



Original

# Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente por ultrasonido en un hospital de alta complejidad

## *Prevalence of congenital malformations diagnosed prenatally by ultrasound in a high-complexity hospital*

Daniela Vela Ríos

Médica, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad ICESI, Cali, Colombia

Roger Figueroa Paz, Médico, Centro de Investigaciones Clínicas (CIC), Fundación Valle del Lili, Cali, Colombia

Harry Mauricio Pachajoa, Médico especialista en genética, Centro de Enfermedades Congénitas y Raras (CIACER), Universidad ICESI; Servicio de Genética Clínica, Fundación Valle del Lili, Cali, Colombia

### Acceda a este artículo en siicsalud

<https://www.siic.info/dato/experto.php/175057>

Recepción: 13/9/2024 - Aprobación: 1/11/2024  
 Primera publicación, [www.siicsalud.com](http://www.siicsalud.com):  
 11/11/2024

Enviar correspondencia a: Harry Mauricio Pachajoa Londoño. Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Icesi, Calle 18 N°122-135, edificio L, piso 5, Cali, Colombia  
[hmpachajoa@icesi.edu.co](mailto:hmpachajoa@icesi.edu.co)

+ Especialidades médicas relacionadas, producción bibliográfica y referencias profesionales de los autores

 <https://dx.doi.org/10.21840/siic/175057>



### Abstract

**Introduction:** *Congenital malformation are structural, morphological, molecular or functional abnormalities that occur during intrauterine life and are detected prenatally, natally or postnatally. Ultrasonography is the universally accepted imaging method for the prenatal detection of most anomalies.* **General objective:** *To determine the prevalence of Congenital malformation diagnosed prenatally by ultrasound in a hospital of high complexity in Cali, Colombia during the period of 2012-2017.* **Methods:** *A retrospective descriptive study was carried out that included 576 live and dead newborns with prenatal or postnatal diagnosis of some congenital malformation, born in the Fundación Valle (high complexity complexity hospital and referral center) between January 2012 and December 2017. Information on the diagnosis and type of malformation, sociodemographic data of the parents and exposure to risk factors during pregnancy were collected from the medical records. This information also feeds the Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations. The database was stored in the BDClinic application. Descriptive analysis was carried out with frequency tables, using STATA version 14.1. Results: A prenatal ultrasound detection rate of Congenital malformation of 68.6% was found. The most detected malformations in order of frequency by affected system were circulatory (41%), central nervous (20.5%), musculoskeletal (15.2%), urinary (7.6%) and chromosomal abnormalities (5.1%). Conclusions: The prenatal detection rate finding evidence that there is probably an improvement in the implementation of prenatal care programs, since the figures exceed the statistics previously reported in the national (32.5%) and international (61.4%) literature.*

**Keywords:** congenital abnormalities, prenatal diagnosis, prenatal ultrasonography, prenatal care, genetic diseases

### Resumen

**Introducción:** Las malformaciones congénitas son anomalías estructurales, morfológicas, moleculares o funcionales que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan prenatal, natal o posnatalmente. La ultrasonografía es el método imagenológico universalmente aceptado para la detección prenatal de la mayoría de las anomalías. **Objetivo general:** Determinar la prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente por ultrasonido en un hospital de alta complejidad en Cali, Colombia, durante el periodo de 2012-2017. **Métodos:** Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo que incluyó 576 recién nacidos vivos y muertos con diagnóstico prenatal o postnatal de alguna malformación congénita, nacidos en el Hospital Universitario Fundación Valle del Lili (hospital de alta complejidad y centro de referencia), entre enero de 2012 y diciembre de 2017. Se recopiló información sobre el diagnóstico y tipo de malformación, datos sociodemográficos de los padres y exposición a factores de riesgo durante el embarazo a partir de las historias clínicas. Esta información alimenta también el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas. La base de datos fue almacenada en el aplicativo BDClinic. Se realizó un análisis descriptivo con tablas de frecuencia, mediante STATA versión 14.1. **Resultados:** La tasa de detección prenatal por ultrasonido de recién nacidos malformados fue 68.6%. Las malformaciones más detectadas en orden de frecuencia por sistema afectado fueron el circulatorio (41%), el nervioso central (20.5%), el osteomuscular (15.2%), el urinario (7.6%) y, luego, las anomalías cromosómicas (5.1%). **Conclusiones:** La tasa de detección prenatal encontrada evidencia que probablemente hay una mejoría en la implementación de los programas de atención prenatal, ya que las cifras superan las estadísticas reportadas previamente en la literatura nacional (32.5%) e internacional (61.4%).

