



UNIVERSIDAD DE ORIENTE

NÚCLEO SUCRE

HOSPITAL UNIVERSITARIO ANTONIO PATRICIO DE ALCALA

POSTGRADO DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA

**INCIDENCIA Y FACTORES DE RIESGO DE MALFORMACIONES FETALES
DIAGNOSTICADAS POR ECOGRAFÍA EN LA CONSULTA DE MEDICINA
MATERNO FETAL DE CLÍNICA ORIENTE, CUMANÁ, ESTADO SUCRE,
DICIEMBRE 2021 - DICIEMBRE 2022**

Trabajo Especial de Investigación como requisito parcial para optar al título de
Especialista en Ginecología y Obstetricia

Profesor Asesor:

Dr. Abou Chahda, Haissam.

Trabajo especial de grado realizado por:

Dra. Figuera, Daxys (C.I 17.540.177)

Cumaná, junio de 2023



UNIVERSIDAD DE ORIENTE

NÚCLEO SUCRE

HOSPITAL UNIVERSITARIO ANTONIO PATRICIO DE ALCALA

POSTGRADO DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA

**INCIDENCIA Y FACTORES DE RIESGO DE MALFORMACIONES FETALES
DIAGNOSTICADAS POR ECOGRAFÍA EN LA CONSULTA DE MEDICINA
MATERNO FETAL DE CLÍNICA ORIENTE, CUMANÁ, ESTADO SUCRE,
DICIEMBRE 2021 - DICIEMBRE 2022**

Trabajo Especial de Investigación como requisito parcial para optar al título de
Especialista en Ginecología y Obstetricia.

Aprobado por:

Dr. Abou Chahda, Haissam.

Tutor

Jurado Principal

Jurado Principal

Cumaná, junio 2023

ÍNDICE

Pág.

DEDICATORIA	IV
AGRADECIMIENTOS	V
RESUMEN	VI
SUMMARY	VII
ÍNDICE DE TABLAS	VIII
ÍNDICE DE GRÁFICOS	IX
INTRODUCCIÓN	1
METODOLOGÍA	5
Diseño de la Investigación	5
Población y Muestra	6
Criterios de Inclusión	6
Criterios de Exclusión	6
Métodos y Materiales	6
Procesamiento de los Datos	7
PRESENTACIÓN Y ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS	8
CONCLUSIONES	23
RECOMENDACIONES	25
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	26
ANEXO	30
APÉNDICE	31
HOJAS DE METADATOS	34

DEDICATORIA

A mis padres que gracias a ellos he podido vivir y realizar mis estudios.

A mis mundos, quienes son muchos y cada uno representa un pedacito de mi corazón.

A mi compañero de vida quien siempre me ha apoyado en mis decisiones.

A mi hijo, el ser humano más importante de mi vida.

AGRADECIMIENTOS

A Dios, quien siempre está presente en cada paso que doy y a su manera me ha impulsado para nunca renunciar a mis metas y planes de vida.

A mi madre, quien siempre ha estado a mi lado en todas mis decisiones y me ha ayudado en absolutamente todo a lo largo de mi vida.

A mi padre, quien aún consiente que no podríamos compartir este momento físicamente siempre me impulso a realizar mis sueños.

A toda mi familia porque me han demostrado a lo largo de mi vida que la red de apoyo es indispensable para vivir y ser feliz.

A mi compañero de vida, quien a pesar de todos los obstáculos que hemos encontrado en el camino se ha mantenido a mi lado sosteniéndome cuando me tambaleo y apoyándome siempre.

A mi hijo, quien a corta edad entendió perfectamente que mamá también es médico y eso significa algunas noches de dormir solo con papa o abuela.

A cada uno de mis docentes quienes a lo largo de tres años se tomaron el tiempo de enseñarme y corregirme para mejorar tanto personal como profesionalmente, en especial al Dr. Haissam quien acepto asumir este reto conmigo.

A los profesores Cesar Villarroel y Daxi Caraballo por su apoyo en el asesoramiento metodológico y estadístico durante la realización de este trabajo.



UNIVERSIDAD DE ORIENTE
NÚCLEO SUCRE
HOSPITAL UNIVERSITARIO ANTONIO PATRICIO DE ALCALA
POSTGRADO DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA

RESUMEN

INCIDENCIA Y FACTORES DE RIESGO DE MALFORMACIONES FETALES
DIAGNOSTICADAS POR ECOGRAFIA EN LA CONSULTA DE MEDICINA MATERNO
FETAL DE CLÍNICA ORIENTE, CUMANÁ, ESTADO SUCRE, DICIEMBRE 2021 -
DICIEMBRE 2022.

Autor: Dra. Figuera, Daxys.

Tutor: Abou Chahda, Haissam

Objetivo: Evaluar la incidencia y factores de riesgo de las malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía en la consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.

Metodología: Se realizó un estudio prospectivo, descriptivo, no experimental, de corte transversal, la muestra estuvo representada por 31 pacientes con diagnóstico malformación fetal. Los resultados se presentaron en tablas estadísticas. Se calculó *chi cuadrado* y test de Fisher para asociar edad materna, cromosomopatías, edad gestacional y desenlace de la gestación.

Resultados: Se encontró una incidencia de malformaciones fetales de 6,30%, con un promedio de edad de las gestantes de 27,87 años y un promedio de edad gestacional de 22,9 semanas. El factor de riesgo predominante fue la edad materna mayor de 35 años. El sistema cardiovascular y el sistema nervioso central resultaron los más afectados y el síndrome de Down fue el más frecuente. La presencia de cromosomopatías presentó diferencia estadísticamente significativa en cuanto a óbitos fetales y muerte neonatal.

Conclusión: La incidencia de malformaciones fetales se ha incrementado en el Estado Sucre. La consanguineidad entre progenitores es un factor de riesgo que aumenta la aparición de malformaciones fetales.

Palabras Clave: Ecografía, malformaciones fetales, anomalías congénitas, cromosomopatías, muerte neonatal, óbito fetal.



**UNIVERSIDAD DE ORIENTE
NÚCLEO SUCRE
HOSPITAL UNIVERSITARIO ANTONIO PATRICIO DE ALCALA
POSTGRADO DE GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA**

SUMMARY

**INCIDENCE AND RISK FACTORIES OF FETAL MALFORMATIONS
DETECTED BY ECOGRAPHY IN THE MEDICAL FETAL MATERNAL
CONSULTATION OF ORIENTE PRIVATE HOSPITAL, CUMANÁ, SUCRE
ESTATE, DECEMBER 2021-DECEMBER 2022**

Author: Dra. Figuera, Daxys.

Tutor: Abou Chahda, Haissam

Objective: Evaluate the incidence and risk factories of fetal malformations detected by echography in the medical fetal maternal consultation of Oriente Private Hospital, Cumaná-Sucre State, December, 2021-December, 2022.

Methodology: It was a prospective, descriptive, no experimental study of transversal cort, the sample was represented by 31 patients which were diagnosticated with fetal malformations. The result was represented in statistic list. The chi-square and test Fisher was calculated in order to associate maternal age, cromosomopathy, gestation age and ending of gestation.

Results: There was an incidence of fetal malformations of 6,30 %, with an average age of pregnant women 27,87 years old and an average of gestational age 22,9. The predominant risk factor was determined by maternal age over 35 years old. The most affected systems were cardiovascular and central nervous in the studied sample, about syndromes, the most frequent was the pair trisomy 21. The presence of cromosomopathies had a significative statistic difference with still birth and neonatal death

Conclusion; The incidence of fetal malformations has increased in the Sucre State considerably, according to previous searches. The consanguinity of parents is a factor of risk which increases until 4% the apparition of fetal malformations.

Key Words: Echography, fetal malformations, congenital anomalies, still birth.

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Análisis de Variables según Edad Materna y Semanas de Gestación. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 diciembre 2022.	9
Tabla 2. Malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía según edad gestacional y edad materna. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 diciembre 2022.....	9
Tabla 3. Malformaciones fetales del sistema cardiovascular y sistema nervioso central según presencia de cromosomopatía. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.....	16
Tabla 4. Malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía según cromosomopatías y grupos de edades. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.	17
Tabla 5. Malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía según la presencia de cromosomopatías y su desenlace. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.....	22

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 1. Malformaciones Fetales Diagnosticadas por Ecografía Según Factores de Riesgo. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.	11
Gráfico 2. Malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía según procedencia. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 diciembre 2022.....	13
Gráfico 3. Distribución por sistema de las malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.	14
Gráfico 4. Síndromes Diagnosticados por ecografía. Consulta de medicina materno fetal de la Clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.	18
Gráfico 5. Malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía según desenlace. Consulta de medicina materno fetal de la Clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.	19
Gráfico 6. Distribución de Síndromes dependiendo del desenlace en malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.	21

INTRODUCCIÓN

Los trastornos congénitos se conocen también con el nombre de anomalías congénitas, malformaciones congénitas o defectos congénitos. Pueden definirse como anomalías estructurales o funcionales que ocurren durante la vida intrauterina y pueden detectarse en el periodo prenatal, en el parto o en un momento posterior de la primera infancia ¹.

No existe una causa específica para el desarrollo de las malformaciones congénitas, pero se han identificado factores de riesgo socioeconómicos y demográficos; aproximadamente un 94% de las anomalías congénitas graves se producen en países subdesarrollados, deficiencia nutricional y madres con exposición a drogas, alcohol e infecciones virales. La edad avanzada de la madre incrementa el riesgo de alteraciones cromosómicas, como síndrome de Down, así como existen otras anomalías en fetos de madres muy jóvenes. La consanguinidad aumenta la prevalencia de anomalías congénitas genéticas raras y multiplica casi por dos el riesgo de muerte neonatal e infantil, discapacidad intelectual y otras anomalías congénitas en los matrimonios entre primos hermanos ^{2,3}.

