

**UNIVERSIDAD NACIONAL MAYOR DE SAN MARCOS**

**FACULTAD DE MEDICINA**

**E. A. P. DE TECNOLOGÍA MÉDICA**

**“VALOR PREDICTIVO DEL DIAGNÓSTICO  
ULTRASONOGRÁFICO EN LA DETECCIÓN DE  
ANOMALÍAS CONGÉNITAS MÁS FRECUENTES EN  
GESTANTES DE 11 A 14 SEMANAS ATENDIDAS EN  
LA UNIDAD BÁSICA DE ATENCIÓN PRIMARIA DE  
SALUD - BARRANCO (UBAP-ESSALUD) DURANTE  
EL PERIODO ENERO – MARZO DEL AÑO 2013”**

**TESIS**

Para optar el título profesional de Licenciado en Tecnología Médica Área de  
Radiología

**AUTOR**

Alan Cristopher Delgadillo Penadillo

**ASESOR**

Evelina Alejandra Marcelo Carhuavilca

**Lima – Perú**

**2015**

**VALOR PREDICTIVO DEL DIAGNÓSTICO  
ULTRASONOGRÁFICO EN LA DETECCIÓN DE  
ANOMALÍAS CONGÉNITAS MÁS FRECUENTES  
EN GESTANTES DE 11 A 14 SEMANAS  
ATENDIDAS EN LA UNIDAD BÁSICA DE  
ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD - BARRANCO  
(UBAP-ESSALUD). LIMA. ENERO - MARZO 2013**

Agradecimientos:

A la Lic. Evelina Marcelo Carhuavilca, por ser la docente guía para la realización de mi tesis, al Lic. Arturo Mayta Manrique, por su respaldo académico como co-asesor, y a todos los docentes que ayudaron a fortalecer mis conocimientos sobre el tema y a todas las personas que han depositado su confianza en mí.

Dedicatoria:

A mis padres, por ser siempre mis grandes ejemplos que impulsan todo lo que hago, a mi familia, a mis amigos, a mi gran casa de estudios y a mi querida facultad.

## INDICE

Contenido	Pág.
<b>CAPÍTULO I: INTRODUCCIÓN</b>	
1.1 Situación problemática	1
1.2 Formulación del problema	2
1.3 Justificación	3
1.4 Objetivos	4
A) Objetivo General	4
B) Objetivos Específicos	4
<b>CAPÍTULO II: MARCO TEORICO</b>	
2.1 Antecedentes	5
2.2 Bases teóricas	7
- La ultrasonografía como técnica diagnóstica	7
- Anomalía congénita	9
- Exploración ultrasonográfica	11
- Etiopatogenia de las malformaciones	12
- Marcadores ecográficos de aneuploidías	15
2.3 Definición de términos	16
2.4 Hipótesis	17
<b>CAPÍTULO III: MATERIALES Y MÉTODOS</b>	
3.1 Tipo de estudio	17
3.2 Área de estudio	17
3.3 Población	17
3.4 Tipo de muestreo	17
3.5 Tamaño de muestra	18
3.6 Unidad de observación y análisis	18
3.7 Criterios de Selección	
- Criterios de inclusión	18
- Criterios de exclusión	18
3.8 Técnicas e instrumentos	19

3.9 Procedimiento	19
3.10 Procesamiento de datos	19
3.11 Análisis estadístico	20
3.12 Aspectos éticos	20
<b>CAPÍTULO IV: RESULTADOS</b>	
4.1 Análisis e interpretación de resultados	21
<b>CAPÍTULO V: DISCUSIÓN</b>	28
<b>CAPÍTULO VI: CONCLUSIONES</b>	30
<b>CAPITULO VII: RECOMENDACIONES</b>	31
<b>CAPITULO VIII: REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS</b>	32
ANEXOS	37

## INDICE DE TABLAS

<b>Contenido</b>	<b>Pág.</b>
Tabla N° 1: Estadística descriptiva de las variables en estudio	21
Tabla N° 2: Distribución de pacientes según grupos de edades	21
Tabla N° 3: Distribución de pacientes según número de hijos	22
Tabla N° 4: Distribución de pacientes según semana de gestación	22
Tabla N° 5: Distribución de pacientes según marcador ecográfico encontrado	22
Tabla N° 6: Semana de gestación según marcador ecográfico encontrado	23
Tabla N° 7: Número de hijos según marcador ecográfico encontrado	23
Tabla N° 8: Resultados de amniocentesis según diagnóstico presuntivo	24
Tabla N° 9: Semana de gestación según resultado de amniocentesis	24
Tabla N° 10: Número de hijos según amniocentesis	25
Tabla N° 11: Número de hijos según anomalía congénita	25

Tabla N° 12: Semana de gestación según anomalía congénita	26
Tabla N° 13: Anomalía congénita según diagnóstico presuntivo	26
Tabla N° 14: Amniocentesis según diagnóstico presuntivo	27
Tabla N° 15: Anomalía congénita según diagnóstico presuntivo	27



## INDICE DE GRAFICOS O FOTOS

<b>Contenido</b>	<b>Pág.</b>
Anexo N°1: Valores normales y translucencia nucal aumentada	38
Anexo N°2: Translucencia nucal	38
Anexo N°3: Presencia de Hueso Nasal	39
Anexo N°4: Ausencia de Hueso Nasal	39
Anexo N°5: Protocolo estandarizado para la correcta ubicación y medición de marcadores ecográficos del primer trimestre	40
Anexo N°6: Solicitud	42
Anexo N°7: Formato de recolección de información	43
Anexo N°8: Glosario de términos	44

## **RESUMEN**

**INTRODUCCIÓN:** Las anomalías congénitas constituyen un capítulo cada vez más importante tanto para la obstetricia como para la neonatología, la genética y la biología; 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.

**OBJETIVOS:** Determinar el valor predictivo del diagnóstico ultrasonográfico en la detección de anomalías congénitas más frecuentes en gestantes de 11 a 14 semanas atendidas en la Unidad Básica de Atención Primaria de Barranco (UBAP). Lima. Enero- Marzo, 2013.

**DISEÑO Y METODOS:** El presente estudio es de tipo descriptivo, de corte transversal, retrospectivo y cuantitativo. Se seleccionó 113 historias clínicas de pacientes gestantes, se recolectó la información en un formato de recolección de datos, ordenando las variables según Edad, Paridad y resultados de exámenes ecográficos, y en algunos casos el resultado de la amniocentesis (Prueba de Oro) para la comparación posterior con los resultados ecográficos. Los datos fueron pasados al software SPSS v.21, se ordenaron y etiquetaron las variables para su posterior análisis.

**RESULTADOS:** La edad promedio de pacientes es 31,5 años; el 50% tiene 31 años o más; la varianza es de 50,7; las distancias promedio de cada edad con respecto a la media es de 7,1; el marcador ecográfico más frecuente encontrado fue: translucencia nucal aumentada 2,7% y ausencia de hueso nasal 0,9%.

**CONCLUSIONES:** La evaluación de anomalías congénitas por ultrasonografía debe considerarse un método fiable como diagnóstico precoz ya que presenta un valor predictivo mayor al 90%. El valor predictivo positivo y el valor predictivo negativo de la ultrasonografía en contraste a los casos confirmados mediante la amniocentesis (prueba de oro) es 96% y 100% respectivamente; La Sensibilidad y especificidad de la ultrasonografía es del 80% y 100% respectivamente.

**PALABRAS CLAVE:** Ultrasonografía convencional, sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo, valor predictivo negativo, anomalía congénita.

## **ABSTRACT**

**INTRODUCTION:** *Congenital anomalies constitute an increasingly important for both obstetrics and neonatology for the chapter, genetics and biology; because of its relatively high frequency, the possibility of prenatal diagnosis and the tremendous progress being made to better understand the epidemiology, pathophysiology and especially the possibility of increasing early diagnosis and sometimes treat them.*

**OBJECTIVES:** *To determine the predictive value of ultrasound diagnosis in detecting most common congenital anomalies in pregnant women between 11 and 14 weeks served in the Basic Unit of Primary Care Barranco (UBAP). Lima. January-March, 2013.*

**DESIGN AND METHODS:** *This study is descriptive, cross-sectional, retrospective and quantitative nature. 113 medical records of pregnant patients were selected, information was collected in a data collection form, ordering the variables as age, parity and results of ultrasound examinations, and in some cases the result of amniocentesis (Test de Oro) for the subsequent comparison with ultrasound results. Data were passed to SPSS v.21 software; they were sorted and labeled variables for further analysis.*

**RESULTS:** *The mean age of patients was 31.5 years; 50% have 31 years or more; the variance is 50.7; the average distances of age with respect to each average is 7.1; the most frequent ultrasound marker was found: 2.7% increased nuchal translucency and nasal bone absence of 0.9%.*

**CONCLUSIONS:** *The evaluation of congenital anomalies by ultrasound should be considered a reliable method as early diagnosis because it has a higher predictive value 90%. The positive predictive value and negative predictive value of ultrasonography in contrast to cases confirmed by amniocentesis (gold standard) is 96% and 100% respectively; the sensitivity and specificity of ultrasonography is 80% and 100% respectively.*

**KEYWORDS:** *conventional ultrasound, sensitivity, specificity, positive predictive value, negative predictive value, congenital anomaly.*

# I.- INTRODUCCIÓN

## 1.1.- SITUACIÓN PROBLEMÁTICA

El diagnóstico prenatal contempla todas aquellas acciones prenatales que tienen por objeto la detección y/o el diagnóstico de un defecto, malformación o anomalía congénita. En el ámbito de prevención de las cromosomopatías, la trisomía 21 o síndrome de Down ha sido uno de los objetivos prioritarios por ser la aneuploidía más frecuente en nacidos vivos y la causa más común de retraso mental severo<sup>3</sup>.

Estas anomalías pueden provocar discapacidades mentales, físicas hasta incluso la muerte. Hay más de 4.000 anomalías congénitas diferentes, de leves a muy graves y, aunque muchas de ellas se pueden tratar o curar, son la principal causa de muerte durante el primer año de vida<sup>5</sup>. Según la fundación March of Dimes, especializada en este tipo de anomalías, cada año nacen en EE.UU. aproximadamente 150.000 bebés con anomalías congénitas. El American College of Obstetricians and Gynecologists afirma que 3 de cada 100 bebés nacidos en EE.UU. tienen algún tipo de anomalía congénita importante<sup>1</sup>.