**Palabras claves:** anomalías congénitas, diagnóstico prenatal, ultrasonografía prenatal, atención prenatal, enfermedades genéticas congénitas

### Introducción

Las malformaciones congénitas (MC) son anomalías estructurales, morfológicas, moleculares o funcionales, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan prena-

tal, natal o posnatal.<sup>1</sup> A nivel mundial la prevalencia es del 3% en nacidos vivos (NV) y del 10-15% en nacidos muertos, siendo una de las cinco primeras causas de mortalidad en lactantes, y son responsables de 10 a 25% de

las admisiones en urgencias pediátricas.<sup>2-5</sup> En Colombia, la prevalencia de MC fluctúa entre 1.7 y 7.4 por 100 NV; existe una variación interregional, por ejemplo, en Cali la prevalencia es de 3.1% en instituciones de mediana y alta complejidad, siendo más frecuente las cardiopatías, hidronefrosis, defectos de la pared abdominal, hidrocefalia, polidactilia, apéndices preauriculares, pie equino varo y hemangiomas.<sup>4</sup> Los factores de riesgo para MC incluyen factores ambientales, farmacológicos (deficiencia o baja suplementación de ácido fólico), tóxicos, condiciones maternas (edad, genética, antecedentes de malformaciones previas), infecciones (rubéola, toxoplasmosis, zika, sífilis, citomegalovirus), entre otros.<sup>6</sup>

El diagnóstico prenatal de MC emplea pruebas invasivas (biopsia corial, amniocentesis clásica y cordocentesis) y no invasivas (marcadores bioquímicos y ecográficos),<sup>7-9</sup> y es la ultrasonografía el método imagenológico universalmente aceptado, no solo para evaluar el desarrollo fetal y la viabilidad fetal, sino también para la detección de MC,<sup>10,11</sup> y para considerar la necesidad de intervenciones perinatales de acuerdo al riesgo perinatal.

Teniendo en cuenta que no hay una caracterización sobre la población objeto de estudio, es de suma importancia determinar la prevalencia de malformaciones congénitas que son diagnosticadas por ultrasonido en el periodo prenatal de aquellos pacientes que nacen en nuestra institución.

## Materiales y métodos

Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo que incluyó a todos los recién nacidos vivos y muertos con diagnóstico prenatal o posnatal de alguna malformación congénita y cuyo nacimiento fue atendido en el Hospital Universitario Fundación Valle del Lili (FVL) durante el periodo de 2012 a 2017. FVL es un centro de alta complejidad y centro de referencia del Sur Occidente Colombiano, que atiende los recién nacidos catalogados como de "alto riesgo perinatal" (aquellos con sospecha o diagnóstico de algún defecto congénito), por lo que recibe un número importante de casos, ya que es un hospital de área de influencia de 5 a 6 millones de habitantes aproximadamente.

## Recolección de la información

La información de los sujetos con MC nacidos en FVL se ingresó a la base de datos del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC). La información se obtuvo al aplicar el cuestionario o ficha del ECLAMC a los padres/acudientes de los sujetos y se completó con los datos extraídos de las historias clínicas de cada paciente y en el caso que no estuviese la información se indicó como opción: se desconoce. La ficha ECLAMC contenía preguntas sobre el diagnóstico y tipo de malformación, datos sociodemográficos de los padres y exposición a factores de riesgo durante el embarazo.<sup>14</sup> Para este estudio solo fueron seleccionados los sujetos cuyo diagnóstico se realizó de manera prenatal.