Las anomalías congénitas pueden ser mayores o menores, las mayores afectan significativamente la salud y en general requieren tratamiento médico o quirúrgico; las menores son definidas como alteraciones en el fenotipo sin consecuencias funcionales, ni estéticas. La clasificación de los defectos congénitos mayores se basa en el tiempo morfogénico en que se producen y comprende: malformación, disrupción y deformación. La malformación se produce tempranamente durante el periodo de embriogénesis, abarca desde la ausencia completa de la estructura afectada o la constitución de una formación incompleta; la disrupción ocurre durante o después del periodo de la organogénesis; y la deformación se sucede tardíamente durante la fetogénesis, generalmente durante el periodo fetal y suele afectar los tejidos músculo - esqueléticos. De acuerdo al origen de la enfermedad, las malformaciones congénitas se clasifican en: malformaciones congénitas del sistema nervioso central, malformaciones

congénitas de cara y cuello, malformaciones congénitas del sistema pulmonar y torácico, malformaciones congénitas del sistema circulatorio, malformaciones congénitas del sistema digestivo y defecto de pared abdominal, malformaciones congénitas del sistema genitourinario, malformaciones y deformidades congénitas del sistema músculo-esquelético ^{4,5}.

El ultrasonido fue introducido en la obstetricia en 1958 por el escocés Sir Ian Donald, haciendo posible por vez primera obtener información del feto y su medio ambiente de manera directa y, sobre todo, no invasivo, convirtiéndose en una herramienta imprescindible en la evaluación de la anatomía fetal en todas las etapas de la gestación. El primer caso de detección de malformación congénita se registró en 1964 cuando se reportó un caso de acrania, diagnosticado en la etapa prenatal. En la actualidad, dependiendo del entrenamiento del observador, la resolución del equipo y el tipo de defecto, entre el 50-85% de anomalías congénitas pueden ser detectadas mediante ultrasonido, en la etapa prenatal ^{6,7,8}.

Es aceptado que con el diagnóstico prenatal de las anomalías se puede mejorar el pronóstico del recién nacido, así como preparar al equipo de neonatología para la atención del recién nacido y a la familia para tener un nuevo integrante con condiciones especiales, además de optar por la interrupción voluntaria del embarazo en los casos incompatibles con la vida ⁹.

La detección prenatal de la cardiopatía congénita, la hernia diafragmática, los defectos del tubo neural y de algunas otras anomalías, tiene gran importancia a la hora de determinar la vía de atención del parto, el nivel de complejidad de atención y el resultado del parto debido a la instauración temprana del tratamiento. Las malformaciones congénitas graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y las cromosomopatías como el síndrome de Down. El tipo más frecuente de malformación congénita estructural son las cardiopatías congénitas, que afectan a 1 % de recién nacidos ^{10,11}.

Leis MT, Rivera JG, Hernandez AE y Cols., en un estudio realizado en México (instituto nacional de perinatología), en 1997, estudiaron a 1,460 pacientes embarazadas con factores de riesgo para malformaciones congénitas mediante ultrasonido inicial a las 27 semanas promedio encontrando una incidencia de 12,7 %, concluyendo dichos autores que el ultrasonido dirigido tiene una sensibilidad y especificidad elevadas en el diagnóstico de anomalías congénitas ⁸.

Según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), las anomalías congénitas son la cuarta causa de muerte neonatal y la séptima causa de mortalidad en menores de 5 años en el mundo. Se calcula que, cada año, 276.000 recién nacidos fallecen durante los primeros 28 días de vida por malformaciones congénitas; y constituyen la segunda causa de mortalidad infantil en América del Sur. La prevalencia de malformaciones mayores corresponde a un 2 % a 4 %, según la edad de la población evaluada y si el diagnóstico fue realizado pre- o posnatal. Las malformaciones menores aisladas son mucho más frecuentes y su prevalencia es aún más variable según distintos estudios, reportándose cifras entre 14 % y 35,8 %. Los fetos con tres o más malformaciones menores tienen un mayor riesgo de tener un síndrome genético o una malformación mayor. La proporción de muertes de menores de 5 años por trastornos congénitos aumenta a medida que la mortalidad por otras causas se controla en ese grupo etario ^{1, 7, 11,12}.

En Venezuela, para el año 2014, un reporte del Ministerio del Poder Popular para la Salud señaló que las anomalías congénitas ocuparon el segundo lugar de las causas de defunción para la población infantil menor de un año con 19,76 % y para la población neonatal menores de 28 días con 16,79 % ¹³. El control epidemiológico en este país es solo a los casos de nacidos vivos mediante el programa de Registro de Paciente con Enfermedades por Errores Innatos del Metabolismo monitorizado por el mencionado ministerio, actualmente no existe ningún programa que reporte las anomalías congénitas diagnosticadas en etapa prenatal por lo cual se subestima la verdadera incidencia del problema. En el estado sucre no se dispone de datos epidemiológicos actuales con respecto a la incidencia de malformaciones congénitas, los últimos datos encontrados

corresponden al trabajo de investigación realizado en el año 2016 en la unidad de medicina materno fetal del Hospital Universitario Antonio Patricio de Alcalá donde se encontró un 4% de incidencia de malformaciones fetales ^{13,14}.

Considerando que la mayoría de las malformaciones congénitas se siguen diagnosticando en Venezuela posterior al nacimiento, a pesar de que la tecnología del ultrasonido ya es de amplia difusión en nuestro medio, y la falta de registro en los diferentes centros de medicina materno fetal del Estado Sucre limitan el estudio epidemiológico y estadísticos de estas patologías, se realizó el presente trabajo de investigación con el fin de evaluar la incidencia y factores de riesgo de malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía en la consulta de medicina materno fetal de clínica oriente, Cumaná, Estado Sucre, diciembre 2021 - diciembre 2022.

METODOLOGÍA

Diseño de la Investigación

El diseño de investigación fue de tipo descriptivo no experimental debido a que no se manipulan variables ni se busca obtener resultados a través de la experimentación; es decir; los efectos y causas ya existen y no serán modificados. Se trata de investigación donde no hace variar en forma intencional las variables independientes. Lo que se hace en la investigación no experimental es observar los fenómenos tal y como se dan en su contexto natural para después analizarlos ¹⁵.

El estudio realizado fue de corte transversal debido a que los diseños de investigación transeccional o transversal recolectan datos en un solo momento, en un tiempo único. Su propósito es describir variables y analizar su incidencia e interrelación en un momento dado ¹⁵. Sólo se recolectaron datos durante los meses de diciembre 2021 – diciembre 2022. Se emplearon técnicas y procedimientos basados en la observación de una fuente primaria, que permitió determinar la incidencia y el comportamiento de las malformaciones fetales en una determinada población, creando así una base y punto inicial para otros tipos de estudios.

El tipo de investigación fue prospectivo, pues se estableció la incidencia de diagnósticos de malformaciones fetales en una institución y así permitir extrapolar esto a los siguientes años e incluso a otras instituciones, dejando registro de cómo se espera que se comporten estas patologías en un futuro ayudando así a su prevención y pudiendo minimizar el daño psicológico a la familia en caso de malformaciones genéticas compatibles o incompatibles con la vida.

Se realizó una investigación cuantitativa, que permitió examinar los datos de manera numérica, especialmente en el campo de la estadística. En este trabajo se documentó cada diagnóstico prenatal de malformación fetal describiendo en cada una de ellas, su frecuencia, factor de riesgo asociado, lugar de procedencia de cada paciente y el

desenlace en cada diagnostico con la finalidad de estudiar los resultados obtenidos e interpretarlos, y de esta manera describir el comportamiento de las malformaciones fetales en uno de los centros privados de referencia más importantes del estado sirviendo de ejemplo y guía para investigaciones futuras.

Población y Muestra

La población estuvo dada por 492 gestantes que acudieron a la consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. La muestra fue representada por 31 pacientes a las cuales, mediante ecografía, se les diagnostico malformación fetal durante su gestación.

Criterios de Inclusión

- ✓ Pacientes con diagnóstico de malformación fetal realizado en la consulta de medicina materno fetal de la unidad de materno fetal de la clínica oriente, Cumana, Estado Sucre entre el periodo diciembre 2021 - diciembre 2022.

Criterios de Exclusión

- ✓ Pacientes con diagnóstico de malformación fetal realizado en otro centro.
- ✓ Pacientes que no tengan diagnóstico de malformación fetal.

Métodos y Materiales

A cada paciente incluida en este estudio, se le informó del presente trabajo de investigación, sus objetivos y métodos con la intención de obtener la colaboración de la paciente y el consentimiento de ésta para incluirla en el mismo (Ver anexo) y se le realizó una encuesta de datos clínicos y epidemiológicos con información de interés para la investigación (Ver apéndice; Parte I).