La aplicación del ultrasonido en Obstetricia por Sir Ian Donald al final de los 50s, se considera uno de los grandes avances de la especialidad y es, actualmente, el método más importante para el diagnóstico prenatal de las anomalías congénitas<sup>6</sup>.

De acuerdo a la literatura, puede considerarse 2 niveles de estudio ecográfico; el "básico" o de Nivel I, que es el que se realiza en una gestante sin sospecha de anomalía estructural, y el "dirigido" o de Nivel II, que se realiza en gestantes con sospecha de anomalía estructural. La ecografía de Nivel I, al alcance de los Servicios de Salud y en nuestro centro de estudio, es un método que podría permitir la sospecha y/o identificación de una anomalía congénita, a partir del primer y segundo trimestre de gestación<sup>7</sup>.

A pesar de su baja incidencia, las anomalías congénitas han sido responsables del 20% al 30% de la mortalidad perinatal en países en desarrollo. En el transcurso de las últimas 4 décadas, el diagnóstico prenatal ha mostrado un desarrollo impresionante y rápido, tanto en el número de mujeres estudiadas como en problemas y trastornos, para los que se cuenta con las pruebas idóneas<sup>14</sup>. Más de la mitad de los fetos malformados pueden ser identificados en etapa prenatal en el estudio de rutina, ya que la mayoría de los hallazgos son sospechados en la ultrasonografía inicial<sup>2</sup>.

Las anomalías congénitas, además de ser responsables de más del 20 % de las muertes en el período de 0 a 4 años, dejan secuelas como invalidez y/o subnormalidad mental o sensorial, con la consiguiente repercusión emocional y económica sobre la familia y la sociedad<sup>24</sup>. En América, la situación es muy variable, porque existen países donde la mortalidad infantil ha descendido a menos de 20 por cada 1000 nacidos vivos, pero la mayoría se mantiene con tasas muy elevadas<sup>44</sup>.

En nuestro país nacen alrededor de 600,000 niños, donde 2-5% presentan alguna anomalía o malformación congénita, la mayoría de ellas, aisladamente, pero en casi el 50% se presenta un síndrome malformativo, varias malformaciones siendo una o dos de ellas malformaciones serias.

## **1.2.- FORMULACIÓN DEL PROBLEMA**

¿CUAL ES EL VALOR PREDICTIVO DEL DIAGNÓSTICO ULTRASONOGRÁFICO EN LA DETECCIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS MÁS FRECUENTES EN GESTANTES DE 11 A 14 SEMANAS ATENDIDAS EN LA UNIDAD BASICA DE ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD (UBAP) DE BARRANCO DURANTE EL PERIODO ENERO - MARZO DEL AÑO 2013?

### **1.3.- JUSTIFICACIÓN**

Se plantea que el ultrasonido de rutina es valioso en la determinación de la edad gestacional, la localización placentaria, el diagnóstico de embarazos múltiples y en la evaluación del crecimiento fetal<sup>43</sup>.

Teniendo presente la tendencia actual a nivel mundial de sustituir las técnicas invasivas, se han introducido nuevas modalidades de ultrasonido para el diagnóstico prenatal, ya sea bidimensional, tridimensional o Doppler a color. Sin embargo, es importante determinar si la ultrasonografía bidimensional sigue siendo, en manos expertas, un medio ideal y relativamente barato e inocuo para el diagnóstico intrauterino precoz de anomalías congénitas, con un alto porcentaje de sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y negativo.

De ahí la importancia de identificar las personas que padecen enfermedades hereditarias con mayor susceptibilidad genética de producir malformaciones y/o anomalías, así como de orientar de forma correcta la aplicación del diagnóstico prenatal. La reducción de las enfermedades infecciosas y nutricionales en los países industrializados ha situado las enfermedades congénitas entre las principales causas de morbilidad y mortalidad infantil<sup>15</sup>.

Las indicaciones del ultrasonido en obstetricia son muchas y variadas, por ello se ha convertido este en una herramienta necesaria para la buena atención obstétrica.

Con esta investigación se busca demostrar que el valor predictivo positivo de la ultrasonografía al evaluar las anomalías congénitas más frecuentes en gestantes de 11 a 14 semanas, es mayor a 90%, la misma que está directamente relacionada con el índice de sospecha del examinador, su nivel de entrenamiento y las características del equipo en asociación con la utilización de otros criterios de riesgo aumentado de anomalía para cada paciente en particular.

## **1.4.- OBJETIVOS**

### **A) Objetivo General:**

- Determinar el valor predictivo del diagnóstico ultrasonográfico en la detección de anomalías congénitas más frecuentes en gestantes de 11 a 14 semanas que acuden a la “UNIDAD BASICA DE ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD - BARRANCO” durante el periodo Enero – Marzo del 2013. (Departamento de Diagnóstico por imágenes – Ecografía).

### **B) Objetivos Específicos:**

- Presentar los casos de gestantes con anomalías congénitas según la edad de la paciente, paridad y marcador ecográfico más frecuente.
- Determinar el valor predictivo positivo de la ultrasonografía o Modo B y contrastarlo con el diagnóstico clínico de anomalías congénitas confirmadas.
- Determinar la frecuencia de anomalías congénitas por edad materna.
- Determinar la edad gestacional en la que se diagnostica la anomalía congénita considerando ecografía genética del primer trimestre.

## II.- MARCO TEORICO

### 2.1.- ANTECEDENTES

**Valencia A., Muñoz OL, Escobar AM. Y col. Caldas – Colombia (1999-2001).** En su estudio titulado:

***“Malformaciones congénitas, correlación, diagnóstico ecográfico y clínico”*** realizado entre junio de 1999 y diciembre de 2001 en el servicio de Ecografía en el Hospital de Caldas, Colombia. Se estudiaron 78 pacientes con diagnóstico ecográfico de malformación fetal, con edad promedio de  $26,5 \pm 7,6$  años y escolaridad de  $8,6 \pm 4$  años. La exposición a teratógenos durante el primer trimestre se registró en el 5% de los casos, el 15% tenían antecedente familiar de malformación o enfermedad genética y el 10% presentaban enfermedades sistémicas concurrentes con el embarazo. La ingesta de medicamentos diferentes a suplementos de hierro o vitaminas fue referida por el 38,5% de las pacientes. El 24% tenían antecedente de aborto y el 7% consanguinidad. El motivo de remisión más común fue el hallazgo ecográfico anormal (85%), seguido de edad materna avanzada ( $> 35$  años). Los hallazgos ecográficos más frecuentes fueron alteraciones renales (26,9%), sistema nervioso central (24,4%), tracto gastrointestinal (10,3%) e *hidrops fetalis* no inmune (7,7%)<sup>4</sup>.

**Victor Díaz, Ramón Guevara y Julio Brito y col. Caracas – Venezuela (2002-2003).** Cuyo trabajo se titula:

***“Translucencia nucal fetal y ductus venoso como marcadores ecográficos de cromosopatías”*** realizado entre agosto del 2002 y agosto del 2003, a las gestantes que acudieron al Servicio de Alto Riesgo Obstétrico de la Maternidad “Concepción Palacios”. Solamente se incluyeron aquellas pacientes cuya edad de gestación estuviese comprendida entre 11 y 14 semanas (CRL de 45 a 84 mm), escogidas al azar, a quienes se les realizó una historia clínica detallada. Se excluyeron a las embarazadas que presentaban alguna de las siguientes características: amenaza de aborto, óbito fetal, anhidramnios,



gemelaridad o falta de seguimiento. Se evaluaron 228 gestantes de alto riesgo obstétrico con embarazos entre 11 y 14 semanas. Posteriormente el genetista procesó la amniocentesis o valoró el producto de la gestación. Se excluyeron 28 pacientes por falta de seguimiento; la muestra definitiva fue de 200 gestantes. Se observaron 5 fetos con translucencia nucal aumentada y 4 presentaron *ductus venoso* patológico, de quienes se confirmaron 3 cromosomopatías (1,5%). El incremento de la translucencia nucal presentó una sensibilidad del 100% y especificidad del 98,98%. El *ductus venoso* anormal presentó una sensibilidad del 100% y especificidad de 99,49%. La translucencia nucal y el *ductus venoso* son excelentes marcadores de cromosomopatías.

**Dr. Filiberto Miranda Rosales; Dr. Cynara Mirón Folgoso; Dr. Arnaldo Balaguer Burón; MsC. Eida Iglesias Vidal; MsC. Idalmís Pérez Gonzáles; Lic. Deborah Cento Pernas. Camagüey – Cuba (2010-2011)** En su estudio llamado:

***“Pesquisaje ultrasonográfico de marcadores genéticos y malformaciones congénitas mayores”*** realizado en el Policlínico Docente Comunitario José Martí Pérez desde junio del 2010 hasta junio del 2011 en Camagüey, Cuba. Se estudiaron 801 gestantes (100%), de estas 438 en el primer trimestre (54,7%), y 363 en el segundo trimestre (45,3%), se reunieron en tres grupos de edades, menores de 19 años, entre 20–34 años y mayores de 35 años. Del total de gestantes estudiadas, el mayor por ciento estuvo entre 20 y 34 años para un 79,5%, por ser esta la edad más frecuente y adecuada para la concepción; el grupo menos de 19 años representó el 12,8 % y el de mayores de 35 años un 7,7% debido a que en estas edades hay mayores riesgos en el embarazo y es donde se deben encontrar un mayor número de alteraciones en el desarrollo fetal. El mayor número de alteraciones se detectaron entre 20 y 34 años.

**Conny Nazario Redondo, Jéssica Ventura Laveriano, Édgar Flores Molina; Walter Ventura, MD y col. Lima – Peru (2011).** En su estudio llamado:

***“La importancia de la ecografía a las 11+0 a 13+6 semanas de embarazo”***

artículo realizado entre julio a setiembre del 2011, La evaluación ecográfica del primer trimestre (11+0 a 13+6 semanas) constituye actualmente una de las herramientas fundamentales en el manejo de toda paciente obstétrica. Es el mejor ejemplo de tamizaje en Obstetricia por medio del cálculo de riesgo de anomalías cromosómicas y, sumado a ciertas características obstétricas y clínicas, se constituye en un potencial predictor de riesgo de las principales complicaciones obstétricas. Es nuestro objetivo presentar en forma resumida y simplificada los avances en este importante tópico de Medicina Fetal, con la finalidad de que sea reafirmada y asumida por todos los responsables del cuidado de la salud materno-fetal, incluyendo los padres.