## Análisis estadístico

Posteriormente, los datos se almacenaron en una base de datos de Excel, la cual fue sometida a revisión mediante un análisis exploratorio para evaluar datos faltantes y datos extremos y, una vez corregidos errores detectados, la información fue importada al aplicativo BDclinic. De manera consiguiente, se realizó un análisis descriptivo con tablas de frecuencia, mediante STATA versión 14.1, así como un análisis univariado con todas las variables numéricas. Para evaluar la distribución de los datos se aplicó

una prueba de Shapirowill o Kolmogorov y en aquellas variables que tenían distribución normal o paramétrica se resumieron los datos con media y desviación estándar y en aquellas que tenían distribución no normal se usó la mediana y el rango intercuartílico.

## Consideraciones éticas

Este estudio se acogió a las normas internacionales de investigación del *Council for International Organizations of Medical Sciences* (CIOMS), a la Declaración de Helsinki y al Código de Núremberg, así como a la normativa colombiana consignada en el artículo 11 de la Resolución 8430 de 1993. La investigación fue aprobada por el Comité de Ética en Investigación Biomédica de la institución.

## Resultados

De 2012 a 2017 se recopiló información de 576 pacientes que cumplieron los criterios de inclusión. De estos 576, 422 (73.3%) fueron diagnosticados mediante ultrasonografía con alguna MC y, de estos, 395 (68.6%) correspondieron a diagnóstico prenatal. El porcentaje restante corresponde a aquellos cuyo diagnóstico no se rea-

**Tabla 1.** Características demográficas maternas y paternas de los casos diagnosticados prenatalmente mediante ultrasonografía.

Características demográficas	Diagnóstico prenatal, n = 395 (%)
<b>Residencia</b>	
Cali	227 (57.5)
Otros municipios	148 (37.5)
SD	20 (5.1)
<b>Estrato</b>	
1	40 (10.1)
2	28 (7.1)
3	52 (13.2)
4	12 (3)
5	10 (2.5)
6	6 (1.5)
SD	247 (62.5)
<b>Maternas</b>	
Edad (años)*	27 (22-33)
≤ 17	26 (6.6)
18-34	292 (73.9)
≥ 35	76 (19.2)
SD	1 (0.3)
Escolaridad	
Ninguna	2 (0.5)
Primaria incompleta	13 (3.3)
Primaria completa	16 (4.1)
Secundaria incompleta	67 (17)
Secundaria completa	151 (38.2)
Universitaria incompleta	35 (8.9)
Universitaria completa	67 (17)
SD	44 (11.1)
<b>Paternas</b>	
Edad (años)*	31 (25-36)
≤ 17	2 (0.5)
18-34	204 (51.6)
≥ 35	94 (23.8)
SD	95 (24.1)
Escolaridad	
Ninguna	0
Primaria incompleta	8 (2)
Primaria completa	23 (5.8)
Secundaria incompleta	43 (10.9)
Secundaria completa	123 (31.1)
Universitaria incompleta	26 (6.6)
Universitaria completa	76 (19.2)
SD	96 (24.3)

\*Mediana  
SD, se desconoce

**Tabla 2.** Tipo de malformaciones evidenciadas por cada año del estudio.

Tipo de malformación congénita	2012	2013	2014	2015	2016	2017	Total (%)
Sistema circulatorio	20	25	25	37	32	23	<b>162 (41)</b>
Sistema nervioso central	11	10	17	8	24	11	<b>81 (20.5)</b>
Sistema osteomuscular	11	10	14	8	13	4	<b>60 (15.2)</b>
Sistema urinario	1	6	5	10	5	3	<b>30 (7.6)</b>
Anormalidades cromosómicas	2	0	4	13	1	0	<b>20 (5.1)</b>
Boca, labio y paladar	1	3	1	1	6	0	<b>12 (3)</b>
Sistema gastrointestinal	1	1	3	2	1	2	<b>10 (2.5)</b>
Sistema respiratorio	0	4	2	1	1	1	<b>9 (2.3)</b>
Otras malformaciones	1	1	1	0	2	2	<b>7 (1.8)</b>
Ojos, cara y cuello	0	0	0	3	0	1	<b>4 (1)</b>
Total general	48	60	72	83	85	47	<b>395</b>