El especialista en perinatología Dr. Haissan Abou realizó ecografía obstétrica transabdominal con transductor convex multifrecuencia de alta resolución a cada una de las pacientes que acudieron a consulta de medicina materno fetal de la clínica oriente, describiendo y reportando los hallazgos ecográficos en cada malformación

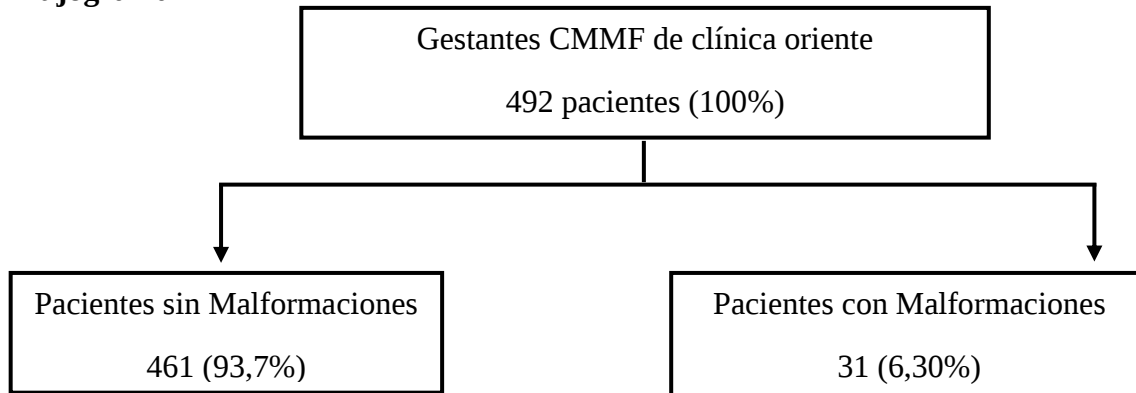
diagnosticada, permitiendo así el análisis descriptivo, basado en la revisión de los reportes ecográficos de dichas pacientes.

Procesamiento de los Datos

Los datos obtenidos se analizaron mediante un estudio estadístico- descriptivo, se aplicó una técnica de codificación donde la información obtenida se redujo a categorías. El resultado de los datos se expresó en valores porcentuales, los cuales se vaciaron en tablas estadísticas. Se calculó el *chi cuadrado* (X^2) con un nivel de confiabilidad del 95%, para asociar edad materna, cromosomopatías y edad gestacional y test de Fisher. Se utilizó el paquete estadístico OpenEpi recomendado por la OMS para estudios epidemiológicos.

PRESENTACIÓN Y ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS

Flujograma N° 1



Fuente: Instrumento de recolección de datos.

En el Flujograma N° 1 se observa que en el periodo comprendido entre diciembre 2021 y diciembre 2022 se recibieron 492 gestantes, de las cuales 31 fueron diagnosticadas con malformaciones fetales para una incidencia de 6,30 % lo cual representa un valor esperado por ser el estudio realizado en un centro de referencia para patologías complejas, tanto maternas como fetales, lo que de algún modo influye en la incidencia de malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía. Los datos obtenidos están por encima de Castro-González M, Villegas C y Col. ¹³ que en 2020 reportaron una prevalencia general de 3,3 en el periodo de 6 años en Distrito Capital y González J, Rosmali C ¹⁴ en 2014 – 2016 encontraron una incidencia de 4 % en el estado Sucre, ambos estudios mencionados enfocados en la incidencia de anomalías diagnosticadas en etapa prenatal. Por otro lado, encontramos estudios donde evalúan diagnóstico tanto prenatal y postnatal donde la incidencia ha sido mayor como Nazer y Col. ¹⁶ quienes encontraron un porcentaje de 8,4 %. Los datos obtenidos contrastados con la bibliografía consultada nos demuestran que el uso rutinario de ecografía especializada y las continuas mejoras en técnicas y equipos nos acerca cada vez más a la posibilidad de diagnosticar el mayor número de anomalías congénitas en etapa prenatal ayudando a

controlar de algún modo la morbilidad neonatal y evitando daños psicológicos a la familia del recién nacido.

Tabla 1. Análisis de Variables según Edad Materna y Semanas de Gestación. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 diciembre 2022.

Variables	N	X	DS	Rango
Edad Materna (años)	31	27,87	7,38	16-42
Edad Gestacional (semanas)	31	22,93	7,89	12-38

n: número de pacientes, X: promedio DS: desviación estándar R: rango.

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

En la tabla 1 se observa el análisis de variables de la muestra estudiada, para un total de 31 pacientes el promedio de edad de las gestantes fue de 27,87 años con una desviación estándar de más o menos 7,38 años y con un rango de edad comprendido entre 16 a 42 años y cursando con un promedio de acuerdo a edad gestacional de 22,93 semanas más o menos 7,89 con un rango comprendido entre 12 a 38 semanas, el promedio obtenido concuerda con las diferentes bibliografías donde reseñan que la mayoría de las malformaciones fetales son diagnosticadas entre las 22 y 24 semanas.

Tabla 2. Malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía según edad gestacional y edad materna. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 diciembre 2022.

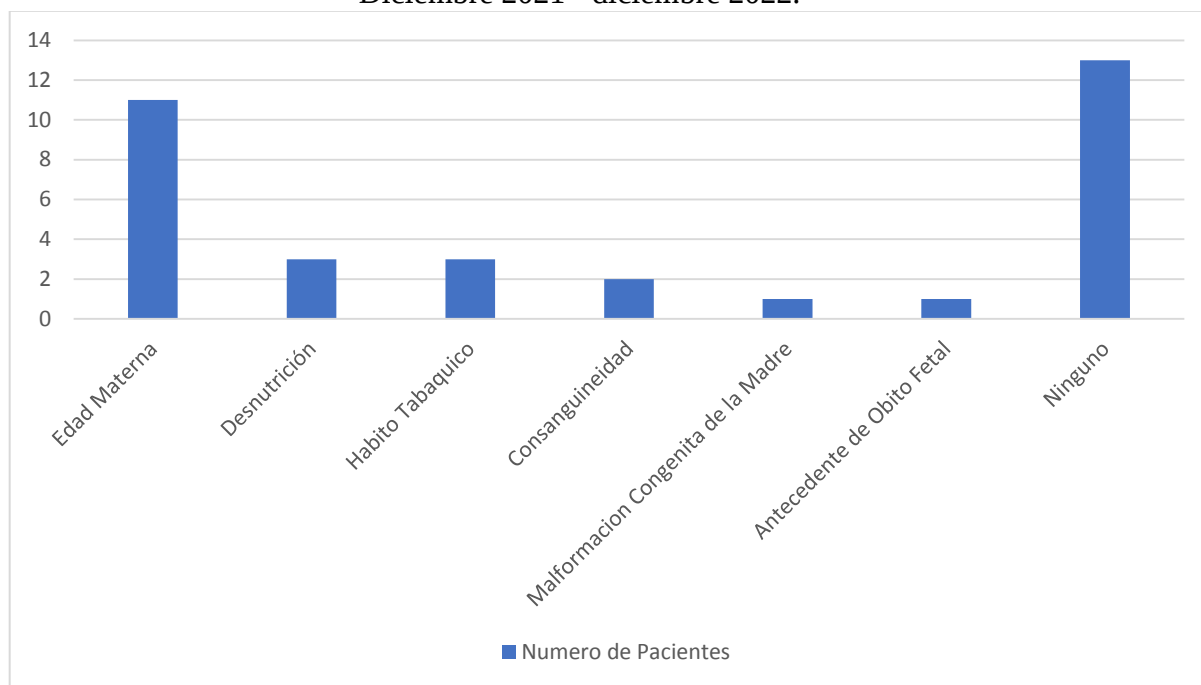
Edad Materna	Primer y Segundo Trimestre		Tercer Trimestre		X ²	p
	N	%	N	%		
15 - 19 años	3	13,63	2	22,22	0,368	0,831
20 - 34 años	13	59,09	5	55,56		
35 - Mayores de 35	6	27,27	2	2,22		

n: número de pacientes; % porcentaje; X²: *chi cuadrado*; p: probabilidad.

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

En la tabla 2 se presenta la asociación entre edad materna y edad gestacional encontrando que el mayor porcentaje de malformaciones fueron diagnosticadas en el primer y segundo trimestre en todos los grupos etarios. Se aplicó la prueba estadística chi cuadrado sin encontrarse diferencia estadística significativa lo que se traduce en que en cualquier trimestre puede diagnosticarse la malformación fetal y que la edad materna y edad gestacional no son variables dependientes para el diagnóstico de la misma, sin embargo, la edad gestacional más adecuada para establecer el mejor balance entre la necesidad de diagnóstico temprano y la historia natural de la mayoría de las malformaciones congénitas es el segundo trimestre entre las 16 a las 24 semanas. Tal como lo demostró el estudio de Pérsico et al ¹⁹ quienes construyeron los rangos de referencia para el espesor prenatal fetal entre 16 y 24 semanas de gestación en fetos con trisomía 21, lo cual apoya el resultado de este estudio donde la mayoría de malformaciones fetales fueron diagnosticadas durante este periodo. El ultrasonido del primer trimestre, entre las semanas 11 y 13,6 de edad gestacional, se realiza con los objetivos de evaluar estructuras normales de posible observación, detectar defectos congénitos y medir la translucencia nuchal para valorar el riesgo de aneuploidías ¹⁸. Mediante este método en el presente estudio se diagnosticaron 6 fetos (19,3%) con anomalías congénitas. El ultrasonido genético del segundo trimestre, entre las semanas 20 y 22, se realiza con los objetivos de identificar anomalías estructurales y la presencia de marcadores suaves de cromosomopatías ¹⁸. En esta investigación este fue el que predominó en el diagnóstico. El ultrasonido genético del tercer trimestre, entre las semanas 31 y 33, se realiza con el objetivo de contribuir a identificar anomalías estructurales que aparecen tardíamente en el embarazo y no es posible identificarlas en las ecografías del primer y segundo trimestre ¹⁸. Este fue el que menos hallazgos aportó en este estudio.

