%)

MALFORMACIONES ASOCIADAS A MF. FACIALES
% DE MALFORMACIONES ASOCIADAS



LABIO LEPORINO:

(1) INCIDENCIAS:

n: 15

incidencia en la población general: 0.66/mil

incidencia en la población de malformados: 3.4%

incidencia en la población con malformaciones faciales:60%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos...3	75%	20%
Falsos positivos.....1	25%	
Falsos negativos.....12		80%

Sensibilidad: 20%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 75%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 7

Incidencia en la población general: 0.3/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.6%

Incidencia en la población con malformaciones faciales: 28%

Incidencia en la población con labios leporinos: 47%

Por aparatos:

Mf. renales: 26% de los casos.

- Hidronefrosis y otras malformaciones graves.

Mf. del SNC: 20% de los labios leporinos.

- Hidrocefalia y mielomeningocele.

Mf. de la pared anterior del abdomen: 13% de los casos

- Hernia umbilical y onfalocele.

Mf. de las extremidades: 13% de los labios leporinos

- Polidactilias y adactilias.

Mf. cardiacas: 6% de los casos.

- Comunicación interventricular.

HENDIDURA PALATINA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 11

Incidencia en la población general: 0.5/mil

Incidencia en la población de malformados: 2.5%

Incidencia en la población con malformación facial: 44%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnosticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnosticos ecograficos:			
Verdaderos positivos..1		100%	9%
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....10			91%

Sensibilidad: 100%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 9%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 3

Incidencia en la población general: 0.13/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.7%

Incidencia en la población con malformación facial: 12%

Incidencia en la población con hendidura palatina: 27%

Por aparatos:

Mf. Renales: 18% de las hendiduras palatinas.

- Hidronefrosis y ectasia pielocalicial.

Mf. de los miembros: 9% de las hendiduras palatinas.

- Enanismo, cifoescoliosis.

Mf. de la pared abdominal anterior: 9% de las hendiduras palatinas.

- Hernia umbilical.

Asociación a labio leporino: (ver tema de labio leporino).

* Síndrome de PIERRE ROBIN, que asocia a la fisura palatina con microretrognatismo y glosoptosis, se ha incluido en el grupo de las hendiduras palatinas a efectos de calculo de la incidencia de esta. Como entidad aparte:

n:5

Incidencia en la población general: 0.2/mil

Incidencia en la población de malformados: 1%

Incidencia en la población con malformaciones faciales: 20%

HIPERTELORISMOS:

(1) INCIDENCIAS:

n:3

Incidencia en la población general: 0.13/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.7%

Incidencia en la población con malformaciones faciales: 12%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos..0		-	-
Falsos positivos.....0		-	
Falsos negativos.....3			100%

Sensibilidad: -

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: -

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n:0

En los casos registrados, no se observó ninguna asociación a otra malformación diferente al conjunto que afectara al maxilar facial u otra estructura craneo facial, exceptuando el Síndrome de ROBINOW que asocia el hipertelorismo con macrocefalia por hidrocefalia, micropene y displasia mesomélica.

ATRESIA DE COANA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 1

Incidencia en la población general: 0.04/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población con malformaciones faciales: 4%

El único caso registrado resultó ser una malformación aislada, no llegó a diagnosticarse intraútero, sino que fue un hallazgo tras el nacimiento y pudo repararse quirúrgicamente.

2.7.- HIDROPS

- INCIDENCIA:

* N° de HIDROPS: 20

* Frecuencia: 20 casos/22555 nacidos:

0.9/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone:

$20/439 = 4.6\%$ (Incidencia en la población de malformados).

* Hidrops Aislados: 5

$5/20(\%) =$ supone el 25% de los hidrops.

- Incidencia en la población general: 0.2/mil

- Incidencia en la población de malformados: 1.1%

* Hidrops Asociados: 15

$15/20(\%) =$ supone el 75% de los hidrops.

- Incidencia en la población general: 0.66/mil

- Incidencia en la población de malformados: 3.4%

- Porcentajes por aparatos:

- Mf. Cardiacas:.....65%
- Mf. Partes blandas:.....10%

VALOR DIAGNOSTICO DE LA ECOGRAFIA EN LOS HIDROPS:

- Todos los casos de malformación tenían ecografías obstétricas realizadas.
- De los 20 casos de hidrops comprobados en el periodo neonatal o en autopsias los resultados del diagnóstico ecográfico intraútero fueron:
 - * Diagnosticados.....16 casos ... 80% de los hidrops.
 - * No diagnosticados... 4 casos ... 20% de los hidrops.

- * De los hidrops aislados:
 - Diagnosticados.... 3 casos ...75% de los hidrops aislados.
 - No diagnosticados. 2 casos ...25% de los hidrops aislados.

- * De los hidrops asociados:
 - Diagnosticados.....13 casos ...87% de los hidrops asociados.
 - No diagnosticados.. 2 casos....13% de los hidrops asociados.

- De los 17 diagnósticos emitidos de hidrops intraútero :
 - * Diagnósticos verdaderos positivos...16 casos... 94% de los diagnósticos intraútero.

* Diagnósticos falsos positivos.....1 casos... 6% de los diagnósticos intraútero.

* De los hidrops aislados:

- Diagnósticos verdaderos positivos... 3 casos ...100% de los diagnósticos intraútero.

- Diagnósticos falsos positivos..... 0 caso ... 0% de los diagnósticos intraútero.

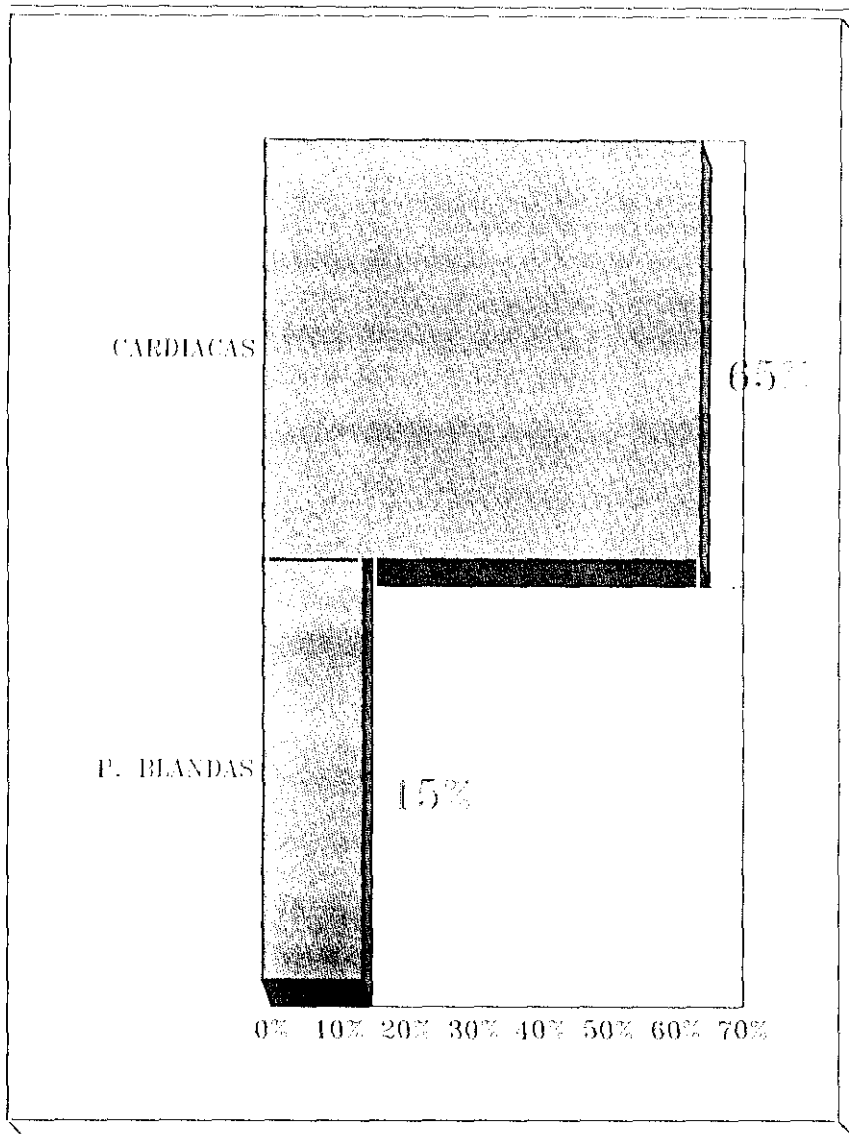
* De los hidrops asociados:

- Diagnósticos verdaderos positivos..13 casos ... 93% de los diagnósticos.

- Diagnósticos falsos positivos..... 1 caso ... 7% de los diagnósticos.

MALFORMACIONES ASOCIADAS A HIDROPS

DE MALFORMACIONES ASOCIADAS



HIDROPS

INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO



		MALFORMADOS	
		SI	NO
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	SI	16	1
	NO	4	22534

- | |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"> - SENSIBILIDAD: 80% - ESPECIFICIDAD: >99% - VALOR PREDICTIVO POSITIVO: 94% - VALOR PREDICTIVO NEGATIVO: >99% |
|---|

* El 80% se diagnosticaron y el 94 % de los diagnósticos fueron acertados.

HIDROPS DE ETIOLOGIA CARDIACA

Incidencia de hidrops de causa cardiaca: 12 casos, supone el 60% del total de hidrops y el 21% de las malformaciones cardiacas.

- Hidrops con cardiopatía estructural:...10 casos, supone el 50% del total de hidrops.

- Hidrops con arritmia cardiaca sin cardiopatía estructural:...1 caso, supone el 5% del total de hidrops.

- Hidrops con arritmia cardiaca y cardiopatía estructural:....1 caso, supone el 5% del total de hidrops.

Tipos de cardiopatía y arritmia:

n	% de hidrops cardiaco	% del total de hidrops
- Cardiomegalia		
4	33%	20%
- Comunicación interventricular		
3	25%	15%
- Hipoplasia de cavidades		
1	8%	5%
- Aurícula única		
1	8%	5%
- Cierre oval		
1	8%	5%
- Cardiomegalia y taquicardia supraventricular paroxística		
1	8%	5%
- Taquicardia supraventricular paroxística		
1	8%	5%

PRONOSTICO VITAL DEL HIDROPS CARDIOLOGICO

nº de casos(vivos/muertos)	% mortalidad
H.con cardiomegalia	
4 (vivos)	0%
H.con comunicación interventricular	
1 vivo/2muertos	67%
H.con hipoplasia de cavidades cardiacas	
1 muerto	100%
H.con aurícula única	
1 muerto	100%
H.con cierre oval	
1 vivo	0%
H.con taquicardia supraventricular	
1 vivo	0%
H.con taquicardia suprav. + cardiomegalia	
1 vivo	0%
<hr/>	
Mortalidad total del hidrops cardiaco.....	30%

HIDROPS DE ETIOLOGIA NO CARDIACA

Incidencia de hidrops no cardiológico: 8 casos, supone el 40% del total de hidrops.

Tipos de patología malformativa en el hidrops no cardiológico:

n	% de hidrops no cardiaco	% del total de hidrops
- Retraso del crecimiento intrauterino		
2	25%	10%
- Sin malformaciones ni C.I.R.		
3	37%	15%
- Higroma quístico en S. de Turner		
2	25%	10%
- Polimalformado en trisomía 18		
1	13%	5%

2.8.- MALFORMACIONES DEL APARATO RESPIRATORIO

- INCIDENCIA:

* N° de malformaciones respiratorias: 19

* Frecuencia: 19 casos/22555 nacidos:

0.8/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone:

$19/439 = 4.3\%$ (Incidencia en la población de malformados).

* Malformaciones respiratorias Aisladas: 8

$8/19(\%) =$ supone el 42% de las malformaciones

respiratorias.

- Incidencia en la población general: 0.35/mil

- Incidencia en la población de malformados: 1.8%

* Malformaciones respiratorias Asociadas: 11

$11/19(\%) =$ supone el 58% de las malformaciones

respiratorias.

- Incidencia en la población general: 0.5/mil

- Incidencia en la población de malformados: 2.5%

- Porcentajes por aparatos:

- | | |
|---|-----|
| - Hidrops:..... | 42% |
| - Mf. Cardiacas:..... | 37% |
| - Mf. Pulmonares y hernia diafragmática:..... | 10% |

VALOR DIAGNOSTICO DE LA ECOGRAFIA EN LAS MALFORMACIONES RESPIRATORIAS:

- Todos los casos de malformación tenían ecografías obstétricas realizadas.
- De los 19 casos de malformaciones respiratorias comprobadas en el periodo neonatal o en autopsias los resultados del diagnóstico ecográfico intraútero fueron:
 - * Diagnosticados..... 17 casos ... 89% de las Mf. respirat.
 - * No diagnosticados... 2 casos ... 11% de las Mf. respirat.

 - * De las Mf. aisladas:
 - Diagnosticadas.... 7 casos ...88% de las Mf. aisladas respiratorias.
 - No diagnosticadas. 1 caso ... 12% de las Mf. aisladas respiratorias.

 - * De las Mf. asociadas:
 - Diagnosticadas.....10 casos ... 90% de las Mf.asociadas respiratorias.
 - No diagnosticadas.. 1 casos.... 10% de las Mf.asociadas respiratorias.
- De los 20 diagnósticos emitidos de malformación respiratoria intraútero :
 - * Diagnósticos verdaderos positivos....17 casos... 85% de los diagnósticos intraútero.

 - * Diagnósticos falsos positivos..... 3 casos... 15% de los diagnósticos

intraútero.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnósticos verdaderos positivos... 7 casos ... 87% de los diagnósticos

intraútero.

- Diagnósticos falsos positivos..... 1 caso ... 13% de los diagnósticos

intraútero.

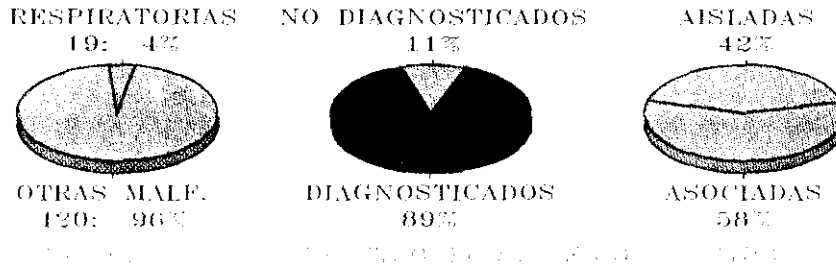
* De las Mf. asociadas:

- Diagnósticos verdaderos positivos...10 casos ... 83% de los diagnósticos.

- Diagnósticos falsos positivos..... 2 casos ... 17% de los diagnósticos.