## **2.2.- BASES TEORICAS**

### **LA ULTRASONOGRAFIA COMO TECNICA DIAGNOSTICA**

Antes de la introducción de la ultrasonografía, el estudio de los órganos y tejidos internos era posible a través de evaluaciones post-mortem, métodos quirúrgicos y, en el caso de los órganos reproductivos por la palpación rectal<sup>8</sup>.

La ultrasonografía es una técnica no invasiva que permite la visualización de los órganos y tejidos internos. Tiene la ventaja de no ser perturbadora de las funciones, y sin el riesgo de exposición a radiación de rayos X, permite un uso frecuente, no sólo en órganos reproductivos aislados, sino también del seguimiento de eventos reproductivos completos<sup>23</sup>.

- Fundamentos de la técnica:

Como el sonar de un submarino, el diagnóstico ultrasónico está basado en la propagación de una onda de sonido a través de un medio fluido o semifluido (tejidos blandos del cuerpo) y el registro del “eco” o rebote del sonido para

producir una imagen visual. Recibe el nombre de ultrasonido debido a la ultra-alta frecuencia de las ondas de sonido (mayores a 20 000 Hz o 2 MHz) emitidas por el equipo<sup>30</sup>.

- Aplicaciones:

Evaluaciones ginecológicas, detección de efectos de niveles de estrógeno y tiempo de ovulación, diagnóstico de gestación, determinación del sexo del feto, patologías uterinas y ováricas. En las evaluaciones ginecológicas se pueden observar los diferentes órganos del tracto genital reproductivo como son la vagina, cérvix, cuernos uterinos y ovarios. Dentro de las patologías uterinas y ováricas, se considera la muerte embrionaria y fetal, maceración fetal, piometra, fallas de ovulación, quistes foliculares y tumores ováricos<sup>10</sup>.

- Tejidos ecogénicos y no ecogénicos:

Los líquidos no reflejan las ondas de sonido (son no ecogénicos o anecoicos), y se observan en la pantalla como imágenes oscuras o negras. En contraste, las estructuras más densas, como los huesos o cérvix, son ecogénicas o ecoicas, porque reflejan una gran proporción de las ondas de sonido dirigidas a ellas, observándose en la pantalla de un color gris claro a blanco<sup>11</sup>.

Las modalidades más utilizadas son el modo B y tiempo real. Modo B se refiere a la modalidad de diferentes grados de brillantez. Imágenes de tiempo real son las que presentan en movimiento continuo en el monitor.

El dispositivo para la emisión y recepción de los ecos es el transductor. Se emplean dos métodos de aproximación ultrasónica: la vía transcutánea o transabdominal y la vía transrectal. El transductor está constituido por uno o más cristales piezoeléctricos que convierten la energía eléctrica en mecánica, emitiendo las ondas de ultrasonido<sup>8</sup>. La ordenación de los mismos los clasifica en Lineales y Sectoriales. Existen de diferentes frecuencias: 3.5, 5.0 y 7.5 MHz.

La ultrasonografía con transductores de alta resolución, permiten una buena definición del producto de la gestación y visualización de toda la cavidad endometrial y de todo lo relacionado a cigoto-huevo-embrión, haciendo que

esta herramienta diagnóstica tenga elevada precisión en la cavidad endometrial y poca variabilidad tanto intra e inter observador<sup>2</sup>.

## ANOMALÍA CONGÉNITA

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) El término “anomalía congénita” también llamada defecto de nacimiento, trastornos congénitos o malformaciones congénitas, se define como toda aquella alteración en el desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular presente al nacer, y su clasificación quedó definido de forma progresiva, gracias al gran número de publicaciones hasta el momento realizadas, dividiéndolas en anomalías mayores y menores. Es importante establecer los conceptos para poder realizar comparaciones entre los diferentes estudios<sup>25</sup>.

Las anomalías mayores son defectos que de no ser corregidos comprometen significativamente el funcionamiento corporal o reducen la expectativa normal de vida. Generalmente tienen un potencial de impacto médico, quirúrgico y psicológico que interfiere con la aceptación del sujeto en la sociedad; como, por ejemplo, los pacientes con espina bífida y el onfalocele. Mientras que las anomalías menores son aquellas alteraciones con significación primariamente cosmética que no comprometen la forma o funcionalidad corporal y que pueden ser corregida o no requieren manejo médico, por ejemplo la clinodactilia, la rotación externa de los pabellones auriculares y el pliegue palmar único<sup>9</sup>.

### A) FRECUENCIA:

Las anomalías congénitas están presentes hasta en un 14% de los recién nacidos<sup>4</sup>, las anomalías mayores en un 2-5%; de las cuales, el 20 o 30% terminan en muerte perinatal<sup>31, 32</sup>.

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 importante<sup>33</sup>. En América Latina las anomalías congénitas ocupan entre

el segundo y quinto lugar como causa de muerte en menores de un año, y contribuyen de manera significativa a la morbilidad y mortalidad infantil<sup>38</sup>.

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 manifestado<sup>34</sup>. Otro 3% tiene malformaciones que usualmente están causadas durante la última etapa de la vida intrauterina por problemas de espacio dentro de la madre. Se calcula que cada año 270 000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida debido a anomalías congénitas.

## B) CLASIFICACIÓN:

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

- *Malformación*: Defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o una región más extensa del cuerpo, que resulta de un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal (por ejemplo el labio leporino, el onfalocele). El término intrínseco alude a que el potencial del desarrollo es anormal desde su comienzo.

- *Deformación*: Es una anormalidad producida por acción de fuerzas mecánicas extrínsecas que distorsionan las estructuras de los tejidos normales produciendo alteraciones de la forma o posición de un órgano o segmento corporal; el mecanismo se explica por presión o constricción mecánica, (por ejemplo, tortícolis congénito, anomalías articulares como deformación del pie o plagiocefalia).

- *Disrupción*: Defecto morfológico de un órgano, parte de un órgano o de una región más extensa del cuerpo, que resulta de un fallo de origen extrínseco a un proceso del desarrollo originariamente normal; es decir, es producido por la ruptura o interferencia del proceso en el desarrollo normal de un tejido, el

mismo que es provocado por un agente externo o extrínseco (por ejemplo, amputaciones por bridas amnióticas, agentes teratógenos).

- *Displasia*: Organización anormal celular en los tejidos con resultados morfológicos consiguientes (por ejemplo, acondroplasia, síndrome de Zellweger O síndrome hepato-cerebro-renal).

La mayoría de las anomalías congénitas tienen un patrón de herencia multifactorial, es decir, como consecuencia de la interacción de una determinada predisposición genética con factores ambientales diversos<sup>31</sup>.

Existen diversas teorías para explicar las anomalías congénitas, entre las cuales se mencionan aspectos mecánicos (trauma materno-fetal, presión pélvica excesiva) por alteración de la evolución histológica normal o por ruptura del saco amniótico durante el embarazo; se mencionan otras causas como medicamentos (carbamazepina, ácido valproico), plaguicidas, infecciones (varicela, rubéola, citomegalovirus, herpes, toxoplasmosis), exposición a rayos X y adicciones (tabaco y alcohol), entre otros<sup>29</sup>.

Abarca por lo tanto una amplia variedad de patologías que actualmente es en un 2-3% de todos los recién nacidos, porcentaje que sube al 7% al primer año de vida. Si se tiene en cuenta que un 20% de las muertes ocurridas en el primer año de vida se deben a estas anomalías congénitas, la multitud de especialistas que se ven implicados en su diagnóstico y tratamiento, que la mayoría requiere tratamiento de por vida o bien su tratamiento siempre deja secuelas, se constata que estamos frente a un problema de salud pública de primer orden<sup>17, 21</sup>.

## EXPLORACIÓN ULTRASONOGRÁFICA

La exploración ultrasonográfica durante el embarazo, debe considerarse, no ya como un método diagnóstico de elección, sino como una técnica de rutina. Su aplicación conduce a la disminución de la mortalidad perinatal. El ultrasonido constituye un valioso medio para el diagnóstico de las anomalías congénitas fetales<sup>31</sup>.

Cuya frecuencia es de:

- 1- Cardiovasculares
- 2- Genitourinarias
- 3- Cerebroespinales
- 4- Gastrointestinales
- 5- Torácicas
- 6- Musculo
- 7- Esqueléticas

## ETIOPATOGENIA DE LAS MALFORMACIONES

Clásicamente se ha identificado como causas de anomalías congénitas los tres grupos siguientes:

- A. Genéticas
- B. Ambientales
- C. Multifactoriales.
- D. Desconocidas

### A). Genéticas:

Los factores genéticos constituyen las causas más frecuentes de malformaciones, atribuyéndoseles una tercera parte de ellas. Las aberraciones cromosómicas son frecuentes y pueden ser numéricas y estructurales y afectan tanto a los autosomas como a los cromosomas sexuales. Los cromosomas están en pares y se les llama cromosomas homólogos. Lo normal es que las mujeres tengan 22 pares de autosomas y un par de cromosomas X; los varones, 22 pares de autosomas, un cromosoma X y un cromosoma Y<sup>13</sup>.

Las anomalías numéricas se producen por una no disyunción, es decir falta de separación de los cromosomas apareados o cromátidas hermanas durante la anafase<sup>34</sup>. Las alteraciones del número de cromosomas pueden corresponder tanto a aneuploidía como a poliploidía.

Una célula aneuploide es la que tiene un número de cromosomas que no es múltiplo exacto del número aploide que es 23; por ejemplo 45 como en el Síndrome de Turner o 47 como en el Down. Los embriones que pierden un cromosoma, monosomía, mueren casi en su totalidad, por lo que es rarísimo encontrarlos entre los nacidos vivos. El S. de Turner es la excepción. Alrededor del 20% de los abortos espontáneos presentan aberraciones cromosómicas.