Gráfico 1.
Malformaciones Fetales Diagnosticadas por Ecografía Según Factores de Riesgo.
Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre.
Diciembre 2021 - diciembre 2022.



Fuente: Instrumento de recolección de datos.

En el gráfico 1 se presenta la distribución de los factores de riesgo obstétrico encontrados en la muestra, tomando en cuenta que tres gestantes presentaban más de un factor de riesgo.

Se puede observar que la edad materna fue el factor predominante representado por 11 gestantes (35,48%), 3 de ellas correspondían a menores de edad y los 8 restantes correspondían a edad materna mayor de 35 años.

La desnutrición y el hábito Tabáquico ambos con una frecuencia de 3 gestantes para un porcentaje de 9,68 % cada uno siendo así los segundos factores de riesgo encontrados. Está documentado hay factores ambientales como el humo de tabaco, rayos

X, plaguicidas, químicos, derivados de petróleo se asocian fuertemente a malformaciones congénitas ². La carencia de nutrientes, en especial el ácido fólico y vitaminas esenciales está relacionado con defectos del SNC, este factor se encontró asociado a consanguineidad y edad materna en dos de los casos presentados.

La consanguinidad y procedencia de los padres se asocia a un mayor riesgo de presentar malformaciones, pero la prevalencia de consanguinidad reportada por el ECLAMC para América Latina es del 0.96% ², en este estudio se encontraron dos casos que representaron el 6,45 % con parentesco primo-prima y tío-sobrina ambos provenientes de la misma localidad, lo que representa un alto índice y una llamada de alerta tomando en cuenta que este es un estudio pequeño y enfocado en una sola institución de referencia y aun así la aparición de estos casos estuvo por encima de lo esperado. De acuerdo con la literatura, la consanguinidad incrementa la frecuencia de desórdenes autosómicos recesivos y malformaciones congénitas multifactoriales ⁶. En el presente estudio ambos casos encontrados estuvieron representados por Síndrome de Dandy Walker, encontrándose ecográficamente quiste de la fosa posterior con comunicación hacia el cuarto ventrículo ausencia del vermis cerebeloso.

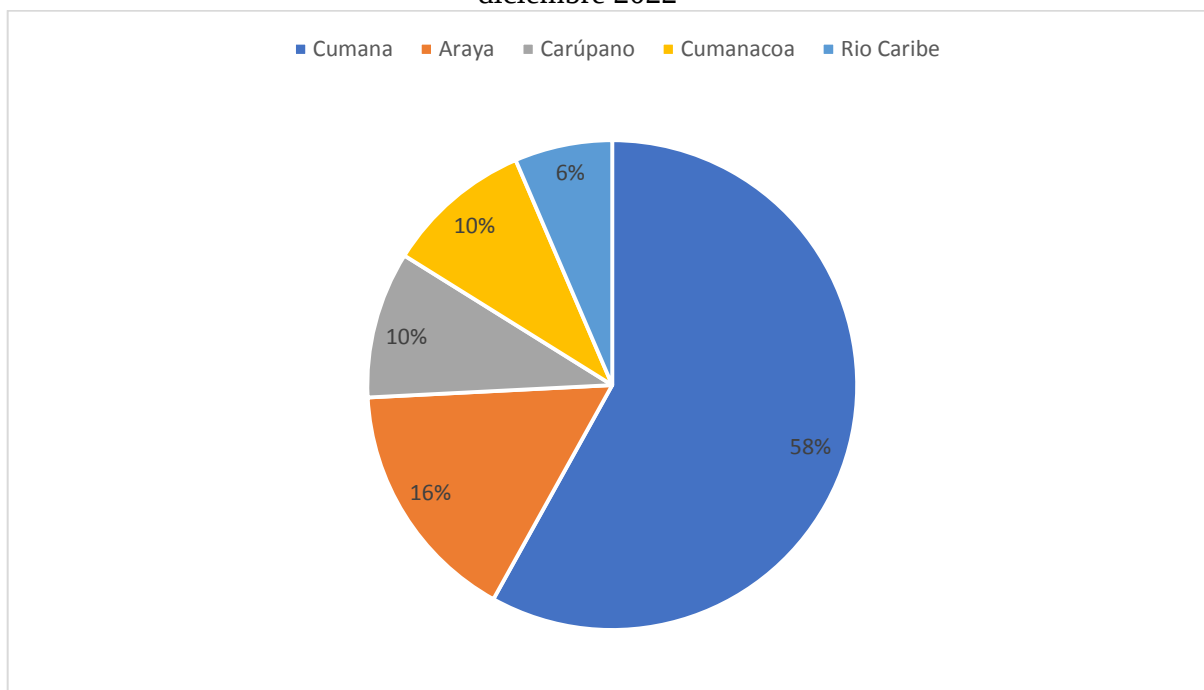
El antecedente de Óbito fetal se presentó en una gestante (3,22%), este antecedente correspondía a feto con cromosomopatía, misma cromosomopatía que presento el feto del presente estudio, lo que se traduce en que esta paciente no conto con un buen asesoramiento genético ni seguimiento posterior a su gestación anterior y efectivamente por ley de herencia su descendencia se verá afectada por la cromosomopatía (Síndrome de Edwards).

Se encontraron 13 gestantes (41,93%) sin ningún riesgo obstétrico conocido y que aun así presentaron malformaciones fetales entre las cuales se encontraban cromosomopatías. Estos hallazgos deben conllevar a pensar en implementar acciones por parte del equipo médico para un seguimiento y análisis de cada paciente, incluyendo

estudio genético de estas mujeres para en un futuro embarazo evitar las mismas complicaciones.

Grafico 2.

Malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía según procedencia. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021
diciembre 2022

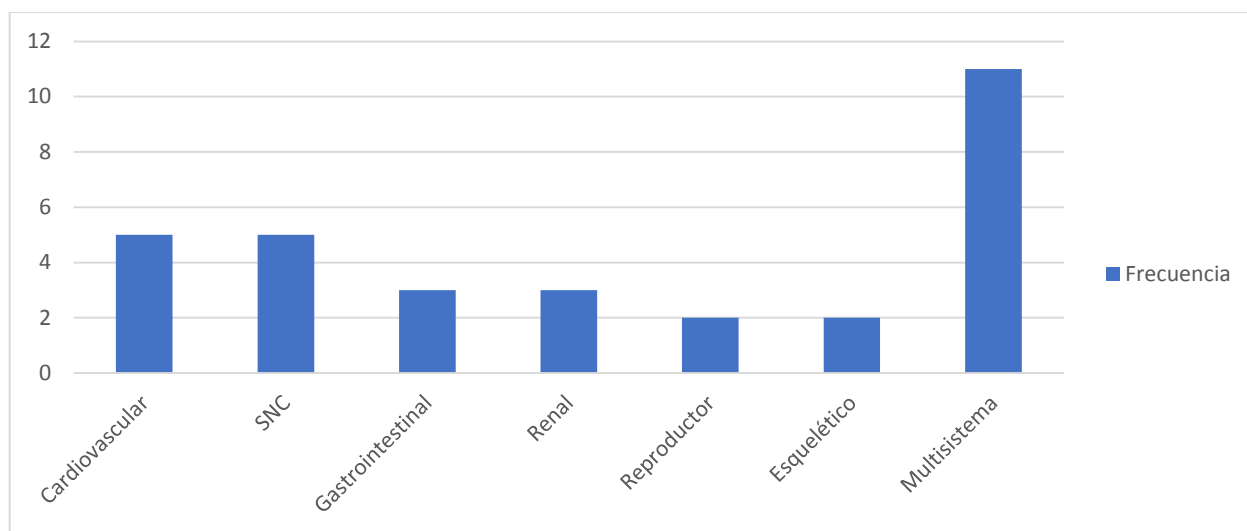


Fuente: Instrumento de recolección de datos.

En cuanto al grafico número dos, se observó un mayor porcentaje (58%) provenientes del área de influencia de la consulta, lo cual representa resultados esperados, en cuanto a las zonas aledañas encontramos un 16 % de la población de Araya, significando este un alto porcentaje tomando en cuenta la pequeña población que maneja esta península, además es relevante acotar que de estos 5 casos representados en el 16% 2 correspondían a una misma localidad (Salazar) y en ambos casos se encontró como factor de riesgo consanguineidad entre progenitores. No existe una causa específica para el desarrollo de las malformaciones congénitas, pero se han identificado factores de riesgo socioeconómicos y demográficos; aproximadamente un 94% de las

anomalías congénitas graves se producen en países subdesarrollados, deficiencia nutricional y madres con exposición a drogas, alcohol e infecciones virales (TORCH) ². Lo cual apoyaría los resultados expuestos tomando en cuenta que Venezuela es considerado un país subdesarrollado y en las localidades mencionadas encontramos un considerable índice de desnutrición en la población. Por ello la importancia de caracterizar las malformaciones congénitas y conocer los factores implicados, dentro de una población a fin de poder aplicar medidas de salud pública, como mejorar el estado nutricional de las madres ².

Gráfico 3.
Distribución por sistema de las malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía.
Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre.
Diciembre 2021 - diciembre 2022.



Fuente: Instrumento de recolección de datos.

En el gráfico 3 se encuentra expresada la distribución de las malformaciones fetales según sistema afectado, tomando en cuenta que de 31 individuos 11 de ellos presentaban malformaciones fetales en más de un sistema se agregó la casilla de multisistema donde encontramos la mayor frecuencia representada por 11 casos

(35,50%), explicándose esto por la presencia de síndromes y cromosomopatías en donde se tienen presentes más de un marcador ecográfico que pueden o no estar en diferentes sistemas. En este estudio de estos 11 casos 7 de ellos correspondían a cromosomopatías y el resto a síndromes complejos.

