



Emerging Research Information

Indexing journals for preprint publication since 2020

Si identifica desviaciones éticas o problemas graves de contenido en este preprint, por favor, [haga clic aquí](#) para enviar, por correo electrónico, una queja al Comité de Ética e Integridad de EmeRI. El asunto del correo electrónico debe ser el DOI a continuación y el problema debe describirse con suficiente detalle. Para verificar la publicación de una versión revisada por pares de este preprint, [haga clic aquí](#) para visitar la revista.

Fecha de envío a EmeRI: 2020-10-15

DOI: 10.36015/preprint2020006

Una invitación (para preprints recientemente agregados)

¿Está interesado en actuar como árbitro (revisor científico) para este artículo? Los editores estarán encantados de aceptar su colaboración. Póngase en contacto con la revista por el correo electrónico que se informa a continuación.

CAMBIOS Revista Médica Científica

Coordinación General de Investigación, Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín, Quito, Ecuador

ISSN 2661-6947 e-mail: cjihcam@gmail.com

revistahcam.iess.gob.ec/index.php/cambios

Factores etiológicos de malformaciones congénitas en óbitos fetales

Jácome Espinoza*, Amanda Angélica; Hidalgo Yáñez, Luis Ramiro; Collaguazo González, Diana Carolina

*Unidad de Ginecología y Obstetricia, Hospital Básico El Puyo, Puyo, Ecuador

Recibido por la revista el 2020-08-25

Aprobado en la revisión de conformidad el 2020-10-02

Aprobado en la revisión de conformidad por **Gloria del Rocío Arbeláez Rodríguez**

Jácome Espinoza, Amanda Angélica; Hidalgo Yáñez, Luis Ramiro; Collaguazo González, Diana Carolina (2020). Factores etiológicos de malformaciones congénitas en óbitos fetales (preprint sometido a: CAMBIOS Revista Médica Científica). *EmeRI - Emerging Research Information*. DOI:10.36015/preprint2020006.

Resumen INTRODUCCIÓN. Las malformaciones congénitas son defectos estructurales o funcionales producidos en el desarrollo embrionario o fetal, de etiología diversa, en ocasiones prevenible, por lo que el diagnóstico prenatal acertado es indispensable para determinar pronóstico y futuro obstétrico. OBJETIVO. Determinar las principales causas de malformaciones congénitas y la importancia del diagnóstico prenatal. MATERIAL Y MÉTODOS. Estudio de serie de casos retrospectivo. Población: 276 pérdidas fetales. Muestra: 41 óbitos con malformaciones. Lugar: Hospital Carlos Andrade Marín, en el año 2017 al 2018, Criterios de inclusión. Pérdidas fetales menores de 34 semanas, con malformaciones fetales identificadas por estudio ecográfico, cromosómico y de necropsias. Los datos fueron recolectados desde los registros médicos y de enfermería y del sistema AS400. La información fue registrada en una matriz de recolección de datos, usando Microsoft Excel. Las variables descriptivas se calcularon con media, mediana, moda. RESULTADOS. La edad materna estuvo comprendida entre 21 y 44 años. El hidrops fetal fue identificado en 41.46% (17%; 41): 21.95% (9%; 41) presentaron malformaciones mayores, 4 de ellos tenían cariotipo anormal; 19.51% (8%; 41) no presentaron otras malformaciones, 4 de ellos tenían cariotipo anormal. Las cardiopatías estructurales estuvieron presentes en el 29,2%, el 14.63% se acompañaron de hidrops. CONCLUSIONES. El factor etiológico para malformaciones congénitas no fue identificado en la mayoría de los casos; la edad materna ≥ 35 años podría estar relacionada con malformaciones cromosómicas. El diagnóstico prenatal ayuda a determinar el futuro obstétrico y dar soporte psicológico a la madre.

Término de exención de responsabilidad

El siguiente texto es un preprint. Para su inclusión en EmeRI, la revista depositante lo examinó preliminarmente y evaluó su contribución científica como suficiente para que sea aceptado para la revisión por pares. Ello podrá o no ser aprobado para publicación definitiva.

La responsabilidad del contenido y de la publicación del preprint recae total e exclusivamente en sus autores y autoras. Por lo tanto, ni la revista que lo ha depositado, ni la Asociación Brasileña de Editores Científicos, ni el Instituto Brasileño de Información en Ciencia y Tecnología, ni la Organización de las Naciones Unidas para la Educación, la Ciencia y la Cultura, ni ninguna persona vinculada a cualquier una de estas instituciones lo respaldan ni responden por las consecuencias de su uso, independientemente de cual será o tenga sido la finalidad.