**Tabla 3.** Malformaciones más frecuentes por sistema y respectivo porcentaje de detección prenatal por ultrasonido.

Tipo de malformación	Número de malformados	Detección positiva	Detección negativa	Porcentaje de detección (%)
<b>Sistema circulatorio</b>				
Comunicación interventricular	78	60	18	76.9
Conducto arterioso permeable	48	37	11	77
Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico	33	32	1	97
Comunicación interauricular	35	27	8	77.1
<b>Sistema nervioso central</b>				
Hidrocefalo congénito	47	41	6	87.2
Microcefalia	20	13	7	65
Espina bífida	12	9	3	75
Malformaciones congénitas del cuerpo calloso	13	7	6	53.8
<b>Sistema osteomuscular</b>				
Hernia diafragmática congénita	21	15	6	71.4
Gastrosquisis	23	15	8	65.2
Exonfalos	9	9	0	100
<b>Sistema urinario</b>				
Hidronefrosis congénita	25	18	7	72
Displasia renal	5	5	0	100
<b>Anomalías cromosómicas</b>				
Síndrome de Down	22	15	7	68.2
Síndrome de Edwards	4	3	1	75

lizó mediante ultrasonido (23.3%) y aquellos en los cuales se desconocía si el mecanismo de diagnóstico fue la ecografía (3.4%). También es de importancia mencionar que, de la población a estudio (los 395 pacientes diagnosticados prenatalmente mediante ultrasonido), 167 (42.3%) fueron catalogados como polimalformados.

En cuanto a las características sociodemográficas (Tabla 1), 227 (57.5%) de los casos tenían residencia en Cali, 148 (37.5%) en otros municipios y el porcentaje restante (5.1%) no tenía información sobre esta variable. La mediana de edad gestacional materna al momento del diagnóstico fue de 27 años (rango intercuartílico [RI] 22-33), la mediana de edad paterna fue de 31 años (RI 25-36) y respecto a la escolaridad se encontró que más de 150 (> 38%) maternas habían culminado su bachillerato, iniciado o terminado su vida universitaria, distribución similar observada en los padres, siendo para ambos el grado de escolaridad más presentado la secundaria completa.

Como se indica en la Tabla 2, respecto a las malformaciones de los 395 casos diagnosticados prenatalmente mediante ultrasonido, los sistemas afectados

más frecuentes fueron el sistema circulatorio (41%), el sistema nervioso central [SNC] (20.5%), el sistema osteomuscular (15.2%), el sistema urinario (7.6%) y las anomalías cromosómicas (5.1%).

Dentro de estos sistemas, las malformaciones con mayor frecuencia presentadas para el sistema circulatorio fueron la comunicación interventricular, el conducto arterioso permeable, el síndrome del corazón izquierdo hipoplásico y la comunicación interauricular; para las enfermedades congénitas del SNC se encontró hidrocefalo congénito, microcefalia, espina bífida y malformaciones congénitas del cuerpo calloso; en cuanto al sistema osteomuscular se presentó con más frecuencia la hernia diafragmática congénita, gastrosquisis, exonfalos, otras malformaciones congénitas de la pared abdominal y pie equino varo; en el sistema urinario se detectó hidronefrosis congénita y displasia renal y, en cuanto a las anomalías cromosómicas las más descritas en los pacientes fueron síndrome de Down y síndrome de Edwards. En la Tabla 3 se puede observar el porcentaje de detección prenatal de estas anomalías mencionadas, obteniéndose las cifras más altas para el exonfalos, la displasia renal, el síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, el hidrocefalo congénito y la comunicación interauricular.

En lo concerniente a la exposición de los factores que se consideran de riesgo para la aparición de MC (Tabla 4), se evidenció que de la muestra (n = 395), el 98% realizó control prenatal y 86.3% asistió a más de 4 controles. Dentro de los factores genéticos, la distribución de los pacientes con antecedentes familiares de malformaciones u ocurrencia de consanguinidad se representaron respectivamente con 7.6% y 1.8%.