El sistema cardiovascular y el sistema nervioso central resultaron ser los más afectados en la muestra estudiada, cada uno con 5 casos (16,12%), seguidos del sistema gastrointestinal y renal cada uno con 3 casos (9,67%) y por último sistema reproductor y esquelético cada uno con 2 casos (6,4%). Estos resultados coinciden con Vargas y cols quienes encontraron que las malformaciones más frecuentes fueron las cardiovasculares y del sistema nervioso central ¹², sin embargo se encuentran en discrepancia con los obtenidos en 2016 en la consulta de medicina materno fetal del Hospital Universitario Antonio Patricio de Alcalá, por Gonzales J, Camino R. donde el menor porcentaje estuvo representado por alteraciones cromosómicas (6,45%) y el mayor porcentaje por malformaciones del sistema nervioso central (34,41%) ¹⁴. La diferencia entre instituciones del mismo estado se podría explicar por el tipo de población que maneja cada una. Revisando la literatura latinoamericana, se observa que no existen concordancia para el predominio de malformaciones, esta heterogeneidad de la prevalencia al nacimiento de las malformaciones congénitas en los distintos países Latinoamericanos es un hecho relacionado con los diferentes factores ambientales, genéticos, étnicos ²⁰. Por ejemplo, en un estudio realizado en Colombia las anomalías congénitas más frecuentes fueron las de compromiso multisistémico, seguidas de alteraciones del aparato gastrointestinal, cardiovascular y osteomuscular, Valdez y Martínez 2012, reportaron en un hospital de tercer nivel de México 34,4% malformaciones cardiovasculares, 18.1% defectos de cara y cuello y 13.8% sistema musculo esquelético. En estudios de Uruguay se reportaron 52.1 % de malformaciones del aparato genitourinario, 28% cardiopatías congénitas, 16% malformaciones esqueléticas y 12% aparato digestivo ²¹.

En cuanto a los hallazgos ecográficos en cada sistema tenemos que en el cardiovascular los defectos septales auriculoventriculares fueron los más reportados

dentro de la muestra, en el SNC los quistes de fosa posterior y las ventriculomegalias se reportaron con mayor frecuencia, en el sistema gastrointestinal la gastrosquisis fue el hallazgo mas representativo y en cuanto al sistema esquelético se encontró un caso de sirenomelia, considerada una anomalía letal extremadamente rara, se reporta una incidencia de 1 por cada 60,000 recién nacidos. En México se ha estimado que esta malformación se presenta en 1 de cada 100.000 recién nacidos ²². En Venezuela no se encontraron registros de esta malformación en las bibliografías consultadas.

Tabla 3. Malformaciones fetales del sistema cardiovascular y sistema nervioso central según presencia de cromosomopatía. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.

Sistema	Con Cromosomopatía		Sin Cromosomopatía		Fs	p
	N	%	N	%		
Cardiovascular	7	70	9	52,94	0,323	0,647
Sistema Nervioso Central	3	30	8	47,05		

n: número de pacientes; % porcentaje; Fs: test de fisher; p: probabilidad.

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

En la tabla 3 se presenta la asociación entre malformaciones fetales del sistema cardiovascular y sistema nervioso central y la presencia o ausencia de cromosomopatía encontrando que el mayor porcentaje de malformaciones cardiovasculares corresponden a cromosomopatías en contraste al sistema nervioso central donde el mayor número estuvieron representadas por otras malformaciones. Se aplicó la prueba estadística test de Fisher sin encontrarse diferencia estadística significativa lo que se traduce en que independientemente de la presencia o no de cromosomopatía se pueden ver afectados cualquiera de los dos sistemas en los casos de anomalías congénitas. Estos datos pueden ser explicados por el hecho de que las aneuploidías son defectos cromosómicos en los cuales el componente normal de 46 cromosomas está alterado, por exceso o por defecto.

Se deben a una falla en la segregación de los cromosomas en los gametos durante la división meiótica, o también en la primera división mitótica del cigoto. Las más frecuentes son las trisomías 21, 13, 18, el síndrome de Klinefelter (trisomía XXY) y el síndrome de Turner o monosomía del cromosoma X. Estas aneuploidías traen consigo múltiples malformaciones congénitas, entre ellas las cardíacas que son algunas de las más frecuentes²³.

Tabla 4. Malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía según cromosomopatías y grupos de edades. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.

Grupos de edades	Con Cromosomopatías		Sin cromosomopatías		X ²	P
	N	%	N	%		
15 - 19 años *	1	10	4	19,04	9,034	0,010
20 - 34 años	3	30	15	71,42		
35 - Mayores de 35	6	60	2	9,54		

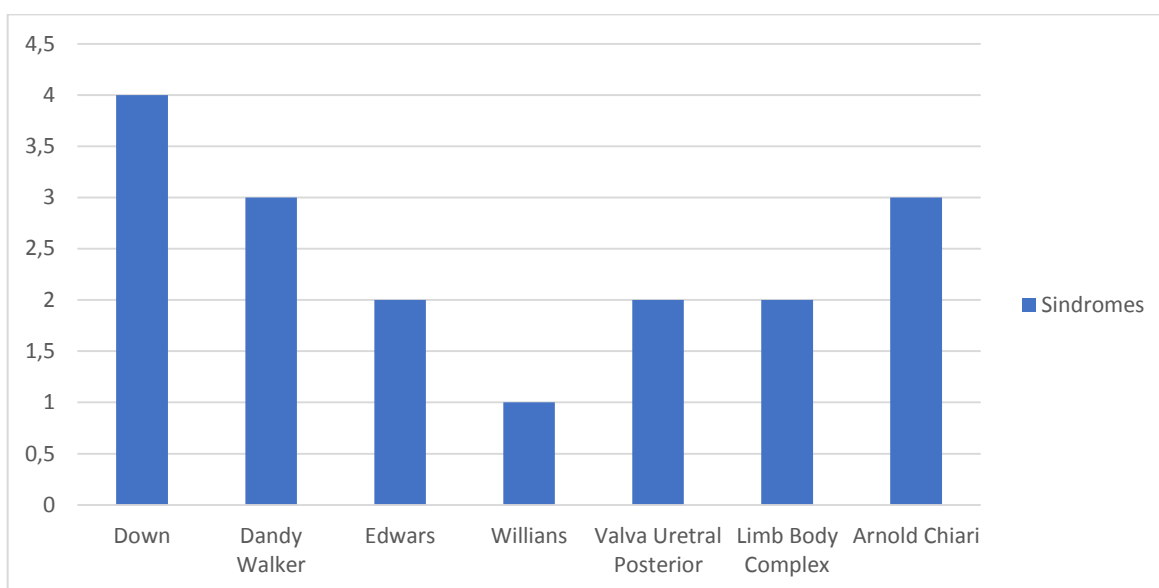
n: número de pacientes; % porcentaje; X²: *Chi Cuadrado*; P: Probabilidad.

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

En la tabla 4 se presenta la asociación entre la aparición de cromosomopatías según los grupos de edades, se puede observar que el mayor porcentaje de cromosomopatías (60,00%) se encontró en las gestantes mayores de 35 años, al aplicar la prueba estadística chi Cuadrado se encontró una diferencia estadística significativa lo que concuerda con los estudios internacionales y nacionales realizados que confirman que la edad materna avanzada condiciona una mayor probabilidad de presentar anomalías cromosómicas. Está documentado el riesgo de un hijo malformado aumenta con la edad, sobre todo en relación al síndrome de Down y otras trisomías como 18 y 13. Una de las explicaciones para relacionar el aumento de la frecuencia de este tipo de alteraciones cromosómicas con la edad materna, es el aumento de la “no disyunción en

los ovocitos de mujeres a osas”, los cuales permanecen en estado de dictioteno, desde la etapa fetal hasta esta  poca ². Es importante precisar que en el presente estudio se encontr  mayor prevalencia del S ndrome de Down en mujeres con edad materna avanzada; tal como se ala V zquez-Mart nez V y col ¹⁷.

Gr fico 4.
S ndromes Diagnosticados por ecograf a. Consulta de medicina materno fetal de la C nica Oriente. Cuman  - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.



Fuente: Instrumento de recolecci n de datos.