Esta obra está bajo una
Licencia Creative Commons Atribución-NoComercial 4.0 Internacional.



Factores etiológicos de malformaciones congénitas en óbitos fetales

Etiological factors of congenital malformations in fetal stillbirth

Amanda Angélica Jácome Espinoza¹, Luis Ramiro Hidalgo Yáñez², Diana Carolina Collaguazo González³

¹Unidad de Ginecología y Obstetricia, Hospital Básico El Puyo. Puyo-Ecuador.

²Unidad de Ginecología, Hospital Carlos Andrade Marín. Quito-Ecuador.

³Subdirección de Gestión y Servicios Hospitalarios del Hospital General del Sur de Quito. Quito-Ecuador.

Correspondencia:

Amanda Angélica Jácome Espinoza.

Luis A. Guerra y 10 de Agosto. Puyo – Ecuador.

Código Postal: 160150.

Correo: angeajes@hotmail.es

Teléfono: (593) 995600441

Financiamiento

Se trabajó con recursos propios de los autores.

Recibido: 25-08-2020

RESUMEN

INTRODUCCIÓN. Las malformaciones congénitas son defectos estructurales o funcionales producidos en el desarrollo embrionario o fetal, de etiología diversa, en ocasiones prevenible, por lo que el diagnóstico prenatal acertado es indispensable para determinar pronóstico y futuro obstétrico. **OBJETIVO.** Determinar las principales causas de malformaciones congénitas y la importancia del diagnóstico prenatal. **MATERIAL Y MÉTODOS.** Estudio de serie de casos retrospectivo. Población: 276 pérdidas fetales. Muestra: 41 óbitos con malformaciones. Lugar: Hospital Carlos Andrade Marín, en el año 2017 al 2018, Criterios de inclusión. Pérdidas fetales menores de 34 semanas, con malformaciones fetales identificadas por estudio ecográfico, cromosómico y de necropsias. Los datos fueron recolectados desde los registros médicos y de enfermería y del sistema AS400. La información fue registrada en una matriz de recolección de datos, usando Microsoft Excel. Las variables descriptivas se calcularon con media, mediana, moda. **RESULTADOS.** La edad materna estuvo comprendida entre 21 y 44 años. El hidrops fetal fue identificado en 41.46% (17%; 41): 21.95% (9%; 41) presentaron malformaciones mayores, 4 de ellos tenían cariotipo anormal; 19.51% (8%; 41) no presentaron otras malformaciones, 4 de ellos tenían cariotipo anormal. Las cardiopatías estructurales estuvieron presentes en el 29,2%, el 14.63% se acompañaron de hidrops. **CONCLUSIONES.** El factor etiológico para malformaciones congénitas no fue identificado en la mayoría de los casos; la edad materna ≥ 35 años podría estar relacionada con malformaciones cromosómicas. El diagnóstico prenatal ayuda a determinar el futuro obstétrico y dar soporte psicológico a la madre.

Palabras clave: Anomalías Congénitas; Complicaciones del Embarazo; Aborto Espontáneo; Muerte Fetal; Cariotipo Anormal; Cardiopatías Congénitas.

ABSTRACT

INTRODUCTION. Congenital malformations are structural or functional defects produced in embryonic or fetal development, of diverse etiology, sometimes preventable, so correct prenatal diagnosis is essential to determine obstetric prognosis and future. **OBJECTIVE.** Determine the main causes of congenital malformations and the importance of prenatal diagnosis. **MATERIAL AND METHODS.** A Retrospective case series study. Population: 276 fetal losses. Sample: 41 fetal deaths with malformations. Place: Hospital Carlos Andrade Marín, in the year 2017 to 2018, Inclusion criteria. Fetal losses less than 34 weeks, with fetal malformations identified by ultrasound, chromosomal and autopsy studies. The data were collected from the medical and nursing records and the AS400 system. The information was recorded in a data collection matrix, using Microsoft Excel. Descriptive variables were calculated with mean, median, mode. **RESULTS.** Maternal age was between 21 and 44 years. Hydrops fetalis was identified in 41.46% (17%; 41): 21.95% (9%; 41) presented major malformations, 4 of them

had abnormal karyotype; 19.51% (8%; 41) did not present other malformations, 4 of them had an abnormal karyotype. Structural heart disease was present in 29.2%, 14.63% were accompanied by hydrops. CONCLUSIONS. The etiological factor for congenital malformations was not identified in most of the cases; maternal age ≥ 35 years could be related to chromosomal malformations. Prenatal diagnosis helps determine the obstetric future and provide psychological support to the mother.