MALFORMACIONES RESPIRATORIAS

INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO



	MALFORMADOS	
	SI	NO
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	SI 17	NO 3
	NO 2	22533

SENSIBILIDAD: 89%
ESPECIFICIDAD: >99%
VALOR PREDICTIVO POSITIVO: 85%
VALOR PREDICTIVO NEGATIVO: >99%

* El 89% de las malformaciones se diagnosticaron.

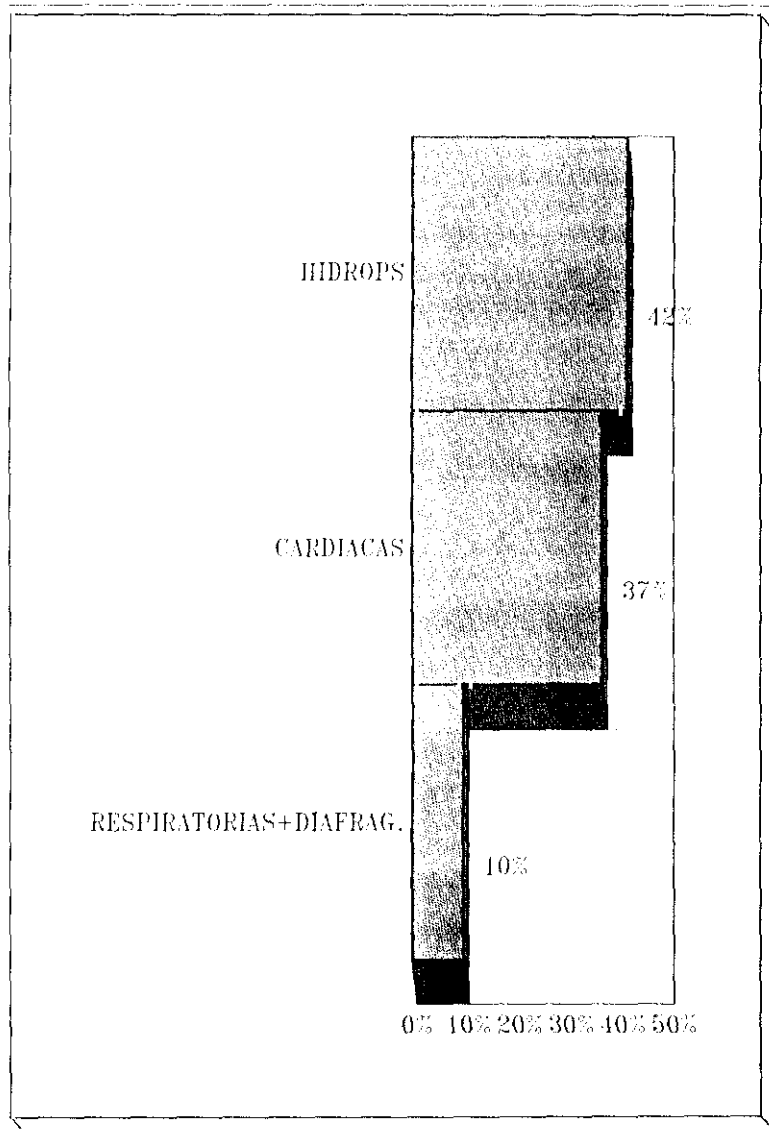
* El 85 % de los diagnósticos fueron acertados.

- DIAGNOSTICO ECOGRAFICO RESULTADOS GLOBALES:

TIPO DE MALFORMACION: AISLADAS..... ASOCIADAS							INCIDENCIA
	vp	fp	fn.....	vp	fp	fn	Y % EN EL
DIAGNOSTICOS:	n %	n %	n %	n %	n %	n %	TOTAL
							n %
DERRAMES PLEURALES:.....							15(79%)
HIDROTORAX:							
	0	1(5%)	0	10(53%)	0	0	10(53%)
QUILOTORAX:							
	5(26%)	0	0	0	0	0	5(26%)
ADENOMATOSIS Y QUISTES PULMONARES:.....							3(16%)
ADENOMATOSIS:							
	2(11%)	0	0	0	2(11%)	1(5%)	3(16%)
SECUESTROS PULMONARES:.....							1(5%)
	0	0	1(5%)	0	0	0	
	7(37%)	1(5%)	1(5%)	10(53%)	2(11%)	1(5%)	19(100%)

(Los porcentajes se establecieron sobre 19 casos.)

MALFORMACIONES ASOCIADAS A MF.RESPIRATORIAS
% DE MALFORMACIONES ASOCIADAS



HIDROTORAX:

Aunque propiamente no es una malformación congénita, es un signo que pone de manifiesto diversos tipos de malformación cardíaca, linfática, etc.

(1) INCIDENCIAS:

n: 10

incidencia en la población general: 0.44/mil

incidencia en la población de malformados: 2.3%

incidencia en la población con malformaciones respiratorias: 53%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malf. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos.10	91%	100%
Falsos positivos.....1	9%	
Falsos negativos.....0		0%

Sensibilidad: 100%

Especificidad: > 99%

Valor predictivo positivo: 91%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 10

Incidencia en la población general: 0.44/mil

Incidencia en la población de malformados: 2.3%

Incidencia en la población con malformaciones respirat:53%

Incidencia en la población con hidrotorax: 100%

Por aparatos:

- MF. cardiacas: el 70% de los hidrotorax.

- Hidrops: el 80 %de los hidrotorax,dicho de otro modo, sólo el 20 % de los hidrotorax no se presentan como componentes de un hidrops fetalis.

- MF. pulmonares: el 10% de los hidrotorax se asoció a adenomatosis pulmonar.

QUILOTORAX:

Aunque propiamente no es una malformación congénita, es un signo indirecto que pone de manifiesto una malformación en el sistema linfático de drenaje pleuropulmonar.

(1) INCIDENCIAS:

n: 5

Incidencia en la población general: 0.2/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.1%

Incidencia en la población de malformaciones respirat:26%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos. 5	100%	100%
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....0		-

Sensibilidad: 100%

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 0

Todos los casos registrados fueron aislados.

ADENOMATOSIS PULMONAR:

(1) INCIDENCIAS:

n:3

Incidencia en la población general: 0.13/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.7%

Incidencia en la población con malformaciones respirat: 12%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.	2	50%	67%
Falsos positivos.....	2	50%	
Falsos negativos.....	1		33%

Sensibilidad: 67%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 50%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n:1

El único caso registrado se encontraba asociado a Hernia diafragmática.

SECUESTROS PULMONARES:

(1) INCIDENCIAS:

n: 1

Incidencia en la población general: 0.04/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.2%

Incidencia en la población con malformaciones respiratorias: 4%

El único caso registrado no llegó a diagnosticarse como tal secuestro, aunque se informó como malformado diagnosticándosele una adenomatosis pulmonar quística tipo I (gran quiste voluminosos con múltiples de menor diámetro).

2.9.- MALFORMACIONES DE PARTES BLANDAS:

- INCIDENCIA:

* N° de malformaciones de partes blandas: 19

* Frecuencia: 19 casos/22555 nacidos:

0.8/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone:

$19/439 = 4.3\%$ (Incidencia en la población de malformados).

* Malformaciones de partes Aisladas:13

$13/19(\%) =$ supone el 68% de las malformaciones de partes blandas.

- Incidencia en la población general: 0.6/mil

- Incidencia en la población de malformados: 3%

* Malformaciones de partes blandas Asociadas:6

$6/19(\%) =$ supone el 32% de las malformaciones p. blandas

- Incidencia en la población general: 0.3/mil

- Incidencia en la población de malformados: 1.4%

- Porcentajes por aparatos:

- Mf. Renales:.....10%

- Hidrops:.....10%

- En casos aislados: artrogriposis, ano imperforado, onfalocele, craneo en trebol y arteria umbilical única.

VALOR DIAGNOSTICO DE LA ECOGRAFIA EN LAS MALFORMACIONES FACIALES:

- Todos los casos de malformación tenían ecografías obstétricas realizadas.
- De los 19 casos de malformaciones p. blandas comprobadas en el periodo neonatal o en autopsias los resultados del diagnóstico ecográfico intraútero fueron:
 - * Diagnosticados.... 16 casos ... 84% de las Mf. p. blandas.
 - * No diagnosticados. 3 casos ... 16% de las Mf. p. blandas.

 - * De las Mf. aisladas:
 - Diagnosticadas.....11 casos ... 85% de las Mf. aisladas de p. blandas.
 - No diagnosticadas.. 2 casos ... 17% de las Mf. aisladas de p. blandas.

 - * De las Mf. asociadas:
 - Diagnosticadas..... 5 casos ... 83% de las Mf.asociadas de p. blandas.
 - No diagnosticadas.. 1 caso..... 17% de las Mf.asociadas de p. blandas.

- De los 20 diagnósticos emitidos de malformación de p.blandas intraútero :

* Diagnósticos verdaderos positivos....16 casos... 80% de los diagnósticos intraútero.

* Diagnósticos falsos positivos..... 4 casos.. 20% de los diagnósticos intraútero.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnósticos verdaderos positivos...13 casos ...87% de los diagnósticos intraútero.

- Diagnósticos falsos positivos..... 2 casos ... 13% de los diagnósticos intraútero.

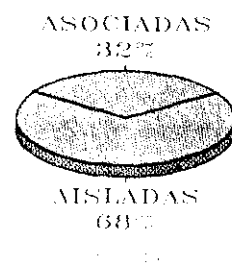
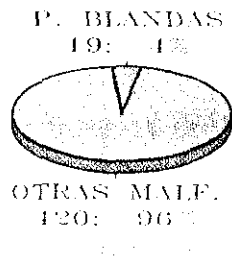
* De las Mf. asociadas:

- Diagnósticos verdaderos positivos... 5 casos ... 71% de los diagnósticos.

- Diagnósticos falsos positivos..... 2 casos ... 29% de los diagnósticos.

MALFORMACIONES DE PARTES BLANDAS

INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO



	MALFORMADOS	
	SI	NO
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	SI 16	4
	NO 3	22532

-SENSIBILIDAD: 84%
 -ESPECIFICIDAD: >99%
 -VALOR PREDICTIVO POSITIVO:80%
 -VALOR PREDICTIVO NEGATIVO: >99%

* El 84% de las malformaciones se diagnosticaron.

* El 80 % de los diagnósticos fueron acertados.

- DIAGNOSTICO ECOGRAFICO RESULTADOS GLOBALES:

TIPO DE MALFORMACION: AISLADAS..... ASOCIADAS							INCIDENCIA
	vp	fp	fn.....	vp	fp	fn	Y % EN EL
DIAGNOSTICOS:	n %	n %	n %	n %	n %	n %	TOTAL
							n %
<hr/>							
HIGROMA Y LINFANGIOMA CERVICAL:	6 (32%)	2 (11%)	0	5 (26%)	2 (11%)	1 (5%)	12 (63%)
TERATOMA:	5 (26%)	0	0	0	0	0	5 (26%)
LIPOMA:	0	0	2 (11%)	0	0	0	2 (11%)
<hr/>							
	11 (58%)	2 (11%)	2 (11%)	5 (26%)	2 (11%)	1 (5%)	19 (100%)

(Los porcentajes se establecen sobre 19 malformados).

HIGROMA Y LINFANGIOMA CERVICAL:

(1) INCIDENCIAS:

n: 12

incidencia en la población general: 0.5/mil

incidencia en la población de malformados: 2.77%

incidencia en la población con malformaciones de p.

blandas:63%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO :

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.11		73%	92%
Falsos positivos.....4		27%	
Falsos negativos.....1			8%

Sensibilidad: 92%

Especificidad: >99%

Valor predictivo positivo: 73%

Valor predictivo negativo: >99%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 6

Incidencia en la población general: 0.27/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.4%

Incidencia en la población con malformaciones de p. blandas:32%

Incidencia en la población con higroma o linfangioma cervical: 50%

Por aparatos

- Hidrops: el 33 % de los higromas y linfangiomas cervicales.
- MF. renales: el 16% de los higromas y linfangiomas cervicales.
- Onfalocele, artrogriposis, ano imperforado, arteria umbilical única y craneo

en trébol como casos aislados.

TERATOMA:

(1) INCIDENCIAS:

n: 5

Incidencia en la población general: 0.2/mil

Incidencia en la población de malformados: 1.1%

Incidencia en la población con malformación de p.

blandas:26%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

	n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:			
Verdaderos positivos.	5	100%	100%
Falsos positivos.....	0	-	
Falsos negativos.....	0		-

Sensibilidad: 100

Especificidad: 100%

Valor predictivo positivo: 100%

Valor predictivo negativo: 100%

(3) POLIMALFORMACIONES:

n: 0

Todos los casos registrados fueron aislados.

(4) LOCALIZACIONES:

Teratoma Sacro: 60% de los casos.

Teratoma cervical: 40% de los casos .

LIPOMA SACRO (con/sin seno pilonidal):

(1) INCIDENCIAS:

n:2

Incidencia en la población general: 0.1/mil

Incidencia en la población de malformados: 0.5%

Incidencia en la población con malformaciones de p. blandas: 11%

(2) VALOR DE LA ECOGRAFIA EN EL DIAGNOSTICO:

n	% de diagnósticos de malformado	% de malform. demostrado
Diagnósticos ecográficos:		
Verdaderos positivos..0	-	-
Falsos positivos.....0	-	
Falsos negativos.....2		100%

Sensibilidad: 0

Especificidad:100%

Valor predictivo positivo: 0

Valor predictivo negativo: -

(3) POLIMALFORMACIONES: n:0

2.10.- MALFORMACIONES DIAFRAGMATICAS

- INCIDENCIA:

* N° de malformaciones diafragmáticas: 7

* Frecuencia: 7 casos/22555 nacidos:

0.3/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone:

$7/439 = 1.6\%$ (Incidencia en la población de malformados).

* Malformaciones diafragmaticas Aisladas: 4

$4/7(\%) =$ supone el 57% de las malformaciones diafragmáticas.

- Incidencia en la población general: 0.2/mil

- Incidencia en la población de malformados: 0.9%

* Malformaciones diafragmáticas Asociadas: 3

$3/7(\%) =$ supone el 43% de las malformaciones diafragmáticas.

- Incidencia en la población general: 0.1/mil

- Incidencia en la población de malformados: 0.7%

- Porcentajes por aparatos:

- Mf. Cardiacas:.....29%
- Mf. SNC:.....14%

VALOR DIAGNOSTICO DE LA ECOGRAFIA EN LAS MALFORMACIONES DIAFRAGMATICAS:

- Todos los casos de malformación tenían ecografías obstétricas realizadas.
- De los 7 casos de malformaciones diafragmáticas comprobadas en el periodo neonatal o en autopsias los resultados del diagnóstico ecográfico intraútero fueron:

* Diagnosticados..... 5 casos ... 71% de las Mf. diafragt.

* No diagnosticados... 2 casos ... 29% de las Mf. diafragt.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnosticadas.... 2 casos ...50% de las Mf. aisladas diafragmáticas.