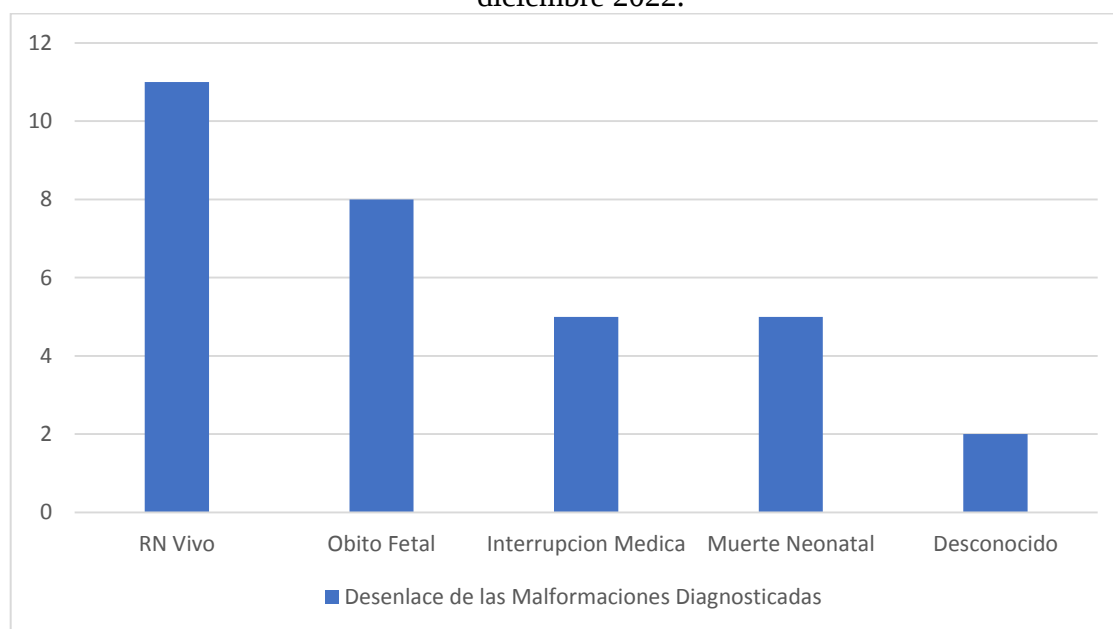
En el gr fico 4 encontramos los 17 casos de s ndromes encontrados en la muestra, de los cuales 10 casos corresponden a s ndromes cromos micos, siendo el s ndrome m s frecuente la Trisom a del par 21 representado por 4 casos (23,52%), dato que corresponde a lo encontrado en las diferentes bibliograf as que reportan el s ndrome de Down como la alteraci n cromos mica m s frecuente y la causa principal de discapacidad intelectual en todo el mundo. Fue descrito por John Langdon Down en 1866, dentro de su propuesta de clasificaci n de pacientes con discapacidad intelectual; se caracteriza por la trisom a completa del cromosoma 21 en el 95% de los casos y se encuentra aproximadamente en 1 de cada 650-680 nacidos vivos ²³. Entre el 35 y el 60%

de los niños con este síndrome presentan cardiopatías congénitas, una frecuencia más alta que la población general ²⁵. Según Díaz-Cuéllar *et al* ²⁴, en uno de los estudios poblacionales más importantes al respecto, las malformaciones más frecuentes fueron el canal atrioventricular completo, las comunicaciones interventricular e interatrial, la tetralogía de Fallot y la persistencia del conducto arterioso. Hallazgos ecográficos que concuerdan con el presente estudio donde encontramos como datos representativos el Canal Auriculoventricular Completo en tres casos y la tetralogía de Fallot en uno.

En segundo lugar, tenemos el síndrome de Dandy Walker y síndrome Arnold Chiari cada uno con 3 casos (17,6% c/u), luego Síndrome de Edwards, síndrome de Limb body complex y síndrome de valva uretral posterior cada uno con dos casos (11,76 % c/u), por último, síndrome de Willians con un solo caso (5,88%).

Gráfico 5.

Malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía según desenlace. Consulta de medicina materno fetal de la Clínica Oriente. Cumana - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.



Fuente: Instrumento de recolección de datos.

Con respecto al desenlace de cada caso, encontramos en el gráfico 5 que del total de pacientes diagnosticados con malformación fetal 11 (35,4%) de ellos correspondían a

recién nacidos vivos, seguidos por óbitos fetales representados por 8 casos (25,80%), interrupción médica del embarazo previo asesoramiento genético con 5 casos (16,12%), muerte neonatal con 5 casos (16,12%) y desenlace desconocido en dos casos (6,45%) los cuales corresponden a gestantes que luego del diagnóstico no volvieron a control prenatal. Estos datos se correlacionan a los encontrados por González J y Camino R ¹⁵ en el año 2016 donde el 62,37% pertenecía a Recién Nacido Vivo y un 37,63 % a mortinatos. Si enfocamos la atención en la muerte neonatal vemos que el resultado obtenido va de la mano con la bibliografía en Venezuela, para el año 2014, un reporte del Ministerio del Poder Popular para la Salud señaló que las anomalías congénitas ocuparon el segundo lugar de las causas de defunción para la población neonatal menores de 28 días con 16,79 % ¹³.

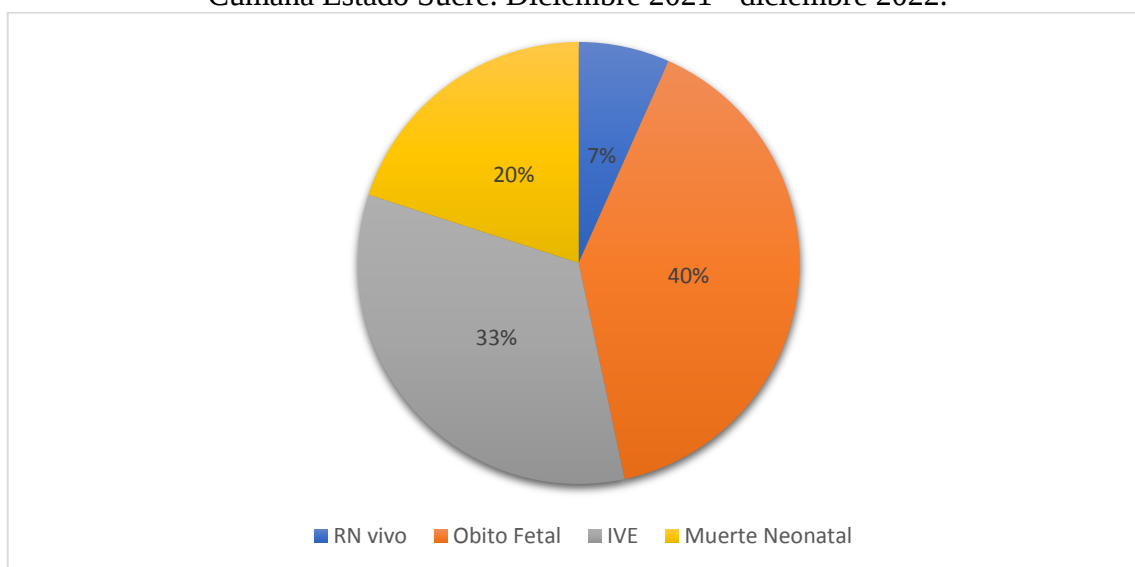
Quizá se habría esperado un mayor porcentaje en cuanto a IVE debido a que la totalidad de la muestra corresponde a diagnóstico prenatal de anomalías congénitas. pero el porcentaje obtenido se explica por el hecho de que este se encuentra vinculado a malformaciones mayores con peor pronóstico y no a aquellas que tienen menor repercusión funcional y orgánica.

En algunos países de Latinoamérica como Colombia, Ecuador, Chile, Argentina y Cuba el derecho a la IVE es legal cuando se trate de una malformación mayor o menor como podemos verlo en el programa de Genética de Cuba que establece que ante la presencia de una malformación congénita y/o enfermedad genética grave incompatible con la vida, o que presuponga grandes secuelas, y siempre que la pareja lo solicite libre y voluntariamente, se puede proceder a la interrupción del embarazo, que se realizará hasta la semana 26 de gestación ²⁶, en Colombia en el años 2006 por sentencia 355 legalizan la interrupción a cualquier edad gestacional por delito sexual, riesgo de la vida de la mujer o malformación fetal, en Argentina en 2020 mediante la ley de interrupción voluntaria del embarazo que no contempla límite de edad gestacional por riesgo para la vida de la mujer y malformación del feto ²⁷. En Venezuela el IVE está contemplado en el código penal título VIII capítulo IV Art. 435 solo en aquellos casos donde corre riesgo la vida de la madre es decir donde la anomalía congénita es incompatible con la vida y la

continuidad del embarazo con estos fetos ocasiona complicaciones en la salud de la mujer, estos hechos nos permiten también explicar el porcentaje encontrado en cuanto a óbitos fetales, pues por ser la IVE poco socializada y un tema tabú para muchas familias, algunas gestantes se ven presionadas por su entorno familiar y social y deciden continuar con la gestación aun conociendo el diagnóstico y su desenlace.

Gráfico 6.

Distribución de Síndromes dependiendo del desenlace en malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.



Fuente: Instrumento de recolección de datos.

En el gráfico 6 se observa que de los síndromes diagnosticados la mayor parte representada por 6 casos (40%) termino en Óbito Fetal, teniéndose dentro de estos números 2 síndromes de Dandy Walker, 2 síndromes de Down, 1 síndrome de Arnold Chiari y 1 síndrome de Willians. En segundo lugar, con un total de 5 casos (33%) se reporta la interrupción voluntaria del embarazo correspondiendo todos a síndromes no compatibles con la vida: síndrome Limb Body Complex y síndrome de Edwards. Por último, la muerte neonatal se presentó en 3 casos (20%) y un solo caso de recién nacido vivo con diagnóstico de síndrome de Down represento el 7%.

Tabla 5. Malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía según la presencia de cromosomopatías y su desenlace. Consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.

Desenlace	Con Cromosomopatía		Sin Cromosomopatía		X^2	p
	N	%	N	%		
RN vivo	1	12,5	10	62,5	6,072	0,048*
Óbito Fetal	5	62,5	3	18,75		
Muerte Neonatal	2	25,0	3	18,75		

n: número de pacientes; % porcentaje; X^2 : *Chi Cuadrado*; p: probabilidad.

Fuente: Instrumento de recolección de datos.

