

## Marcadores sonográficos en el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos

### *Sonographic markers in the prenatal diagnosis of birth defects*

Antonio César Núñez-Copo<sup>1</sup> \* <https://orcid.org/0000-0002-2427-866X>

<sup>1</sup> Centro Municipal Genética Médica. Santiago de Cuba, Cuba.

\* **Autor para la correspondencia:** [copo@infomed.sld.cu](mailto:copo@infomed.sld.cu)

#### RESUMEN

**Introducción:** La identificación de los marcadores sonográficos en el feto, como variaciones anatómicas de la normalidad, permite brindar una atención individualizada del riesgo genético prenatal, desde el asesoramiento genético.

**Objetivo:** Caracterizar los marcadores sonográficos en el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos.

**Métodos:** Se realizó un estudio retrospectivo, descriptivo y observacional entre enero 2015 a diciembre 2021 en 550 fetos en los que, mediante ecografía bidimensional se constató la presencia de marcadores sonográficos, en los tres trimestres de la gestación. Estimándose variables de interés clínico genéticas para la investigación, se empleó la estadística descriptiva para el procesamiento de la información.

**Resultados:** En 550 fetos (5,3 %) se corroboró algún tipo de marcador sonográfico con predominio de los craneoencefálicas en 254 (26,7 %) seguidos de los nefrourológicos en 136 (24,7 %), los cardiovasculares con 121 (22 %) y digestivos en 72 (13 %); los menos diagnosticados correspondieron a los del sistema osteomioarticular en solo 5 casos (0,9 %). En 104 fetos (2,5 %) hubo correlación entre el marcador sonográfico y el defecto congénito diagnosticado por ultrasonido bidimensional. El diagnóstico prenatal citogenético en líquido amniótico, para cromosopatías, fue realizado en 71 gestantes (12,9 %). Constatándose valor normal de la alfafetoproteína en 502 casos (91 %). La terminación voluntaria de la gestación, por la severidad del defecto congénito diagnosticado, fue aceptada por 50 parejas (9,09 %) y fue valorado el seguimiento en los restantes 500 fetos (90,9 %) por no presentar riesgos para la vida postnatal o en parejas negadas al proce

der terapéutico.

**Conclusiones:** La caracterización de los marcadores sonográficos en el diagnóstico de los defectos congénitos permitió apreciar su utilidad, no solo para el seguimiento y conducción de la gestación, sino para un asesoramiento genético individualizado.

**DeCS:** BIOMARCADORES; DIAGNÓSTICO PRENATAL; ANOMALÍAS CONGÉNITAS; ULTRASONOGRAFÍA PRENATAL; ASESORAMIENTO GENÉTICO.

---

## ABSTRACT

**Introduction:** Identifying sonographic markers in the fetus as anatomical variations of normality allows us to provide individualized prenatal genetic counseling and care.

**Objective:** To characterize sonographic markers in the prenatal diagnosis of birth defects.

**Methods:** A retrospective, descriptive, and observational study was carried out from January 2015 to December 2021 on 550 fetuses. The presence of sonographic markers was confirmed by means of two-dimensional ultrasound in the three trimesters of pregnancy. For this research, genetic variables of clinical interest were estimated, and descriptive statistics were used for information processing.

**Results:** Sonographic markers were confirmed in 550 fetuses (5.3%), predominantly possible cranioencephalic anomalies (26.7%), followed by nephrological and urological (24.7%), cardiovascular (22.0%), and digestive (13.0%) anomalies. The least common were osteomyoarticular anomalies, diagnosed in only five cases (0.9%). One hundred and four fetuses (2.5%) were diagnosed with structural congenital defects. Prenatal cytogenetic diagnosis of chromosomopathies in amniotic fluid was performed on 71 pregnant women (12.9%), and normal alpha-fetoprotein values were found in 502 cases. Voluntary termination of pregnancy was considered in 50 cases (9.09%) due to the severity of the diagnosed birth defect, while follow-up was considered in the remaining 500 cases (90.9%) as there were no risks to postnatal life or negative outcomes for the couple.

**Conclusions:** The predictive value of sonographic markers in prenatally diagnosing structural birth defects was demonstrated, as was their importance in genetic counseling.