- No diagnosticadas. 2 casos ...50% de las Mf. aisladas diafragmáticas.

* De las Mf. asociadas:

- Diagnosticadas.....3 casos ...100% de las Mf.asociadas diafragmáticas.

- No diagnosticadas.. 0 casos.... 0% de las Mf.asociadas diafragmáticas.

- De los 10 diagnósticos emitidos de malformación diafragmática intraútero :

* Diagnósticos verdaderos positivos.....5 casos... 50% de los diagnósticos intraútero.

* Diagnósticos falsos positivos.....5 casos... 50% de los diagnósticos intraútero.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnósticos verdaderos positivos... 2 casos ... 40% de los diagnósticos intraútero.

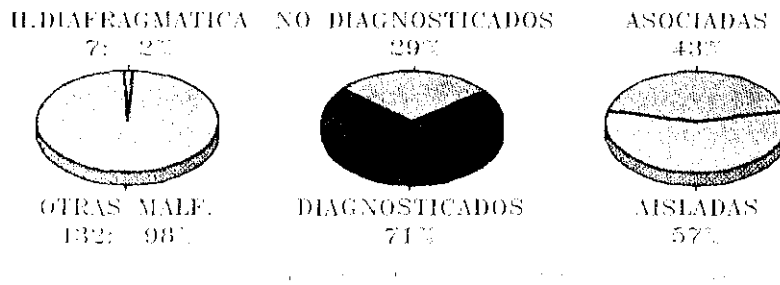
- Diagnósticos falsos positivos..... 3 caso ... 60% de los diagnósticos intraútero.

* De las Mf. asociadas:

- Diagnósticos verdaderos positivos...3 casos ... 60% de los diagnósticos.

- Diagnósticos falsos positivos..... 2 casos ... 40% de los diagnósticos.

MALFORMACIONES DIAFRAGMATICAS INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO



		MALFORMADOS	
		SI	NO
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	SI	5	5
	NO	2	22543

-SENSIBILIDAD: 71%
 -ESPECIFICIDAD: >99%
 -VALOR PREDICTIVO POSITIVO: 50%
 -VALOR PREDICTIVO NEGATIVO: >99%

- * El 71% de las malformaciones se diagnosticaron.
- * El 50 % de los diagnósticos fueron acertados.

- DIAGNOSTICO ECOGRAFICO RESULTADOS GLOBALES:

TIPO DE MALFORMACION: AISLADAS.....		ASOCIADAS				INCIDENCIA Y % EN EL TOTAL	
DIAGNOSTICOS:	vp n %	fp n %	fn..... n %	vp n %	fp n %	fn n %	TOTAL n %
HERNIA DIAFRAGMATICA:							
	2(29%)	3(43%)	2(29%)	3(43%)	2(29%)	0	7(100%)

(Los porcentajes se establecieron sobre 7 casos.)

2.11.-QUISTES DE OVARIO FETALES:

- INCIDENCIA:

* N° de quistes de ovario: 4

* Frecuencia: 4 casos/22555 nacidos:

0.2/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone:

$4/439 = 0.9\%$ (Incidencia en la población de malformados).

* Quiste de ovario como malformación Aislada: 4

$4/4(\%) =$ supone el 100% de los quistes de ovario.

- Incidencia en la población general: 0.2/mil

- Incidencia en la población de malformados: 0.9%

* Quiste de ovario como malformación Asociada: 0

$0/4(\%) =$ supone el 0% de las malformaciones

VALOR DIAGNOSTICO DE LA ECOGRAFIA EN LOS QUISTES DE OVARIO:

- Todos los casos de malformación tenían ecografías obstétricas realizadas.

- De los 4 casos de malformaciones diafragmáticas comprobadas en el periodo neonatal o en autopsias los resultados del diagnóstico ecográfico intraútero fueron:

* Diagnosticados..... 3 casos ... 75% de los q.de ovario.

* No diagnosticados... 1 casos ... 25% de los q.de ovario.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnosticadas.... 3 casos ...75% de los q.de ovario.

- No diagnosticadas. 1 casos ...25% de los q.de ovario.

* De las Mf. asociadas:

- No se registró ningún caso.

- De los 10 diagnósticos emitidos de q.de ovario intraútero :

* Diagnósticos verdaderos positivos....3 casos... 60% de los diagnósticos intraútero.

* Diagnósticos falsos positivos.....2 casos... 40% de los diagnósticos intraútero.

* De las Mf. aisladas:

- Diagnósticos verdaderos positivos... 3 casos ... 60% de los diagnósticos intraútero.

- Diagnósticos falsos positivos..... 2 caso ... 40% de los diagnósticos intraútero.

* De las Mf. asociadas:

- No se registró ningún diagnóstico.

MALFORMACIONES DE OVARIO
INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO



		MALFORMADOS	
		SI	NO
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	SI	3	2
	NO	1	22549

- SENSIBILIDAD: 75%
- ESPECIFICIDAD: >99%
- VALOR PREDICTIVO POSITIVO: 60%
- VALOR PREDICTIVO NEGATIVO: >99%

* El 75% de las malformaciones se diagnosticaron.

* El 60 % de los diagnósticos fueron acertados.

- DIAGNOSTICO ECOGRAFICO RESULTADOS GLOBALES:

TIPO DE MALFORMACION:	AISLADAS..... ASOCIADAS						INCIDENCIA Y % EN EL TOTAL
DIAGNOSTICOS:	vp n %	fp n %	fn..... n %	vp n %	fp n %	fn n %	
QUISTE DE OVARIO:	3 (75%)	2 (50%)	1 (25%)	0	0	0	4 (100%)

(Los porcentajes se establecieron sobre 4 casos.)

2.12.- ARTERIA UMBILICAL UNICA:

- INCIDENCIA:

* N° de arterias umbilicales únicas: 7

* Frecuencia: 7 casos/22555 nacidos:

0.5/mil (Incidencia en la población general).

* Respecto a total de malformados (439) supone:

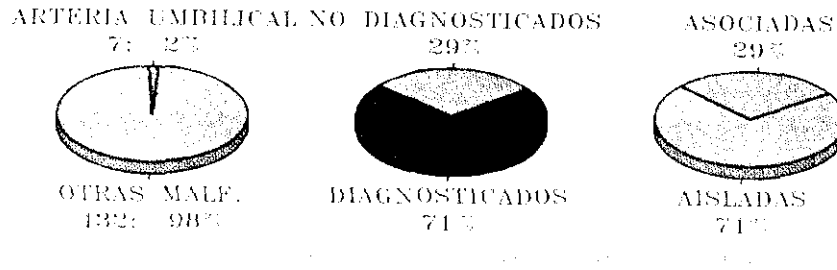
$7/439 = 1.6\%$ (Incidencia en la población de malformados).

- DIAGNOSTICO ECOGRAFICO RESULTADOS GLOBALES:

TIPO DE MALFORMACION:	AISLADAS..... ASOCIADAS						INCIDENCIA Y % EN EL TOTAL
DIAGNOSTICOS:	vp n %	fp n %	fn..... n %	vp n %	fp n %	fn n %	
ARTERIAS UMBILICALES UNICAS:	3 (42%)	1	2 (29%)	2 (29%)	0	0	7 (100%)

(Los porcentajes se establecieron sobre los 7 casos confirmados.)

**ARTERIA UMBILICAL UNICA
INCIDENCIA Y DIAGNOSTICO ECOGRAFICO**



		MALFORMADOS	
		SI	NO
DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE MALFORMACION	SI	5	1
	NO	2	22547

- | |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"> - SENSIBILIDAD: 71% - ESPECIFICIDAD: >99% - VALOR PREDICTIVO POSITIVO: 83% - VALOR PREDICTIVO NEGATIVO: >99% |
|---|

* El 71% se diagnosticaron y el 83% de los diagnósticos fueron acertados.

**3.- CROMOSOMOPATIAS
Y MALFORMACIONES CONGENITAS**

En 159 fetos que presentaban en las ecografías algún tipo de malformación congénita, se realizó el cariotipo; y de ellos, se obtuvieron 32 casos con cariotipo patológico, lo que supone el 20% ; el resto, 127 casos (80%) resultaron tener un cariotipo normal.

- Análisis del porcentaje de cariotipos obtenidos por cordocentesis y amniocentesis:

(a) Se realizó cordocentesis en 123 casos (77% de los 159), encontrándose cromosomopatía en 19, que supone el 12% del total de fetos diagnosticados por ecografía de alguna malformación congénita.

(b) Por otra parte, en 36 casos (23% de los 159), se practicó amniocentesis, encontrando cromosomopatía en 13 casos, que supone el 8% del total de fetos diagnosticados por ecografía de alguna malformación congénita.

3.1.- FRECUENCIA DE ANOMALIAS CROMOSOMICAS

EN MALFORMACIONES CONGENITAS DIAGNOSTICADAS

ANTANATALMENTE

El número y el porcentaje de cromosopatías encontrada en cada grupo de malformación congénita se describe en la siguiente tabla:

- HERNIA DIAFRAGMATICA:.....	4/7.....	57%
- PARTES BLANDAS:.....	10/19.....	53%
- CARDIACAS:.....	12/62.....	19%
- DIGESTIVAS+PARED ABDOMINAL:.....	8/52.....	15%
- ARTERIA UMBILICAL UNICA:.....	1/7.....	14%
- SNC:.....	12/93.....	13%
- MIEMBROS:.....	4/46.....	9%
- RENALES:.....	5/92.....	5%
- FACIALES:.....	1/25.....	4%
- RESPIRATORIAS:.....	0/19.....	0%

Los diferentes tipos de alteraciones cromosómicas encontrados en los 32 fetos malformados con cariotipo patológico (Fig.nº1) se clasificaron en alteraciones numéricas o aneuploidias y alteraciones estructurales; siendo al primer grupo mucho más frecuente y dentro de éste la trisomía 18 fue la cromosomopatía que apareció en mayor porcentaje.

fig.nº1

Tipo de anomalía cromosomica

	n	%	Incidencia en malformados cariotipados
Numérica:			
- MONOSOMIA XO.....	4	12%	2.4%
- TRISOMIA 21.....	9	28%	5.8%
- TRISOMIA 18.....	12	39%	7,2%
- TRISOMIA 13.....	2	6%	1.2%
	27	85%	16,6%

Estructural:

- DUPLICACIONES(4p+)1	3%	0,6%
- TRANSLOCACIONES (14/21)1	3%	0,6%
	(14/22).....2	6%	1,2%
	(13/14).....1	3%	0,6%
<hr/>			
	5	15%	3%

Total:19.6%

3.2.- TIPOS DE MALFORMACIONES CONGENITAS EN FETOS CON CROMOSOMOPATIA

Dentro de los grupos de malformaciones cardiacas y del sistema nervioso central es donde se halló un mayor número de cromosomopatías, con una frecuencia similar, sumados los dos grupos incluyen aproximadamente el 41 % del total.

En los fetos con cariotipo patológico, la posibilidad de encontrar un feto polimalformado es ligeramente más frecuente que encontrarlo con una única malformación (Fig. n°2).

Fig.n°2

Frecuencia de polimalformados

	n	%
Polimalformados.....	16	52%
Con malformación única.....	15	48%

En los 32 fetos con malformaciones congénitas diagnosticadas ecográficamente y portadores de un cariotipo patológico, encontramos un total de 58 malformaciones, que distribuimos en grupos principales de órganos y aparatos (Fig.n°3).

Fig. nº3

Malformaciones en fetos con cromosomopatías

	n(58)	%
CARDIACA.....	12	20.4%
COMUNICACION INTERVENTRICULAR.....	8	13.6%
CANAL AURICULO-VENTRICULAR.....	2	3.4%
VENTRICULO IZQ. HIPOPLASICO.....	1	1.7%
FALLOT.....	1	1.7%
SNC.....	12	20.4%
HIDROCEFALIA.....	4	6.8%
MIELOMENINGOCELE.....	4	6.8%
DOLICOCEFALIA.....	2	3.4%
BRAQUICEFALIA.....	1	1.7%
ARNOLD-CHIARI.....	1	1.7%
PARTES BLANDAS.....	10	17%
HIGROMA QUISTICO.....	4	6.8%
EDEMA OCCIPITAL.....	3	5.1%
HIDROPS.....	3	5.1%
DIGESTIVAS.....	7	11.9%
ATRESIA-ESTENOSIS ESOFAGICA.....	4	6.8%

ATRESIA-ESTENOSIS INTESTINAL.....	3	5.1%
RENALES.....	5	8.5%
HIDRONEFROSIS.....	2	3.4%
RIÑON EN HERRADURA.....	1	1.7%
AGENESIA ARRENAL.....	1	1.7%
RIÑONES POLIQUISTICOS	1	1.7
DIAFRAGMA.....	4	6.8%
MIEMBROS.....	4	6.8%
FACIALES.....	1	1.7%
PARED ABDOMINAL.....	1	1.7%
GENITALES.....	1	1.7%
ARTERIA UMBILICAL UNICA.....	1	1.7%

TOTAL:58 100%

Durante el periodo de estudio, se registraron dos casos de triploidía (69XXX), sin que se hallara ningún tipo de malformación en ellos y, sí un retraso del crecimiento intrauterino (CIR) con oligoamnios.

MALFORMACIONES CLASIFICADAS EN FUNCION DEL TIPO DE CROMOSOMOPATIA:

Los hallazgos patológicos suelen ser característicos de cada tipo de cromosomopatía; en cambio, un cierto número de malformaciones descritas en nuestra casuística que pudieran tener otra etiología , no son malformaciones típicas de causa cromosómica pero su aparición ha coincidido en estos fetos con una cromosomopatía concreta. Se describen, por lo tanto, las malformaciones diagnosticadas ecográficamente y además, otras que posteriormente se constataron en las anatomías patológicas e informes pediátricos.

(I).- Malformaciones encontradas en los fetos que presentaban MONOSOMIA 45 XO:

Higroma quístico, edema subcutaneo generalizado, riñones poliquísticos, malformación de Arnold-Chiari, hidrocefalia, mielomeningocele, hidrotorax.

(II).-Malformaciones encontradas en los fetos que presentaban TRISOMIA21:

Edema nucal(la más frecuente), atresia duodenal, atresia esofágica, higroma quístico, braquicefalia, hidronefrosis, hidrocefalia, fémur corto, canal auriculo ventricular, hernia diafragmática.

(III).- Malformaciones encontradas en los fetos que presentaban
TRISOMIA 18:

Comunicación interventricular (la más frecuente), hernia diafragmática, atresia esofágica, hidrocefalia, pies y manos deformes, mielomeningocele, craneosinóstosis con dismorfia craneofacial, higroma quístico, edema subcutaneo generalizado, onfalocele, útero bicorne, riñón en herradura e hipoplasia de cavidades cardiacas.

(IV).- Malformaciones encontradas en los fetos que presentaban
TRISOMIA 13:

Comunicación interventricular, tetralogía de Fallot, labio leporino y paladar hendido e hidronefrosis.