En la tabla 5 se presenta la asociación entre la presencia o no de cromosomopatías con los diferentes desenlaces naturales de la gestación, encontrándose así que la ausencia de cromosomopatías es un factor asociado a mayor porcentaje (62,5%) de nacidos vivos mientras que su presencia condiciona un mayor número de Óbitos fetales y muerte neonatal, al aplicar la prueba estadística chi Cuadrado se encontró una diferencia estadística significativa (P 0,048*) lo que concuerda con los estudios internacionales y nacionales realizados y consultados durante la realización de este estudio donde se registra que el mayor número de muertes neonatales y óbitos fetales están ligados a malformaciones mayores y cromosomopatías.

CONCLUSIONES

1. La incidencia de malformaciones fetales se ha incrementado en el Estado Sucre con respecto a años anteriores.
2. El mayor porcentaje de malformaciones fetales se diagnosticaron entre primer y segundo trimestre en todos los grupos etarios.
3. La edad materna avanzada (35 años y más) represento el factor de riesgo más encontrado en este estudio
4. La consanguineidad entre progenitores es un factor de riesgo que aumenta la aparición de malformaciones fetales.
5. Se encontró un importante número de mujeres sin factores de riesgo conocidos cuyos fetos fueron diagnosticados con anomalías congénitas.
6. Se asoció la presencia de cromosopatía con edad materna mayor de 35 años a través de *chi cuadrado* encontrando que la edad materna avanzada está relacionada con la presencia de estos síndromes, y dentro de las cromosomopatías diagnosticadas con más frecuencia estuvo el síndrome de Down.
7. La península de Araya representa la segunda localidad en distribución de anomalías congénitas en este estudio, en base a los resultados es posible plantear que en la comunidad Salazar existen casos de consanguineidad que determinan la aparición de un síndrome en específico: Síndrome de Dandy Walker.
8. El sistema más afectado por malformaciones fetales estructurales aisladas fue el cardiovascular, encontrando en su mayoría defectos septales auriculoventriculares.

9. Los óbitos fetales y muertes neonatales son los desenlaces más encontrados para aquellos fetos con diagnóstico de malformaciones fetales multisistémicas

RECOMENDACIONES

1. Promover la realización de estudios sobre incidencias de malformaciones fetales en otros centros de referencia y en otros estados para así contar con datos epidemiológicos y estadísticos en nuestro país.
2. Considerar los resultados de esta investigación como base para nuevos estudios enfocados en la evaluación de los marcadores ecográficos de cromosomopatías del segundo trimestre de la gestación.
3. Concientizar al personal médico residente y especialistas a cargo de la consulta prenatal sobre la indicación del estudio perinatal y su utilidad diagnóstica cuando es solicitado de manera oportuna para el screening de cromosomopatías en el segundo trimestre de la gestación.
4. Realizar trabajos de investigación enfocados en factores de riesgo y malformaciones fetales en la península de Araya, especialmente en la población de Salazar para tratar de resolver el porqué de la aparición de síndrome de Dandy Walker en esta comunidad.
5. Cumplir con el asesoramiento genético en todos los casos de malformaciones fetales incompatibles con la vida extrauterina.
6. Educar a la población sobre los diferentes factores de riesgos para la aparición de malformaciones fetales, sobre todo con respecto a las anomalías cromosómicas asociadas a edad materna avanzada.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Organización Mundial de la Salud [internet]. Trastornos Congénitos Nota Descriptiva; 27 febrero 2023 [consultado marzo 2023]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>.
2. Córdova Fernando. Malformaciones Congénitas en Recién Nacidos. Revista Médica Ateneo [internet] Cuenca, Ecuador; junio 2017 [Consultado febrero 2022]. Volumen 10 (1). Disponible en: <https://www.colegiomedicosazuay.ec/ojs/index.php/ateneo/article/view/35/35>.
3. Estrán B, *et al.*, Las malformaciones congénitas. influencia de los factores socioambientales en las diferentes comunidades autónomas [Internet]. Pamplona: Colegio Orvalle; Universidad de Navarra; 2017 [consultado junio de 2022]. Disponible en: www.unav.edu/documents
4. Groisman B, *et al.*, RENAC: National Registry of Congenital Anomalies of Argentina. Arch Argent Pediatr [internet]. 2013 [consultado enero 2022]; Volumen 111 no. 6 Pag. 484-494. Disponible en: <https://core.ac.uk/download/pdf/80370014.pdf>.
5. Gratacós E, *et al.*, Medicina fetal. Buenos Aires: Médica Panamericana; 2007.
6. Vélez J, Herrera L, Arango F, López G. Malformaciones congénitas: correlación, diagnóstico ecográfico y clínico. Rev Colomb Obstet Ginecol [internet]. Bogotá 2004 [consultado enero 2021] volumen 55 no. 3. Disponible en: Malformaciones congénitas: correlación, diagnóstico ecográfico y clínico (scielo.org.co).
7. Bonino A, *et al.*, Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica. Arch. Pediatr. Urug [internet]. Montevideo 2006 [consultado enero 2023]. volumen. 77 no. 3 Disponible en: Malformaciones congénitas: incidencia y presentación clínica (scielo.edu.uy).
8. Chapa Tellez R, Larios Reyes J, Aguilar L. Prevalencia de malformaciones congénitas detectadas por ultrasonido en la Clínica de Especialidades de la

- Mujer. Revista de Sanidad Militar [internet]. México 2004 [consultada diciembre 2022]. Volumen 58 No 3. Disponible en: <https://www.imbiomed.com.mx/articulo.php?id=24031>.
9. Restrepo Cano, Gustavo A. Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas: ¿se cumple esta política en Colombia? CES Med. Medellín diciembre 2018. Volumen 2 no.3.
 10. García M, *et al.*, Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76.155 nacimientos en Bogotá y Cali, 2011-2012. Biomédica. Bogotá, septiembre 2014. volumen.34 no.3.
 11. Ayala FD, *et al.*, Factores asociados a malformaciones congénitas. Rev Peru Investig Matern Perinat. [internet].2019 [consultado enero 2023]. Volumen 8 no 4 Pag. 30-40. Disponible en: <https://investigacionmaternoperinatal.inmp.gob.pe/index.php/rpinmp/factores-asociados-malformaciones>
 12. Vargas P, *et al.*, Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y alteraciones cromosómicas: resultado de la experiencia CIMAF - Hospital Dr. Sótero Del Río. Rev Chil Obstet Ginecol [Internet]. 2020 [consultado 20 de noviembre de 2021]; Volumen 85 no 4 Pag.358–365. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rchog/v85n4/0717-7526-rchog-85-04-0358.pdf>
 13. Castro-González M, *et al.*, Prevalencia de malformaciones congénitas en la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas. Rev Obstet Ginecol Venez 2022; Volumen 82 (2) Pag. 167-178. <https://doi.org/10.51288/00820206>.
 14. González J, Camino R. Incidencia de malformaciones fetales en la unidad de medicina materno fetal del Hospital Universitario Antonio Patricio de Alcalá Cumana Estado Sucre. enero 2014 – agosto 2016. Trabajo Especial de Investigación de Postgrado. Noviembre 2016.
 15. Sampieri, R., Collado, C., Pilar, L. Metodología de la Investigación. Tercera Edición. México. Editorial Mc Graw Hill Interamericana. 2004.

16. Nazer J, Cifuentes L, Águila A, Ureta P. The association between maternal age and congenital malformations. *Rev Méd Chile* 2007; 135: 1463-1469.
17. Marcheco B. El Programa Nacional de Diagnóstico, Manejo y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos de Cuba: 1981-2009. *Rev Cubana Genet Comunit* [revista en Internet]. 2009 [consultado enero 2023] ;3 (2-3): [aprox. 13p]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v3n2_3/rcgc1623010_esp.htm.
18. Sady Novoa-Casales, *et al.*, Some clinical, paraclinical and epidemiological aspects in newborns with congenital malformations. *Revista médica electrónica de Ciego de Ávila*. [Internet] 2020 [consultado enero 2023]; Vol. 26 (3). Disponible en: Características de las malformaciones congénitas de la provincia Ciego de Ávila, 2011-2018 | Novoa Casales | MediCiego (sld.cu).
19. Persico N, Molina F, Azumendi G, Nicolaides K. Prenasal thickness in trisomy-21 fetuses at 16–24 weeks. *Ultrasound Obstetrics Gynecology*. 2008; 32: p. 751-754.
20. Nazer J, Cifuentes L. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: Una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. *Rev Med Chile* [revista en Internet]. 2011. [consultado enero 2023]. v.139 n.1.
21. Zarante A. M., Gracia G., Zarante I., Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas, *Univ. Méd. Bogotá (Colombia)*, 2012, 53 (1): 11-25.
22. Azpilcueta Juárez A. *et al.*, Sirenomelia: Reporte de un caso de autopsia. *Rev. Mexicana de pediatría* [Revista en Línea]. 2005 [consultado enero 2023]. Vol 72 Número 1 PP 21-23.
23. Góngora Gómez O, *et al.*, Cardiopatías congénitas en los principales síndromes causados por aneuploidías. *Rev. De Enf. Cardiovasculares: CorSalud*. 2019. Volumen 11Número 4 Pags. 353-355.
24. Díaz-Cuéllar S, Yokoyama-Rebollar E, Del Castillo-Ruiz V. Genómica del síndrome de Down. *Acta Pediatr Mex*. 2016;37(5):289-96.