Keywords: Congenital Abnormalities; Pregnancy Complications; Abortion, Spontaneous; Fetal Death; Abnormal Karyotype; Heart Defects, Congenital.

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas son defectos estructurales o funcionales que se producen durante el desarrollo embrionario – fetal. Se estima una prevalencia aproximada del 3 al 5%¹. Según la OMS (Organización Mundial de la Salud) estima que a nivel mundial, cada año fallecen 303 000 neonatos debido a malformaciones congénitas durante las primeras 4 semanas². En Ecuador en el año 2019, las afecciones originadas en el período prenatal son la principal causa de muerte en personas entre 0 y 11 años, con 1.729 muertes registradas, las malformaciones congénitas se encuentran en 2do lugar con 940 muertes, que representan el 37,4% y el 20,3% respectivamente.³ Causan 3,2 millones de discapacidades al año a nivel mundial⁴.

La identificación de la etiología asociada es fundamental para actuar de manera oportuna sobre factores modificables; y en los casos que no sea posible ofrecer tratamiento, el conocer la patología, habilita a decisiones conscientes de la madre y la familia que pueden hacer menos traumática tal situación⁵.

La etiología es diversa, no es posible asignar una causa específica a cerca de un 50% de las anomalías congénitas². Entre las causas identificables están implicados factores socioeconómicos y demográficos, factores genéticos, estado nutricional materno, exposición fetal a infecciones; por lo que no en todos los países se da con la misma prevalencia.

La edad mayor de 35 años, trabajar fuera y ganancias de peso mayores o inferiores a lo ideal, son los principales factores de riesgo para malformaciones congénitas; la fácil concepción se encontró como factor protector para dicha condición del neonato⁶.

La mayoría de malformaciones son susceptibles de ser identificados en el periodo prenatal. La ecográfica es una herramienta sustancial en la identificación de malformaciones congénitas antes del nacimiento⁷.

El tamizaje ecográfico de anomalías cromosómicas y estructurales entre las 11 y 13,6 semanas de gestación incluye: presencia de hueso nasal, translucencia nucal, flujo de ductus venoso y de la válvula tricuspide⁸. Se puede ver afectada por la posición fetal, oligoamnios, espesor de panículo adiposo materno lo que provoca la pérdida en la identificación de algunas anomalías anatómicas⁹. La autopsia post mortem, así como el estudio genético son importantes para completar y confirmar el diagnóstico.

El objetivo del presente estudio es determinar las principales causas de malformaciones congénitas y la importancia del diagnóstico prenatal.

MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio, de serie de casos retrospectivo. Población: 276 pérdidas fetales antes de las 34 semanas. Muestra: 41 óbitos con malformaciones congénitas. Lugar y fecha: Centro Obstétrico del Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín (HECAM), en el año 2017 al 2018. Criterios de Inclusión: Se incluyeron para el análisis óbitos con malformaciones congénitas identificados por estudio ecográfico, cromosómico y de necropsias. Criterios de exclusión: se excluyeron a fetos con estudio de necropsia normal.

Las variables analizadas fueron: número de fetos con anomalías congénitas, características de dichas malformaciones fetales (ecográficas y por necropsias), presencia de alteraciones en el cariotipo, edad materna, antecedentes patológicos maternos de importancia (incluyen exámenes de sangre).

Obtención de datos: Se identificaron los casos de la base de datos de la Unidad de Alto Riesgo Obstétrico (registros físicos) y del sistema AS400 (registros electrónicos). Se revisaron sistemáticamente las historias clínicas para identificar las principales causas de malformaciones congénitas, sus características, utilizando para su diagnóstico registros de reportes ecográficos, estudio cromosómico y de necropsias.

Análisis de datos: la información fue ingresada en una matriz de recolección de datos. Los datos fueron sometidos a tabulaciones en cuadros explicativos mediante los programas de Microsoft Word y Microsoft Excel. Para variables descriptivas se calcularán con medidas de tendencia central (media, mediana, moda).

Por tratarse de un estudio observacional, sin intervención, donde la información se obtuvo tras revisión documental de historias clínicas; no aplica el llenado de un consentimiento informado. Además se garantiza la confidencialidad de la información.