**DeCS:** BIOMARKERS; PRENATAL DIAGNOSIS; CONGENITAL ABNORMALITIES; ULTRASONOGRAPHY, PRENATAL; GENETIC COUNSELING.

Recibido: 03/09/2024

Aprobado: 18/12/2025

## INTRODUCCIÓN

En Cuba, la atención prenatal es llevada a cabo de forma prioritaria en el primer nivel de atención, cuenta con una metodología muy bien establecida y una cronología bien fundamentada la cual garantiza un diagnóstico completo y un seguimiento adecuado de cada gestante hasta el final de su embarazo.<sup>(1)</sup>

Como parte integral de los cuidados prenatales está incluido la realización del ultrasonido obstétrico en cada uno de los tres trimestres de la gestación, los cuales, no solo permiten el diagnóstico de defectos congénitos,<sup>(1)</sup> sino, la identificación de marcadores sonográficos de posibles variaciones anatómicas estructurales o funcionales, asociadas al desarrollo embrionario fetal y así contribuir a individualizar la atención prenatal y la estimación del riesgo genético.<sup>(2)</sup>

Dentro de los marcadores sonográficos se describen la translucencia nuchal por encima del 95 percentil, hipoplasia o ausencia del hueso nasal, alteraciones en la permeabilidad del ductus venoso, los cuales resultan de alto valor para el diagnóstico de la posible presencia de aneuploidías y otras anomalías estructurales en el feto durante el primer trimestre; mientras que otros suelen ser denominados como marcadores generales, que igualmente resultan de gran utilidad en el diagnóstico de malformaciones fetales y síndromes genéticos como pliegue nuchal incrementado, focos ecogénicos a nivel de las cavidades cardíacas, pielectasia, quistes del plexo coroides, asas intestinales hiperrefringentes entre otros.<sup>(3, 4)</sup>

De hecho, la finalidad de establecer un posible diagnóstico prenatal (DPN) no solo radica en la prevención de enfermedades anterior al nacimiento, sino en permitir realizar un asesoramiento genético personalizado, en aquellos casos con un determinismo hereditario y de esta forma contribuir a disminuir la morbimortalidad neonatal.

Otro objetivo, referente al DPN, resulta identificar enfermedades que se benefician de terapia fetal o coordinar la derivación de estos casos a centros terciarios para un óptimo manejo perinatal por un equipo multidisciplinario; así como poder brindar asesoramiento genético sobre la terminación voluntaria de la gestación (TVG) en dependencia de la severidad del hallazgo.<sup>(5)</sup>

La detección de marcadores sonográficos en el feto, a través del estudio ecográfico prenatal motivó la realización del trabajo con el objetivo de caracterizar los marcadores sonográficos en el diagnóstico de los defectos congénitos durante los tres trimestres del embarazo en una población del municipio de Santiago de Cuba.

## MÉTODOS

Se realizó un estudio retrospectivo descriptivo y observacional en una población de 550 fetos seleccionados a través de un muestreo no probabilístico a criterio del investigador, en los cuales, mediante ecografía obstétrica bidimensional se describió la presencia de uno o más marcadores sonográficos en alguno de los tres trimestres del embarazo, pertenecientes al policlínico 28 de septiembre del municipio Santiago de Cuba, entre enero 2015 a diciembre 2021.

Definiéndose, por el investigador, como marcador sonográfico a toda variación anatómica de la normalidad en el feto detectada por ultrasonografía bidimensional y que pudiera asociarse a posibles defectos congénitos.

Analizándose las siguientes variables de estudio: edad materna en años cumplidos en correlación con el riesgo genético asociado: 19 años y menos (edad temprana riesgos para defectos congénitos), entre 20 y 34 (edad óptima para concebir) y con 35 y más años (riesgos de defectos cromosómicos de número y defectos congénitos). Edad gestacional en semanas a la identificación del marcador sonográfico: entre 11 y 13,6 semanas (primer trimestre), entre 14 y 26,6 (segundo trimestre) y con 27 o más semanas (tercer trimestre) de la gestación.

Ultrasonidos obstétricos realizados por años de estudio, número de casos donde se describió en el feto algún marcador sonográfico, en cuantos fue corroborado el defecto congénito y su prevalencia. Así como también fue analizado el total de ecografías por trimestres, fetos con marcadores o defectos congénitos en cada uno de ellos y la cobertura del programa de ultrasonido y causas que lo afectaron. De igual forma se procedió a comparar los resultados obtenidos con otras técnicas como la alfafetoproteína en suero materno (AFP/SM) y el diagnóstico prenatal citogenético (DPC) en líquido amniótico para cromosomopatías.

Los marcadores sonográficos fueron clasificados en dependencia de su ubicación por aparatos o sistemas cuando resultaron exclusivos y combinados cuando no lo fueron, así como sugestivos de aberraciones cromosómicas.

Valorándose la conducta médica a seguir en terminación voluntaria de la gestación (TVG) o en seguimiento según criterio médico o la no aceptación de la pareja previo asesoramiento genético acerca de los hallazgos y su repercusión sobre la calidad de vida posnatal.