Trisomía, por el contrario, es el caso de una célula que en vez de un par de cromosomas homólogos, tiene tres, como la Trisomía 21 o Síndrome de Down. El otro grupo de anomalías cromosómicas lo forman las anomalías estructurales, que son el resultado de roturas del cromosoma. El trozo quebrado puede pegarse en otro cromosoma, lo que constituye la translocación, o puede perderse, delección.

#### B). Ambientales:

Son conocidos como teratógenos ambientales. Al actuar sobre el embrión en desarrollo pueden producir alteraciones que llevan a provocar las malformaciones. Mientras más precozmente interfieran en el desarrollo embrionario, mayor es la posibilidad de provocar una anomalía. El período crítico es diferente en los distintos órganos, pero se acepta que está comprendido entre la fecundación y las 12 a 16 semanas de gestación.

Ello no significa que después de esa etapa no halla riesgo, es menor, es cierto, pero puede seguir siendo crítico incluso hasta después del nacimiento. El esmalte dentario, por ejemplo, puede sufrir alteraciones por las tetraciclinas en los primeros años de vida.

Los teratógenos ambientales pueden ser causa de hasta el 7% de los defectos congénitos.

Pueden ser:

- Físicos (exposición a rayos x)
- Químicos (consumo de alcohol, tabaco, drogas)
- Infecciosos (citomegalovirus, herpes, toxoplasmosis)



### C). Multifactoriales:

Se trata de las malformaciones congénitas más frecuentes, generalmente son únicas, labio leporino, defectos de cierre del tubo neural, etc.

Por lo general, la distribución familiar de ellas está regida por una combinación de factores genéticos y ambientales que son diferentes en los distintos individuos. En otras palabras debe existir una susceptibilidad especial en el individuo para que el teratógeno ambiental provoque la malformación.

Los riesgos de recurrencia, es decir de que aparezca otro hijo con igual malformación son calculados en forma empírica, basándose en las frecuencias de ella en la población general, son promedios poblacionales, no riesgos reales. Cada familia tiene sus riesgos propios, dependiendo del número de personas afectadas y de la cercanía o distancia con el caso en cuestión<sup>27</sup>.

### D). Historia

La identificación de anomalías congénitas en la medicina prehistórica se identificaba a través de la observación de los restos óseos. Fue a partir de las malformaciones congénitas reportadas por el uso de la talidomida (1959-1961) que se inició el desarrollo de sistemas de detección de anomalías congénitas, creándose en 1974 un Banco Internacional de datos. La vigilancia epidemiológica por medio de registros de anomalías congénitas es el método que más se ha empleado<sup>35</sup>.

Aunque puede tratarse de un determinante indirecto, algunos autores consideran a los factores socioeconómicos como parte de este grupo de causales, ya que las anomalías congénitas son más frecuentes en las familias y países con escasos recursos<sup>18</sup>. Se calcula que aproximadamente un 94% de los defectos de nacimiento graves se producen en países de ingresos bajos y medios, en los que las madres son más vulnerables a la malnutrición, tanto por macronutrientes como por micronutrientes, y pueden tener mayor exposición a agentes o factores que inducen o aumentan la incidencia de un desarrollo prenatal anormal, en especial el alcohol y las infecciones; también la edad materna avanzada que incrementa el riesgo de presentar alguna alteración<sup>19,20</sup>.

## MARCADORES ECOGRÁFICOS DE ANEUPLOIDIAS, ENTRE 11 Y 14 SEMANAS:

La ecografía tiene diversas utilidades: datar gestación y establecer número de fetos, evaluar la presencia de marcadores ecográficos para el cálculo de riesgo, y descartar de forma precoz la presencia de malformaciones fetales<sup>12</sup>. Los marcadores ecográficos de aneuploidía más importantes son:

- Translucencia nucal (TN): Es el marcador ecográfico más importante en el primer trimestre de la gestación para la detección de anomalías congénitas. Se mide el acúmulo de líquido retronucal en el embrión. Se considera como valores normales los 3mm<sup>26</sup>.

- Hueso nasal: La hipoplasia (ausencia) del hueso nasal en presencia de una TN aumentada podría aumentar la detección de anomalías congénitas. La ausencia de hueso nasal se observa en solo el 2% de fetos normales, en el 60-70% de los fetos con trisomía 21, alrededor del 50% de los fetos con trisomía 18 y en el 30% de los fetos con trisomía 13. Los niños con Síndrome de Down tienen una nariz achatada. Su hueso nasal es más corto y además se osifica (calcifica) más tarde durante el desarrollo fetal intraútero<sup>22</sup>.

- Ductus Venoso: Este marcador se obtiene mediante ecografía Doppler. El ductus es un pequeño vaso que comunica la cava inferior con la vena umbilical a nivel del hígado fetal. El flujo (cantidad de sangre que circula por el vaso) del ductus venoso está alterado en solo el 3% de los fetos normales, en el 65 % de los fetos con trisomía 21 (DOWN), y en el 55% de las 13 (PATAU) y 18 (EDWUARDS). Estas trisomías son las alteraciones cromosómicas más frecuentes que podemos encontrar en un feto<sup>42</sup>.

## 2.3.- DEFINICIÓN DE TERMINOS

- Ultrasonografía Convencional: El ultrasonido o ecografía es uno de los métodos de diagnóstico por imágenes más difundidos por su gran capacidad de resolución anatómica y bajo costo. Se basa en la utilización de ondas sonoras de alta frecuencia, las cuales nos permiten realizar estudios morfológicos de los distintos órganos de todo el cuerpo. Para el paciente, la ecografía es una exploración no molesta y en la que el cuerpo no recibe radiación<sup>37</sup>.

- Edad.- viene a ser la mención del tiempo que ha vivido un ser vivo.

- Valor Predictivo Positivo: Es la probabilidad de estar enfermo si se ha obtenido un resultado positivo en la prueba.

- Valor Predictivo Negativo: Es la probabilidad de ausencia de la enfermedad, cuando el resultado de una prueba es negativo

- Anomalía congénita: Una anomalía puede definirse como una alteración en un mecanismo del desarrollo (o varios), o como la ausencia de algún mecanismo del desarrollo embrionario que va alterar la formación de algún órgano, alguna estructura o algún segmento corporal y que está presente en el momento del nacimiento (esto último es el concepto de algo congénito)<sup>36</sup>.

- Sensibilidad: Viene a ser el resultado positivo de una prueba en relación a una patología.

- Especificidad: Viene a ser el resultado negativo de una prueba en relación a una patología.

## **2.4.- HIPÓTESIS**

La ultrasonografía tiene un Valor Predictivo Positivo mayor al 90% en la detección de anomalías congénitas más frecuentes en gestantes de 11 a 14 semanas atendidas en la Unidad Básica de Atención Primaria de Salud (UBAP) de Barranco (EsSalud).

## **III.- MATERIALES Y MÉTODOS**

### **3.1.- TIPO DE ESTUDIO**

El presente estudio es de tipo descriptivo, de corte transversal, retrospectivo y cuantitativo.

### **3.2.- AREA DE ESTUDIO**

La Unidad Básica de Atención Primaria de Salud “UBAP Barranco” – EsSalud, se encuentra ubicada en el distrito de Barranco, a la altura del Jr. Mariátegui 157. Brinda atención a la comunidad asegurada a Es Salud, en los servicios de Medicina, Cirugía, Pediatría y Gineco-obstetricia, con atención y seguimiento de partos. Dispone de un Laboratorio Central y una sala para el Diagnóstico por Imágenes.

### **3.3.- POBLACIÓN**

Estuvo constituido por todas las pacientes mayores de 20 años diagnosticadas clínicamente como gestantes y en las cuales se realizó una ultrasonografía convencional (pélvica y/o transvaginal), comprendidas dentro del periodo de Enero a Marzo del 2013.

### **3.4.- TIPO DE MUESTREO**

No Probabilística, por conveniencia.

### 3.5.- TAMAÑO DE MUESTRA

Se tomó en cuenta la formula muestral para poblaciones infinitas.

$$n_c = \frac{z^2 \cdot p(1-p)}{\alpha^2} = \frac{1.96^2 \times 0.08(0.92)}{0.0025} = 113$$

Z = 1.96 (Para un intervalo de confianza del 95%)

p = 0.08

α = 0.05 (5% de significancia estadística)

n<sub>c</sub> = muestra calculada

### 3.6.- UNIDAD DE OBSERVACIÓN Y ANÁLISIS

Estuvo constituida por las pacientes mayor de 20 años con diagnóstico de embarazo confirmado y que fueron atendidas en el Servicio de Gineco-obstetricia y Ecografía, para una ultrasonografía (pélvica y/o transvaginal).

### 3.7.- CRITERIOS DE SELECCIÓN

#### A) Criterios de Inclusión

- Pacientes mayores de 20 años del sexo femenino que fueron diagnosticados clínicamente como embarazo, en las cuales se les realizó una ecografía convencional.

#### B) Criterios de Exclusión

- Pacientes diagnosticadas a través de la ecografía abdominal.
- Pacientes en las cuales se realizaron ultrasonografías o ecografías transvaginales por otras patologías (quiste hemorrágico, ovario poliquístico).
- Pacientes con dolor agudo en anexos.
- Pacientes con diagnóstico de gestación en menores de edad.

### **3.8.- TECNICA E INSTRUMENTOS**

La Técnica utilizada fue la observación y el instrumento que se usó fue el formato de recolección de datos; de la información que se obtuvo de la historia clínica, los resultados obtenidos en los exámenes ecográficos con su respectivo informe.

### **3.9.- PROCEDIMIENTO**

- 1) Se solicitó autorización a la Unidad Básica de Atención Primaria en Salud "UBAP Barranco", para la revisión de las historias clínicas.
- 2) Se realizó la revisión y toma de la información requerida de la historia clínica que incluía el examen físico, laboratorio, resultados imagenológicos de la ultrasonografía y los informes del hallazgo respectivo. (Prueba de Oro).

### **3.10.- PROCESAMIENTO DE DATOS**

Una vez revisada la información recogida, fue ingresada en un paquete estadístico de SPSS v21. Se obtuvieron cuadros con las medias y desviación estándar (DS) en caso de variables cuantitativas. Se determinó la sensibilidad y la especificidad de la prueba, así como los valores predictivo positivo y negativo de la ultrasonografía convencional, contrastando los resultados obtenidos con el reporte de la historia clínica e informe ecográfico de las pacientes (Patrón de Oro - Gold Standard), a fin de valorar su importancia diagnóstica.