(V).- Malformaciones encontradas en fetos que presentaban trisomía por
TRANSLOCACION CROMOSOMICA:

(a).- TRANSLOCACION 14/21: Atresia duodenal.

(b).- TRANSLOCACION 14/22: Agenesia renal, comunicación interventricular, agenesia del 5º dedo e hidrops.

(c).- TRANSLOCACION 13/14: Atresia yeyunal.

(VI).- Malformación encontrada en el feto con DUPLICACION 4P+:

Mielomeningocele.

3.3.- ASOCIACION DE CROMOSOMOPATIAS

Y

MALFORMACIONES CARDIACAS CONGENITAS

En los fetos con cromosomopatía, la malformación congénita más frecuente es la cardiaca.

Según nuestra casuística, tenemos aproximadamente un 0,27% de incidencia de malformación cardiaca congénita diagnosticada durante la gestación y en la primera semana de vida.

De los 62 casos en total con malformación cardiaca, 28 fetos fueron estudiados citogenéticamente, resultando cariotipo patológico en 12 de ellos; lo que supone, que el 43% de los fetos cardiopatas cariotipados son portadores de una cromosomopatía.

La malformación cardiaca más frecuentemente encontrada en fetos con cromosomopatía fue la COMUNICACION INTERVENTRICULAR (Fig.nº4) y en la mayoría de los casos, el feto presentó otra serie de malformaciones asociadas en diferentes órganos; eran pues, fetos polimalformados, consecuencia de las trisomías, principalmente la del cromosoma 18.

Fig nº 4

Tipo de malformación cardíaca nº cromosomopatía/total cardiopatías

	aisladas	asociadas	total
CIV	0/1	10/13	10/14 (77%)
Canal AU-V	1/1	0	1/1
Hipoplasia C-I	0/4	0	0/4
T.de Fallot	0/1	1/1	1/2 (50%)
Ectopia cardíaca	0	0/1	0/1
Cardiop. compleja	0/2	0	0/2
Estenosis valvular	0/1	0	0/1
Coartación aórtica	0	0/1	0/1
Cardiop. dilatada	0/1	0/1	0/2
total:	1/10	11/17	12/28 (43%)

Es importante destacar que la cromosomopatía mas frecuente es la trisomía (Fig.nº5), que comprende aproximadamente el 90% de las cromosomopatías

presentadas por fetos con cardiopatía congénita; siendo las trisomías de los cromósomas 18,21 y 13 las registradas y en ese orden de frecuencia.

fig nº 5

Tipo de malformación cardiaca	Tipo de cromosomopatía				
	Trisomías			Turner	Otras
	21	18	13		
CIV	1	7	1		1
Canal AU-V	1				
Fallot	1				

En determinados casos de cardiopatías, el número de casos registrados no es suficientemente grande para obtener conclusiones definitivas respecto a los porcentajes reales.

4.- COSTES

La finalidad principal es obtener el coste en pesetas; para ello, el Ministerio de Sanidad estableció el sistema de Unidades Ponderadas de Asistencia (UPA), unidad que mide la actividad desarrollada, válida para cualquier centro de la Sanidad Pública y aplicada también a centros privados con los que se establecen conciertos con la Seguridad Social, para año 93 se establecieron los siguientes baremos:

Estancias	UPA's
-----------	-------

Obstétrica.....	1.2
-----------------	-----

Quirúrgica.....	1.5
-----------------	-----

UCI.....	5.8
----------	-----

Neonatología.....	1.3
-------------------	-----

Pediátrica.....	1.3
-----------------	-----

Consultas	UPA's
-----------	-------

Primeras consultas.....	0.25
-------------------------	------

Consultas siguientes.....	0.15
---------------------------	------

(Orden 29-6-93 B.O.E. 8-7-93)

La actividad desarrollada en nuestro Servicio fue de media aproximada 9700 UPA's al mes que expresado en pesetas asciende a 348.600.000 al mes en coste total, el coste Unitario de Actividad era; por tanto, de 35941 pesetas/UPA de media aproximada.

El desglose del nivel anual de actividad y procedimientos con equivalencia en UPA's, el importe del coste unitario de la UPA asistencial y de la UPA con procedimientos supone:

Descripción Actividad/proced.	Cuantía	Valor unitario en UPA's	Total UPA's
Hospitalización.....	33707	1.5-1.2-5.8	47494
Consulta primera.....	29772	0.25	7443
Siguientes consultas.....	76254	0.15	11438

Resultado coste unitario UPA's asistenciales : 35941

Sobre la integración de los gastos reales mensuales, realizamos la siguiente tabla ordenada según la importancia a la repercusión del coste total:

concepto	% del gasto real
- Hospitalización:.....	38%
- Costes repercutidos:...	17%
- Personal:.....	15%
- Consultas externas:....	11%
- Bloque quirúrgico:.....	10%
- Coste estructural:.....	4%
- Hosteleria, etc:.....	5%

Para la obtención de la relación coste-beneficio, objetivo de la tesis, hemos manejado los costes de Hospitalización, consultas y costes repercutidos, considerando al margen, el coste del personal en el Departamento, ya que no se alteró durante el periodo de la obtención de los datos.

Así mismo, no hemos tenido en cuenta los costes estructurales por el mismo motivo.

El coste del bloque quirúrgico y hostelería que suponen aproximadamente

el 15% no se consideró por su relativa baja cuantía respecto de los anteriores parámetros y más sujeto en cambio, a otros criterios de control de calidad asistencial.

Un vez que establecida la cuantía real en UPA's y pesetas de la estancia hospitalaria, consultas externas y costes repercutidos. Hemos tratado de establecer las diferencias en el coste entre los casos de diagnóstico prenatal de feto malformado en el 2º y 3º trimestre de la gestación y cuando el diagnóstico se establece en el periodo postnatal; para ello, en primer lugar hemos separado los gastos generados por la asistencia sanitaria aportada a la madre (grupo I) de la requerida por el feto y neonato portador de una malformación congénita (grupo II).

Finalmente, se suman los costes en los casos de diagnóstico de malformación fetal prenatales y postnatales para obtener las diferencias entre ellos.

Para calcular el gasto económico, es preciso primero cuantificar el número de días de hospitalización materna y el número de consultas obstétricas que realizó la gestante en los casos de diagnóstico prenatal y postnatal (tabla 4.1.).

tabla 4.1.

Principales repercusiones en el Servicio de Obstetricia y Ginecología en el seguimiento de una gestante portadora de un feto con malformación congénita.

Periodo diagnóstico:.....	2ºtrimest.	3º trimest.	postnatal
Número de consultas prenatales:.....	2.7+-1.7	6.7+-3.7	7.2+-1.6
Dias hospitalización materna:.....	6+-1	8+-3.6	4.4+-1.3

(X +/-ds)

Según quedó establecido anteriormente, la estancia hospitalaria obstétrica y quirúrgica correspondía a 1.2-1.5-5.8 UPA's. Siendo 1 UPA=35941 pesetas; por lo tanto, 1 dia de estancia hospitalaria genera un coste de 54000 pesetas aproximadamente. Calculada la media de hospitalizaciones en cada caso se obtiene el coste siguiente (tabla 4.1.a)

Coste de hospitalización materna
(1 estancia=1,5 UPA's=54000pts)

Tabla 4.1.a.

Periodo del diagnóstico:	2º trimestre	3º trimestre	postnatal*
días hosp/caso :	6+/-1	8+/-3,6	4,4+/-1,3
UPA's/caso :	9+/-1,5	12+/-5,4	6,6+/-2
pts/caso :	324000	432000	237.600
total pts en el total			
de casos de los 3 años:	110.677.000	30.650.400	

Diagn.prenatal / Diagn.postnatal

* : caso no diagnosticado prenatalmente.

En el caso de las consultas Obstétricas, se procedió se manera similar , teniendo en cuenta que una consulta correspondía a 0.2 UPA's, el coste de 1 consulta = 7200 pts.

Calculada la media de consultas en cada caso se obtiene el coste (tabla 4.1.b):

tabla 4.1.b

Coste de consultas obstétricas maternas

Periodo diagnóstico:	2º trimestre	3º trimestre	postnatal
nº consultas/caso	2.7+/-1.7	6.7+/-3.7	7.2+/-1.6
UPA's/individuo	0.5+/-0.3	1.3+/-0.7	1.4+/-0.3
pts/individuo	18000	46700	50300
total pts en el total casos de los 3 años	diagnosticados prenatalmente 10.028.500		diagnost. postnatal 6.488.700

La suma de ambos costes : hospitalización y consultas, queda de la siguiente manera (tabla 4.1.c):

tabla 4.1.c

Coste: Hospitalización materna + Consultas

Periodo diagnóstico:	2º trimestre	3º trimestre	postnatal
pts/individuo:	342.000	478.700	288.000

Para el Grupo II, coste generado por el feto y neonato portador de una malformación, el cálculo se realizó de la siguiente manera:

- Primero fue preciso obtener la media de los días de hospitalización neonatal en ambos casos, ya fuera el diagnóstico pre o postnatal.
- Hallar el porcentaje de neonatos remitidos con posterioridad a las consultas externas infantiles del hospital.
- Las necropsias realizadas en anatomía patológica y las intervenciones quirúrgicas que requirieron estos recién nacidos con malformación (tabla 4.2.).

tabla 4.2.

Principales repercusiones para el Servicio de Neonatología y Pediatría en el tratamiento y seguimiento de recién nacidos portadores de alguna malformación congénita diagnosticable en el periodo fetal.

	diagnosticados <u>prenatalmente</u>	diagnosticados <u>postnatalmente</u>
Niños remitidos a consultas externas...	69%	83%
chi cuadrado=5.67 p<0.05		
Días de hospitalización..... (días/neonato)	21+-7.4 t=2 n.s.	20+-6.4 t=2 n.s.
Necropsias realizadas.....	31%	17%
chi cuadrado=1.36 n.s.		
Intervenciones quirúrgicas.....	26%	44%
chi cuadrado=2.11 n.s.		

Coste repercutido:

Para obtener el coste repercutido atribuible al diagnóstico prenatal nos hemos basado también en los datos aportados por la Gerencia del Hospital respecto al gasto repercutido del Departamento a Julio del 93 cuya cuantía fue de 56.000.000 de pesetas al mes que al año supondrían aproximadamente 672.000.000 pesetas, el porcentaje de este coste, que es total para todo el Departamento, que correspondería al diagnóstico prenatal de las malformaciones se estimó basado en el índice de estancias hospitalarias, al ser este el parámetro de mayor cuantía de los que manejamos.

Si durante los 3 años, en todo el Departamento, hubo aproximadamente 173.000 estancias, de las cuales 2738 estaban en relación con nuestros sujetos de estudio, 2170 (79%) en los casos con diagnóstico antenatal y 568 (21%) en los de diagnóstico postnatal.

Así, se puede decir que el 1.6% de las estancias hospitalarias del Departamento de Obstetricia y Ginecología pertenecen a gestantes portadoras de un feto malformado o a puérperas que han tenido un feto un hijo con malformación, el 1.3% en los casos diagnosticados prenatalmente y el 0.3% a los casos de diagnóstico postnatal.

Si consideramos como buena la estimación del 1.6% del índice de estancia hospitalaria y la hacemos extensible al coste repercutido, se obtiene un coste repercutido atribuible a la asistencia al diagnóstico de las malformaciones. Este coste quedaría así: 10.750.000 pts /año, siendo en los 3 años de estudio, de 32.250.000 de pesetas.

Para determinar el coste repercutido perteneciente a los dos grupos:

Periodo diagnóstico :	Antenatal(2 ^o y3 ^o t)	Postnatal
% del coste repercutido	1.3%	0.3%
Pts/año	8.736.000	2.016.000
Pts/periodo estudio	26.208.000	6.048.000
Pts/individuo	84.500	46.900

EL CALCULO FINAL FUE:

Periodo diagnóstico :	Antenatal	Postnatal
Hospitalización (pts/caso)	378.000	237.600
Consultas (pts/caso)	32.350	50.300
Coste repercutido (pts/caso)	84.500	46.900
total (pts/caso)	494.850	334.800

1.- EFICACIA DEL DIAGNOSTICO

-DISCUSION-

Para establecer la relación coste beneficio de cualquier procedimiento diagnóstico es preciso; en primer lugar, determinar la eficacia del mismo y valorar la disponibilidad de medios para poder aplicarla.

La estimación del coste es actualmente indispensable y debiera siempre incluirse en todo trabajo de carácter científico; sobre todo, si se trata de demostrar el beneficio que universalmente puede aportar una determinada técnica y cuando los presupuestos para llevarla a cabo, no siempre están sujetos a criterios puramente médicos, sino que juegan un importante papel los criterios económicos.

Siguiendo estos objetivos y en beneficio de una expresión más descriptiva y comprensible, se hace preciso dividir el capítulo en diferentes apartados que se relacionan directamente con la exposición de los resultados.

1.1.- INCIDENCIA:

La incidencia de malformaciones congénitas en nuestro Hospital durante el trienio 90-92 fue del 1.95%; cifra ligeramente inferior a la que cabría esperar en nuestro medio según los resultados de otros informes como el "Report of the European Study Group on prenatal diagnosis"⁷⁴, que informa sobre una frecuencia de 3% de defectos congénitos observados al nacimiento y durante los primeros años de vida. Más aún, si tenemos en cuenta que nuestro Departamento es un centro de referencia, donde se envían casos de otros centros sanitarios.

Esta discrepancia también puede ser debida a los criterios de selección, que más adelante se comentan.

Estamos de acuerdo con la afirmación de que esta cifra no refleja en absoluto la incidencia real, pues se ignora el número de casos referidos al total de embriones y fetos en un periodo de tiempo concreto.

Por otra parte, nosotros hemos registrado los casos de arteria umbilical única y de arritmias fetales pero no los contamos a efecto de incidencia de la patología malformativa.

1.2.- CRITERIOS DE SELECCION:

Llegaron a diagnosticarse 310 fetos con malformaciones congénitas, en muchos casos el feto era un polimalformado, si se contase por el número de malformaciones sería muy superior, nosotros hemos contabilizado por individuos y no por malformaciones aisladamente; este criterio de inclusión en la estadística de las malformaciones es un aspecto importante, ya que numerosos trabajos publican índices de frecuencia mayores, pero haciendo referencia al número de malformaciones concretas y no al número de individuos, esta selección puede utilizarse para dar una aparente mayor riqueza a la casuística, o para presentar una eficacia superior en el diagnóstico.

1.3.- EFICACIA GLOBAL DEL DIAGNOSTICO ECOGRAFICO:

Como prueba de screening obtuvimos un alto rendimiento, el 71% de sensibilidad; es decir, se consiguió diagnosticar casi tres cuartas partes de los afectados por una malformación en términos globales.