Los datos fueron recolectados del registro lineal de la consulta de Genética Comunitaria del área de salud y del registro oficial de Defectos Congénitos del Centro Provincial de Genética Médica de Santiago de Cuba. La información obtenida fue procesada mediante el programa Microsoft Excel aplicándose métodos de la estadística descriptiva como la distribución de frecuencias absolutas y relativas porcentuales y tasas de incidencia. Los resultados fueron presentados en texto, tablas y gráfico.

El estudio se realizó de acuerdo con lo establecido en la Declaración de Helsinki sobre la investigación en seres humanos al cumplimentarse las normas éticas, en cuanto a la discreción, confiabili-

dad de la información y honestidad.

## RESULTADOS

En el grupo en estudio predominaron las edades maternas entre 20 a 34 años (375 para un 68,1 %) seguido de las de 19 años o menos (107) y las de 35 o más (68) con un 12,3 % y 12,7 % respectivamente. Más de la mitad de los casos (51,4 %) fueron evaluadas como bajo riesgo genético (283) y las otras 267 con riesgo genético incrementado para la descendencia (48, 5 %).

A su vez el 91 % de los casos (502) se le realizó la captación del embarazo antes de las 10,6 semanas, en el 84,5 % se constataron valores normales de alfafetoproteína en suero materno (465) y en el 12,9 % (71) fue realizado el diagnóstico prenatal citogenético en líquido amniótico para descartar aberraciones cromosómicas.

Los marcadores sonográficos, presentes en el feto, fueron referidos en número de uno en el 92,3 % (508) mientras que, en el 7,6 % (42) en número de dos o más; a su vez la edad gestacional en semanas entre 14 y 26,6 (391 para el 71 %) resultó el período donde con mayor frecuencia fueron descritos los mismos de forma indistinta.

Del total de ultrasonografías prenatales obstétricas realizadas, en el 5,3 % fue descrita la presencia de algún tipo de marcador sonográfico en el feto con una media anual estimada de 78,7 casos. Corroborándose la presencia de defectos congénitos en correlación con la presencia de marcadores sonográficos en 104 casos, lo cual representó una prevalencia general de 1,01 fetos con defectos congénitos por cada 10 000 ultrasonografías efectuados (Tabla 1).

Tabla 1 Comportamiento de los marcadores sonográficos en el diagnóstico prenatal de los defectos congénitos estructurales. Policlínico 28 de septiembre, 2015-2021.  
Municipio de Santiago de Cuba

Años de estudios	USD obstétricos realizados	Fetos con marcadores sonográficos	%	D C diagnosticados	%	Prevalencia DC por 10 000 USD.
2015	1 340	62	4,6	13	20,9	0,9
2016	1 509	77	5,1	13	16,8	0,8
2017	1 472	68	4,6	12	17,6	0,8
2018	1 526	79	5,1	19	24	1,2
2019	1 486	71	4,7	18	25,3	1,2
2020	1 431	93	6,4	16	17,2	1,1
2021	1 442	100	6,9	13	13	0,9
Total	10 206	550	5,3	104	18,9	1,01

Fuente: Registro Lineal de la consulta de Genética Comunitaria del área de salud.

Leyenda. USD (ultrasonido) DC (defecto congénito).

En la distribución de los marcadores sonográficos identificados por aparatos o sistemas según trimestre de la gestación, se puede observar como en el primer trimestre predominó el ductus venoso patológico como principal hallazgo, hacia el segundo la dilatación no patológica del cuerno posterior seguido de la pielectasia y la hiperrefringencia intestinal y en el tercer trimestre preponderaron las



las pielectasias (Tabla 2).

Tabla 2 Marcadores sonográficos por aparato o sistemas y su distribución por trimestres de la gestación

