

Concordancia entre el diagnóstico ultrasonográfico prenatal y anatomopatológico de las malformaciones congénitas

Facultad No. 2 de Ciencias Médicas, Instituto Superior de Ciencias Médicas de Santiago de Cuba

MsC. Yanet Jordán Pita, MsC. Irina Guzmán Sancho, Dra. Rosa E. Navarro Alemán, MsC. Farah M. Ricardo Saint Félix, MsC. Cruz María Rosales García

Email: yjordan@sierra.scu.sld.cu

RESUMEN

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal con el objetivo de determinar la concordancia entre el diagnóstico ultrasonográfico prenatal y el diagnóstico anatomopatológico de las malformaciones congénitas diagnosticadas en la provincia Santiago de Cuba, en el periodo de tiempo comprendido de Enero del 2008 a Diciembre del 2008. El universo estuvo integrado por 93 fetos y mortinatos con diagnóstico de malformaciones congénitas por examen sonográfico prenatal y por necropsia. Las malformaciones encontradas en informes anatomopatológicos se clasificaron sobre la base del sistema anatómico mayormente afectado, teniendo en cuenta además la edad gestacional al diagnóstico ultrasonográfico y los hallazgos adicionales reportados en la necropsia con su significación clínica. Se comparó el resultado del examen sonográfico y el anatomopatológico, estableciéndose la concordancia entre ambos diagnósticos utilizando el método de Kappa. Las malformaciones congénitas del sistema nervioso central fueron de mayor diagnóstico anatomopatológico. En el 66,1% se realizó el diagnóstico prenatal por ultrasonido diagnóstico entre las 20 y 26 semanas de gestación y en el 5,3% el diagnóstico fue tardío. El examen diagnóstico una malformación específica en 85 casos, resultando 10 errores diagnósticos, en ambos casos el sistema anatómico afectado fue el sistema nervioso central. De forma general el ultrasonido diagnóstico de pesquizado mostró gran confiabilidad al tener una buena concordancia con los resultados de los diagnósticos anatomopatológicos revisados

Palabras clave: Ultrasonografía, anomalías congénitas, diagnóstico prenatal.

INTRODUCCIÓN

El embarazo es un proceso lento y muy complejo, en el cual el feto está expuesto a una serie considerable de contingencias debido a errores que se producen durante la meiosis (división celular) y que afectan al patrimonio genético; a lesiones no cromosómicas que inciden en el embrión en la importante y delicada fase del crecimiento, y a otras que se producen en el momento del parto (1).

Como resultado desfavorable de este proceso, producto de haber acontecido algún problema durante el desarrollo intrauterino, puede derivarse el nacimiento a término, de un infante portador de una malformación congénita, e incluso un mortinato (2).

Desde el punto de vista conceptual, las malformaciones congénitas no son más que defectos morfológicos – estructurales, los cuales tienen lugar durante la morfogénesis y están presentes al nacimiento; quedan englobadas dentro del término de defectos congénitos, pero esta categoría es mucho más amplia al incluir las enfermedades genéticas que pueden afectar además de la estructura en ocasiones también la función o el metabolismo, trayendo consigo daño físico o mental, disminución del promedio de vida o mayor letalidad (3, 4).

El fallo del ultrasonido en la detección de un defecto congénito, o un diagnóstico incorrecto, puede implicar el establecimiento erróneo del pronóstico fetal y/o tomar decisiones impropias que lleven a realizar pruebas diagnósticas invasivas o la terminación del embarazo (5, 6). El médico y asesor genético, no sólo se deben conformar con saber qué tipo de anomalía es, sino que deben tratar de llegar a un diagnóstico de certeza y establecer el patrón de herencia, para lo que resulta vital el examen anatomopatológico. Esto permitirá ofrecer un asesoramiento genético correcto, realizar prevención en las afecciones donde sea posible y en los casos en que sea factible, realizar

diagnóstico prenatal en futuros embarazos, además resulta un indicador del éxito del programa en el país (5).

Objetivo general: Demostrar la concordancia entre el diagnóstico ultrasonográfico y los hallazgos anatomopatológicos en fetos y mortinatos llegados a término, en la provincia Santiago de Cuba durante el año 2008.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo y transversal para determinar la concordancia entre el diagnóstico ultrasonográfico y anatomopatológico de los fetos y mortinatos con malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente por ultrasonido diagnóstico y/o necropsia, en la provincia Santiago de Cuba, en el periodo comprendido desde Enero del 2008 hasta Diciembre del 2008.