Se consideró como variable interviniente al examen de ultrasonografía convencional y como variable dependiente la gestación; se buscó relacionar la presencia de embarazo con la edad y paridad de la madre.

### **3.11.- ANÁLISIS ESTADÍSTICO**

Se seleccionó 113 historias clínicas de pacientes, que cumplieran los criterios de inclusión y en las cuales se realizó una ecografía convencional, se recolectó los datos en el instrumento diseñado para tal fin (formato de recolección de datos), ordenando las variables según Edad, Paridad y resultado de exámenes ecográficos, incluida la historia clínica y en algunos casos el resultado de la amniocentesis, siendo esta última la prueba de Oro para la comparación posterior con los resultados ecográficos. Los datos fueron pasados al software SPSS v.21, se ordenaron y etiquetaron las variables para su posterior análisis.

### **3.12.- ASPECTOS ÉTICOS**

Dado que este proyecto es del tipo retrospectivo no podremos invitar a las pacientes gestantes a participar del mismo mediante el consentimiento informado por lo que se solicitará acceder a la lectura de los informes de las Historias clínicas, del SGSS (Ver Anexo N°5), con la seguridad que toda la información será exclusivamente manejada por el investigador, así mismo se dará a conocer los objetivos y alcances del estudio, como lo establece el artículo 22 de la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial. El Comité de Ética designado de la Unidad Básica de Atención Primaria de Salud (UBAP – ESSALUD) supervisará el cumplimiento de los aspectos éticos del presente estudio.

## IV.- RESULTADOS

### 4.1.- ANÁLISIS E INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS:

- Se obtuvieron las estadísticas descriptivas de todas las variables intervinientes en el estudio, encontrándose que la edad media de las pacientes fue de 31,5 años, con edad mínima de 20 años y edad máxima de 44 años. El 50% de las pacientes incluidas en el estudio tienen 31 años. (Ver tabla N° 1)

TABLA N° 1: Estadística descriptiva de las variables en estudio

<b>Edad</b>	<b>Estadístico</b>
n	113
Media	31.50
Mediana	31.00
Varianza	50.716
Desv. típ.	7.122
Mínimo	20
Máximo	44
Rango	24

Fuente: Elaboración propia

- Se observa que 51 pacientes equivalentes al 45,1% tienen entre 20 a 29 años, seguido por 42 pacientes que representan un 37,2% tienen entre 30 a 39 años y 20 pacientes con un 17,7% tienen 40 a más años. (Ver tabla N° 2)

TABLA N° 2: Distribución de las pacientes según grupos de edades

<b>Edad</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
20 a 29	51	45,1
30 a 39	42	37,2
40 a mas	20	17,7
Total	113	100,0

Fuente: Elaboración propia



- Se registró que 57 pacientes tienen 1 hijo y equivalen al 50,4% del total, 40 pacientes tienen 2 hijos representando el 35,4% y en menor cantidad 16 pacientes que tienen 3 hijos correspondientes al 14,2%. (Ver tabla N° 3)

TABLA N° 3: Distribución de pacientes según número de hijos

<b>N° de hijos</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
1	57	50,4
2	40	35,4
3	16	14,2
Total	113	100

Fuente: Elaboración propia

- Se observa que 60 pacientes que tienen entre 11 a 14 semanas de gestación representan al 53,1%, seguido por 28 pacientes que se encuentran entre las 15 a 23 semanas equivalen un 24,8% y por último 25 pacientes que tienen entre 24 a + semanas corresponden al 22,1%. (Ver tabla N° 4)

TABLA N° 4: Distribución de pacientes según semana de gestación

<b>Semana de Gestación</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>Porcentaje</b>
11-14	60	53,1
15-23	28	24,8
24 a +	25	22,1
Total	113	100

Fuente: Elaboración propia

- Se muestra que 107 pacientes que corresponden al 94,7% tienen como resultado normal, mientras que los 6 pacientes restantes equivalentes al 5,3% presentan marcador ecográfico y son presuntos casos de presencia de anomalía congénita. (Ver tabla N° 5)

TABLA N° 5: Distribución de pacientes según marcador ecográfico encontrado

<b>Diagnostico Presuntivo</b>	<b>Normal</b>		<b>Presencia Anomalía Congénita</b>	
	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>	<b>Frecuencia</b>	<b>%</b>
Ausencia de Hueso Nasal	0	0,0	2	1,8
Ninguno	107	94,7	0	0,0
Translucencia Nucal	0	0,0	4	3,5

Fuente: Elaboración propia

- Se aprecia que de 60 pacientes que se encuentran entre las 11 a 14 semanas; 54 pacientes correspondientes al 47,8% no presentan marcador ecográfico mientras que dentro de las 6 pacientes que vienen a ser el 5,3% en los cuales si hubo presencia de marcador ecográfico, están 4 pacientes con un 3,5% que presentan translucencia nucal seguido por 2 pacientes con un 1,8% que presentan ausencia de hueso nasal. (Ver tabla N° 6)

TABLA N° 6: Semana de gestación según marcador ecográfico encontrado

		Ausencia de hueso nasal		Translucencia nucal		Ninguna	
		Frecuencia	%	Frecuencia	%	Frecuencia	%
Semana de Gestación	11-14	2	1,8	4	3,5	54	47,8
	15-23	0	0,0	0	0,0	28	24,8
	24 a +	0	0,0	0	0,0	25	22,1

Fuente: Elaboración propia.

- Se registró que 2 pacientes correspondiente al 1,8% cuyo marcador ecográfico dio positivo tienen 1 hijo, a su vez 3 pacientes equivalente al 2,7% tienen 2 hijos y 1 paciente que representa al 0,9% tiene 3 hijos. (Ver tabla N° 7)

TABLA N° 7: Número de hijos según marcador ecográfico encontrado

		Ausencia de hueso nasal		Translucencia nucal		Ninguna	
		Frecuencia	%	Frecuencia	%	Frecuencia	%
Número de hijos	1	0	0,0	2	1,8	55	48,7
	2	1	0,9	2	1,8	37	32,7
	3	1	0,9	0	0,0	15	13,3

Fuente: Elaboración propia

- Se muestra que los resultados de la amniocentesis con los obtenidos del diagnóstico presuntivo se encuentran asociados (es decir estas variables están relacionadas entre sí según la prueba  $\chi^2 = 113$  con un  $p = ,000$  a un nivel de significancia de  $0,05$   $p < 0,05$ ). Además se aprecia que al momento de realizado la prueba de amniocentesis 4 pacientes correspondientes al 3,5% dieron como positivo a presencia de anomalía congénita, mientras que 2 pacientes equivalentes al 1,8% dieron resultado negativo. (Ver tabla N° 8)

TABLA N° 8: Resultados de amniocentesis según diagnóstico presuntivo

	Normal		Presencia Anomalía Congénita	
	Frecuencia	%	Frecuencia	%
Negativo para malformación	0	0,0	2	1,8
Ninguno	107	94,7	0	0,0
Positivo para malformación	0	0,0	4	3,5

Fuente: Elaboración propia

- Se observa que las 4 pacientes correspondientes al 3,5% cuya amniocentesis dio como resultado positivo tienen entre 11 a 14 semanas de gestación. (Ver tabla N° 9)

TABLA N° 9: Semana de gestación según resultado de amniocentesis

		Positivo para Malformación		Negativo para Malformación		Ninguna	
		Frecuencia	%	Frecuencia	%	Frecuencia	%
Semana de Gestación	11 - 14	4	3,5	2	1,8	54	47,8
	15 - 23	0	0,0	0	0,0	28	24,8
	24 a +	0	0,0	0	0,0	25	22,1

Fuente: Elaboración propia.

- Se muestra que 1 paciente equivalente al 0,9% cuyo resultado de la amniocentesis dio positivo tiene 1 hijo, 2 pacientes correspondientes al 1,8% tienen 2 hijos y 1 paciente que representa 0,9% tiene 3 hijos. (Ver tabla N° 10)

TABLA N° 10: Número de hijos según resultado de amniocentesis

		Positivo para Malformación		Negativo para Malformación		Ninguna	
		Frecuencia	%	Frecuencia	%	Frecuencia	%
Número de hijos	1	1	0,9	1	0,9	55	48,7
	2	2	1,8	1	0,9	37	32,7
	3	1	0,9	0	0,0	15	13,3

Fuente: Elaboración propia.

- Se observa que 56 pacientes que representan el 49,6% que no tienen evidencia de anomalía congénita tienen 1 hijo, 38 pacientes equivalentes al 33,6% tienen 2 hijos y 15 pacientes correspondientes al 13,3% tienen 3 hijos. (Ver tabla N° 11)

TABLA N° 11: Número de hijos según anomalía congénita

		Alteración Cromosómica 21		Ninguna	
		Frecuencia	%	Frecuencia	%
Número de hijos	1	1	0,9	56	49,6
	2	2	1,8	38	33,6
	3	1	0,9	15	13,3

Fuente: Elaboración propia.

- Se registró que las 4 pacientes que equivalen al 3,5% en quienes se confirmó la presencia de anomalía congénita tienen entre 11 a 14 semanas de gestación. (Ver tabla N° 12)

TABLA N° 12: Semana de gestación según resultado de anomalía congénita

		<b>Alteración Cromosómica 21</b>		<b>Ninguna</b>	
		Frecuencia	%	Frecuencia	%
Semana de Gestación	11 - 14	4	3,5	56	49,6
	15 - 23	0	0,0	28	24,8
	24 a +	0	0,0	25	22,1

Fuente: Elaboración propia.

- Se puede apreciar que los resultados que evidencian anomalía congénita en contraste con los obtenidos en el diagnóstico presuntivo se encuentran asociados (es decir estas variables están relacionadas entre sí según la prueba  $\chi^2 = 73,951$  con un  $p = ,000$  a un nivel de significancia de  $0,05$   $p < 0,05$ ). (Ver tabla N° 13)

TABLA N° 13: Anomalía congénita según diagnóstico presuntivo

	<b>Normal</b>		<b>Presencia Anomalía Congénita</b>	
	Frecuencia	%	Frecuencia	%
Alteración Cromosómica 21	0	0,0	4	3,5
Ninguna	107	94,7	2	1,8

Fuente: Elaboración propia.