Marcadores sonográficos		Trimestres			Total
		I	II	III	
Cráneo Encefálico.	Discrepancia DBP/CC	2	9	0	11
	Cuerno posterior $\leq 10$ mm	0	84	15	99
	Cuerno posterior $\geq 11$ mm	0	8	5	15
	Quistes plexos coroideos	6	15	0	21
	Otros.	0	1	0	1
Cardiovasculares	Ductus venoso patológico	18	0	0	18
	Alteración frecuencia cardiaca	1	0	0	1
	Focos ecogénicos	0	51	0	51
	Defectos septales ventriculares $\leq 2,9$ mm	0	32	0	32
	Defectos septales ventriculares $\geq 3$ mm	0	6	0	6
	Anomalías de los Grandes vasos	0	10	0	10
	Derrame pericardio $< 3$ mm	0	0	1	1
	Otros	1	2	0	3
Nefrourológicas	Pielectasia $\leq 10$ mm	0	74	28	102
	Pielectasia $\geq 11$ mm	0	17	8	25
	Quistes renales	0	1	2	3
	Aumento ecogenicidad renal	0	1	0	1
	Alteración tamaño renal	0	0	1	1
	Otros	0	1	3	4
Digestivas	Hiperrefringencia intestinal	2	36	24	62
	Estomago dilatado	0	0	2	2
	Estomago pequeño	0	1	1	2
	Líquido libre en cavidad abdominal	0	2	1	3
	Asas intestinales dilatadas	0	1	2	3
	Otros	0	1	0	1
Alteración contorno de la pared abdominal		11	2	0	13
Intratorácica	Aumento ecogenicidad pulmonar	1	4	0	5
	Estructuras quística en tórax	0	3	0	3
	Derramen pleural	0	0	1	1
	Otros	0	1	0	1
SOMA	Discrepancia DBP / CC / LF.	0	2	2	4
	Otros	0	1	0	1
Cromosómicas	Translucencianucal $\geq 3$ mm	10	0	0	10
	Pliegue nucal aumentado $\geq 6$ mm	0	1	0	1
	Hipoplasia hueso nasal	2	0	0	2
Marcadores combinados		4	20	4	28
Otros marcadores		0	4	0	4
Total		56	392	102	550

Leyenda. SOMA (sistema osteomioarticular). DBP (Diámetro biparietal) CC (Circunferencia cefálica) LF (Longitud femoral).

La siguiente tabla muestra el total de los marcadores sonográficos antes mencionados en correlación con el número de defectos congénitos diagnosticados y la conducta terapéutica según valoración médica, apreciándose un predominio numérico de los defectos nefrourológicos (29,8 %) diagnosticados y los cromosómicos y alteración del contorno de la pared abdominal en lo referente a la TVG con el 46,1 % respectivamente (Tabla 3).

Tabla 3 Proporción de defectos congénitos diagnosticados y conducta médica seguida según grupo de marcadores sonográficos

Marcadores sonográficos	No.	% <sup>1</sup>	D C	% <sup>2</sup>	Sgto	% <sup>3</sup>	TVG	% <sup>3</sup>
Cráneo encefálicas	147	26,7	25	24	129	87,7	18	12,2
Cardiovasculares	121	22	11	10,5	117	96,6	4	3,3
Nefrourológicas	136	24,7	31	29,8	131	96,3	5	3,6
Digestivas	73	13,2	7	6,7	71	98,6	2	2,7
Alteración pared abdominal	13	2,3	7	6,7	7	53,8	6	46,1
Intratorácicas	10	1,8	4	3,8	7	70	3	30
SOMA	5	0,9	4	3,8	3	60	2	40
Cromosómicas	13	2,3	8	7,6	7	53,8	6	46,1
Marcadores combinados	28	5	5	4,8	24	85,7	4	14,2
Otros marcadores	4	0,7	2	1,9	3	80	2	25

Leyenda. DC (defectos congénitos), Sgto. (seguimiento de la gestación), TVG (terminación voluntaria de la gestación). SOMA (sistema osteomioarticular). %<sup>1</sup> (en base al total de casos con marcadores N=550) %<sup>2</sup> (en base al total de casos con DC N= 104) %<sup>3</sup> (en base al total de casos por aparato o sistemas).

Aunque 500 fetos se mantuvieron en seguimiento es de destacar, que de forma general, el 81 % (446) tuvo criterio para seguimiento por ultrasonografía contrario al 18,9 % (54 casos) que presentaron defectos congénitos que llevaron a plantear la TVG debido a la magnitud de los mismos y a su repercusión en la calidad de vida postnatal, previo asesoramiento genético a la pareja y familiares, en cuyo caso solo 50 parejas (92,5 %) aceptaron y 4 (7,40) optaron por continuar la gestación (Gráfico 1).