RESULTADOS

Se reportaron 6 766 atenciones de parto entre los años 2017 y 2018, de los que se identificaron 276 pérdidas fetales espontáneas, 41 fetos presentaron malformaciones fetales que representa el 14,85%,

La edad de las gestantes estuvo comprendida entre 21 y 44 años (32 años en promedio), el 24,3% (10%; 41) de estas madres tuvieron antecedentes patológicos de importancia, como: diabetes mellitus, hipertensión arterial, hipotiroidismo o malformaciones maternas.

En el 31.7% (13%; 41) del grupo en estudio, se identificaron enfermedades familiares de importancia entre ellos: diabetes, hipertensión arterial, insuficiencia cardíaca y enfermedades oncológicas (tiroides, estómago, mama, útero, cerebro, leucemia), solo en 1 paciente se identificó malformaciones congénitas en familiares de 1er y 2do grado; 17.07% (7%; 41) se encontraba consumiendo medicación diferente a multivitaminas y ácido fólico; 34,1% (14%; 41) presentaron antecedente de aborto en embarazos previos y 7,3% (3%; 41) tenían empleos de riesgo como las empleadas de florícolas.

De las 27 gestantes que no habían tenido abortos previos: 11 fueron primigestas. De las pacientes que tuvieron abortos recurrentes (7 pacientes), solo 1 tenía el antecedente de malformación fetal en el embarazo anterior.

El tamizaje ecográfico de anomalías cromosómicas y estructurales entre las 11 y 13,6 semanas fue realizado en 16 de las 41 gestantes, en 5 embarazadas se identificaron anomalías de los marcadores ecográficos; la medida de la translucencia nugal estuvo aumentada en todos los casos.

El 60,9% (25%;41) de los diagnósticos ecográficos fueron realizados en edades fetales comprendidas desde las 15 semanas a 34semanas siendo las referencias tardías al hospital y el desconocimiento de embarazo o de la Fecha de Última Menstruación (FUM) el motivo del retraso diagnóstico. Tanto el diagnóstico ecográfico, cromosómico y de necropsias ayudaron a definir las características de las malformaciones en cada feto.

En cuanto a exámenes de laboratorio: se encontraron 2 gestantes diagnosticadas de diabetes con glicemias basales superiores a 100mg/dl; valores de hemoglobina inferiores a 11,5g/dl se identificaron en 4 casos. Ninguna de las pacientes presentó alteraciones de otros parámetros de laboratorio.

Hallazgos macroscópicos. Tabla 1 y 2.

Tabla 1. Anomalías malformativas y cariotipo normal

Numero de Caso	Cariotipo Normal	Edad Materna	Alteración Anatómica	Factor De Riesgo
16	46xy	21	Malformación severa del SNC Acrania Cardiopatía Congénita	Fisura – Labio Palatina Materna
20	46xx	34	Fisura labio palatina Hidrops Ano imperforado Cordón 2 vasos Alteración músculo esquelética	Ninguno
24	46xx	27	Anencefalia-Malformación Facial	Ninguno
36	46xx	23	Hidrops Cardiopatía	Floricultora

Fuente: Base de datos Centro Obstétrico HECAM y Matriz de recolección de Datos 2020.

Elaborado por. Jácome et al. ,(2020)

Hidrops fetal: Se presentó en 41.46% (17%; 41); 21.95% (9%; 41) presentaron malformaciones mayores, 4 de éstos con cariotipo anormal, 19.51% (8%; 41) no presentaron otras características malformativas asociadas, 4 casos de éstos, tuvieron cariotipo anormal.

Higroma quístico: se identificaron 3 casos, de los cuales 2 presentaron malformaciones y cariotipo anormal. Todas las pacientes con este hallazgo tuvieron más de 37 años.

Las cardiopatías estructurales estuvieron presentes en 29,2% (12%; 41), 6 de los cuales presentaron hidrops.

Tabla 2. Anomalías malformativas y cariotipo anormal.