La especificidad alcanzó un nivel superior al 99%. Es difícil encontrar una técnica diagnóstica en medicina, con una capacidad tan elevada para detectar a los individuos no afectados. Aunque esta cifra no sea exacta, puesto que un cierto número de malformaciones se diagnostican en la infancia.

Para conocer la especificidad real, quizás sería preciso saber el tanto por ciento de malformaciones que se diagnostican con posterioridad; pero teniendo en cuenta que un cierto número no se puede poner en evidencia hasta que el niño no alcanza una determinada edad, y en ocasiones hasta la etapa adulta e incluso nunca llegan a ser diagnosticadas.

El valor predictivo positivo del 85%, nos indica la alta probabilidad de estar afecto, si la ecografía se informó como patológica.

Algunos casos, en los que inicialmente el feto se diagnosticó como enfermo y tras el nacimiento no se constató la patología, se pueden explicar por la propia historia evolutiva de determinadas malformaciones, como es el caso de las dilataciones pielocaliciales o las cardiomegalias.

Para el proceso de análisis de los resultados y su verificación posterior, era preciso establecer un criterio cerrado y riguroso al "etiquetar" a un feto como

patológico o no; sin tener en cuenta que el proceso pudiera evolucionar favorablemente, lo que obligaría a establecer una compleja clasificación, en función de la probabilidad estar afectado al final de la gestación.

Otro motivo, fue la disponibilidad del Hospital para realizar un número determinado de ecografías a cada gestante, en función de la edad gestacional, dada la demanda propia de otros tipos de ecografías para la sección de fisiopatología fetal de nuestro Departamento. En determinados casos, si hubiese sido posible realizar una ecografía justo antes del nacimiento, probablemente la eficacia del diagnóstico hubiese sido aún mayor.

Con un valor predictivo negativo superior al 99%, se puede casi afirmar con plena seguridad, que siendo la ecografía normal, el feto no está afecto.

1.4.- EFICACIA DEL DIAGNOSTICO ECOGRAFICO DE LAS

MALFORMACIONES POR APARATOS:

1.4.a.- SISTEMA NERVIOSO CENTRAL.

Son los defectos congénitos, según nuestro trabajo, más frecuentes. El 21 % de todas las malformaciones pertenecían al sistema nervioso central.

En este grupo se obtuvo una eficacia en el diagnóstico superior a la global. De 93 casos de malformados, se detectaron 75; es decir, se diagnosticaron el 81 % de las malformaciones del sistema nervioso central (sensibilidad), obteniéndose un 87 % de valor predictivo positivo.

En un futuro próximo, cabe esperar el alcanzar unos índices mayores en el diagnóstico con la introducción de la RMN, Korsvik⁷⁵.

El índice del diagnóstico de las malformaciones asociadas fue muy ligeramente superior al alcanzado en las aisladas.

Sólo destaca negativamente, la aparente elevada cifra de 24% de diagnósticos falsos positivos en malformaciones aisladas, causado por el diagnóstico de las hidrocefalias y quistes coroideos aislados, sólo entre los dos grupos comprenden el 60% de estos falsos positivos; justificables debido a la etiología y evolución propia en estos dos casos. Por ello, para Murphy⁷⁶, al diagnosticar una hidrocefalia, es preciso consultar al neurocirujano la posibilidad y el momento de la posible intervención quirúrgica reparadora.

El encefalocele, según nuestra casuística, es una patología que siempre se presentó asociada a otras malformaciones; principalmente a dilataciones del sistema excretor urinario con o sin hidronefrosis y a polidactilias en el 50% de los casos, integrando al síndrome de Meckel-Gruber.

El 50% de las arterias umbilicales únicas y el 25% de los labios leporinos, en nuestros resultados, se asociaban a malformaciones del sistema nervioso central; en concreto, a hidrocefalias y holoprosencefalias, observación hecha también por Nyberg⁷⁷.

En los dos casos de síndrome de Dandy-Walker, la malformación se presentó aislada. Según Nyberg⁷⁸, el pronóstico depende directamente de la presencia o no de una cromosomopatía en el feto.

Según nuestros resultados, sólo el 16% de las holoprosencefalias se asociaban a malformaciones faciales. Cifra que contrasta con los resultados de otros autores como McGahan⁷⁹ que las describen asociadas en en 89% de los casos.

1.4.b.- RENALES Y TRACTO URINARIO

Fue el grupo de malformaciones donde se obtuvo una mayor sensibilidad, hasta el 92% de los casos se llegaron a diagnosticar. Y el 86% de los diagnósticos de afectación, valor predictivo positivo, fueron acertados, a pesar de estar incluidas las dilataciones pielocaliciales mínimas y cuya evolución, en ocasiones, es poco predecible ya que en muchos casos desaparecen tras el nacimiento según Cordier⁸⁰.

Generalmente, la malformaciones urológicas suelen ser las más frecuentes, en nuestro trabajo ocuparon el 2º lugar, tras las del sistema nervioso central, con 92 y 94 casos respectivamente. Las diferencias son practicamente

insignificantes y en las cifras de incidencia sobre la población de malformados les corresponde idéntico porcentaje: el 21%

Las asociaciones a otras malformaciones, aunque variadas y principalmente con las del sistema nervioso central, alcanzan sólo el 26%, en contraste con el conjunto de todas las malformaciones que globalmente se asocian en el 43%

Según Arger⁸¹, la semana 25 parece ser el momento óptimo para la exploración renal.

El defecto congénito urológico y, en general, más frecuente, es la dilatación del sistema excretor en todas sus variantes, desde la mínima ectasia piélica hasta la hidronefrosis bilateral severa; que se encontró en el 0.2% de la población general.

Otros autores como Chitty⁸² refieren un 0.6% de incidencia en la población general.

Depende en gran medida del criterio de selección de los pacientes. En este caso, definido por el diámetro anteroposterior de la pelvis renal; según nuestro criterio, hasta 10 milímetros a las 20 semanas de edad gestacional. Para Chitty

y col. 5 milímetros de dilatación, a la misma edad gestacional, puede tener una significación clínica en el recién nacido. Para otros autores como Grignon⁸³, un cáliz renal entre 1 y 1.5 cm resulta normal a las 20 semanas de gestación.

Suele ser una patología que se presenta aislada, sólo el 15% de los casos se asocian a algún otro tipo de malformación.

En consecuencia, se manifiesta tras el nacimiento como la aparición de un reflujo vesicoureteral (Najmaldin⁸⁴).

El 63% de los casos de dilatación pielocalicial son bilaterales, generalmente de etiología malformativa en la uretra.

El estado de hidratación materna no influye en la dimensión calicial fetal, Hoddick⁸⁵.

La dilatación alcanzó el grado de hidronefrosis en el 83% de los casos. Más de la tercera parte de éstos pertenecía al lado izquierdo y casi la mitad eran bilaterales; siendo este grupo, el que más frecuentemente se asoció a malformaciones de otros órganos; por lo tanto, de peor pronóstico, Gruenewald⁸⁶.

Es más frecuente en varones, en proporción 1,6:8 según Najmaldin⁸⁷.

La poliquistosis renal (Potter I) y la displasia quística (riñón multiquístico) se registraron con una incidencia similar, de aproximadamente 0.06% en la población general. La eficacia en el diagnóstico llegó al 93 y 99% respectivamente, de sensibilidad.

Y en ambos casos, la asociación a una malformación del sistema nervioso central sucedió en el 20%. Con hidrocefalias, en el caso de la poliquistosis renal y a mielomeningoceles, en los riñones multiquísticos.

Es muy significativa la alta incidencia encontrada de síndrome Prunne-belly, 0.27 por mil en la población general, y casi el 7% de las malformaciones renales. Para otros autores como Mandell⁸⁸, sólo ocupa el 1% de este grupo.

El éxito en el tratamiento de las hidronefrosis congénitas intraútero, Harrison⁸⁹ y Schaaps⁹⁰, depende de la adecuada selección de los casos según el volumen de líquido amniótico, de la imagen ecográfica que presenten los riñones, del grado de diuresis y de los niveles de sodio y cloro en la orina fetal, Glick⁹¹

1.4.c.- CARDIACAS

Se alcanzó una incidencia de 0.27% en la población general, siendo el tercer grupo más frecuente de malformaciones con 62 casos.

En dos terceras partes de los casos existía otra anomalía asociada; por lo general, también cardiovascular con o sin hidrops o perteneciente al sistema nervioso central.

Para Alland⁹², el corte ecográfico de cuatro cámaras puede detectar anomalías cardíacas severas en el 2 por mil de las gestantes. El 69% de las malformaciones cardíacas son diagnosticables en éste corte, Gurleenk⁹³.

Aunque el 85.5% de los diagnósticos fueron acertados, la sensibilidad llegó al 58%, pero la mitad de estos casos pertenecían a malformaciones de los grandes vasos, cuyo diagnóstico ecográfico conlleva una mayor dificultad, por las características propias de la circulación fetal. Este grupo de patologías no se suele tener en cuenta en muchas estadísticas publicadas; obteniendo así, un índice de sensibilidad en el diagnóstico de las malformaciones cardíacas mucho mayor.

Todos los casos de comunicación interventricular y cinco de los seis casos de comunicación interauricular, estaban asociados a otras malformaciones, principalmente cardíacas. En las cuales, la aplicación del Doppler color a permitido mejorar sustancialmente el índice diagnóstico Weston⁹⁴.

El diagnóstico de una coartación aórtica o la valoración de una amplia comunicación aórticopulmonar intraútero puede ser extremadamente difícil y probablemente no se lleguen a diagnosticar hasta que en la infancia comienzan a generar sintomatología.

Una malformación cardíaca que conlleva un especial mal pronóstico es el ventrículo izquierdo hipoplásico, de etiología desconocida y que en ocasiones requiere trasplante cardíaco Anderson⁹⁵.

El número real de válvulas cardíacas afectadas fue significativamente mayor, ya que para obtener los datos de la estadística se contó el número de fetos y no el número de malformaciones en cada feto; como por ejemplo, en los casos de tetralogía de Fallot y valvulopatías múltiples.

La estenosis pulmonar fue la valvulopatía más frecuente, afectó al 65% del total de casos y en todas las ocasiones se asocia a otros tipos de malformaciones

o es parte integrante de una tetralogía de Fallot.

Se diagnosticó una saculación de la válvula de Eustaquio que generaba extrasístoles.

En el resto de las valvulopatías estaba constituido por: la estenosis de las válvulas mitral, aórtica y tricúspide.

1.4.c.1.- CARDIOPATIAS CON HIDROPS FETALIS

Las cardiopatías congénitas estructurales se manifestaron intraútero con hidrops asociado en el 21% de los casos y, en el 33% de los casos existía una arritmia además de la cardiopatía estructural.

Arritmias congénitas sin evidencia de cardiopatía estructural no fueron contadas como malformación congénita, pero se analizaron también, observándose una asociación a hidrops en sólo el 9% de los casos. Se deduce, por lo tanto, que la aparición de hidrops viene condicionada directamente por la patología estructural cardíaca y agravada por la arritmia, afectando la hemodinámica fetal.

En un futuro replanteamiento sobre la incidencia de malformaciones congénitas quizás debiera constar como patología malformativa, la arritmia fetal, teniendo en cuenta que su etiología, generalmente está condicionada a un desarrollo inadecuado del sistema de conducción cardiaco.

Según nuestra casuística, la incidencia de arritmia fetal diagnosticada fue del 0.47 por mil en la población general. Cifra nada despreciable pues supera a la incidencia de otras malformaciones como las diafragmáticas y dentro del grupo de las cardiacas sería superada sólo por la comunicación interventricular, que es el tipo más frecuente.

De los 10 casos de arritmia fetal contabilizados intrauterino, el 60% no tenían cardiopatía estructural macroscópicamente diagnosticable y el 80% pertenecían al grupo de taquiarritmias, siendo el 20% restante consideradas como bradiarritmias.

Casi la mitad de las taquiarritmias fueron extrasístoles sin repercusión hemodinámica para el feto.

Durante nuestro periodo de estudio se llegaron a tratar farmacológica e invasivamente 4 casos; de ellos, 3 mejoraron muy significativamente y sólo un

feto falleció a consecuencia de su patología de base.

Los criterios de selección para realizar tratamiento se basaron en el deterioro hemodinámico sufrido por el feto, puesto en evidencia por la aparición de hidrops y cardiomegalia que indicaba la existencia de una insuficiencia cardiaca. Siempre se contó con el asesoramiento del cardiólogo infantil.

1.4.d.- DIGESTIVAS

Ocupan el 4º lugar en orden de frecuencia con una incidencia del 0.23% en la población general y el 42% de los casos se presentan asociados a otros tipos de malformaciones, principalmente nerviosas, cardiacas y renales.

Dentro de este grupo hemos incluido la gastrosquisis y al onfalocele. Aunque etiológicamente formarían grupos diferentes, el aparato digestivo sufre las peores consecuencias de estas patologías (Walkinshaw⁹⁶).

Con un valor predictivo positivo del 90% y un 73% de los casos diagnosticados intrauterino, el valor diagnóstico de la ecografía en las

malformaciones digestivas se sitúa próximo al valor del conjunto de todas las malformaciones. Llama la atención que sólo el 50% de las malformaciones asociadas llegaran a diagnosticarse aunque el 100% de los diagnósticos de malformación digestiva asociada fueron verdaderos positivos. La explicación se encuentra en que los casos de ano imperforado y un tercio de los casos de atresia y/o estenosis esofágica, no se diagnosticaron antenatalmente; era de preveer, ya que son patologías, en muchas ocasiones, "silentes" al diagnóstico ecográfico durante la vida intrauterina; a no ser, por una excesiva dilatación del colon, en el caso del ano imperforado (Harris⁹⁷); o, si la estenosis del esófago es lo suficientemente importante para causar la ausencia de repleción gastrointestinal o generar hidramnios (Pretorius⁹⁸); en caso contrario, el diagnóstico resulta casi imposible.

Casi la mitad de las atresias y/o estenosis intestinales que se asocian a otras malformaciones, lo hacen con las del sistema nervioso central y con cierta frecuencia también con cardíacas y renales.

También es destacable que un tercio de los casos de atresia intestinal se originan en fetos portadores de un trisomía 21.

La incidencia de onfalocele en nuestro medio, 1 caso cada 2000

nacimientos, es muy superior a la habitual del 1/5800 según Schwartz⁹⁹, y se aproxima a la incidencia máxima, detectada en algunas zonas de Africa, con 1/1400, Grupta¹⁰⁰.

El diagnóstico diferencial entre gastrosquisis y onfalocele es de gran importancia en cuanto al pronóstico Tucci¹⁰¹, Hasan¹⁰², ya que el 40% de los onfaloceles se encontraban en fetos con trisomía 18, incompatible con la vida, son cifra similares a las de otros autores como Gilbert¹⁰³; además, el 40% se asociaban a malformaciones cardiacas junto con un 20% de malformaciones renales.