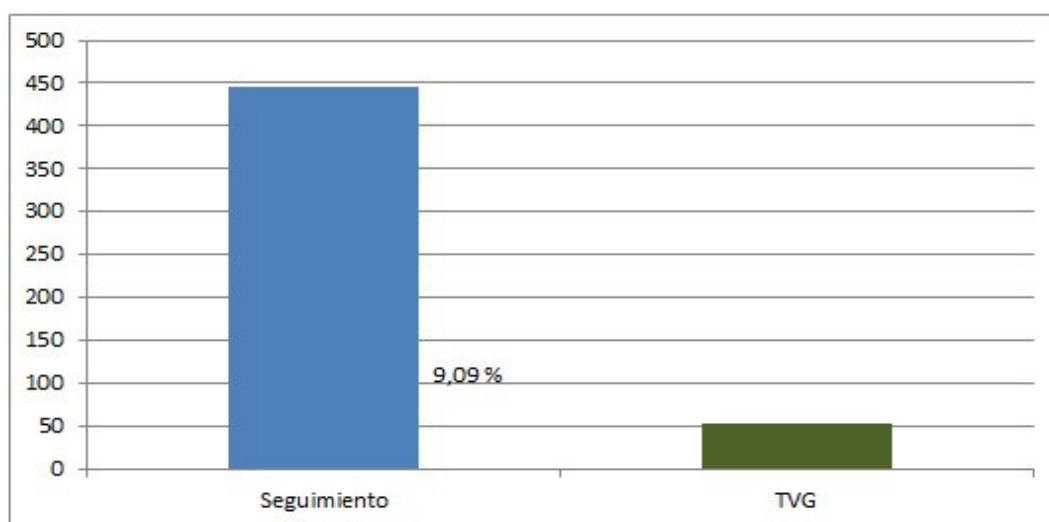


Gráfico 1. Proporción de casos en seguimiento o en terminación voluntaria de la gestación.

## DISCUSIÓN

La ultrasonografía prenatal en Cuba es realizada a todas las embarazadas con la perspectiva no solo del diagnóstico precoz de anomalías en el feto si no también, con la finalidad de orientar a las parejas en relación con el seguimiento, pronóstico y posibles desenlaces de la gestación. <sup>(1)</sup>

A criterio del autor, vinculado a la atención prenatal, resulta de vital importancia la identificación del riesgo de origen genético materno, que en correlación con otros estudios prenatales y en combinación con la ecografía bidimensional contribuyen a garantizar el estado de salud materno fetal.

El grupo etario entre 20 a 34 años, rango considerado como la etapa de la vida en que las féminas se reproducen con una mayor asiduidad al haber consolidado, en su mayoría, sus expectativas de vida resultó el que prepondero en esta investigación como en otras a fines como las realizadas por Iglesias et al.,<sup>(6)</sup> en la provincia Pinar del Rio, Fontaines y Cáceres <sup>(7)</sup> en un centro médico de Venezuela o Núñez et al.,<sup>(8)</sup> en el municipio de Santiago de Cuba.

Otro elemento a señalar por el autor resulta la determinación de alfafetoproteína en suero materno en el segundo trimestre del embarazo, parámetro que presentó un valor normal en más de las tres cuartas partes de los casos estudiados independiente de la presencia o no de defectos congénitos en el feto.

Presentándose con valores elevados en el 15,5 % a predominio de los casos con defectos del cierre

del tubo neural y de pared anterior abdominal coincidiendo con lo reportado por Núñez et al.,<sup>(8)</sup> y reafirmando su estrecha relación con estas anomalías del desarrollo embriofetal.

Otro aspecto resulta el número de fetos con marcadores sonográficos, del primer o segundo trimestre sugestivos de aberraciones cromosómicas dadas por aumento de la translucencia nuchal, hipoplasia del hueso nasal, entre otros, en los cuales se realizó DPC en líquido amniótico, donde solo en cuatro fetos de los 71 estudiados se obtuvo un cariotipo positivo para aneuploidías de número lo cual significó el 5,6 % en cuyos casos las parejas optaron por la TVG previo asesoramiento genético. Contrario a Gómez et al.,<sup>(3)</sup> que reportaron un mayor número de casos positivos para aneuploidias de número.

Referente a lo anterior es de señalar que en la mayoría de los casos el resultado del cariotipo resultó normal y que en una minoría no se pudo obtener crecimiento celular necesario para ofrecer un diagnóstico, por lo que se mantuvieron en seguimiento.

En consonancia con lo reseñado se encontró lo planteado por Vargas et al.,<sup>(5)</sup> que refieren que el diagnóstico de cromosomopatías, en su trabajo, estuvo relacionado con los marcadores indirectos y la edad materna avanzada como principal causa y a Barrueta et al.,<sup>(9)</sup> informaron la trisomía 21 como uno de los defectos congénitos mayores más frecuentes en la provincia Cienfuegos, en su mayoría diagnosticados prenatalmente y con TGV.

En otro sentido, como se ha planteado con anterioridad, no es posible obtener resultados similares cuando se aborda el diagnóstico de anomalías congénitas dado que cada país o región presenta características sociodemográficas y culturales que suelen tener una participación causal o predisponente en la aparición o en el desarrollo de los defectos congénitos.<sup>(6, 7, 8, 10)</sup>

En la investigación se pudo constatar que el 81,09 % de los fetos donde fue identificado algún marcador sonográfico no se corroboró defecto congénito alguno durante su seguimiento por ultrasonido bidimensional (446 casos) similar al estudio de Hernández et al.,<sup>(11)</sup> sobre el carácter predictivo de los marcadores sonográficos en los defectos congénitos y contrario a lo reportado por Iglesias et al.,<sup>(6)</sup> quienes refirieron un mayor número de casos negativos en su investigación.