Se observa que de los 6 presuntos casos que se diagnosticaron mediante la ultrasonografía, a los cuales se les realizó la amniocentesis (Prueba de Oro), 4 de ellos dieron positivo y son casos confirmados, mientras que los 2 restantes dieron negativo y se consideran como normales. (Ver tabla N° 14)

TABLA N° 14: Resultado de la amniocentesis según diagnostico presuntivo

<b>Resultado</b>	<b>Presencia Anomalía Congénita</b>	<b>Normal</b>
Positivo para malformación	4	0
Negativo para malformación	0	2

Fuente: Elaboración propia.

Se puede apreciar que después de realizada la amniocentesis (Prueba de Oro) la anomalía congénita presente en los 4 casos confirmados es la trisomía 21 o Síndrome de Down. (Ver tabla N° 15)

TABLA N°15: Resultado de la anomalía congénita según diagnostico presuntivo

	<b>Presencia Anomalía Congénita</b>	<b>Normal</b>
Trisomía 21	4	0
Ninguna	0	109

Fuente: Elaboración propia.

Estos datos obtenidos se evaluaron mediante el aplicativo SPSS v21, después de su análisis se obtuvieron los siguientes resultados:

La ultrasonografía presenta una sensibilidad del 80% y una especificidad del 100%, y el valor predictivo positivo y el valor predictivo negativo de la ultrasonografía en contraste a los casos confirmados mediante la amniocentesis (prueba de oro) es del 96% y 100% respectivamente

## V. DISCUSIÓN

Las primeras publicaciones del ultrasonido como método de diagnóstico por imágenes en medicina estuvieron relacionadas con el ámbito ginecológico. Los esfuerzos realizados en la década de los 80 por utilizar el ultrasonido como método de screening para cáncer ginecológico y diagnóstico definitivo de embarazo.

En el presente estudio se evidenció que la edad mínima de las pacientes correspondió a los 20 años y la máxima a los 44 años. Además que la edad promedio de las pacientes gestantes fue de 31.5 años.

Según **Valencia A. y col.** Nos indica que la edad materna (> 35 años) viene a ser un factor de riesgo importante en la presencia de anomalías congénitas, si comparamos sus resultados con los obtenidos en el presente estudio de los 4 casos confirmados; 3 de los mismos presentan edades mayores a 35 años; es decir este estudio encuentra relación entre la edad de la madre y el incremento del riesgo de tener un hijo con anomalías congénitas.

En el trabajo **de Victor Díaz y col.** Donde se incluyeron aquellas pacientes cuya edad de gestación estuviese comprendida entre 11 y 14 semanas (CRL de 45 a 84 mm), en cuyos casos se encontró 5 fetos con translucencia nucal aumentada y 4 presentaron *ductus venoso* patológico a los cuales sometió a la amniocentesis, y de quienes se confirmaron 3 cromosopatías refiriéndonos que la translucencia nucal y el *ductus venoso* son excelentes marcadores de cromosopatías; lo que confirma en el presente estudio que de 4 pacientes que presentaron translucencia nucal aumentada como marcador ecográfico ante la ultrasonografía, 3 de ellas resultaron como casos confirmados al realizarse la amniocentesis.

Además el **Dr. Filiberto Miranda Rosales y col.** Donde dividió a las gestantes entre primer y segundo trimestre y las reunió en tres grupos de edades, menores de 19 años, entre 20–34 años y mayores de 35 años. Del total de

gestantes estudiadas, el mayor por ciento estuvo entre 20 y 34 años para un 79,5%, por ser esta la edad más frecuente y adecuada para la concepción; el grupo menos de 19 años representó el 12,8 % y el de mayores de 35 años un 7,7% debido a que en estas edades hay mayores riesgos en el embarazo y es donde se deben encontrar un mayor número de alteraciones en el desarrollo fetal, lo que una vez más confirma y concuerda con este estudio que a mayor edad materna (> 35 años) mayor es el riesgo a tener un hijo con anomalías congénitas.

Según **Conny Nazario Redondo y col.** La evaluación ecográfica del primer trimestre (11+0 a 13+6 semanas) constituye actualmente una de las herramientas fundamentales en el manejo de toda paciente obstétrica. Es el mejor ejemplo de tamizaje para el cálculo de riesgo de anomalías cromosómicas, el mismo que contrasta con el presente estudio ya que los casos con diagnóstico presuntivo y luego confirmados se encontraron entre las 11 a 14 semanas de gestación.

En cuanto a la paridad, en este estudio se encontró que las primigestas y secundigestas alcanzaban el 85.8% de total de casos. Los resultados obtenidos se basan en la capacidad de un tecnólogo entrenado para clasificar y diferenciar cada una de las diversas patologías que se puedan presentar en el estudio ultrasonográfico, mediante la caracterización subjetiva de las imágenes obtenidas.

Es discutible la definición de subjetividad en este caso, ya que al enfrentar una imagen anexial, el tecnólogo experimentado está haciendo acopio mentalmente de miles de imágenes y situaciones anteriores, que lo llevan a emitir un juicio final, que en este caso se acerca mucho a la realidad. Es fundamental que el diagnóstico etiológico de la anomalía congénita tenga una alta precisión. Consideramos que los estándares actuales de calidad exigen que el tecnólogo calificado pueda interpretar correctamente alrededor de un 90% de las imágenes en los anexos femeninos encontrados, asumiendo una sensibilidad para malformaciones congénitas muy cercano al 90%, aunque en este caso se sacrifique relativamente la especificidad.



## VI. CONCLUSIONES

1. Se concluye que la ultrasonografía es un método fiable como diagnóstico precoz en la detección de anomalías congénitas ya que tiene un valor predictivo mayor al 90%.
2. En relación a los 4 casos confirmados con presencia de anomalía congénita se determinó que: la 1ra paciente tiene 23 años con 2 hijos, la 2da paciente tiene 37 años con 2 hijos, la 3ra paciente 40 años con 3 hijos y por último la 4ta paciente tiene 42 años con 1 hijo; esto en cuanto a edad y paridad se refiere. El marcador ecográfico más frecuente encontrado en las pacientes gestantes con casos confirmados fue: Translucencia nucal aumentada en un 2,7% de pacientes, seguido por ausencia de hueso nasal en un 0,9% de las mismas.
3. El valor predictivo positivo y el valor predictivo negativo de la ultrasonografía en contraste a los casos confirmados mediante la amniocentesis (prueba de oro) es del 96% y 100% respectivamente; además la ultrasonografía presenta una sensibilidad del 80% y una especificidad del 100%.
4. Como resultado de la amniocentesis tenemos que la anomalía congénita encontrada es la trisomía 21 o síndrome de Down, presente en 1 paciente (0,9%) cuya edad fluctúa en el rango de 20-29 años, 1 paciente (0,9%) entre los 30-39 años y 2 pacientes (1,8%) entre los 40-45 años.
5. Las gestantes cuyos casos fueron confirmados se encontraban entre la semana 13 a 14 de gestación al momento de realizarse la ultrasonografía, información que contrasta con muchos profesionales de la salud que refieren como semana idónea para el estudio y evaluación de los marcadores ecográficos del primer trimestre a la semana 13 de gestación.

## VII. RECOMENDACIONES

1. Utilizar en forma comparativa la técnica de Ecografía 2D y Doppler, en toda sintomatología gineco-obstetrica a fin de mejorar la calidad y precisión diagnóstica, considerando su bajo costo, rapidez, aceptación por parte de las usuarias y ausencia de radiaciones.
2. Ampliar la población de estudio también, si bien la cantidad de gestantes es poca, al hacer un estudio más largo (con mayor tiempo de recolección de datos) se pueden obtener más casos.
3. Realizar estudios prospectivos, que permitan un mejor seguimiento de las pacientes y que faciliten conocer la verdadera dimensión de este proceso.
4. Aplicar esta investigación en hospitales nacionales que nos permitan evaluar la incidencia y prevalencia en estos últimos años, así como también poder comparar los casos de todos los centros de salud donde se pueda investigar, para así tener una visión general, además de ampliar y consolidar los conocimientos que tenemos sobre este tema.

## VIII. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. American College of Obstetrics and Gynecology. ACOG Practice Bulletin num. 77. Screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol* 2007.
2. International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology Education Committee. Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the “basic examination” and the “fetal neurosonogram”. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 29: 109-116.
3. Manning FA. The anomalous fetus. Aspects of diagnosis and management. In: Manning FA (ed). *Fetal Medicine: principles and practice*. Appleton & Lange; 1995. p. 451-576.
4. Valencia A, Muñoz OL, Escobar AM. Anomalías congénitas en Caldas, 1993-1995. *Boletín Epidemiológico de Caldas* 1997;8:1.
5. Fescina R. Introducción a la ultrasonografía en perinatología. Crecimiento intrauterino. Publicación científica Centro Latinoamericano de Perinatología y Desarrollo Humano. Montevideo: CLAP/OPS; 1982.
6. Arias F. Antenatal diagnosis of congenital diseases. In: Arias F (ed). *Practical Guide to High-Risk Pregnancy and Delivery*. Second edition. St Louis: Mosby Year Book; 1993. p. 22-52.
7. Evans MI, Hume RF Jr, Johnson MP, Treadwell MC, Krivchenia EL, Zader UE, et al. Integration of genetics and ultrasonography in prenatal diagnosis: just looking is not enough. *Am J Obstet Gynecol* 1996;174:1925-31.
8. Manning FA. General principles and applications of ultrasonography. In: Creasy R, Resnik R (eds). *Maternal-Fetal Medicine*. Fourth edition. WB Saunders; 1999. p. 169-206.