Numero de Caso	Cariotipo Anormal	Edad Materna	Alteración Anatómica	Factor De Riesgo
1	47 XX +21	40	Higroma Quístico	Edad Materna
4	45X	29	Hidrops Fetal Riñón En Herradura, Cardiopatía	Ninguno
5	47XY + 21	33	Hidrops Fetal – Alteración Cardíaca Funcional	Ninguno
15	46, XX/ 45,X	37	Encefalocele Gigante, Fusión Palpebral, Microtia, Cardiopatía, Fisura Labio-Paladar	Diabetes Mellitus Insulino Dependiente
17	47XX + 18	34	Malformación Cráneo. Facial, Cardiopatía, Pie Equinovaro, Espasticidad De Extremidades	Ninguno
19	47XY + 18	43	Malformación Craneofaciales, Hidrops, Cardiopatía, Cordón 2 Vasos	Edad Materna
23	45X	40	Hidrops – Cardiopatía	Edad Materna
25	45X	23	Hidrops – No Malformación Mayor	Ninguno
27	47,XY+18	35	RCIU, Quiste Subaracnoideo, Fisura Labio-paladar, Cardiopatía, Contractura De Extremidades, Sindactilia, Hipoplasia Peneana	Ninguno
28	47,XX+18	34	Hidrops Cardiopatía, Mega cisterna magna	Ninguno
29	47,XY+21	42	Hidrops - No Malformaciones Mayores	Edad Materna
30	46,XY	35	No Malformaciones mayores	Ninguno
40	isocromosoma (9)(q10 q10) 47,XY,+21 [85%]/46,XY [%15]	44	Restricción, Hidrops	Edad Materna

Fuente: Base de datos Centro Obstétrico HECAM y Matriz de recolección de Datos 2020.

Elaborado por. Jácome et al., (2019)

Se encontraron los mismos hallazgos ecográficos de malformaciones con las necropsias en el 65,8% (27%; 41) de los casos. En el 14,6% (6%; 41) la detección fue parcial; en el 12,1% (5%; 41) no se identificaron malformaciones, y, el 9,7% (4%; 41) no disponían de datos ecográficos o de necropsias.

Se realizaron 16 cariotipos con muestras obtenidas por: amniocentesis, biopsia de vellosidades coriales y de muestra de tejido fetal con resultados anormales en el 75,6% (31%; 41) y el 24,3% (10%; 41) fueron normales.

DISCUSIÓN

La tasa reportada en nuestro estudio fue de 40,7 muertes fetales por cada 1 000 nacidos vivos entre los años 2017 y 2018, en relación a una tasa de 56,8 reportada en el estudio de Tinedo et al¹⁰, siendo altas probablemente por ser centro de referencia nacional. Las malformaciones fetales en este estudio representaron un 14,8% (41%; 276) de las muertes fetales. No se encontraron estudios de malformaciones congénitas de pérdidas fetales en nuestro medio, sin embargo según un estudio de Sancho realizado en la ciudad de Ambato, encontró una tasa de prevalencia de malformaciones congénitas de 2.6% por 100 recién nacidos vivos¹¹.

Entre los factores etiológicos posibles, se identificaron patología de la madre en el 24,3% (10%; 41) como: diabetes mellitus, hipertensión arterial, hipotiroidismo o malformaciones maternas. Los antecedentes familiares representaron el 31,7% (13%; 41) entre los que destacan: diabetes, hipertensión arterial, insuficiencia cardíaca y enfermedades oncológicas, solo en 1 paciente se identificó malformaciones congénitas en familiares; en contraste con un estudio realizado por Santos et al¹², en el que se identificó al consumo de alcohol, la consanguinidad y los antecedentes familiares de malformados, como factores relevantes en la aparición de malformaciones congénitas.

Las cardiopatías estructurales estuvieron presentes en el 29,2% (12%; 41), en un estudio realizado por Tutunji et al¹³., la ecocardiografía fetal tuvo una sensibilidad y especificidad de 91,7% y 95,4%, de forma respectiva e impactaron de manera positiva a la calidad de la asesoría ofrecida y facilitaron el manejo prenatal y posnatal.

El hidrops se presentó en el 41,46% (17%; 41) de los casos. La incidencia de hidrops fetal autoinmune en un estudio realizado en China es relativamente alta (7.9 / 1000), aunque la prevalencia y las causas etiológicas varían mucho entre las diferentes regiones del país y las diferentes poblaciones estudiadas; las anomalías cromosómicas estuvieron asociadas en el 19,8%; por lo que es recomendable hacer todo lo posible para determinar la etiología subyacente, ya que no solo se asocia con el pronóstico de la enfermedad, sino que también afecta el riesgo de recurrencia y manejo¹⁴.