En cuanto al número de defectos congénitos con diagnóstico prenatal y su prevalencia, existen variaciones en la bibliografía revisada, pero con reseña continua de la notabilidad de la ultrasonografía prenatal como base de la sospecha y diagnóstico de los defectos congénitos,<sup>(4, 6, 8, 10)</sup> en este trabajo. Así es el caso de Travieso et al.,<sup>(12)</sup> que refirieron no tener puntos de inflexión importantes en su curva de tendencia referente al diagnóstico prenatal de defectos congénitos durante el período que abarcó su estudio o lo referido por Leão et al.,<sup>(13)</sup> quienes refirieron una frecuencia del 64,27 %. Contrariamente Amador et al.,<sup>(14)</sup> en un estudio realizado en Guanabacoa que abarcó 10 años, que el 78,8 % de los neonatos en los cuales fue diagnosticado algún tipo de defecto congénito no tenía diagnóstico prenatal.



Acerca de la cobertura del programa de ultrasonido prenatal, en esta como en otra investigación estuvo por encima del 95 % en lapso de tiempo en que se realizó este estudio como es el caso de Faci et al.,<sup>(15)</sup> en Zaragoza; al contrario de Iglesias et al.,<sup>(6)</sup> que en su estudio refirieron una cobertura total y otro realizado en Brasil por Dulgheroff et al.,<sup>(16)</sup> donde solo el 18,6 % de la serie se realizó el ultrasonido en los tres trimestres.

En la investigación el autor señalo como un factor, que de forma negativa influyó en la cobertura del programa, las captaciones tardías de la gestación (3,36 %) y sobre el cual se debe influir con la finalidad de alcanzar un mayor promedio de estudios a realizar y así garantizar un diagnóstico precoz de defectos congénitos, una mejor evaluación y seguimiento de la gestante con marcadores sonográficos positivos.

Cuando se analiza la tabla número dos se constató que solo el 1,01 % de la muestra presentó algún tipo de defecto congénito lo cual coincide con otros estudios realizados en el país como el de Vargas et al.,<sup>(5)</sup> o el de Iglesias et al.,<sup>(6)</sup> y diferente a lo reportado por otras investigaciones como la de Dulgheroff et al.,<sup>(16)</sup> Ayala et al.,<sup>(17)</sup> y Giraldo y Ramírez,<sup>(18)</sup> en las cuales resultó superior el porcentaje de casos identificados, en especial en la etapa posnatal como resultado de la no aplicación de políticas referentes a la atención prenatal de forma protocolizada.

A criterio del autor los resultados obtenidos referentes a la prevalencia de defectos congénitos en Cuba están influenciados de forma positiva por la existencia de programas de genética con base poblacional en Cuba, que garantizan la accesibilidad total a las gestantes para la realización de los diferentes estudios prenatales desde el primer nivel de atención.

Los defectos congénitos que predominaron, inclusive en relación con el número de marcadores sonográficos, en la investigación resultaron los defectos nefrourológicos seguidos de los concernientes a las estructuras intracraneales y cardiovasculares, lo cual coincide con otro estudio similar realizado en el municipio de Santiago de Cuba,<sup>(8)</sup> y contrario a otra investigación realizada en Zaragoza España,<sup>(15)</sup> donde la malformaciones congénitas con mayor incidencia durante la gestación fueron las cardiopatías congénitas seguida de las cromosomopatías, o la realizada en ciudad de La Habana por Abadal et al.,<sup>(10)</sup> donde las más frecuentes fueron las anomalías del sistema nervioso y las cardiovasculares o la realizada en la provincia Pinar del Rio por Iglesias et al.,<sup>(6)</sup> donde resultaron las cardiovasculares y las renales la de mayor incidencia.

Inclusive, en otro estudio realizado en el municipio de Santiago de Cuba por Hernández y Ramírez,<sup>(19)</sup> en neonatos las malformaciones congénitas más frecuentes fueron las cardiovasculares y osteomioarticulares. Resultados que a criterio del autor pudieran estar relacionados con los estilos de vida, la posible influencia de los factores de riesgo ambientales y nivel sociocultural de las poblaciones estudiadas.

Si bien la terminación voluntaria de la gestación constituye una forma de prevención primaria de

los defectos congénitos, basada en opciones reproductivas post concepcional, no siempre es aceptada por parejas y familiares. Aunque en Cuba, según un estudio realizado por Rojas y Marcheco,<sup>(20)</sup> la mayoría de los participantes en dicha investigación concordaron con el aborto selectivo como opción reproductiva después del diagnóstico prenatal de defectos congénitos, específicamente en un 93 % ante enfermedades con peligro para la vida y 77,7 % ante otras situaciones graves.