Dentro de la categoría de factores ambientales se detectó que 259 (65.6%) pa-

cientes recibieron vacunación durante el embarazo, solo 47 (11.9%) utilizaron el ácido fólico preconcepcional y 210 (53.2%) ingirieron ácido fólico durante el primer trimestre. También se reportaron 277 (70.1%) y 249 (63%) pacientes que recibieron otros suplementos, como los son el sulfato ferroso y el calcio respectivamente. En cuanto a la exposición a sustancias tóxicas, 39 (9.9%) pacientes ingirieron alcohol durante el embarazo, 8 (2%) fumaron tabaco y 4 (1%) consumieron otras sustancias psicoactivas.

## Discusión

La tasa de detección prenatal por ultrasonido encontrada en la población a estudio fue de 68.6%, cifra que supera las estadísticas reportadas previamente en la literatura nacional,<sup>13</sup> como lo es el estudio de Gómez en tres hospitales de Bogotá que reportó una tasa de 32.5%.<sup>14</sup> De igual manera, la cifra calculada en FVL también se equipará o inclusive supera las tasas informadas a nivel mundial, por ejemplo el estudio EUROFETUS, el cual presentó una tasa de detección prenatal de 61.4%.<sup>1</sup> Estas estadísticas, aunque son comparables, también tienen

**Tabla 4.** Factores de riesgo asociados a la aparición de malformaciones congénitas.

Factores de riesgo	Diagnóstico prenatal			Total general
	NO, n = 160 (%)	Sí, n = 395 (%)	SD-NA	
<b>Control prenatal</b>				
Sí	148 (92.5)	387 (98)	20	555
NO	9 (5.6)	2 (0.5)	0	11
SD	3 (1.9)	6 (1.5)	1	10
<b>Pobre control prenatal (&lt; 4 consultas)</b>				
< 4	13 (8.1)	29 (7.3)	1	43
≥ 4	126 (78.8)	341 (86.3)	19	486
SD	9 (5.6)	17 (4.3)	0	26
<b>Factores genéticos</b>				
<b>Consanguinidad</b>				
Sí	2 (1.3)	7 (1.8)	0	9
NO	129 (80.6)	330 (83.5)	16	475
SD	29 (18.1)	58 (14.7)	5	92
<b>Antecedentes familiares</b>				
Sí	22 (13.8)	30 (7.6)	1	53
NO	104 (65)	297 (75.2)	13	414
SD	34 (21.3)	68 (17.2)	7	109
<b>Factores ambientales</b>				
<b>Vacunación</b>				
Sí	97 (60.6)	259 (65.6)	17	373
NO	41 (25.6)	82 (20.8)	1	124
SD	22 (13.8)	54 (13.7)	3	79
<b>Ácido fólico preconcepcional</b>				
Sí	10 (6.3)	47 (11.9)	0	57
NO	124 (77.5)	292 (74)	1	417
SD	26 (16.25)	56 (14.2)	20	102
<b>Ácido fólico primer trimestre</b>				
Sí	69 (43.1)	210 (53.2)	1	280
NO	65 (40.6)	128 (32.4)	0	193
SD	26 (16.3)	57 (14.4)	20	103
<b>Sulfato ferroso</b>				
Sí	100 (62.5)	277 (70.1)	1	378
NO	34 (21.3)	62 (15.7)	0	96
SD	26 (16.25)	56 (14.2)	20	102
<b>Calcio</b>				
Sí	90 (56.3)	249 (63)	1	340
NO	44 (27.5)	90 (22.8)	0	134
SD	26 (16.25)	56 (14.2)	20	102
<b>Ingesta de alcohol</b>				
Sí	11 (25.6)	39 (9.9)	4	54
NO	126 (78.8)	308 (78)	13	447
SD	23 (14.3)	48 (12.1)	4	75
<b>Cigarrillo</b>				
Sí	8 (5)	8 (2)	0	16
NO	130 (81.3)	335 (84.8)	17	482
SD	22 (13.8)	52 (13.2)	4	78
<b>Otras sustancias psicoactivas</b>				
Sí	2 (1.3)	4 (1)	0	6
NO	137 (85.6)	346 (87.6)	17	500
SD	21 (13.1)	45 (11.4)	4	70

NA, no aplica; SD, se desconoce.

sesgos, ya que la mayoría de los pacientes que llegan a esta institución de mayor complejidad son referidos del área de influencia de todo el Valle del Cauca y Cauca y, por ende, si son admitidos en la institución es porque ya tienen una ecografía que demuestra alguna malformación congénita simple o compleja, situación que claramente sobreestima la tasa descrita.