9. Sanders RC. Ultrasonic clues to the detection of chromosomal anomalies. *Obstet Gynecol Clin North Am* 1993;20:455-83.
10. Romero R, Goncalves L, Ghezzi F. Prenatal detection of anatomic congenital anomalies. In: Fleischer AC, Manning F, Jeanty P (eds). *Sonography in Obstetrics and Gynecology. Principles and Practice*. Fifth edition. Appleton & Lange; 1996. p. 343-73.
11. Perry K, Roberts W. Utilizing sonography in a general obstetric practice. *Obstet Gynecol Clin North Am* 1998;25:451-661.
12. Sanders R. Claves ultrasonográficas para la detección de anomalías cromosómicas. *Clínicas de Ginecología y Obstetricia. Temas Actuales* 1993;3:427-54.
13. Goldberg JD. The role of genetic screening in the obstetric patient. In: Callen PW (ed). *Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology*. Third edition. WB Saunders; 1994. p. 15-23.
14. Whittle MJ. Prenatal screening - ultrasound. In: Whittle MJ, Connor JM (eds). *Prenatal Diagnosis in Obstetric Practice*. Second edition. Blackwell Science; 1995. p. 30-3.
15. Ross HL, Elias S. Maternal serum screening for fetal genetic disorders. *Obstet Gynecol Clin North Am* 1997;24:33-47.
16. Chan L, Uerpaiojkit B, Reece EA. Diagnosis of congenital malformations using two-dimensional and three-dimensional ultrasonography. *Obstet Gynecol Clin North Am* 1997;24:49-69.
17. Brent RL. Prevention of embryonic, fetal and perinatal disease. Eden R, Bohem F, Haire M (eds). *Assesment and Care of the Fetus. Physiological, clinical and medicolegal principles*. Appleton & Lange; 1990.

18. Lumley J, Watson L, Watson M. Periconceptional supplementation with folate and/or multivitamins for preventing neural tube defects. The Cochrane Library, Issue 2, 2002.
19. Hall J, Solehdin F. Folic acid for the prevention of congenital anomalies. *Eur J Pediatr* 1998;157:445-50.
20. Reisch HS, Flynn MA. Folic acid and the prevention of neural tube defects (NTDs). Challenges and recommendations for public health. *Can J Public Health* 2002;93:254-8.
21. Brundage SC. Preconception health care. *Am Fam Physician* 2002;15:65:2507-14.
22. Connor JM. Genetic assessment and counseling. In: Whittle MJ, Connor M (eds). *Prenatal Diagnosis in Obstetrics Practice*. Second edition. Oxford: Blackwell Science; 1995. p. 1-11.
23. *Rev Inv Vet Perú* 2001; 12(2): 185-186
24. Wilkins-Haug L. Considerations for delivery of infants with congenital abnormalities.
25. 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).
26. Sanders R. Ultrasonic clues to the detection of chromosomal anomalies. *Obstet Gynecol Clin North Am* 1993;20:455-83.
27. Cash C, Set P, Coleman N. The accuracy of antenatal ultrasound in the detection of facial clefts in a low-risk screening population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18:432-6.

28. De Wals,P.,Mastroiacovo,P.,Weatherall,J.A.C. and Lcchat,M.F. (1984). Eurocat Guide,p.65 (Louvain: Catholic University). Smith,D.W.
29. Smith,D.W. Recognizable Patterns of Human Malformation (1982),3rd edn.,570-88. (London: W.B. Saunders Co).
30. Indicación de la ultrasonografía endovaginal. G. Mauricio Erazo S.\* , Sonia Arely Cruz Alemán†. 2004. Rev Med Hond; 72:100-104.
31. Bromley B, Lieberman E, Shipp TD, Benacerraf BR. The genetic sonogram - a method of risk assessment for Down syndrome in the second trimester. *J Ultrasound Med* 2002; 21: 1087-1096.Breen JL. 1970. A 21 year survey of 654 ectopic pregnancies. *Am J Obstet Gynecol.*; 160:1004.
32. Abusheika N, Salha O, Brinsden P. 2000. Extra-uterine pregnancy following assisted conception treatment. *Human Reproduction Update*; 6:80-92.
33. Schwarcz R, Fescina R, Duverges C. 2006. Obstetricia. 6ta Edición. Buenos Aires: Editorial El Ateneo; 215-220.
34. Anorlu RI, Oluwole A, Abudu OO. 2005. Risk factors in ectopic pregnancy in Lagos, Nigeria. *Acta Obstet Gynecol Scand*; 84(2):184-8.
35. Indicación de la ultrasonografía endovaginal. G. Mauricio Erazo S.\* , Sonia Arely Cruz Alemán†. 2004. Rev Med Hond; 72:100-104.
36. Manning FA. The anomalous fetus. Aspects of diagnosis and management. In: Manning FA (ed). *Fetal Medicine: principles and practice*. Appleton & Lange; 1995. p. 451-576.
37. Fescina R. Introducción a la ultrasonografía en perinatología. Crecimiento intrauterino. Publicación científica Centro Latinoamericano de Perinatología y Desarrollo Humano. Montevideo: CLAP/OPS; 1982.

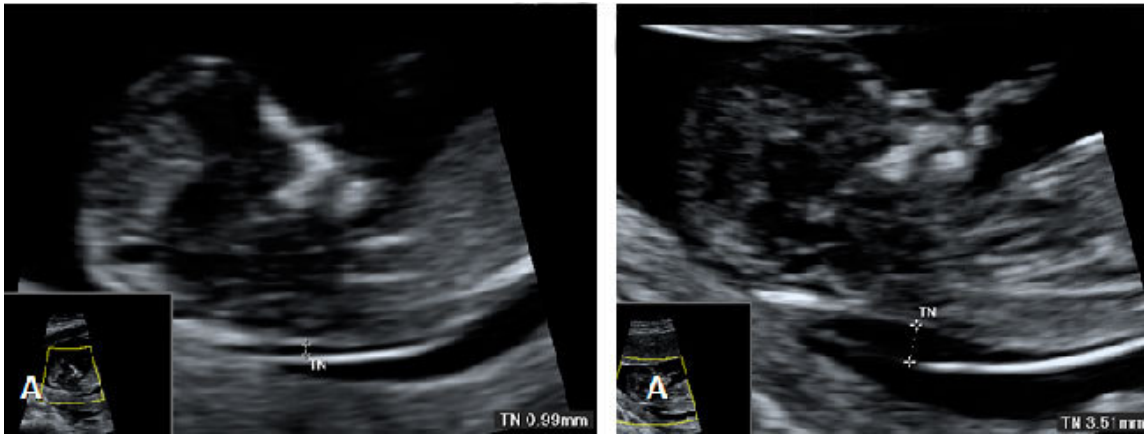
38. Arias F. Antenatal diagnosis of congenital diseases. In: Arias F (ed). Practical Guide to High-Risk Pregnancy and Delivery. Second edition. St Louis: Mosby Year Book; 1993. p. 22-52.
39. Evans MI, Hume RF Jr, Johnson MP, Treadwell MC, Krivchenia EL, Zader UE, et al. Integration of genetics and ultrasonography in prenatal diagnosis: just looking is not enough. *Am J Obstet Gynecol* 1996;174:1925-31.
40. Goldberg JD. The role of genetic screening in the obstetric patient. In: Callen PW (ed). Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology. Third edition. WB Saunders; 1994. p. 15-23.
41. Whittle MJ. Prenatal screening - ultrasound. In: Whittle MJ, Connor JM (eds). Prenatal Diagnosis in Obstetric Practice. Second edition. Blackwell Science; 1995. p. 30-3.
42. Shipp TD, Benacerraf BR. Second trimester ultrasound screening for chromosomal abnormalities. *Prenat Diagn* 2002; 22: 296-307.
43. Adams MM, Erickson JD, Layde PM, Oakley GP. Down's syndrome: recent trends in the United States. *JAMA* 1981; 246: 758-760.
44. Cordero Martínez, J. 2005. EMBARAZO ECTÓPICO: Revisión Bibliográfica. Hospital general Docente Leopoldito Martínez. Facultad de Ciencias Médicas la Habana- Cuba

# **ANEXOS**



## Anexo N°1

### VALORES NORMALES Y TRANSLUCENCIA NUCAL AUMENTADA



El primer estudio muestra una medición de translucencia nugal de 0.99mm que nos indica que se encuentra dentro de los valores normales (Izquierda), mientras que el segundo tiene una medición de 3.5mm cabe mencionar que con este valor obtenido podríamos inferir que hay una alta probabilidad de presencia de alteración cromosómica (Derecha).

## Anexo N° 02



### Translucencia nugal

Es un marcador ecográfico que consiste en la medición del grosor del acumulo fisiológico de líquido en la nuca del feto. El momento más idóneo para su medición es entre las 11 y 14 semanas. Se considera como límites normales el valor de 3mm.

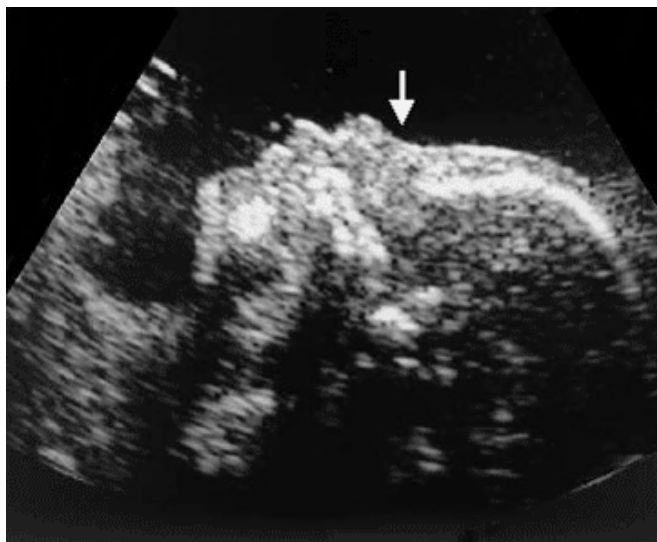
### Anexo N° 03



#### Presencia de Hueso Nasal

Las personas afectas de un síndrome de Down tienen la cara aplanada y la nariz pequeña, puede atribuirse a un retraso en el desarrollo del hueso nasal. En la imagen ecográfica se observan las dos estructuras blancuecinas que dibujan el signo = y la punta de la nariz en el extremo más prominente

### Anexo N°04



#### Ausencia de Hueso Nasal

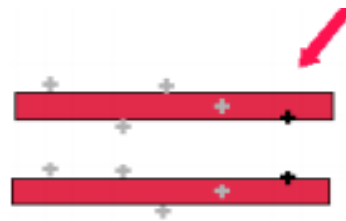
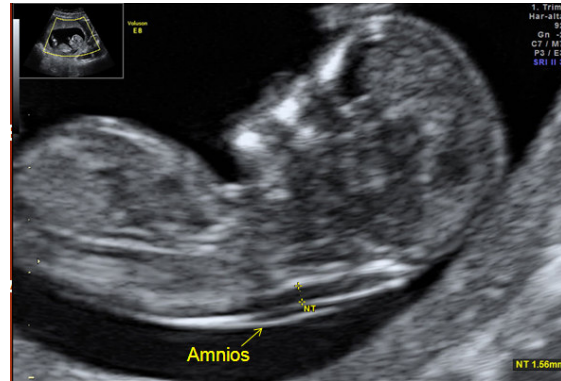
En la exploración ecográfica esta alteración se expresa como la no visualización del hueso nasal. El hueso nasal está ausente en el 60-70% de los fetos afectos de trisomía 21. En la imagen ecográfica sólo se observa una estructura blancuecina, que es la punta de la nariz.