Es de resaltar por el autor que del total de fetos con diagnóstico prenatal de defectos congénitos en solo 54 se corroboró la severidad del mismo ofreciéndoles a las parejas la opción de la TVG previo asesoramiento genético y solo fue aceptado dicho proceder terapéutico por 50 de ellas, respetándose la decisión de las parejas que optaron por continuar con la gestación (4 casos) independiente de la afectación en la calidad de vida postnatal del producto de la concepción. Otras investigaciones obtuvieron valores superiores de aceptación de la TVG en su muestra como las realizadas por Iglesias et al.,<sup>(6)</sup> o Núñez et al.<sup>(8)</sup>

## CONCLUSIONES

La caracterización de los marcadores sonográficos, como variantes de la anatomía fetal normal, en el diagnóstico de los defectos congénitos estructurales permitió apreciar su utilidad, no solo para el seguimiento y conducción de los casos en los cuales fueron descritos, sino para brindar un asesoramiento genético individualizado según correspondiera.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lugones Botell M. La importancia de la atención prenatal en la prevención y promoción de salud. Rev cuba obstet ginecol [Internet]. 2018 [citado 15 Ene 2023]; 44(1) Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revcubobsgin/cog-2018/cog181a.pdf>
2. Jiménez Moraleda B, Fuentes Marín MD, Sabanza Belloso M, López Gómez M, Miguel Molinos AC, Ciprian Negru G. El diagnóstico prenatal. Revista Sanitaria de investigación [Internet]. 2021. [citado 15 Ene 2023]; 9(2). Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/el-diagnostico-prenatal/>
3. Gómez D, Rosado L, Barrios-Martínez A, Soriano-Torres M, Torriani-Mendoza P, Castelví-López A; et al. Edad materna avanzada como factor de riesgo en el diagnóstico prenatal citogenético. Rev cuban genét comun [Internet]. 2022 [citado 16 Ene 2023]; 13(2). Disponible en: <https://revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/84>
4. Núñez- Sánchez GC, Gallardo-Gaona M, Velázquez-Torres B, Camarena-Cabrera DM, Acevedo-Gallegos S, Ramírez- Calvo JA. Rendimiento diagnóstico del ultrasonido del primer trimestre para

- alteraciones estructurales. Ginecología y Obstetricia México [Internet]. 2021 [citado 19 Ene 2023]; 89 (1): 5-13. Disponible en:  
<https://www.medigraphic.com/pdfs/ginobsmex/gom-2021/gom211b.pdf>
5. Vargas P, Mergudich T, Martinovic C, Córdova V, Valdés R, Luna D; et al. Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas y alteraciones cromosómicas: resultado de la experiencia CIMA F - Hospital Dr. Sótero Del Río. Revista Chilena de Obstetricia Ginecología [Internet]. 2020 [citado 30 Jul 2023]; 85(4): 358-65. Disponible en:  
<https://scielo.conicyt.cl/pdf/rchog/v85n4/0717-7526-rchog-85-04-0358.pdf>
6. Iglesias Rojas MB, Moreno Plasencia LM, Llambía Rodríguez L, Pérez Martínez C, Saíenz Padrón L. Detección de defectos congénitos por ultrasonido durante el diagnóstico prenatal. Rev cuban genét comun [Internet]. 2018 [citado 30 Jul 2023];6(3);12(3):e18. Disponible en:  
<http://revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/18>
7. Fontaines Rattia FM, Cáceres Gelvis M. Prevalencia de malformaciones congénitas fetales detectadas mediante ultrasonido. Revista Científica CMDLT [Internet]. 2021. [citado 30 Jul 2023]. 15 (1). Disponible en: <https://cmdlteditorial.org/index.php/CMDLT/article/view/30/26>
8. Núñez Copo AC, Gómez Pérez HP, Arguelles Arza M, Frómeta Montoya CI. Defectos congénitos diagnosticados por ultrasonografía bidimensional. Rev cuban med gen integr [Internet]. 2021 [citado 30 Jul 2023]; 37(1): e1226. Disponible en:  
<http://scielo.sld.cu/pdf/mgi/v37n1/1561-3038-mgi-37-01-e1226.pdf>
9. Barrueta Ordóñez T, FerriolDorticós D, Marín García M, Sosa Águila LM, Ocaña Gil MA. Vigilancia epidemiológica de los defectos congénitos en la provincia Cienfuegos. Revista Finlay [Internet]. 2021 [citado 30 Jul 2023]; 11 (1): 51-8. Disponible en:  
<https://www.medigraphic.com/pdfs/finlay/fi-2021/fi211g.pdf>
10. Abadal Borges GV, Valdivia Álvarez I. Diagnóstico ecográfico prenatal en el Centro Municipal de Genética Médica de Marianao, La Habana. Rev cuban med gen integr [Internet]. 2022 [citado 10 Ago 2023]; 38 (2): e1598. Disponible en:  
[http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S086421252022000200006&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S086421252022000200006&lng=es)
11. Hernández-Nápoles G, Hernández-Rodríguez M, Muñoz-Rodríguez M, Arrieta-García R, Mirón-Fulgoso C, Alonso-Benavente M. Marcadores ecográficos prenatales predictores de defectos congénitos por sistemas de órganos. Revista Ciencias Médicas [Internet]. 2023 [citado 10 Ene 2024]; 27 (2023): e5940. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/5940>
12. Travieso-Tellez A, Falcón-Fonte Y, Cabrera-Rodríguez N, Sainz-Padrón L, Sainz-Padrón L, Licourt-Otero D. Caracterización epidemiológica de los defectos congénitos mayores en Pinar del Río. Rev cuban genét comun [Internet]. 2022 [citado 16 Dic 2023]; 13 (2) Disponible en:  
<https://revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/98>