En cambio, la gastrosquisis no se asoció con otras malformaciones, según nuestros datos; por lo tanto, la evolución tiene un mejor pronóstico.

Para Kirk¹⁰⁴, la gastroquisis tiene una mortalidad del 13,5% frente al 29% en los casos de onfalocele.

Actualmente, se discute la posibilidad de la eficacia del tratamiento del defecto de la pared abdominal anterior Sauter¹⁰⁵, Carpenter¹⁰⁶, con material sintético de silastic como sustitutivo al cierre de la pared.

1.4.e.- EXTREMIDADES

Comprenden el 10% del conjunto de malformaciones, con una incidencia del 0.2% en la población general.

En este grupo se alcanzó un nivel bajo de sensibilidad, el 33%; aunque el 100% de los diagnósticos de afectación resultaron ciertos.

De los 31 casos de malformación de extremidades que no llegaron a diagnosticarse; es decir, el 77% del total, en 24 casos pertenecían a defectos en manos y pies que, a veces no es posible su visualización ecográfica y requiere otras técnicas de diagnóstico prenatal como la fetoscopia, Hobbins¹⁰⁷.

En los casos de acondrogénesis y nanismo tanatofórico la eficacia del diagnóstico fue absoluta, de igual manera en los fetos con deformidades de manos sugerentes de pertenecer a fetos trisómicos, signo de gran valor diagnóstico pues se trata de verdaderos "marcadores ecográficos" de cromosopatías.

Según nuestra casuística, el hallazgo de un "fémur corto", no parece poseer la gran sensibilidad como marcador ecográfico para la trisomía 21 que indican

algunos autores como Grist¹⁰⁸ demostrando una sensibilidad del 50%; para Yogesh¹⁰⁹ y Cuckle¹¹⁰ parece más eficaz la relación de dos variables como el fémur y el diámetro biparietal.

Para los dos casos de focomelia, que supone un 0.1 por mil de incidencia en la población general, no hemos encontrado ningún factor etiológico que justificara su aparición.

Durante el periodo de estudio, no se registró ningún caso de amelia, completa ausencia de un miembro; si bien, la incidencia, según Froster¹¹¹, se estima en aproximadamente 0.15 en 10.000 nacidos.

1.4.f.- FACIALES

El diagnóstico de las malformaciones faciales conlleva una dificultad especial debido a las pequeñas dimensiones de algunos tipos de defectos y a la diferenciación entre una facies patológica que sugiera algún síndrome dismórfico

y una facies dentro de los límites de la normalidad, que por la mala posición fetal o la escasez de líquido amniótico, al examen ecográfico aparezca en parte deformada o comprimida y la imagen no sea satisfactoria para el examinador.

Por ello, sólo se alcanzó a diagnosticar intrauterino el 16% de los defectos faciales, aunque el 80% de los diagnósticos de afectación fueron acertados.

Como el 40% de las malformaciones faciales se presentaron asociados a otros defectos, su hallazgo obliga a la búsqueda de los mismos. En una cuarta parte de los casos, se encontrará una malformación renal.

Otra frecuente asociación es del labio leporino con o sin hendidura palatina, en el 16% de los casos con defectos en la pared anterior del abdomen, en concreto con la hernia umbilical en el recién nacido.

El labio leporino estaba asociado, en un tercio de los casos a la hendidura palatina; en ellos, resultaba menos frecuente la aparición de alguna otra malformación de otro órgano que cuando el labio leporino se presentaba sin ésta.

1.4.g.-HIDROPS

La inclusión del hidrops fetalís como grupo propio de patología malformativa es discutible, porque generalmente, es la manifestación de una patología orgánica de base; ya sea una cardiopatía, una uropatía o una alteración sanguínea y en muchos casos la etiología tampoco es de índole malformativa.

Pero tradicionalmente, figura en la mayoría de las clasificaciones descritas en la literatura; por este motivo, nosotros lo hemos presentado como un grupo más.

El interés principal del diagnóstico de un hidrops fetalís radica en que en el 75% de los casos existe una malformación diagnosticable y, en muchas ocasiones indica un agravamiento en la situación hemodinámica del feto afectado que obliga a tomar una actitud terapéutica.

El valor diagnóstico de la ecografía depende; una vez más, de la naturaleza evolutiva del proceso patológico, que impide alcanzar un resultado al 100% eficaz.

La etiología más frecuente de hidrops es la cardíaca; comprende el 60% de

los casos. Pero existe algún tipo de malformación cardiaca en el 65% de los hidrops aunque esta no sea su causa. Por otra parte, el 21% de las malformaciones cardiacas se presentan con hidrops.

Los diferentes tipos de cardiopatías estructurales y arritmias que causan hidrops, se describen en el capítulo de resultados; siendo la cardiomegalia y la comunicación interventricular, las cardiopatías que aparecen más frecuentemente.

Según nuestros resultados, sobre 12 casos de hidrops cardiológico, la mortalidad fetal alcanzó el 30%, recayendo principalmente sobre los casos portadores de una cardiopatía estructural grave.

El hidrops de causa no cardiaca comprende el 40%; de este grupo, en el 25% de los hidrops no se encontró ningún tipo de malformación y en el 15% restante los fetos eran polimalformados y portadores de cromosomopatías: trisomías 18 y síndrome de Turner.

En general, los casos de regresión espontánea son extremadamente raros, salvo por intervención terapéutica con derivaciones al líquido amniótico Benecerraf¹¹².

1.4.h.- RESPIRATORIAS

En las malformaciones respiratorias se obtuvo una incidencia del 0.8 por mil en la población general.

Incluimos en este capítulo patologías pleuropulmonares, como hidrotorax y quilotorax; que en ocasiones, tienen su origen en una causa no malformativa. Y en otros casos, la etiología recae en una polimalformación que afecta a diferentes órganos, manifestándose en el aparato respiratorio, pero como manifestación clínica y no como causa.

Si modificásemos estos criterios clásicos de clasificación, la incidencia de malformaciones respiratorias no superaría el 0.5 por mil de casos diagnosticables intrauterino.

La frecuencia real de patología respiratoria malformativa, es mucho mayor, pero excede de nuestro trabajo la que llega a diagnosticarse tardíamente.

Estos criterios de selección justifican, por el mismo motivo, la asociación a otras malformaciones en el 58% de los casos. Principalmente con el hidrops fetal y con malformaciones cardíacas.

La eficacia en el diagnóstico es superior a la media, propiciado por la accesibilidad visual del torax fetal mediante la ecografía, llegando a diagnosticar el 89% de las malformaciones y el 85% de los diagnósticos resultaron acertados.

El hidrotorax se presentó asociado, en el 70% de los casos, a una malformación cardíaca y en el 80% a un hidrops, de manera que sólo el 20% de los hidrotorax no se manifiestan como componente de un hidrops o no progresan hacia el mismo.

En la adenomatosis pulmonar los dos casos falsos positivos fueron finalmente una hernia diafragmática y un secuestro pulmonar pero la consideración como fetos malformados permitió un mejor control prenatal y la predisposición a ser tratados inmediatamente tras el nacimiento.

El caso falso negativo tampoco tuvo repercusión negativa sobre la gestación ya que estaba considerada como una hernia diafragmática cuyo parecido en la imagen ecográfica justificó el error diagnóstico.

1.4.i.- PARTES BLANDAS

Es un grupo de enfermedades poco frecuente, su incidencia es menor al uno por mil en la población general, pero de importancia, por cuanto ponen en evidencia la posibilidad de que exista una cromosomopatía en el feto con la malformación, como por ejemplo el higroma quístico en la monosomía 45 0X.

El diagnóstico ecográfico fue eficaz, detectándose el 84% de las malformaciones y el 80% de los diagnósticos de afectos fueron acertados.

En el higroma quístico, patología de mayor relevancia en este grupo, se llegó a diagnosticar el 92% de los casos.

Los lipomas sacros no se detectaron y afortunadamente no generaron más problemas para el recién nacido tras su extirpación quirúrgica.

Todos los casos de teratoma se diagnosticaron intrauterino, a pesar de manifestarse como malformación aislada.

1.4.j.- DIFRAGMATICAS

Nuestro estudio se limitó a la hernia diafragmática congénita. En conjunto, se diagnosticaron el 71 % de los casos. Cuando estaban asociadas, el diagnóstico alcanzó el 100%, presentandose junto a malformaciones del sistema nervioso central y cardiacas.

La proximidad anatómica y la similitud de la imagen ecográfica con las malformaciones respiratorias, en concreto con la adenomatosis pulmonar, explica que la mitad de los diagnósticos de hernia diafragmática no fueran acertados.

1.4.k.- OVARICAS

Se diagnosticaron 3 quistes de ovario intrauterino de los 4 existentes, todos se manifestaron de forma aislada.

Los falsos positivos se trataron finalmente de otras malformaciones, una dilatación ureteral y una vesícula biliar excesivamente dilatada.

1.4.1.- ARTERIA UMBILICAL UNICA

El hallazgo de una arteria umbilical única resulta, presumiblemente, de una aplasia o atrofia de la arteria desaparecida; aunque para Monie IW¹¹³ también es posible, que represente la persistencia de una única arteria desde el periodo embrionario precoz .

Es la malformación más frecuente que afecta al cordón umbilical. Su frecuencia de aparición es de 3 a 5 veces mayor en abortos y prematuros que en fetos a término. También en casos de diabetes materna es de 4 a 6 veces más frecuente y en la raza Caucásica respecto a la raza negra según Kritoffersen K.¹¹⁴ y no encontrando predilección por ningún sexo.

Ningún otro tipo de malformaciones en el cordón umbilical se registraron, como pudiera ser algún caso de angioma, descrito por Becmur¹¹⁵.

Aunque la arteria umbilical única, por sí misma, tiene escasa significación clínica, se asocia con otras malformaciones congénitas entre el 16 y el 50% según autores: Bryan EM¹¹⁶; siendo malformaciones severas en la mitad de los casos.

En individuos supervivientes a largo plazo, que durante la vida intrauterina fueron portadores de una arteria umbilical única, sólo se ha demostrado una mayor frecuencia de hernia inguinal según Froehlich LA¹¹⁷.

2.- CROMOSOMOPATIAS

-DISCUSION-

La mayor parte de las malformaciones heredables lo hacen con rasgos poligénicos¹¹⁸ presentando un riesgo de recurrencia relativamente bajo y que viene determinado por la etiología, que puede ser cromosómica, teratogénica y, en la mayoría de los casos desconocida.

Las anomalías congénitas mayores están presentes hasta en el 2-5% de los recién nacidos⁷⁴ y las anomalías cromosómicas en aproximadamente el 6,5 por mil de la misma población¹¹⁹, forman por lo tanto, la causa identificable más frecuente de malformación fetal y donde el diagnóstico prenatal obtiene su mayor eficacia en el diagnóstico y la prevención secundaria y terciaria.

Las anomalías cromosómicas generalmente ocasionan malformaciones congénitas múltiples y retraso mental, si previamente no se han abortado en el primer trimestre, como es el caso de la trisomía 21¹²⁰, en la cual, se estima que el 50% de todos los embriones serán expulsados espontáneamente, y que cuando menos, el 20% de los fetos nacerán muertos.

Los fetos afectados por una alteración en el número de los cromosomas

suelen desarrollar un conjunto de malformaciones habituales en cada caso, que además orientan hacia el diagnóstico . Las alteraciones cromosómicas estructurales; en cambio, no presentan de manera tan significativa la existencia de determinadas malformaciones concretas.

Aunque sólo el 11 % de los cariotipos fetales que se realizaron su indicación se basaba en el hallazgo ecografico de alguna malformación, la posibilidad de presentar una alteración cromosómica en esta población asciende al 20% , cifra que es significativamente mayor a la que puede ofrecer cualquiera de las demás indicaciones para realizar un cariotipo fetal, como la edad materna elevada , existencia de antecedentes familiares o simplemente comparando esta cifra con el 6.3% de cariotipos patológicos que se ha obtenido teniendo en cuenta todas las indicaciones según Rizzo¹²¹, el 16.8% de los cariotipos en fetos malformados, son patológicos.Si el feto presenta diversas malformaciones la sensibilidad aun es mayor, estableciendose unos patrones fenotípicos propios de algunas cromosopatías, que sugieren casi con seguridad la existencia de una alteración cromosómica que clásicamente han venido a denominarse "marcadores ecográficos de cromosopatías".

Para Nadel¹²², marcadores bioquímicos como la alfafetoproteína con nivel elevado en suero materno, sólo se muestra realmente útil en cuatro tipos de

malformaciones: espina bífida, encefalocele, gastrosquisis y onfalocele.

El diagnóstico de un defecto congénito aunque pudiera parecer menor, como por ejemplo, la macroglosia obliga a la búsqueda de otras anomalías asociadas a la trisomía 21 como el edema nuchal o alguna malformación cardiaca, Nyberg¹²³. De igual forma se podría catalogar el hallazgo de un labio leporino o una facies de forma triangular¹²⁴ de dudosa similitud con una variante de la normalidad y que nos puede indicar la presencia de una trisomía 13 y 18 respectivamente.

Según Nicolaidis y col.¹²⁵ cuando se detecta ecográficamente la presencia de una única malformación existe el 14% de probabilidades de que ese feto sea portador de una cromosomopatía, pero si se detectan tres malformaciones en el mismo feto la probabilidad ya es del 48% .

El porcentaje de muestras con cariotipos patológicos obtenidas de sangre fetal fue muy superior al de líquidos amnióticos; esta aparente mayor sensibilidad de la cordocentesis responde a que la lista de las indicaciones genéticas para realizar amniocentesis es generalmente más amplia que las de cordocentesis, que se suele realizar con una indicación diagnóstica mejor orientada a las malformaciones congénitas.

Como se describe habitualmente en la literatura, las cromosomopatías encontradas con mayor frecuencia fueron las trisomías, en especial la trisomía 18 que en nuestra casuística se registró en el 7.5% de la población de malformados a los que se realizó el cariotipo. Ya que el cariotipo 45,X es la anomalía cromosómica aislada más común, aunque el 99% de los fetos con este cariotipo terminan en aborto espontáneo.

Aunque el 80% de las trisomías sea de tipo "primarias", el 20% aproximadamente se asocian a translocaciones Robertsonianas no balanceadas¹²⁶ observación que también nosotros hemos podido constatar, siendo además defectos congénitos mayores en algunos casos como comunicaciones interventriculares o atresias digestivas, malformaciones por otra parte, que era de preveer su hallazgo tratándose de trisomías propiamente dichas aunque en el desarrollo del trabajo se clasificaron de manera independiente.