Dentro del estudio, se encontró una prevalencia de 42.3% de pacientes polimalformados, es decir que por cada año del estudio se va a evidenciar más malformaciones detectadas que pacientes ingresados, ya que un solo paciente podría tener 2 o más malformaciones y estas se cuentan por separado. Este resultado es comparable con otros estudios colombianos, por ejemplo el

de Molina, quien describió una prevalencia de pacientes con más de un sistema afectado del 30%.<sup>15</sup> A su vez, en el estudio de Molina mencionan en orden de frecuencia los sistemas más afectados los cuales son el sistema nervioso central (37%), el sistema cardiovascular (28%), el sistema genitourinario (23%), el sistema torácico (18%) y el sistema musculoesquelético (17%), todos los cuales conservan parcialmente una distribución similar a la observada en el estudio en cuestión.

Con respecto a los controles prenatales de los pacientes, se logró evidenciar que casi el 100% de la población realizó control prenatal durante la gestación y 86.32% tuvo adherencia a un adecuado control prenatal, considerado como la asistencia a más de 4 citas. Dicha situación pone de manifiesto que el adecuado seguimiento de las pacientes en las consultas ginecoobstétricas posiblemente haya contribuido a aumentar la tasa de detección prenatal de malformaciones congénitas hallada en el estudio.

En cuanto a los factores ambientales descritos por la población a objeto, se encontró que solo el 11.9% recibió ácido fólico preconcepcional, componente que claramente se sabe contribuye a la prevención de aparición de malformaciones congénitas del SNC, como lo es la espina bifida. Por lo tanto, dicho lo anterior, se podría considerar la asociación de la deficiencia del ácido fólico con la aparición de ciertas malformaciones presentadas, así como también el uso de ciertos factores ambientales (alcohol, cigarrillo y sustancias psicoactivas) pudo haber contribuido a estas patologías pese a su bajo porcentaje encontrado (9.9%, 2% y 1% respectivamente).

El alcohol es un factor de riesgo modificable, es considerado un teratógeno humano en múltiples sistemas orgánicos, con mayor respaldo bibliográfico en los defectos cardíacos, las hendiduras orales y las hernias; también tiene evidencia, aunque menor, con respecto a los problemas urinarios, gastrointestinales y genitales.<sup>16</sup> El reporte de ingesta de alcohol durante el embarazo, tan significativo en nuestra cohorte, evidencia la necesidad de campañas educativas sobre la prevención de su consumo en mujeres en edad fértil y con deseo reproductivo.

Como ventaja del estudio, se encuentra la importancia en haber podido contar con el ECLAMC como registro de información, el cual funciona como programa de investigación de las anomalías congénitas del desarrollo en nacimientos hospitalarios latinoamericanos, siendo reconocido por la OMS como centro colaborador para la prevención de las malformaciones congénitas, además que también actúa como sistema de vigilancia epidemiológica, observando sistemáticamente las fluctuaciones en las frecuencias de las diferentes malformaciones.<sup>17</sup>

Finalmente, las tasas de detección prenatal por ultrasonido evidencian una posible mejora en la implementación de políticas públicas orientadas a la realización adecuada de ecografías prenatales dentro de las semanas de gestación recomendadas. Esto permite identificar anomalías detectables cuando el examen es realizado por personal calificado, y tratables cuando el paciente es derivado a un centro de complejidad adecuado. Sin embargo, la vigilancia epidemiológica no debe limitarse al informe de estas alteraciones, ya que, a largo plazo, en lo que respecta al diagnóstico y tratamiento de malformaciones, es posible incorporar estrategias que aumenten la tasa de detección y mejoren la rehabilitación de los menores afectados. Esto no solo minimizaría el impacto emocional en las familias, sino que también ayudaría a

crear conciencia entre los profesionales de la salud y las entidades gubernamentales, como el Ministerio de Salud y Protección Social, sobre la importancia de estas anomalías.