## Anexo N° 05

### PROTOCOLO ESTANDARIZADO PARA LA CORRECTA UBICACIÓN Y MEDICIÓN DE MARCADORES ECOGRÁFICOS DE PRIMER TRIMESTRE

#### - TRANSLUCENCIA NUCAL:

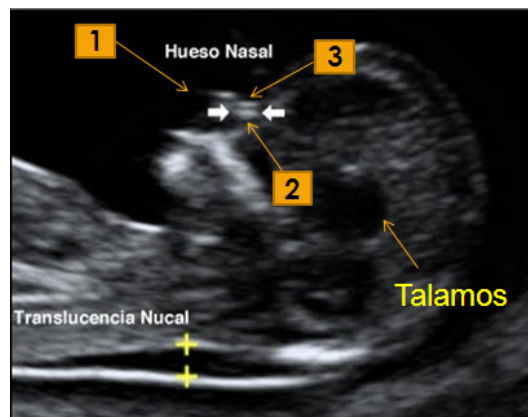
- Entre las 11 y 14 SG.
- Longitud cráneo-caudal 45-84 mm.
- Plano sagital medio.
- Con el 75% de la pantalla ocupada por el feto.
- Posición neutral del feto (sin hiperextensión o hiperflexión).
- Identificación clara de amnios separado (no confundir).
- Máxima distancia de la TN.
- Calipers sobre las líneas (on-to-on).



Se realizan 3 mediciones y se toma la mayor de las 3.

#### - HUESO NASAL:

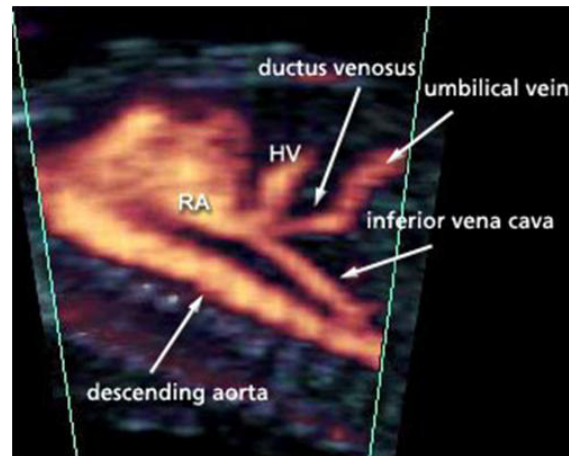
- Longitud cráneo-caudal 45-84 mm.
- Con el 75% de la pantalla ocupada por el feto.
- Corte sagital medio.
- Diencéfalo (talamos) visible.
- Flexión de la cabeza en 45° de acuerdo a la columna fetal.
- Primera línea: piel nasal (1).
- Segunda línea: hueso nasal (2).
- Tercera línea: punta de la nariz (3).



Se considera ausencia de hueso nasal la no visualización o una pérdida clara de ecogenicidad de la línea 2, correspondiente al hueso nasal.

- DUCTUS VENOSO:

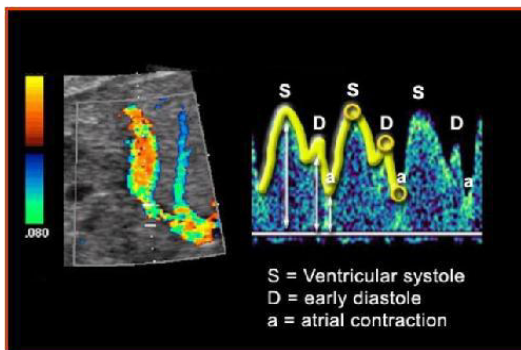
- Corte para-sagital derecho.
- Tamaño del feto ocupando el 75% de la imagen.
- Con ayuda del Doppler color se localiza el DV.
- Colocación de la muestra ocupando todo el vaso.
- En ausencia de movimientos fetales.
- Al menos 3 ondas de buena calidad y mismo tamaño.
- Se repite el procedimiento al menos en 3 ocasiones.



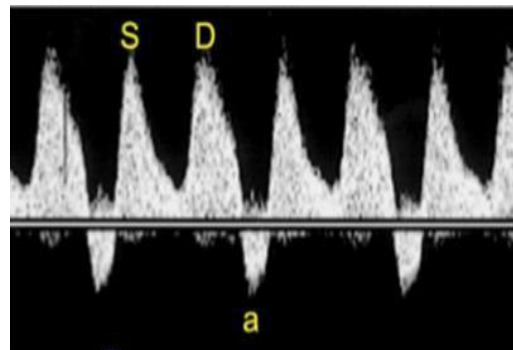
Se considera DV anormal la ausencia o reversión del flujo en la fase atrial.

ONDA DE VELOCIDAD DE FLUJO

- Mostrará tres ondas: Sistólica, diastólica y onda de contracción atrial
- Se considera Normal: Onda Sistólica es de mayor tamaño que la Diastólica. Onda de contracción atrial es positiva.
- Se considera Patológica: Onda Sistólica y Diastólica son del mismo tamaño. Onda de Contracción Atrial es negativa.



**NORMAL**



**PATOLOGICA**

## Anexo N° 06

### SOLICITUD

*Solicito permiso para leer los informes ecográficos de pacientes en el servicio de Ecografía.*

**Dra. Directora de la Unidad Básica de Atención Primaria de Salud – Barranco – Lima (Es Salud).**

**Presente.-**

Yo, Alan Christopher Delgadillo Penadillo identificado con DNI 43100786, estudiante de la Escuela Académico Profesional de Tecnología Médica del Área de Radiología, en calidad de responsable del proyecto, me es grato dirigirme a usted para saludarla cordialmente y exponerle lo siguiente:

Solicito se me otorgue la autorización para realizar una investigación científica mediante recolección de información en los archivos de los informes ecográficos e Historias clínicas de los pacientes gestantes que se atendieron en el servicio de Ecografía, como parte del proyecto titulado **“VALOR PREDICTIVO DEL DIAGNÓSTICO ULTRASONOGRÁFICO EN LA DETECCIÓN DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS MÁS FRECUENTES EN GESTANTES DE 11 A 14 SEMANAS ATENDIDAS EN LA UNIDAD BÁSICA DE ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD (UBAP) DE BARRANCO DURANTE EL PERIODO ENERO - MARZO DEL AÑO 2013”**.

Anticipadamente le agradezco su gentil cooperación y participación en mi proyecto de investigación, sin otro en particular me despido de usted.

Atentamente.

---

ALAN DELGADILLO PENADILLO

**Anexo N° 07**

**FORMATO DE RECOLECCION DE INFORMACIÓN**

**UNIVERSIDAD NACIONAL MAYOR DE SAN MARCOS**

**FACULTAD DE MEDICINA HUMANA**

**E.A.P. TECNOLOGÍA MÉDICA**

**TITULO: “VALOR PREDICTIVO DEL DIAGNÓSTICO ULTRASONOGRÁFICO EN LA DETECCIÓN DE ANOMALIAS CONGÉNITAS MÁS FRECUENTES EN GESTANTES DE 11 A 14 SEMANAS ATENDIDAS EN LA UNIDAD BÁSICA DE ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD - BARRANCO (UBAP-ESSALUD). LIMA. ENERO - MARZO 2013”**

**1. EDAD DE LA PACIENTE :**

20-29  30-39  40-45

**2. N° DE HIJOS:**

1  2  3 a más

**3. MARCADOR ECOGRAFICO ENCONTRADO:**

Translucencia nucal  Ausencia de huesos nasales   
Ductus Venoso  Otros

**5. ULTRASONOGRAFÍA:**

Resultado POSITIVO  Resultado NEGATIVO

**6. RESULTADOS DE AMNIOCENTESIS (PRUEBA DE ORO):**

Verdadero Positivo  Verdaderos Negativos   
Falsos Positivos  Falsos Negativos

## Anexo N° 8

### GLOSARIO DE TERMINOS

- Ultrasonografía Convencional: El ultrasonido o ecografía es uno de los métodos de diagnóstico por imágenes más difundidos por su gran capacidad de resolución anatómica y bajo costo. Se basa en la utilización de ondas sonoras de alta frecuencia, las cuales nos permiten realizar estudios morfológicos de los distintos órganos de todo el cuerpo. Para el paciente, la ecografía es una exploración no molesta y en la que el cuerpo no recibe radiación.
  
- Anomalía Congénita: Una anomalía puede definirse como una alteración en un mecanismo del desarrollo (o varios), o como la ausencia de algún mecanismo del desarrollo embrionario que va a alterar la formación de algún órgano, alguna estructura o algún segmento corporal y que está presente en el momento del nacimiento.
  
- Edad: Determinación del tiempo cronológico que ha vivido un ser vivo.
  
- Valor Predictivo Positivo: Es la probabilidad de estar enfermo si se ha obtenido un resultado positivo en la prueba, es decir, la proporción de verdaderos positivos de entre el total de resultados positivos.
  
- Valor Predictivo Negativo: Es la probabilidad de ausencia de la enfermedad, cuando el resultado de una prueba es negativo.
  
- Sensibilidad: Viene a ser el resultado positivo de una prueba en relación a una patología.
  
- Especificidad: Viene a ser el resultado negativo de una prueba en relación a una patología.