Entre las causas principales de hidrops se encuentran: enfermedad hematológica y cromosómica, también se ha reportado en raros casos: deficiencia de sulfatasa múltiple que es una enfermedad genética, debe considerarse en el diagnóstico diferencial cuando está asociado a dismorfismo¹⁵.

La presencia de higroma quístico conlleva un alto riesgo de aneuploidía y de malformaciones estructurales importantes. Los procedimientos invasivos de cariotipo prenatal, el examen ecocardiográfico fetal y el asesoramiento de los padres son necesarios para la predicción del pronóstico. Hasta que se publiquen estudios multicéntricos y de gran tamaño de muestra; éstos resultados podrían ser útiles para proporcionar asesoramiento parental a las personas con higroma quístico fetal¹⁶.

La mejora de las tecnologías en el campo de las imágenes prenatales ha llevado a un aumento en la detección prenatal de malformaciones fetales.

La ecografía prenatal y la autopsia son estudios complementarios para obtener un diagnóstico detallado y completo de las anomalías fetales. La detección ecográfica de anomalías fetales fue completa en el 65,8% (27%; 41) de los casos de este estudio. Se debe advertir a los padres que la ecografía prenatal puede detectar un aproximado del 70% de las anomalías fetales correctamente¹⁷.

En el 14,6% (6%; 41) la detección ecográfica de anomalías fue parcial y en el 12,1% (5%; 41) no se identificaron anomalías; según el estudio de Miltoft et al¹⁷., se encuentra que en menos del 3% las anomalías diagnosticadas prenatalmente no se confirman en la autopsia; no ha sido posible discernir si los casos de falsos positivos son secundarios a un descuido por parte de los ecografistas o a los naturales, por ejemplo: secundarias a cambios anatómicos post mortem; en el mismo estudio estiman que el 5% de las malformaciones fetales no se de forma prenatal, pero se revelan en el examen post mortem.

Por lo tanto, la autopsia fetal debe recomendarse rutinariamente en el tratamiento de anomalías estructurales fetales detectadas en el control prenatal, ya que confirma, revisa o agrega información al diagnóstico prenatal⁴.

El avance tecnológico más significativo han sido los nuevos métodos moleculares para el diagnóstico genético prenatal, como el análisis de microarrays cromosómicos¹⁸. Lo han utilizado en primer nivel de atención en mujeres embarazadas en la población general en riesgo de sospechar una anomalía cromosómica fetal¹⁹. Están recomendados en casos de resultados positivos para aneuploidías o ansiedad materna con anatomía fetal normal, esto ayuda a los padres a tomar decisiones del curso del embarazo, con importantes connotaciones bioéticas²⁰.

CONCLUSIONES

- Las malformaciones fetales en este estudio representaron el 14,85% de las pérdidas fetales espontáneas, el factor etiológico para malformaciones congénitas no fue identificado en la mayoría de los casos, sin embargo la edad materna mayor de 35 años podría estar relacionada con malformaciones cromosómicas. El hidrops fue la característica malformativa identificada con mayor frecuencia solo o en asociación a otras anomalías. El antecedente materno de diabetes o alguna otra patología materna previa no se relacionó con el aumento de malformaciones fetales. Los estudios ecográficos, cromosómicos y de necropsias son complementarios para precisar el diagnóstico, determinar futuro obstétrico y dar soporte psicológico a la madre.

Se necesita un estudio colaborativo multicéntrico para establecer la prevalencia local y nacional así como determinar etiología y factores asociados.

RECOMENDACIONES

Suplementar con ácido fólico de manera sistémica a toda paciente con deseo de concepción y durante la gestación.

Utilizar métodos tempranos de diagnósticos que incluyen: ADN fetal en sangre materna y ecografía de marcadores cromosómicos.

ABREVIATURAS.

OMS: Organización Mundial de la Salud; FUM: Fecha de Última Menstruación; ADN: Ácido Desoxirribonucleico; HECAM: Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín.

CONTRIBUCIÓN DE LOS AUTORES.

AJ: Concepción y diseño del trabajo. CC: Recolección/obtención de resultados. AJ y RH: Análisis e interpretación de datos, redacción del manuscrito. Revisión crítica del manuscrito. Aprobación de su versión final. Todos los autores leyeron y aprobaron la versión final del artículo.