25. Núñez Gómez F, López-Prats Lucea JL. Cardiopatías congénitas en niños con síndrome de Down. Rev Esp Pediatr. 2012;68(6):415-20.
26. Acosta-Batista C, Mullings-Pérez R. Caracterización de malformaciones congénitas en recién nacidos vivos. Medisur [revista en Internet]. 2015 [citado 2023 Abr 6]; 13(3): [aprox. 7 p.]. Disponible en: <https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/2852>.
27. Gonzalez A, *et al.*, Interrupción voluntaria del embarazo en Latinoamérica, superando barreras. Rev. Univ. Ind. Santander. Salud vol.53 Bucaramanga Dec. 2021. Epub Apr 01, 2021.
28. Ortiz, F., (2004). Diccionario De Metodología De Investigación Científica. LIMUSA (Noriega Editores). México. Primera Edición. Págs. 176.
29. Kagan KO, Wright D, Valencia C, Maiz N, NicolaidesKH. Screening for trisomies 21, 18 and by maternalage, fetal nuchal translucency, fetal heart rate, free beta-hCG and pregnancy associated plasmaprotein-A. Hum Reprod. 2008;23(9):1968-75.

ANEXO

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo _____, de ____ años,
portadora de la CI: _____ domiciliado en _____ ; en pleno uso de mis facultades mentales y por voluntad propia afirmo que se ha hecho de mi conocimiento y se me ha explicado en que consiste el trabajo de investigación que se llevara a cabo en la consulta de medicina materno fetal de la unidad de ginecobstetricia santa rosa y la clínica oriente que lleva por nombre INCIDENCIA DE MALFORMACIONES FETALES DIAGNOSTICAS POR ECOGRAFIA EN LA CONSULTA DE MEDICINA MATERNO FETAL DE LA UNIDAD DE GINECOBSTETRICIA SANTA ROSA Y CLÍNICA ORIENTE, CUMANÁ, ESTADO SUCRE, ENERO - OCTUBRE 2022. Igualmente se ha solicitado mi colaboración para contestar un cuestionario el cual es el instrumento de trabajo donde se recoge la información para dicho estudio.

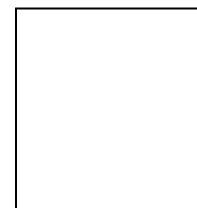
Además, se me informo que solo se me realizara ecografía obstétrica transabdominal, método diagnostico no invasivo e inocuo tanto para mí como para mi bebe. Estoy al tanto que no se me realizara ningún procedimiento medico invasivo o examen paraclínico. Así mismo manifiesto que estoy de acuerdo con contribuir con este estudio que tiene fines académicos por lo cual no daré ni recibiré ningún beneficio económico.

Firma: _____

C.I: _____

Fecha: _____

Índice Derecho



APÉNDICE

Dr. Haissam Abou Chahda

GINECOBSTETRA

PERINATOLOGO

PROTOCOLO DE ESTUDIO

Fecha: __/__/__

NOMBRE Y APELLIDO: _____ EDAD: _____

CI: _____

PROCEDENCIA:

TELEFONO: _____

ANTECEDENTES DE IMPORTANCIA:

PARIDAD:

EDAD GESTACIONAL:

MOTIVO DE REFERENCIA:

CONTROL PRENATAL:

HALLAZGOS ECOGRAFICOS:

IDX:

CONDUCTA:

POSTNATAL (RESOLUCION):

HOJAS DE METADATOS

Hoja de Metadatos para Tesis y Trabajos de Ascenso – 1/6

Título	INCIDENCIA Y FACTORES DE RIESGO DE MALFORMACIONES FETALES DIAGNOSTICADAS POR ECOGRAFÍA EN LA CONSULTA DE MEDICINA MATERNO FETAL DE CLÍNICA ORIENTE, CUMANÁ, ESTADO SUCRE, DICIEMBRE 2021 - DICIEMBRE 2022
Subtítulo	

Autor(es)

Apellidos y Nombres	Código CVLAC / e-mail	
Figuera Molina, Daxys Del Valle	CVLAC	17.540.177
	e-mail	daxys_f@hotmail.com
	e-mail	

Palabras o frases claves:

Ecografía
malformaciones fetales
anomalías congénitas
Cromosomopatías
muerte neonatal
óbito fetal

Hoja de Metadatos para Tesis y Trabajos de Ascenso – 2/6

Líneas y sublíneas de investigación:

Área	Sub-área
Ciencias	Medicina

Resumen (abstract):

Objetivo: Evaluar la incidencia y factores de riesgo de las malformaciones fetales diagnosticadas por ecografía en la consulta de medicina materno fetal de la clínica Oriente. Cumaná - Estado Sucre. Diciembre 2021 - diciembre 2022.

Metodología: Se realizó un estudio prospectivo, descriptivo, no experimental, de corte transversal, la muestra estuvo representada por 31 pacientes con diagnóstico malformación fetal. Los resultados se presentaron en tablas estadísticas. Se calculó *chi cuadrado* y test de Fisher para asociar edad materna, cromosomopatías, edad gestacional y desenlace de la gestación.

Resultados: Se encontró una incidencia de malformaciones fetales de 6,30%, con un promedio de edad de las gestantes de 27,87 años y un promedio de edad gestacional de 22,9 semanas. El factor de riesgo predominante fue la edad materna mayor de 35 años. El sistema cardiovascular y el sistema nervioso central resultaron los más afectados y el síndrome de Down fue el más frecuente. La presencia de cromosomopatías presentó diferencia estadísticamente significativa en cuanto a óbitos fetales y muerte neonatal.

Conclusión: La incidencia de malformaciones fetales se ha incrementado en el Estado Sucre. La consanguineidad entre progenitores es un factor de riesgo que aumenta la aparición de malformaciones fetales.

Hoja de Metadatos para Tesis y Trabajos de Ascenso – 3/6

Contribuidores:

Apellidos y Nombres	ROL / Código CVLAC / e-mail	
Abou Chahda, Haissam	ROL	CA ☐ AS ☒ TU ☐ JU ☐
	CVLAC	18.364.372
	e-mail	haissam02@gmail.com
Camino, Rosmali	ROL	CA ☐ AS ☐ TU ☐ JU ☒
	CVLAC	14.661.810
	e-mail	
Romero, Yetzzica	ROL	CA ☐ AS ☐ TU ☐ JU ☒
	CVLAC	17.407.112
	e-mail	yetzzika@hotmail.com

Fecha de discusión y aprobación:

Año	Mes	Día
2023	06	06

Lenguaje: SP

Hoja de Metadatos para Tesis y Trabajos de Ascenso – 4/6

Nombre de archivo	Tipo MIME
P.G-FigueraD.docx	Word 2016

Alcance:

Espacial: _____ (Opcional)

Temporal: _____ (Opcional)

Título o Grado asociado con el trabajo:

Especialista en Ginecología y Obstetricia

Nivel asociado con el Trabajo: Post-grado

Área de Estudio: Medicina

Institución (es) que garantiza (n) el Título o grado:

UNIVERSIDAD DE ORIENTE – VENEZUELA

Hoja de Metadatos para Tesis y Trabajos de Ascenso – 5/6



UNIVERSIDAD DE ORIENTE
CONSEJO UNIVERSITARIO
RECTORADO

CUN°0975

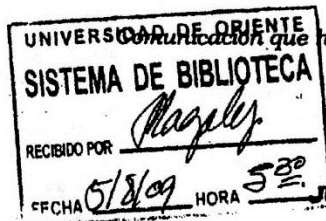
Cumaná, 04 AGO 2009

Ciudadano
Prof. JESÚS MARTÍNEZ YÉPEZ
Vicerrector Académico
Universidad de Oriente
Su Despacho

Estimado Profesor Martínez:

Cumplo en notificarle que el Consejo Universitario, en Reunión Ordinaria celebrada en Centro de Convenciones de Cantaura, los días 28 y 29 de julio de 2009, conoció el punto de agenda **"SOLICITUD DE AUTORIZACIÓN PARA PUBLICAR TODA LA PRODUCCIÓN INTELECTUAL DE LA UNIVERSIDAD DE ORIENTE EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL DE LA UDO, SEGÚN VRAC N° 696/2009"**.

Letido el oficio SIBI – 139/2009 de fecha 09-07-2009, suscrita por el Dr. Abul K. Bashirullah, Director de Bibliotecas, este Cuerpo Colegiado decidió, por unanimidad, autorizar la publicación de toda la producción intelectual de la Universidad de Oriente en el Repositorio en cuestión.



Cordialmente,

JUAN A. BOLANOS CUNTELE
Secretario



C.C: Rectora, Vicerrectora Administrativa, Decanos de los Núcleos, Coordinador General de Administración, Director de Personal, Dirección de Finanzas, Dirección de Presupuesto, Contraloría Interna, Consultoría Jurídica, Director de Bibliotecas, Dirección de Publicaciones, Dirección de Computación, Coordinación de Teleinformática, Coordinación General de Postgrado.

JABC/YGC/maruja

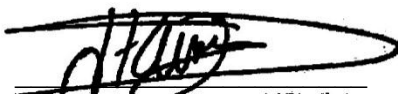
Apartado Correos 094 / Telfs: 4008042 - 4008044 / 8008045 Telefax: 4008043 / Cumaná - Venezuela

Hoja de Metadatos para Tesis y Trabajos de Ascenso- 6/6

El autor garantiza en forma permanente a la Universidad de Oriente el derecho de archivar y difundir, por cualquier medio, contenido de esta tesis. Esta difusión será con fines estrictamente científicos y educativos, pudiendo cobrar a la Universidad de Oriente una suma destinada a recuperar parcialmente los costos involucrados. El autor se reserva los derechos de propiedad intelectual, así como todos los derechos que pudieran derivarse de patentes industriales o comerciales.



Daxys Figuera
Autor



Dr. Abou Chahda, Haissam
Asesor Académico