Se recomienda y es esencial que el personal de salud se mantenga actualizado sobre las malformaciones congénitas más frecuentes en la población y que se fomente la concienciación sobre su impacto, tanto en los padres como en las instituciones responsables. Un programa de

control prenatal adecuado, con un seguimiento oportuno, es clave para prevenir o mitigar complicaciones durante el embarazo. La detección prenatal no solo optimiza el uso de recursos, sino que también ofrece soluciones anticipadas, prepara a las familias y a los equipos médicos, y brinda esperanza en cuanto a las alternativas de tratamiento. Sin esta intervención temprana, las consecuencias tanto para la madre como para el recién nacido pueden ser más graves e irreversibles.

Copyright © Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC), 2024  
www.siic.salud.com

### *Los autores no manifiestan conflictos de interés*

**Agradecimientos:** A la Universidad ICESI y a la Fundación Valle del Lili por permitir la realización de este estudio.

### **Bibliografía**

1. Cano GAR. Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas; una política ausente en Colombia. *Rev Med.* 24(1):102-110. Disponible en: <https://revistas.unimilitar.edu.co/index.php/rmed/article/view/2764>
2. Valdés JM, Blanco A. ME, Kofman S, Mutchinick O. Defectos congénitos en el Hospital General de México. Frecuencia observada durante 10 años mediante el RYVEMCE. *Rev Méd Hosp Gen Méx* 60(4): 181-187, oct.-dic. 1997. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-225133>
3. Pachajoa H, Ariza Y, Isaza C, Méndez F. Defectos congénitos mayores en un hospital de tercer nivel en Cali - Colombia. 2004 – 2008. 2011; Disponible en: <https://repositorio.unal.edu.co/handle/unal/28517>
4. Pachajoa H, Villota VA, Cruz LM, Ariza Y. Prevalencia de defectos congénitos diagnosticados en el momento del nacimiento en dos hospitales de diferente nivel de complejidad, Cali, Colombia, 2012-2013. *Biomédica (Bogotá)*;35(2): 227-234, abr.-jun. 2015. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-41572015000200011](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-41572015000200011)
5. Ruiz Botero F, Ariza Araujo Y, Pachajoa H. Supervivencia durante el primer año de recién nacidos con defectos congénitos. *Salud(i)Ciencia.* 22(7):618-624, Nov 2017.
6. Porras-Hurtado GL, León-Castañeda OM, Molano-Hurtado J, Quiceno SL, Pachajoa H, Montoya JJ. Prevalencia de defectos congénitos en Risaralda, 2010-2013. *Biomédica*; 36(4):556-563, Abr 2016. Disponible en: <https://www.redalyc.org/journal/843/84348515009/html/>
7. Guía de práctica clínica: Diagnóstico prenatal de los defectos congénitos. Cribado de anomalías cromosómicas. *Diagnóstico Prenat.* 24(2):57-72, Abr 2013. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-diagnostico-prenatal-327-articulo-guia-practica-clinica-diagnostico-prenatal-S2173412712001059>
8. Nicolaidis KH, Azar G, Byrne D, Mansur C, Marks K. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy. *BMJ.* 304(6831):867-869, Abr 1992.
9. Snijders RJM, Thom EA, Zachary JM, Platt LD, Greene N, Jackson LG, et al. First-trimester trisomy screening: nuchal translucency measurement training and quality assurance to correct and unify technique. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 19(4):353-359, Abr 2002.
10. Wapner R, Thom E, Simpson JL, Pergament E, Silver R, Filkins K, et al. First-Trimester Screening for Trisomies 21 and 18. *N Engl J Med.* 349(15):1405-1413, Sep 2003.
11. Sherod C, Sebire NJ, Soares W, Snijders RJM, Nicolaidis KH. Prenatal diagnosis of trisomy 18 at the 10–14-week ultrasound scan. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 10(6):387-390, 1997. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1046/j.1469-0705.1997.10060387.x>
12. Castilla EE, Orioli IM. ECLAMC: The Latin-American collaborative study of congenital malformations. *Community Genet.* 7(2-3):76-94, 2004.
13. García MA, Imbachí L, Hurtado PM, Gracia G, Zarante I. Detección ecográfica de anomalías congénitas en 76.155 nacimientos en Bogotá y Cali, 2011-2012. *Biomédica (Bogotá)*;34(3): 379-386, July-Sept. 2014. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-41572014000300008](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-41572014000300008)
14. Gómez-Ruiz JC, Fernández N, Páez P, Zarante IM. Detección de anomalías congénitas en 12.760 nacimientos de tres hospitales en la Ciudad de Bogotá, Colombia 2004-2005 mediante ecografía prenatal. *Rev Colomb Obstet Ginecol.* 58(3):194-201, Sep 2007. Disponible en: <https://revista.fecolsog.org/index.php/rcog/article/view/451>
15. Molina Giraldo S, Alfonso-Ospina L, Parra Meza C, Lancheros García EA, Rojas Arias JL, Acuña Osorio E. Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas por ultrasonido: tres años de experiencia en una unidad de medicina materno fetal universitaria. *Ginecol Obstet México.* 83(11):680-689, 2015.
16. Dylag KA, Anunziata F, Bandoli G, Chambers C. Birth Defects Associated with Prenatal Alcohol Exposure - A Review. *Children.* 10(5):811, Abr 2023.
17. Poletta FA, Gili JA, Castilla EE. Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC): A model for health collaborative studies. *Public Health Genomics.*17(2):61-67, 2014.