INFORMACIÓN DE LOS AUTORES

Amanda Angélica Jácome Espinoza. Médico, Universidad Central del Ecuador. Especialista en Ginecología y Obstetricia, Pontificia Universidad Católica del Ecuador. Ginecólogo Obstetra, Unidad de Ginecología del Hospital Básico El Puyo. Puyo – Ecuador. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3036-3254>

Luis Ramiro Hidalgo Yáñez. Doctor en Medicina y Cirugía, Especialista en Ginecología y Obstetricia, Universidad Central del Ecuador. Ginecólogo Obstetra, Unidad de Ginecología del Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín. Quito - Ecuador. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9736-5783>

Diana Carolina Collaguazo González. Médico, Universidad Central del Ecuador. Médico/a General en Funciones Hospitalarias, Subdirección de Gestión y Servicios Hospitalarios del Hospital General del Sur de Quito. Quito-Ecuador. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7988-0973>

DISPONIBILIDAD DE DATOS Y MATERIALES

Se utilizaron recursos bibliográficos físicos y virtuales de uso libre y limitado.

La base de datos fue realizada en base a la estadística del Centro de Alto Riesgo Obstétrico del Hospital Carlos Andrade Marín, manteniendo la confidencialidad de los datos.

Los documentos recopilados están disponibles bajo solicitud al autor principal.

APROBACIÓN DEL COMITÉ DE ÉTICA Y CONSENTIMIENTO PARA PARTICIPACIÓN

El estudio fue aprobado por pares y por el Comité de Ética e Investigación en Seres Humanos - CEISH/HECAM.

CONSENTIMIENTO PARA PUBLICACIÓN

La publicación fue aprobada por el comité de Política Editorial del HECAM.

FINANCIAMIENTO

Se trabajó con recursos propios de los autores.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

AGRADECIMIENTO

Al Dr. Santiago Chávez por realizar la lectura crítica del trabajo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Dulgheroff F, Borges A, Caetano G, Rodrigues da Cunha T, Rocha D, Oliveira F, et al . Fetal structural anomalies diagnosed during the first, second and third trimesters of pregnancy using ultrasonography: a retrospective cohort study. Sao Paulo Med. J. [Internet]. 2019 [cited 2020 Apr 27] ; 137(5): 391-400. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-31802019000500391&lng=en&nrm=iso&tlng=en
2. Anomalías Congénitas Organizacion Mundial de la Salud Geneva [Internet]. 2016 [citado 2020 abr 25]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
3. Lugmaña G, Carrera S, Albán A. Registro Estadístico de Defunciones Generales. Instituto Nacional de Estadística y Censos (INEC) [Internet]. 2020. [citado 2020 oct 06]. Disponible en: <https://www.ecuadrencifras.gob.ec/documentos/web->