La comunicación interventricular fue la malformación congénita mayor más frecuentemente encontrada en el diagnóstico ecográfico (Taussing¹²⁷) con una incidencia de 0.8% en recién nacidos), en nuestro medio el 20% de los fetos que presentan una malformación cardíaca son portadores de cromosomopatía, cifra similar a la que aportan otros autores (Copel y Cullen¹²⁸). Llama la

atención la relativa baja frecuencia en diagnósticos de malformaciones renales y de extremidades si la comparamos con otros grupos de trabajo (Nicolaidis y col.¹²⁵) siendo para ellos, estos tipos de malformaciones las más frecuentemente diagnosticadas en fetos con cromosomopatías.

Es habitual en la mayoría de las series publicadas, la baja sensibilidad en el diagnóstico de malformaciones "menores" como el edema nuchal o las dismorfias faciales que por otra parte, su hallazgo tiene un gran valor predictivo positivo.

El limitado número de cromosomopatías registradas en el presente trabajo, debido a la baja incidencia de las mismas, ha impedido la presentación de malformaciones propias de algunas cromosomopatías como es el caso de las triploidías que suele presentar hidrocefalia, micrognatia, anomalías en las extremidades, malformaciones cardíacas y renales. Por otra parte, hay que señalar que en ningún caso de trisomía 18 se encontraron quistes de los plexos coroideos¹²⁹ pero sólo el 6% de esta malformación se encuentra en fetos con cromosomopatía; de igual manera sucede con los casos de trisomía 13 registrados en nuestro medio, en los que no se les diagnosticó ninguna holoprosencefalia ni malformaciones de extremidades aunque sólo 38% y el 5% respectivamente se hallan en fetos con esta trisomía^{130,131}.

3.- COSTES

-DISCUSION-

Para establecer la cuantía del coste derivado de la realización del diagnóstico prenatal y, a partir de éste, el atribuible al diagnóstico ecográfico de las malformaciones fetales, se han tomado como fuente de información los datos aportados por la Gerencia de nuestro Hospital referente a la actividad y el coste del Servicio de Obstetricia y Ginecología en el año 93, extrapolando estos datos al resto del periodo de realización de la recogida de la información de casos; es decir, los años 90-92.

Los datos imputados reflejan los propios directos del Servicio mas el resto de repercutidos que le corresponden pertenecientes a Bioquímica, Anatomía patológica, Genética y Farmacia Médica Interna.

Hemos manejado los costes de Hospitalización, consultas y costes repercutidos, considerando al margen, el coste del personal en el Servicio ya que no se alteró durante el periodo de la obtención de los datos y tampoco hemos tenido en cuenta los costes estructurales por el mismo motivo.

El coste económico generado en el Servicio de neonatología no se definió en pesetas por creer que éste pertenece al Servicio de Pediatría y, no repercute por lo tanto, en el diagnóstico prenatal aunque si a la problemática del feto y neonato portador de una malformación congénita, creemos que el objeto de este estudio no alcanza a calcular el coste económico de este aspecto.

No obstante, la gran diferencia en el número de intervenciones quirúrgicas y consultas pediátricas generadas por un neonato con malformación, casi la mitad requieren pasar por el quirófano y prácticamente la totalidad de los casos son citados posteriormente en la consulta hospitalaria, esta diferencia se establece principalmente por el número de interrupciones anticipadas de la gestación en los casos de malformación incompatible con la vida.

La diferencia en el número de necropsias no parece ser tan apreciable teniendo en cuenta el gran número de malformaciones congénitas incompatibles con la vida que son diagnosticadas antenatalmente.

Aceptando la estimación del 1.6% del total de estancias hospitalarias en Nuestro Servicio pertenecen a gestantes portadoras de un feto con malformación congénita o a una puérpera con la misma problema de estancia hospitalaria y la hacemos extensible al coste repercutido se obtiene un coste repercutido

atribuible a la asistencia al diagnóstico de las malformaciones.

El cálculo resultado final fue:

Periodo diagnóstico:	ANTENATAL	POSTNATAL
Hospitalización (pts/caso)	378.000	237.600
Consultas (pts/caso)	32.350	50.300
Coste repercutido (pts/caso)	84.500	46.900
total (pts/caso)	494.850	334.800

La estimación con rigor del coste para el Servicio de Neonatología es actualmente imposible por diferentes motivos:

- Desconocimiento de las UPA's y pesetas que supone el bloque quirúrgico para el neonato portador de una malformación.

- Resulta impredecible el número de estancias, principalmente en UCI neonatal, del porcentaje de fetos con importantes malformaciones diagnosticadas intraútero que llegarían a nacer.

- Actualmente, se desconoce el coste que a medio y largo plazo generan los nacidos con importantes malformaciones congénitas.

El coste para el Departamento de Obstetricia y Ginecología es mucho mayor en los casos que se diagnostican prenatalmente, lógicamente consecuencia del diagnóstico ecográfico de feto con malformación, se genera la necesidad de realizar numerosas pruebas complementarias al diagnóstico, y la gestación al catalogarse como de mayor riesgo requiere un mayor número de consultas.

CONCLUSIONES

1.- La incidencia de malformaciones mayores que hemos observado en nuestro material, resultó ligeramente menor que la que suele señalarse en la literatura.

2.- Los tres tipos de malformaciones más frecuentes fueron, por este orden: del sistema nervioso central, renales y cardiacas.

3.- Las malformaciones se asocian, en el 20% de los casos, a cromosomopatías. Siendo las malformaciones cardiacas las que con mayor frecuencia presentan esta asociación.

4.- Mediante la ecografía fue posible diagnosticar el 71% de las malformaciones en general. Siendo, entre los grupos de mayor incidencia:

4.1.- El 81% en el caso del sistema nervioso central.

4.2.- El 92% en las renales.

4.3.- El 58% en las cardiacas.

5.- Las malformaciones más difíciles de diagnosticar fueron las del macizo facial, sobre todo cuando se presentaban de forma aislada.

6.- El diagnóstico prenatal se obtuvo con mayor frecuencia en los casos de malformaciones aisladas.

6.1.- En las malformaciones aisladas se diagnosticó el 72% de los casos.

6.2.- En las malformaciones asociadas se diagnosticó el 70% de los casos.

7.- El diagnóstico completo de los diferentes tipos de malformaciones que presenta cada feto, no siempre es posible; existiendo casos en los cuales, se diagnostica una malformación, pero pasa desapercibida la existencia de otra o el diagnóstico que inicialmente se realizó, no fue correcto.

8.- No existe una edad gestacional idónea para diagnosticar las malformaciones. La edad gestacional más adecuada depende del tipo de malformación.

9.- Las malformaciones evolutivas pueden sospecharse en una exploración realizada precozmente (alrededor de la semana 20), y requerir una segunda exploración más tardía para confirmar el diagnóstico.

10.- La relación coste beneficio es difícil de establecer, pero según nuestros resultados, la realización del diagnóstico prenatal incrementa los costes de la asistencia al embarazo, parto y puerperio. Aunque según el diseño del trabajo, es imposible evaluar los costes generados por el recién nacido portador de un defecto congénito mayor.

1.- Pretorius D.H., Nyberg,D.A.

An overview of congenital malformations.

In Nyberg,D.A., Mahony, B.S. and Pretorius,D.H. (eds)

Diagnostic Ultrasound of Fetal Anomalies,(1990),21-37.

(Chicago:Year Book Medical Publishers).

2.- De Wals,P.,Mastroiacovo,P., Weatherall,J.A.C. and Lechat,M.F. (1984).

Eurocat Guide,p.65 (Louvain: Catholic University).

3.- Smith,D.W.

Recognizable Patterns of Human Malformation (1982),3rd edn.,570-88.

(London: W.B. Saunders Co).

4.- Marden,P.M.,Smith,D.W. and McDonald,M.L.

Congenital Anomalies in the newborn infant, including minor variations.

J.Pediatr.(1964),64,357-72.

5.- Kaback,M.M.

The utility of perinatal diagnosis.

In Rodeck,C.H. and Nicolaides,K.H.(eds.).

Prenatal Diagnosis. (1984),p 53-64.(New York:John Wiley).

6.- Morrison,I.

Perinatal Mortality:basic considerations.

Sem.Perinatol.,(1985),9,144-50.

7.- Heinonen,OP.,Sloane,D.,Shapiro,S.

Birth defects and drugs in pregnancy. (1977).

Littleton,Massachusetts:PSG Publishing.

8.- US Dept. of Health,Education,and Welfare.

Antenatal Diagnosis:report of a consensus development conference.

Bethesda,Maryland:NI of Health;1979;NIH publication no.79-1973.

9.- Graham,J.M.Jr and Otto C.

Prenatal Detection of Human Str uctural Defects.

Clin.Perinatol. Sep.1990 vol.17, n°3:513-545.

10.- Dunn,PM.

Congenital postural deformities.

Br.Med.Bull (1976) 32:71.

11.- Kingston H.M.

Genetica Clinica vol 2,Ed.Grass 1990.

12.- Graham JM Jr.

Smith's Recognizable Patterns of Human Deformation(1988) ed2.

Philadelphia,WB Saunders.

13.- Browne,D.

Arch Dis Child.(1955) 30:37-41.

14.- Chapple,CC and Moore,JR.

In:Nelson,W.E.,ed. Textbook of pediatrics (1964) ed 8th:1373-88.

Saunders,Philadelphia,Pa, and London.

15.- Dunn,P.M.

The influence of the intrauterine environment in the causation of congenital postural deformities,with special reference to congenital dislocation of the hip.

Proc.R.Soc.Med.(1969)62,1035-7.

16.- Browne,D.

Lancet(1934).2:969-974.

17.- Jones KL.

Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation.

Philadelphia,WB Saunders, 1988.

18.- Benirschke K.

Twin placenta in perinatal mortality.

NY. State J.Med. 1961;61:1499.

19.- Drachman,D.B., Coloumbre,A.J.

Lancet,1962;2:523-526.

20.- Hoyme EH.Higgimbottom MC.

Vascular etiology of disruptive structural defects in monozygotic twins.

Pediatrics 1981;67:288.

21.- Bieber FR.,Nance WE., Morton CC.

Genetics studies of an acardiac monster: Evidence of polar body twinning in man.

Science 1981;213:775.

22.- Benecerraf BR., Osathanondh R., Frigoletto FD.

Sonographic demonstration of hypoplasia of the middle phalanx of the digit:A finding associated with Down syndrome.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1988;159:181.

23.- Birnholz JC.

The fetal external ear.

Radiology 1983;147:819.

24.- Bovicelli L., Rizzo N., Orsini LF.

Prenatal diagnosis and management of fetal gastrointestinal abnormalities.

Semin. Perinatol. 1983;7:109.

25.- Cardwell MS.

Pena Shokeir syndrome: Prenatal diagnosis by ultrasound.

J.Ultrasound Med. 1987;6:619.

26.- Crombleholme TM., Harrison MR., Langer JC.

Early experience with open fetal surgery for congenital hydronephrosis.

J. Pediatr. Surg. 1988;23:1114.

27.- Benecerraf BR., Frigoletto FD., Greene MF.

Abnormal facial features and extremities in human trisomy syndromes: Prenatal ultrasound appearance.

Radiology 1986;159:243.

28.- Crowe C., Jassani M., Dickerman L.

The prenatal diagnosis of the walker-Warburg syndrome.

Prenat.Diagn 1986;6:177.

29.- Gillim DL., Hendricks CH.

Holoacardius: Review of the literature and case report.

Obstet. Gynecol 1953;2:647.

30.- Deacon JS., Machin GA., Martin JM.

Investigation of acephalus.

Am.J.Med.Genet. 1980;5:85.

31.- Youngblood JP.

Should ultrasound be used routinely during pregnancy? An affirmative view.

J.Fam.Pract. 1989;29:657-660.

32.- Kratochwil.

Prenatal diagnosis of fetal malformations by ultrasonography.

Prog.Pediatr.Surg. 1986;19:143-157.

33.- Donald I., MacVicar J., Brown T.

Investigation of abdominal masses by pulsed ultrasound.

Lancet 1958;1:1188-1194.

34.- Grennert L., Persson PH., Gennser OG.

Benefits of ultrasonic screening of a pregnant population.

Acta Obstet. Gynecol.Scand. Suppl. 1987;78:5-14.

35.- Bakketeig LS., Jacobsen G., Brodtkorb CJ.

Randomised controlled trial of ultrasonographic screening in pregnancy.

Lancet 1984,July 28:207-210.

36.- Sabbadagha RE., Sheifh., Tamura R.

Predictive value, sensivity and specificity of ultrasound targeted imaging for fetal anomalies in gravid women at high risk for birth defects.

Am.J.Obstet.Gynecol 1985;152:822-827.

37.- National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement vol 5 n^o1
publication n^o 84-667.

Diagnostic Ultrasound imaging in pregnancy.

Government Printing Office,1984.

38.- Frigoletto F., Auerbach R., Brickler A.

Consensus conference: The use of diagnosis ultrasound imaging during pregnancy.

JAMA 1984; 252:669-672.

39.- Li TC., Greenes R., Weisberg M.

Data assessing the usefulness of screening obstetrical ultrasonography for detecting fetal and placental abnormalities in uncomplicated pregnancy: Effects of screening a low-risk population.

Med. Decis. Making. 1988;8:48-54.

40.- Newnham JP., Evans SF., Michael CA.

Effects of frequent ultrasound during pregnancy: A randomised controlled trial.

Lancet 1993;342:887-891.

41.- Lyndon M. Hill, Breckle R., Gehrking WC.

Prenatal detection of congenital malformations by ultrasonography.

Am.J.Obstet.Gynecol 1985;151:44-50.

42.- Jouppila L., Kauppila A., Koivisto M.

Twin pregnancy. The role of active management during pregnancy and delivery.

Acta Obstet.Gynecol.Scand. 1975,suppl 44:13.

43.- Levi S., Smets P., Woust JA.

Rapport efficacité coût de ultrasonographie obstetricale.

J.Gyn.Obstet.Biol.Repr. 1982;11:665-675.

44.- Manchester DK., Pretorius DH., Avery C.

Accuracy of ultrasound diagnoses in pregnancies complicated by suspected fetal anomalies.

Prenat.Diagn. 1988;8:109-117.

45.- Temmerman M., Buekens P.

Cost-Effectiveness of routine ultrasound examination in first trimester of pregnancy.

Eur.J.Obstet.Gynecol.Reprod.Biol. 1991;39:3-6.

46.- Belfrage P., Fernstrom I., Hallenberg G.

Routine or selective ultrasound examination in early pregnancy.

Obstet.Gynecol. 1987;69:747.

47.- Lys F., Wals P., Grimee I.

Evaluation of routine ultrasound examination for the prenatal diagnosis of malformation.

Eur.J.Obstet.Gynecol.Rep.Biol. 1989;30:101-109.

48.- Hill LM., Breckle R., Gehrking WC.

Prenatal detection of congenital malformations by ultrasonography.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1985;151:44-50.

49.- Luzzato C., Delatone M., Prete F.

Utilita dell' ecografia prenatale per la diagnosi di malformazioni congenite.

Minerva Ginecol. 1990;42:347-349.