**Información relevante**

# Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente por ultrasonido en un hospital de alta complejidad

## Respecto de la autora

**Daniela Vela Ríos.** Egresada del programa de Medicina de la Universidad ICESI. Médica asistencial del área de cirugía, Clínica Valle Salud, Cali, Colombia.

## Respecto del artículo

La detección temprana de malformaciones congénitas ahorra recursos, ofrece soluciones, prepara a las familias y brinda esperanzas en cuanto a opciones de tratamiento. La tasa de detección prenatal encontrada evidencia que probablemente hay una mejoría en la implementación de programas de atención prenatal. Un adecuado control prenatal previene complicaciones y mejora los desenlaces neonatales.

## La autora pregunta

Los defectos congénitos son anomalías estructurales, morfológicas, moleculares o funcionales que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan prenatal, natal o postnatalmente. La ultrasonografía es el método imagenológico universalmente aceptado para la detección prenatal de la mayoría de las anomalías y es importante realizarla en el primer trimestre (semana 11-13.6) como tamizaje genético.

**El aumento de la tasa de detección por ultrasonografía se logra gracias a:**

- A** Personal idóneo.
- B** La implementación de políticas públicas.
- C** Centros de alta complejidad obstétrica.
- D** Registros de malformaciones congénitas.
- E** Todas las respuestas son correctas.

**Corrobore su respuesta:** <https://www.siicsalud.com/dato/evaluacioneshtm.php/175057>

## Palabras clave

anomalías congénitas, atención prenatal, diagnóstico prenatal, enfermedades genéticas congénitas, ultrasonografía prenatal

## Keywords

*congenital abnormalities, prenatal care, prenatal diagnosis, genetic diseases inborn, ultrasonography prenatal*

## Lista de abreviaturas y siglas

CIC, Centro de Investigaciones Clínicas; CIOMS, *Council for International Organizations of Medical Sciences*; ECLAMC, Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas; FVL, Fundación Valle del Lili; NV, nacidos vivos; OMS, Organización Mundial de la Salud; RI, Rango intercuartilico; SNC, sistema nervioso central.

## Cómo citar

Vela Ríos D, Figueroa Paz R, Pachajoa HM. Prevalencia de malformaciones congénitas diagnosticadas prenatalmente por ultrasonido en un hospital de alta complejidad. *Salud i Ciencia* 26(2):78-83, Jul 2024.

## How to cite

Vela Ríos D, Figueroa Paz R, Pachajoa HM. Prevalence of congenital malformations diagnosed prenatally by ultrasound in a high-complexity hospital. *Salud i Ciencia* 26(2):78-83, Jul 2024.

## Orientación

Clínica, Diagnóstico, Epidemiología

## Conexiones temáticas