- inec/Poblacion_y_Demografia/Nacimientos_Defunciones/2020/Boletin_%20tecnico_%20EDG%202019%20prov.pdf
4. Rossi AC, Prefumo F. Correlation between fetal autopsy and prenatal diagnosis by ultrasound: a systematic review. *Eur J Obstet Gynecol* [Internet]. 2016 [cited 2019 Nov 16]; 210:201-206. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejogrb.2016.12.024>
 5. Briozzo L. Defectos congénitos y patologías incompatibles con la vida extrauterina. *Rev Méd Urug* [Internet]. 2016 [cited 2020 Jul 23]; 32(3):60-65. Disponible en: http://www.rmu.org.uy/revista/proximo/rmu32-3_835_putti-defectos4.pdf
 6. Ospina J, Castro D, Hoyos M, Linn K, Montoya J, Porras G. Artículo original Factores asociados a malformaciones congénitas : En un centro de tercer nivel región centro occidental - Colombia (ECLAMC). *Rev Méd Risaralda* [Internet]. 2018 [citado 2020 Ene 16]; 23(1):15–9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.22517/25395203.9317>
 7. Cajina C. Malformaciones Congénitas. Organización Mundial de la Salud Representación Nicaragua [Internet]. 2015 [citado 2019 Dic 8]; 2–6. Diponible en: https://www.paho.org/nic/index.php?option=com_docman&view=download&category_slug=datos-y-estadisticas&alias=711-boletin-informativo-malformaciones-congenitas&Itemid=235
 8. Nemescu D, Bratie A, Mihaila A, Navolan D, Tanase A. First trimester combined screening for fetal aneuploidies enhanced with additional ultrasound markers: an 8-year prospective study. *Ginekologia Polska* [Internet]. 2018 [cited 2020 Apr 27]; 89(4):205-10. Available from: https://journals.viamedica.pl/ginekologia_polska/article/view/GP.a2018.0035/44628
 9. Manganaro L, Bernardo S, Antonelli A, Vinci V, Saldari M, Catalano C. Fetal MRI of the central nervous system : State-of-the-art *European Journal of Radiology* [Internet]. 2017 [cited 2019 Dec 8]; 93(2017):273–83. Available from: [https://www.ejradiology.com/article/S0720-048X\(17\)30238-3/fulltext](https://www.ejradiology.com/article/S0720-048X(17)30238-3/fulltext)
 10. Tinedo M, Santander F, Alonso J, Herrera A, S, Colombo C, Díaz M. Muerte fetal: caracterización epidemiológica. *Salus* [Internet]. 2016 [citado 2020 Mar 30]; 20(2):37-43. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=375947694008>
 11. SANCHO Z. Perfil epidemiológico de malformaciones congénitas en el servicio de neonatología del Hospital General Ambato Del IESS (Tesis). Repositorio Institucional UNIANDÉS [Internet]. 2018 [cited 2020 Oct 6]. Disponible en: <http://dspace.uniandes.edu.ec/bitstream/123456789/9357/1/ACUAMED005-2018.pdf>
 12. Santos M, Vázquez V, Torres C, Torres G, Aguiar D, Hernández H. Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013. *Medisur* [Internet]. 2016 [citado 2020 Mar 30]; 14(6):737-747. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ms/v14n6/ms09614.pdf>
 13. Tutunji L, Thekrallah F, Basha A, Awaysheh B, Amer S, Khatib L, et al. Prenatal detection of fetal heart disease at Jordan University Hospital : early experience in a developing country. *Cardiology in the Young* [Internet], 2019 [cited 2020 Mar 15]; 29(8):1072-1077. Available from: <https://doi.org/10.1017/S1047951119001550>
 14. Meng D, Li Q, Hu X, Wang L, Tan S, Su J, et al. Etiology and Outcome of non- immune Hydrops Fetalis in Southern China : report of 1004 cases. *Scientific Reports* [Internet]. 2019 [cited 2020 Mar 15]; 9:(10726):1–6. Available from: <https://www.nature.com/articles/s41598-019-47050-6.pdf>
 15. Schlotawa L, Dierks T, Christoph S, Cloppenburg E, Ohlenbusch A, Korenke G, et al. Severe neonatal multiple sulfatase deficiency presenting with hydrops fetalis in a preterm birth patient. *JIMD Reports* [Internet]. 2019 [cited 2020 Mar 16]; (July):48–52. Available from: <https://doi.org/10.1002/jmd2.12074>
 16. Yakiştiran B, Altınboğa O, Canpolat E, Çakar E, Çelen Ş, Çağlar A, et al. Analysis of cystic hygroma diagnosed in the first trimester: single-center experience. *Gynecol Obstet Reprod Med* [Internet]. 2019 [cited 2019 Dic 8]. Available from: http://cms.galenos.com.tr/Uploads/Article_27925/JTGGA-0-0-En.pdf
 17. Miltoft C, Rode L, Bundgaard J, Johansen P, Tabor, A. Cell-Free Fetal DNA in the Early and Late First Trimester. *Fetal Diagnostic Ther* [Internet]. 2019 [cited 2020 Mar 30]; 1-9. Available from: DOI: 10.1159/000502179

18. Svirsky R, Pekar M, Uri Z, Ron R. Indications for genetic testing leading to termination of pregnancy. Arch Gynecol Obstet [Internet]. 2019 [cited 2020 Mar 30]; (0123456789):2–6. Available from: <https://doi.org/10.1007/s00404-019-05289-4>
19. Wang J, Chen L, Zhou C, Wang L, Xie H, Xiao Y, et al. Prospective chromosome analysis of 3429 amniocentesis samples in China using copy number. Am J Obstet Gynecol [Internet]. 2018 [cited 2019 Dec 8]; Available from: <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2018.05.030>
20. Taboada N. Dilemas éticos en la interrupción del embarazo por malformaciones congénitas. Rev Hum Med [Internet]. 2017 Abr [citado 2020 Jul 23] ; 17(1): 17-30. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/hmc/v17n1/hmc03117.pdf>

Editores de la Revista Médica-Científica CAMBIOS HECAM

Gloria del Rocío Arbeláez Rodríguez (Editora en Jefe)

Fecha de revisión: 02/10/2020

Gabriela Alexandra Mosquera Correa (Editora de Sección)

Fecha de última revisión 12/10/2020