El universo estuvo constituido por 93 casos de fetos y mortinatos a los cuales se les realizó diagnóstico prenatal ultrasonográfico y anatomopatológico susceptible de malformación congénita a partir de un estudio minucioso de 140 historias clínicas a las cuales se les aplicaron criterios de exclusión previamente establecidos. Para la obtención de los datos procesados se realizó una revisión de las historias clínicas de fetos y mortinatos con diagnóstico de malformación congénita por estudio ultrasonográfico y anatomopatológico, las cuales se encuentran archivadas en el departamento de trabajo social del Centro Provincial de Genética Médica en la Provincia Santiago de Cuba. Se realizó una exhaustiva revisión bibliográfica actualizada de este tema en artículos impresos y formato electrónico, lo que nos permitió conocer de estudios llevados a cabo en Cuba y en otros países del mundo que guardan intrínseca relación con el nuestro. Se solicitaron además, datos estadísticos al departamento de Estadísticas de la Dirección Provincial de Salud.

La información obtenida, se registró en una base de datos con su posterior procesamiento en el programa estadístico SPSS Versión 11.5 para Windows, realizándosele análisis estadístico descriptivo. Para determinar la validez de la información se realizó la prueba de kappa, con el propósito de valorar el nivel de concordancia entre estos estudios, para un intervalo de confianza comprendido entre de 0,5 y 1,00. Como medidas resúmenes se utilizó el porcentaje y los números absolutos, los datos fueron presentados en tablas.

RESULTADOS

La tabla 1 muestra las malformaciones mayormente encontradas en los resúmenes anatomopatológicos, 35 fueron del Sistema Nervioso Central, alcanzando el mayor número seguidas por las del Sistema Cardiovascular con 12 de las cuales 29 y 9 respectivamente fueron diagnosticadas prenatalmente por ultrasonido diagnóstico.

La tabla 2 muestra la caracterización de los hallazgos anatomopatológicos adicionales al diagnóstico ultrasonográfico prenatal. El mayor número de ellos fue clínicamente significativo.

La tabla 3 muestra la concordancia encontrada entre los diagnósticos ultrasonográfico y anatomopatológico.

DISCUSIÓN

Como muestra la tabla 1 las malformaciones mayormente encontradas en los resúmenes anatomopatológicos fueron las del Sistema Nervioso Central, con un 38,04 %, seguidas por las del Sistema Cardiovascular con un 13%, de las cuales el 82,9% y el 75% respectivamente fueron diagnosticadas prenatalmente por ultrasonido diagnóstico. Estos datos coinciden con estudios realizados por Hafner y colaboradores en Gran Bretaña y con los resultados de la Dra. Rivera Martínez y colaboradores en Ciudad de la Habana.

La tabla 2 muestra la caracterización de los hallazgos anatomopatológicos adicionales al diagnóstico ultrasonográfico prenatal. El mayor número de ellos fue clínicamente significativo para un 52,4%. Las malformaciones congénitas cardiovasculares y renales fueron las que tuvieron mayor porcentaje de incidencia en cuanto a hallazgos anatomopatológicos adicionales clínicamente significativos reportados con un 75% y 100% respectivamente, este resultado es similar al obtenido por Brunisbolz en Suiza en el año 2001. Al identificarse hallazgos adicionales, se pudo esclarecer el origen genético o no del defecto congénito lo que permitió de forma particular, ofrecer un asesoramiento genético correcto, con las subsecuentes opciones reproductivas adecuadas en cada caso y de forma general, evaluándose la conducta y el manejo de cada patología prenatalmente según lo previsto en el Programa de Genética.

La concordancia entre el diagnóstico prenatal sonográfico y hallazgos anatomopatológicos, es uno de los indicadores que mide la calidad de este diagnóstico. Partiendo de los datos que muestra la tabla 3 finalmente obtuvimos los siguientes resultados:

El examen ultrasonográfico prenatal realizó un diagnóstico primario en 85 casos (92,4%) de los 92 con diagnóstico por anatomía patológica, y en 7 de estos casos, el examen sonográfico fue normal, identificándose el defecto en la autopsia, lo cual constituye un fallo en el programa de diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas. De los 85 diagnósticos ultrasonográfico primarios, en 75 hubo coincidencia con los hallazgos anatomopatológicos, lo que representa un 81,56%. Los restantes 10 fueron errores diagnósticos ultrasonográficos; de ellos uno fue un

Polihidramnios, lo cual no puede confirmarse en la autopsia, aunque no se encontraron causas de este defecto. La concordancia anátomo ultrasonográfica, expresada en valores de Kappa, fue de un 0,66 lo que reflejó de forma directa la eficacia diagnóstica del examen sonográfico prenatal utilizando el resumen anatomopatológico de referencia o prueba de oro. Resultados similares a los obtenidos por González Jiménez y colaboradores en el año 2002.