50.- Borlee I., Beckers R., Lechat MF.

Registration of congenital abnormalities in Hainaut and in West Flanders.

The EUROCAT Projet.

Arch.Belges Med.,Soc. 1983;40:445-454.

51.- Rumeau-Rouquette C., Mazaubrun Du.

Surveillance de la grossesse. ed. Naître en France.

Edition INSERM, Doin, Paris, 1984;57-74.

52.- Williams TH., Mitchell RG., Lerchworth.

Early ultrasound examination antenatal care.

Lancet ii:1977;1169-1171.

53.- American College of Obstetrics and Gynecology.

Ultrasound in pregnancy. Technical Bulletin 116,1988.

54.- Hegge FN., Franklin RW., Watson PT.

An evaluation of the time of discovery of fetal malformations by an indication-based system for ordering obstetric ultrasound.

Obstet. Gynecol. 1989;74:21-24.

55.- Rosendahl H., Kivinen S.

Antenatal detection of congenital, malformations by rutine ultrasonography.

Obstet.Gynecol. 1989;73:947-951.

56.- Ewigmann BG.

Should ultrasound be used routinely during pregnancy? An opposing view.

J.Fam.Pract. 1989;29:660-664.

57.- Levin PA., Goldberg BB.

Benefits of ultrasound still outweigh risks.

Diag.Imaging 1989;58:148-156.

58.- Ewigman BG., Crane J., Frigoletto FD., RADIUS Study Group

Effect of prenatal ultrasound screening on perinatal outcome.

N.Engl.J.Med. 1993;392:821-827.

59.- Levi, Hyjazi, Schaaps

Sensitivity and specificity of routine antenatal screening for congenital anomalies by ultrasound: The Belgian multicentric study.

Ultrasound Obstet.Gynecol 1991:102-111.

60.- Persson PH., Kullander S.

Long-term experience of general ultrasound screening in pregnancy.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1983;146:942-947.

61.- Hobbins JC., Grannum P., Berkowitz.

Ultrasound in the diagnosis of congenital anomalies.

Am.J.Obstet. Gynecol. 1979;134:331-345.

62.- Levi S., Crouzet P., Schaaps JP.

Ultrasound screening for fetal malformations.

Lancet 1989;March 25: 678.

63.- Brocks V., Bang J.

Rutine examination by ultrasound for the detection of fetal malformations in a low risk population.

Fetal Diag.Ther. 1991;(6):377:45.

64.- Porter K., Warner PC., Cabaniss ML.

Fetal board: A multidisciplinary approach to management of the anormal fetus.

Obstet.Gynecol. 1988;72:275.

65.- Saari-Kemppainen, Karjalainen O., Ylostalo P.

Ultrasound screening and perinatal mortality: controlled trial of systematic one stage screening in pregnancy.

Lancet 1990;336:387-389.

66.- Pitkin RM.

Screening and detection of congenital malformation.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1991;164,4:1045-1048.

67.- Harrison MR., Golbus MS., Filly RA.

Management of the fetus with a correctable congenital defects.

JAMA 1981;246:774.

68.- Geitung JT., Gothlin JH., Uhde A.

Calculation of internal cost in a department of diagnostic radiology.

Eur.J.Radiol. 1988;8:181-182.

69.- Abrams HL., Hessel S.

Health technology assessment: Problems and challenges.

Am.J.Radiol. 1987;149:1127-1132.

70.- Figley MM:, Margulis AR.

The impact of new imaging technology on health care, research and teaching.

Am.J.Radiol. 1987;149:1111-1126.

71.- Misha EJ.

Cost-benefit analysis.

Allen and Unwin Press, London. 1984.

72.- Caldwell J.

Ultrasound its benefits and risk.

Am.Baby 1984;46(2):23-27.

73.- MCR Study.

Lancet 338:1991;1991.

74.- Report of the European Study Group on prenatal diagnosis.

Progresos en diagnóstico prenatal. 1993;5:3-66.

75.- Korsvik HE., Keller MS.

Sonography of occult dysraphism in neonates and infants with MR imaging correlation.

Radiographics. 1992;12:297-306.

76.- Murphy S., Das P., Grant N.

Importance of neurosurgical consultation after ultrasonic diagnosis of fetal hydrocephalus.

Br.J.Med. 1984;289:1212-1213.

77.- Nyberg DA., Shepard T.

Significance of a single umbilical artery in fetuses with central nervous system malformations.

J.Ultrasound Med. 1988;7:265.

78.- Nyberg DA., Cyr DR., Mack LA.

The Dandy-Walker malformation prenatal sonographic diagnosis and its clinical significance.

J.Ultrasound Med. 1988;7:65-71.

79.- Mc Gahan JP., Nyberg DA., Mack LA.

Sonography of facial features of alobar and semilobar holoprosencephaly.

Am.J.Roengenol. 1990;154(1):143-148.

80.- Cordier MP.

Diagnostic prenatal des nephro-uropathies foetales.

Pédiatrie 1988;43:589-595.

81.- Arger PH., Coleman BG., Mintz MC.

Routine fetal genitourinary tract screening.

Radiology 1985;156:485-489.

82.- Chitty LS., Pembrey ME.

Multicenter study of antenatal calyceal dilatation detected by ultrasound.

Lancet 1990;336:875.

83.- Grignon A. Filion R., Filiatrault D.

Urinary tract dilatation in utero: Classification and clinical applications.

Radiology 1986;160:645-647.

84.- Nijmaldin A., Burge DM., Atweil JD.

Fetal vesicoureteric reflux.

Br.J.Urology 1990;65:403-406.

85.- Hoddick WK., Filly RA., Mahony B.

Minimal fetal renal pyelectasis.

J.Ultrasound Med. 1985;4:85-89.

86.- Gruenewald SM., Crocker EF., Walker AG.

Antenatal diagnosis of urinary tract abnormalities: Correlation of ultrasound appearance with postnatal diagnosis.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1984;148:278.

87.- Najmaldin A., Burge DM., Atweil JD.

Reflux nephropathy secondary to intrauterine vesicoureteric reflux.

J.Pediat.Surgery 1970;25(4):387-390.

88.- Mandell J., Blyth BR., Peters CA.

Structural genitourinary defects detected in utero.

Radiology 1981;178:193-196.

89.- Harrison MR., Golbus M., Filly R.

Fetal surgery for congenital hydronephrosis.

N.Engl.J.Med. 1982;306(10):591-593.

90.- Schaaps JP., Thoumsin H., Lambotte R.

Intrauterine unilateral nephrostomy.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1985;146:105-106.

91.- Glick P., Harrison MR., Golbus M.

Management of the fetus with congenital hydronephrosys II: Pronostic criteria and selection for treatment.

J.Pediatr.Surgery 1985;20(4):376-387.

92.- Alland LD., Crawford DC., Chita SK.

Prenatal screening for congenital heart disease.

Br.Med.J.Clin.Res.Ed. 1986;292:1717-1719.

93.- Gurleen K., Allan LD.

Screening for congenital heart disease prenataly. Results of a 2 1/2 year study in the South East Thames Region.

Br.J.Obstet.Gynecol. 1992;99:220-225.

94.- Weston MW., McKinnon E., Donald T.

Unknow extra cardial echo-free space.

Clin.Cardiol. 1991;14:526-528.

95.- Anderson NG., Brown J.

Normal size left ventricle on antenatal scan in lethal hypoplastic left heart syndrome.

Pediatr.Radiol. 1991;21:436-437.

96.- Walkinshaw SA., Renwick M., Hebisch G.

How good is ultrasound in the detection and evaluation of anterior abdominal wall defects?

Br.J.Radiol. 1992;65:298-301.

97.- Harris RD., Nyberg DA., Mack LA.

Anorectal atresia prenatal sonographic diagnosis.

Am.J.Roengenol. 1987;49(2):395-400.

98.- Pretorius DH., Meier PR., Johnson ML.

Diagnosis of esophageal atresia in utero.

J.Ultrasound.Med. 1983;2:475-476.

99.- Schwartz BF., Nelson RL.

Diagnosis of fetal anterior abdominal wall defects by use of ultrasonography.

J.A.O.A. 1991;91(6):583-590.

100.- Gupta B.

Incidence of congenital malformation in Nigerian children.

Obstet.Gynecol. 1987;70:633-635.

101.- Tucci M., Bard H.

The associated anomalies that determine prognosis in congenital omphaloceles.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1990;163:1646-1649.

102.- Hasan S., Hermasen MC.

The prenatal diagnosis of ventral abdominal wall defects.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1986;155:842-845.

103.- Gilbert WM. ,Nicolaidis KH.

Fetal omphalocele: Associated malformations and chromosomal defects.

Obstet.Gynecol. 1987;70:633-635.

104.- Kirk P., Wah RH.

Obstetric management of the fetus with omphalocele or gastroschisis: A review and report of one hundred twelve cases.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1983;146:512-518.

105.- Sauter ER., Falterman KW., Arensman Rm.

Is primary repair gastroschisis and omphalocele always the best operation?.

Am.Surg. 1991;57(3):142-144.

106.- Carpenter MW., Curci MR., Dibbins AW.

Perinatal management of ventral wall defects.

Obstet.Gynecol. 1984;64:646-651.

107.- Hobbins JC., Bracken MB., Mahoney MJ.

Diagnosis of fetal skeletal dysplasias with ultrasound.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1982;142:306-312.

108.- Grist TM., Westwood Fuller R., Albiez KL.

Femur Legth in the US prediction of trisomy 21 and other chromosomal abnormalities.

Radiology 1990;174:837-839.

109.- Shah YG., Eckl CJ., Stinson SK.

Biparietal diameter - femur length ratio, cephalic index, and femur length measurements:

not reliable screening techniques for Down syndrome.

Obstet.Gynecol. 1990;75:186-188.

110.- Cuckle H., Wald N., Quinn J.

Ultrasound fetal femur length measurement in the screening for Down syndrome.

Br.J.Obstet.Gynecol. 1989;96:1373-1378.

111.- Froster I., Baird PA.

Amelia incidence and associated defects in a large population.

Teratol. 1990;41(1):23-31.

112.- Benecerraf B., Friloletto F., Wilson M.

Successful mid trimester thoracocentesis with analysis of the lymphocyte population in pleural effusion.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1986;155:398-399.

113.- Monie IW.

Genesis of single umbilical artery.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1970;108:400.

114.- Kristoffersen K.

The significance of the one umbilical artery.

Acta Obstet.Gynecol.Scand. 1969;48:195.

115.- Becmur F., Geiss S.

Angioma of the umbilical cord. A propos of a case?

Chir.Pediatr. 1990;31(1):60-62.

116.- Bryan EM.

The missing umbilical artery: prospective study based on a maternity unit.

Arch.Dis.Child. 1974;49:844.

117.- Froelich LA.

Follow-up of infants with single umbilical artery.

Pediatrics 1973;52:6.

118.- Frias ML., Thomas IT.

Teratogens and teratogenesis: general principles of clinical teratology.

Ann.Clin.Lab.Sci. 1988;18:174-179.

119.- Buyse ML.

Birth defects encyclopedia.

Black Scientific publications. 1990.

120.- Benecerraf BR., Gelman R., Frigoletto FD.Jr.

Sonographic indication of second trimester fetuses with Down's syndrome.

N.Engl.J.Med. 1987;317:1371.

121.- Rizzo N., Pittalis MC., Pilu G.

Prenatal karyotyping in malformed fetuses.

Prenat.Diagn. 1990;10(1):17-23.

122.- Nadel AS., Green JK., Holmes LB.

Absence of need for amniocentesis in patients with elevated levels of maternal serum alpha-fetoprotein and normal ultrasonographic examinations.

N.Engl.J.Med. 1990;323(9):557-561.

123.- Nyberg DA., Resta RG., Luthy DA.

Prenatal sonographics findings of Down syndrome: review of 94 cases.

Obstet.Gynecol. 1990;76(3 Pt 1):370-377.

124.- Carlson DE., Platt LD.

Ultrasound detection of genetic anomalies.

J.Reprod.Med. 1992;37:419-426.

125.- Nicolaides KH., Snijers RJM., Gosden CM., Berry C., Campbell S.

Ultrasonographically detectable markers of fetal chromosomal abnormalities.

Lancet 1992;340:704-707.

126.- de Grouchy J., Turleau C.

Clinical atlas of human chromosomes.

Ed. John Wiley and Sons. NY. 1984,224-245.

127.- Taussing HB.

World survey of common cardiac malformations: Developmental error of genetic variant?

Congenital heart disease after surgery.

Ed. MA.Engle J. Perloff NY. Yorke Medical Publications.1983; 1-42.

128.- Copel JA., Cullen M., Green JJ.

The frequency of aneuploidy in pregnancy diagnosed congenital heart disease: An indication for fetal karyotyping.

Am.J.Obstet.Gynecol. 1988;158:317.

129.- Benecerraf BR., Harlow B., Frigoletto FD.

Are choroid plexus cyst an indication for second-trimester amniocentesis?

Am.J.Obstet.Gynecol. 1990;162:1001.

130.- McGrahan JP.,Nyberg DA., Mack LA.

Sonography of facial features of alobar and semilobar holoprosencephaly.

Am.J.Roentgenol. 1990;154(1):143-148.

131.- Rijhsinghani AG., Hruban RH., Stetten G.

Fetal anomalies associated with inversion duplication 13 chromosome.

Obstet.Gynecol. 1988;71:991-994.

VERIFICADA EN EL DIA ... DE LA TESIS

TITULADA Relación coste beneficio del diagnóstico
ecografico de la malformacion congenita

DE LA QUE HA OBTENIDO LA CALIFICACION DE Notable
Aptos

OBTUVO POR ... LA CALIFICACION DE Aptos con laude

Medida 26 de enero de 95
El Presidente.

El Vocal. [Signature]
El Vocal. [Signature]

El Vocal. [Signature]
El Vocal. [Signature]



DEPARTAMENTO
DE
CIENCIAS MORFOLOGICAS II
DIRECTOR

*Universidad Complutense
Facultad de Medicina
Madrid*

D.JOSE FRANCISCO RODRIGUEZ VAZQUEZ, DIRECTOR DEL DEPARTAMENTO DE CIENCIAS MORFOLOGICAS II DE LA FACULTAD DE MEDICINA DE LA UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID.

HACE CONSTAR: Que el Trabajo de Investigación, base de Tesis Doctoral, presentado por el Licenciado D.FRANCISCO JAVIER PLAZA ARRANZ, titulado: " Relación coste-beneficio del diagnóstico ecográfico de las malformaciones congénitas", reúne todas y cada una de las consideraciones exigidas por Norma y Ley para su lectura, enjuiciamiento y valoración a fin de obtener el Grado de Doctor.

Dado en Madrid, a veintiocho de noviembre de mil novecientos noventa y cuatro.



Fdo: Prof. J.F. Rodríguez Vázquez