13. Leão de Moraes C, Cruz e Melo N, Naves do Amaral W. Frequência das anomalias congênitas no centro-oeste brasileiro e a associação com fatores de risco materno: estudo caso-controle. *Revista Brasileira de Ginecologia Obstetrica* [Internet]. 2020 [citado 30 Ago 2023]; 42(4):188–193. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/rbgo/a/wrdRnzyVFWPpXkSQwXZXV3x/?lang=en>
14. Amador-Morán R, Sánchez-Naranjo K, Campo-González A, Pupo-Portal L, Balleste-López I. Anomalías congénitas diagnosticadas en el Hospital Ginecobstétrico de Guanabacoa en 10 años. *Rev cuban genét comun* [Internet]. 2022 [citado 16 Dic 2023]; 13 (2) Disponible en: <https://revgenetica.sld.cu/index.php/gen/article/view/100>
15. Faci Alcalde E, Ramos Fuentes F, González de Agüero Laborda R, Casado J. Estudio epidemiológico de defectos congénitos en un área poblacional de Zaragoza, España. *Boletín de la Sociedad de Pediatría de Aragón, La Rioja y Soria* [Internet]. 2021 [citado 20 Ago 2023]; 51 (2): 71-80, Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8098045>
16. Dulgheroff FF, Borges Peixoto A, GalvãoPetrini C, Rodrigues da Cunha Caldas TM, Rocha Ramos D, Oliveira Magalhães F, Araujo Júnior E. Fetal structural anomalies diagnosed during the first, second and third trimesters of pregnancy using ultrasonography: a retrospective cohort study. *Sao Paulo Med J* [Internet]. 2019 [cited 2023 Ago 19]; 137(5): 391-400. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/spmj/a/PntHJZTbxsKPVyFvC6wv4PD/?format=pdf&lang=en>
17. Ayala Peralta FD, Guevara Ríos E, Carranza Asmat C, Luna Figueroa A, Espinola-Sánchez M, Racchumí Vela A; et al. Factores asociados a malformaciones congénitas [Internet]. 2021. [citado 19 Ago 2023]. Disponible en: <https://investigacionmaternoperinatal.inmp.gob.pe/index.php/rpinmp/factores-asociados-malformaciones>.
18. Giraldo-Villegas E, Jaimes-Montaña IC. Malformaciones congénitas: incidencia y prevalencia en el departamento de Caldas, Colombia 2016-2017. *Revista de la facultad de ciencias de la salud* [Internet]. 2022 [citado 19 Ago 2023]; 25(2): 193-204. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/09/1395967/4129-ao-malformaciones-congenitas-caldas-espanol-ingles.pdf>
19. Hernández-Dinza P, Ramírez-Johnson L. Algunos aspectos clínicos, paraclínicos y epidemiológicos en recién nacidos con malformaciones congénitas. *Arch Méd Camagüey* [Internet]. 2022 [citado 20 Ago 2023]; 26. Disponible en: <http://revistaamc.sld.cu/index.php/amc/article/view/8711>
20. Rojas Betancourt IA, Marcheco Teruel B. Efectividad y aspectos éticos del asesoramiento genético en Cuba. *Rev cuba salud pública* [Internet]. 2021 [citado 20 Ago 2023]; 47(1): e2191. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rcsp/v47n1/1561-3127-rcsp-47-01-e2191.pdf>

## **CONFLICTO DE INTERESES**

El autor declara no tener conflicto de intereses.

## **Declaración de autoría**

Antonio César Núñez-Copo (Conceptualización. Curación de datos. Análisis formal- Metodología. Redacción-borrador original. Redacción-revisión y edición).