CONCLUSIONES

El SNC resulto ser el sistema anatómico mayormente afectado por defectos congénitos, siendo la Hidrocefalia la malformación de mayor incidencia diagnóstica. La mayoría de las gestantes se realizaron el USD de pesquizaje, según Programa de Genética, mostrando este método una gran confiabilidad para el diagnóstico prenatal de defectos congénitos al tener una buena concordancia con los resultados de los informes anatomopatológicos revisados, teniendo en cuenta que aproximadamente la cuarta parte de los estudios necrópsicos, mostraron hallazgos adicionales al diagnóstico prenatal y casi la mitad mostraron significado clínico, es decir con posibilidades de modificar el riesgo de recurrencia, conductas futuras, acciones reproductivas, asesoría genética y toma de acciones preventivas en el futuro.

Tabla 1. Hallazgos anatomopatológicos diagnosticados prenatalmente por ultrasonido diagnóstico

Hallazgos anatomopatológicos	No	%	Diagnosticados por USD Prenatal	
			No	%
SNC	35	38,4	29	82,9
Sistema Cardiovascular	12	13	9	75
Sistema Gastrointestinal	11	11,9	11	100
Sistema Esquelético	10	10,9	7	70
Sistema Respiratorio	6	6,5	4	66,6
Sistema Renal	8	8,7	5	62,5
Malformaciones Múltiples	2	2,1	2	100
Higroma Quísticos	2	2,1	2	100
DPA	1	1,1	1	100
Hidrops/Ascitis	3	3,2	3	100
Otras Malformaciones	2	2,1	2	100
Total	92	100	75	81,52

Fuente: Historias clínicas.

Tabla 2. Caracterización de los hallazgos anatomopatológicos adicionales al diagnóstico ultrasonográfico prenatal.

USD Prenatal	Total	Hallazgos Adicionales			
		Significado Clínico		No significado clínico	
		No	%	No	%
SNC	9	4	44,4	5	55,6
Sistema Cardiovascular	4	3	75	1	25
Sistema Gastrointestinal	2	1	50	1	50
Sistema Esquelético	2	1	50	1	50
Sistema Respiratorio	3	1	33,3	2	66,7
Sistema Renal	1	1	100	-	-
Total	21	11	52,4	10	47,6

Fuente: Historias clínicas.

Tabla 3. Concordancia entre el ultrasonido diagnóstico prenatal y el diagnóstico anatomopatológico

Tipo de diagnóstico		Diagnóstico anatomopatológico		Total	
		si	no	No	%
Diagnóstico ultrasonográfico	si	75	10	85	92,4
	no	7	-	7	7,6
Total		82	10	92	100

Kappa=0,66 IC=0,5 - 1,00

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Leridón H. Aspectos biométricos de la fecundidad humana. Serie D.No.1031 Celade, San José.Costa Rica, 1977. Pp.9-12.
2. Herrera León L. Patrón y nivel de sobrevivencia fetal en Cuba. [1998-2002]. (Trabajo para optar por el grado científico de Doctor en Ciencias Económicas) Diciembre 2005.p2.
3. March of Dimes Birth Defects Foundation. Educative programs, USA, 1985.
4. Hechavarria Estenoz D. Malformaciones congénitas en el diagnóstico prenatal, mortalidad y morbilidad.Santiago de Cuba. [2001-2004]. (Trabajo de Diploma para optar por el título de Máster en Atención Primaria de Salud). Santiago de Cuba 2005.
5. Cabero Roura LI, Cerqueira Dapena MJ et al. Protocolos de Medicina Materno fetal. Perinatología. 2da.ed. Madrid: Ergon S.A. 2000. Pp. 22, 24-5.
6. Paredes Pérez, CA. Correlación entre diagnóstico clínico y anatomopatológico en muerte neonatal en el Hospital Nacional "Daniel A. Carrión". Callao, 1996-2000.